

UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS
FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM SAÚDE MENTAL

Este exemplar corresponde a versão final da Tese de
Doutorado, apresentada ao Curso de Pós-Graduação em
Saúde Mental da Faculdade de Ciências Médicas, para
obtenção do Título de Doutora em Saúde Mental, pela
psicóloga Eucia Beatriz Lopes Petean.
Campinas, 23 de Junho de 1995.


Prof. Dr. ROOSEVELT MOISÉS SMEKE CASSORLA
Co-Orientador

**"AVALIAÇÃO QUALITATIVA DOS ASPECTOS PSICOLÓGICOS
DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO ATRAVÉS DO ESTUDO
PROSPECTIVO DO ATENDIMENTO DAS FAMÍLIAS"**

EUCIA BEATRIZ LOPES PETEAN

Tese de Doutorado apresentada ao
Curso de Pós-Graduação em Saúde Mental
da Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP.

ORIENTADOR: PROF.DR. JOÃO MONTEIRO DE PINA NETO

CO-ORIENTADOR: PROF.DR. ROOSEVELT M. S. CASSORLA

CAMPINAS
- 1995 -

UNIDADE	BC
N.º CHAMADA	11111111
V.º	E
Y.º	28888
PROJ.	667/96
C	<input type="checkbox"/>
D	<input checked="" type="checkbox"/>
PREÇO	841,00
DATA	30/10/96
N.º CPD	

CM-00093800-7

Petean, Eucia Beatriz Lopes

P441a

Avaliação qualitativa dos aspectos psicológicos do aconselhamento genético através do estudo prospectivo do atendimento das famílias / Eucia Beatriz Lopes Petean. Campinas, SP : [s.n.l], 1995.

Orientadores: Joao Monteiro de Pina Neto, Roosevelt M.S. Cassoria.

Tese (doutorado) - Universidade Estadual de Campinas, Faculdade de Ciências Médicas.

1. Aconselhamento genético. 2. Genética médica. 3. Psicologia. I. Pina Neto, Joao Monteiro de. II. Cassoria, Roosevelt M.S. III. Universidade Estadual de Campinas. Faculdade de Ciências Médicas. IV. Título.

FOLHA DE APROVAÇÃO

Presidente João L. de Pinheiro

Membro José de Jesus

Membro Ludovico

Membro Joel Giglio

Membro Luiz Stg

Campinas, 23 de Junho de 1995.

Para
Antonio e Eucia, meus pais,
por tudo que fizeram e
continuam fazendo.

AGRADECIMENTOS

Ao finalizar mais uma etapa de minha vida profissional, quero agradecer às pessoas que de alguma forma contribuíram para a realização deste trabalho.

- Ao Professor Doutor João Monteiro de Pina Neto, amigo e orientador.

Com você aprendi durante todos esses anos, o que significa competência, seriedade e dedicação profissional. Obrigado pelas suas orientações, mas muito mais pela confiança e incentivo profissional que sempre me dedicou. Este trabalho é fruto dos seus ensinamentos.

- Ao Professor Doutor Roosevelt Cassorla, agradeço-lhe por ter me recebido na Pós-Graduação, pelas orientações e interesse que sempre demonstrou pelo meu trabalho. Conhecê-lo e poder usufruir de seus ensinamentos foi essencial nesta etapa da minha formação profissional.

- As minhas tias, Dolores, Perola, Guiomar e Elza que sempre acompanharam minha trajetória, incentivando e apoiando em todos os momentos da minha vida.

- À Maria Amélia, Nélio, Cidinha e Izildinha amigos queridos de longa data.

- Ao Eduardo e Hugo "amigo é coisa para se guardar do lado esquerdo do peito". Vocês são especiais.

- À Susie Adriana Ribeiro Penha Nalon, pela dedicação com que realizou a digitação desse trabalho, mas principalmente pelo carinho e atenção que sempre me dedicou.

- Aos residentes do Setor de Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo, que contribuíram para com esse trabalho, realizando os atendimentos das famílias que dele participaram.

- Aos Professores Doutor André Jacquemin, Elza Maria Prestes Sartorelli e Elizabeth Del Guerra Protá, pela versão do resumo em francês e inglês e pela revisão de português.

- À todas as famílias de crianças portadoras de anomalia, em especial as que participaram desse trabalho, pelo aprendizado, agradeço sinceramente.

S U M Á R I O

I. INTRODUÇÃO	01
<i>I.1. A FAMÍLIA E A CRIANÇA</i>	01
<i>I.2. ACONSELHAMENTO GENÉTICO</i>	09
II. AMBULATÓRIO DE GENÉTICA MÉDICA DO HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO	15
III. OBJETIVOS DO TRABALHO	17
IV. METODOLOGIA	18
<i>VI.1. A ESCOLHA DO MÉTODO: O INSTRUMENTO PARA COLETA E ANÁLISE DOS DADOS</i>	18
<i>IV.2. ELABORAÇÃO E DESCRIÇÃO DO INSTRUMENTO UTILIZADO</i>	20
<i>IV.3. PARTICIPANTES DO ESTUDO</i>	21
V. CARACTERIZAÇÃO DAS FAMÍLIAS	23
VI. ANÁLISE DOS DADOS	33
<i>VI.1. ENTREVISTA INICIAL - FASE 1</i>	33
<i>VI.1.1. PERCEPÇÃO DOS PAIS SOBRE O ENCAMINHAMENTO</i>	33
<i>V.1.2. POR QUE ACONTECEU? A EXPLICAÇÃO DA CAUSA</i>	35
<i>VI.1.3. COMO FIQUEI SABENDO: A PERCEPÇÃO DOS PAIS</i>	37
<i>VI.1.4. IMPACTO DA NOTÍCIA: A REAÇÃO DOS PAIS</i>	40
<i>VI.1.5. SENTIMENTOS VIVENCIADOS</i>	42
<i>VI.1.6. O FUTURO DO MEU FILHO? EXPECTATIVA DOS PAIS</i>	44
<i>VI.1.7. O QUE POSSO FAZER PARA AJUDAR MEU FILHO?</i>	47
<i>VI.1.8. PLANEJAMENTO FAMILIAR</i>	48
<i>VI.1.8.1. NÚMERO DE FILHOS PLANEJADOS PELO CASAL</i>	49
<i>VI.1.9. NOSSA VIDA FAMILIAR: O RELACIONAMENTO CONJUGAL APÓS O NASCIMENTO DA CRIANÇA</i>	51
<i>VI.1.10 DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL: OPINIÃO DOS CASAIS QUANTO A REALIZAÇÃO DO EXAME E ABORTO</i>	52

<i>VI.2. SEGUIMENTO DO ATENDIMENTO - FASE 2</i>	54
<i>VI.2.1. CONHECIMENTOS SOBRE O PROBLEMA: O QUE OS PAIS ENTENDERAM DAS INFORMAÇÕES DADAS PELA GENÉTICA</i>	54
<i>VI.2.1.A. ANALISAREMOS INICIALMENTE O DEPOIMENTO DOS PAIS CUJO O DIAGNÓSTICO JÁ ESTAVA DEFINIDO</i>	54
<i>VI.2.1.B. A ANÁLISE DOS DEPOIMENTOS ONDE O DIAGNÓSTICO NÃO ESTAVA DEFINIDO, DEMOSTRA QUE:</i>	56
<i>VI.2.2. POR QUE EU? A EXPLICAÇÃO DA CAUSA</i>	57
<i>VI.2.3. COMO ME SINTO AGORA: SENTIMENTOS ATUAIS</i>	59
<i>VI.2.4. EU TENHO DÚVIDAS: INFORMAÇÕES QUE OS CASAIS DESEJAM</i>	60
<i>VI.2.5. O QUE POSSO FAZER PARA AJUDAR MEU FILHO? A BUSCA DE TRATAMENTOS</i>	61
<i>VI.2.6. INFLUÊNCIA DO ATENDIMENTO NA GENÉTICA: AVALIAÇÃO DO SERVIÇO ATÉ O MOMENTO</i>	62
<i>VI.2.7. NOSSA VIDA FAMILIAR: O RELACIONAMENTO CONJUGAL APÓS O NASCIMENTO DA CRIANÇA</i>	63
<i>VI.3. SEGUIMENTO PÓS-ALTA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO - FASE 3</i>	64
<i>VI.3.1. CONHECIMENTO SOBRE O PROBLEMA</i>	64
<i>VI.3.2. POR QUE EU? A EXPLICAÇÃO DA CAUSA</i>	66
<i>VI.3.3. COMO ME SINTO AGORA: OS SENTIMENTOS DOS PAIS APÓS O ACONSELHAMENTO GENÉTICO</i>	67
<i>VI.3.4. O FUTURO DO MEU FILHO: A EXPECTATIVA DOS PAIS</i>	68
<i>VI.3.5. NOSSAS DÚVIDAS: O QUE DESEJAMOS SABER</i>	69
<i>VI.3.6. PLANEJAMENTO FAMILIAR</i>	71
<i>VI.3.6.1. NÚMERO DE FILHOS PLANEJADOS PELO CASAL</i>	71
<i>VI.3.6.2. O USO DE MÉTODOS ANTECONCEPCIONAIS</i>	72
<i>VI.3.7. NOSSA VIDA FAMILIAR: O RELACIONAMENTO CONJUGAL</i>	73
<i>VI.3.8. ACONSELHAMENTO GENÉTICO: A PERCEPÇÃO DOS PAIS SOBRE O ATENDIMENTO RECEBIDO</i>	74
<i>VII. DISCUSSÃO</i>	76
<i>VII.1. ENCAMINHAMENTO</i>	76
<i>VII.2. IMPACTO DA NOTÍCIA</i>	78
<i>VII.3. SENTIMENTOS: A NEGAÇÃO</i>	79
<i>VII.4. RAIVA E CULPA</i>	80

<i>VII.5. O FUTURO DO FILHO</i>	82
<i>VII.6. RELACIONAMENTO CONJUGAL</i>	83
<i>VII.7. DIAGNÓSTICOS PRÉ-NATAL</i>	84
<i>VII.8. ABORTO</i>	85
<i>VII.9. CONHECIMENTOS SOBRE O PROBLEMA</i>	86
<i>VII.10. EXPLICAÇÃO DA CAUSA</i>	87
<i>VII.11. SENTIMENTOS</i>	88
<i>VII.12. DÚVIDAS</i>	89
<i>VII.13. TRATAMENTOS</i>	89
<i>VII.14. RELACIONAMENTO CONJUGAL</i>	90
<i>VII.15. CONHECIMENTOS SOBRE O PROBLEMA</i>	91
<i>VII.16. EXPLICAÇÃO DA CAUSA</i>	93
<i>VII.17. SENTIMENTOS ATUAIS</i>	93
<i>VII.18. DESENVOLVIMENTO DO FILHO</i>	94
<i>VII.19. DÚVIDAS</i>	94
<i>VII.20. PLANEJAMENTO FAMILIAR</i>	94
<i>VII.21. RELACIONAMENTO CONJUGAL</i>	95
<i>VII.22. AVALIAÇÃO DO SERVIÇO</i>	96
<i>VIII. A ENTREVISTA COM AS FAMÍLIAS: TRANSCRIÇÃO E DISCUSSÃO</i>	98
<i>VIII.1. TRANSCRIÇÃO DAS ENTREVISTAS</i>	98
<i>F5 - DIAGNÓSTICO - SÍNDROME DE DOWN</i>	98
<i>ENTREVISTA INICIAL</i>	98
<i>SEGUNDA ENTREVISTA - ACOMPANHAMENTO</i>	100
<i>ENTREVISTA FINAL</i>	102
<i>F6 - DIAGNÓSTICO - Distrofia Muscular Progressiva</i>	
<i>ENTREVISTA INICIAL</i>	105
<i>SEGUNDA ENTREVISTA - ACOMPANHAMENTO</i>	105
<i>ENTREVISTA FINAL</i>	109
<i>F8 - DIAGNÓSTICO - SIRENOMELIA</i>	111
<i>ENTREVISTA INICIAL</i>	116
<i>SEGUNDA ENTREVISTA - ACOMPANHAMENTO</i>	116
<i>ENTREVISTA FINAL</i>	119
	121
<i>IX. CONSIDERAÇÕES FINAIS</i>	125

X. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	128
XI. ANEXOS	135

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

- A.G. - Aconselhamento Genético
- F() - Família e o número correspondente a cada uma delas
- HC - Hospital das Clínicas
- N - Nome da criança

RESUMO

Este trabalho teve por objetivo conhecer os processos psicológicos envolvidos no Aconselhamento Genético, visando a produzir conhecimentos que permita-nos indicar caminhos para uma proposta de atuação, se necessário for.

Participaram deste estudo 10 (dez) famílias, que foram entrevistadas em 03 (três) momentos distintos: na 1a. Fase, ao chegarem para o atendimento no Ambulatório de Genética do HCRP; na 2a. Fase, após terem realizado 03 (três) consultas e na 3a. Fase, após o término do Aconselhamento Genético.

Para a realização das entrevistas, utilizou-se Roteiro semi-estruturado, elaborado para atender os objetivos do estudo. Foi realizada a análise qualitativa dos relatos sendo organizados por temas.

Os dados obtidos na 1a. Fase evidenciaram, entre outros pontos, que: os casais são encaminhados para o Serviços sem que lhes seja falado o motivo e o tipo de atendimento que irão receber; encontram-se nas mais variadas fases do processo de sofrimento agudo (choque, negação, culpa, raiva, etc.); conhecem pouco ou nada sobre o problema do filho; explicam erroneamente a causa.

Após terem passado por 03 (três) consultas na Genética, os dados mostram, que os pais sabem o quadro clínico, quais os problemas de desenvolvimento, o que a criança apresenta e os tratamentos necessários; alguns pais continuam negando o diagnóstico, outros substituem este sentimento por raiva e tristeza; apresentam dúvidas sobre as informações e começam a explicar a causa baseados em fundamentos científicos.

Após o término do Aconselhamento Genético, constatou-se que: as famílias compreenderam adequadamente as informações dadas; o Aconselhamento propiciou o esclarecimento das dúvidas, diminuindo o sentimento de culpa; nenhum casal relatou ter havido modificações no relacionamento conjugal em decorrência do Aconselhamento Genético.

Frente aos resultados obtidos algumas sugestões foram feitas, entre elas a supervisão dos profissionais que trabalham na área e a inserção de um curso durante a formação médica sobre Aspectos Psicosociais do Aconselhamento Genético.

SUMMARY

The purpose of this study was to evaluate the psychological processes involved in the Genetic Counseling trying to provide directions to a professional performance, if necessary.

Ten families were selected. They were interviewed in three situations: first of all, when the family arrived at the Genetic Service of the Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto to be attended; after the third evaluation in the Genetic Service, after Genetic Counseling has been finished.

We used a semi structural questionnaire, specially prepared to attend the purposes of this study. The qualitative analysis of the data was organized by subjects.

The data achieved in the first phase made clear that the couples are guided to the Service without information about the type and the reasons of the treatment. They were in different phases of an acute suffering process (choked, refusal, guiltiness, anger); they knew little or nothing about their child's problems and wrongly explained the cause of their child's abnormalities.

After the third consultation at the Genetic Service, the data showed that the parents are aware of their child's phenotype, their developmental problems and the necessary treatment; some parents keep denying the diagnosis and others replace this feeling by anger and sadness; they questioned the informations and begin to explain the matter based on scientific information received.

Finally, when the Genetic Counseling has been concluded, it has been observed that: the families have appropriately understood the information they received; the Genetic Counseling has cleared up their doubts, diminishing their guilty feeling; no modification at the couple's relationship as consequence of the Genetic Counseling has been related.

Based on these data we suggest the supervision of the professionals who work in this area and the inclusion of a course about the psychosocial aspects of the Genetic Counseling in the Medical education.

RÉSUMÉ

Cette recherche a pour finalité connaître les processus psychologiques impliqués dans l'orientation génétique afin d'obtenir des connaissances qui permettent d'indiquer des directions pour une pratique professionnelle, en cas de nécessité.

Dix familles ont participé de cette recherche. Elles ont été interviewées dans trois situations: initialement, quand elles arrivent au service de génétique de l'Hopital Universitaire de Ribeirão Preto; ensuite, après avoir été attendues trois fois et finalement, après la fin de l'orientation génétique.

Pour réaliser les entretiens, on a utilisé un questionnaire semi-structuré, élaboré pour atteindre les objectifs prétendus. On a effectué l'analyse qualitative des informations en les regroupant par thèmes.

Les résultats obtenus au premier moment permettent de conclure que les couples sont envoyés au service sans qu'elles soient informées du motif et du type de traitement qu'elles iront recevoir; qu'elles se trouvent dans diverses phases de souffrance aiguë (chocs, négation, culpabilité, rage, etc...); qu'elles ne connaissent rien ou presque rien à respect du problème du fils; qu'elles expliquent incorrectement la cause.

Après avoir réalisé trois consultations au service de génétique, les résultats indiquent que les parents connaissent le cadre clinique, quels sont les problèmes de développement, ce que l'enfant présente comme maladie et les traitements nécessaires; certains parents continuent à nier le diagnostic, d'autres substituent ce sentiment par de la rage et de la tristesse; ils ont encore des doutes sur les informations et commencent à expliquer la cause à partir d'informations scientifiques.

Après la fin de l'orientation génétique, on constate que les familles comprennent correctement les informations reçues; l'orientation génétique permet d'éclairer les doutes et diminue le sentiment de culpabilité; aucun couple informe d'avoir eu des modifications dans le rapport conjugal en fonction de l'orientation génétique.

Les résultats obtenus permettent de formuler des suggestions, entre autres, la supervision des professionnels qui travaillent dans ce domaine ainsi que l'introduction d'un cours durant la formation médicale sur les aspects psychosociaux de l'orientation génétique.

INTRODUÇÃO

1.1. A FAMÍLIA E A CRIANÇA

Desde os tempos mais remotos a maternidade e a paternidade são percebidas socialmente como um marco na vida do homem e da mulher, tendo o seu significado sido amplamente discutido na literatura (Belotti, 1973; Badinter, 1985; Dupis, 1985).

Além da mulher ser considerada "biologicamente preparada" para a maternidade, a sociedade através das ideologias políticas e religiosas tem atribuído à condição "ser mãe" um caráter sublime e divino, enfatizando assim a importância da mesma. Ao homem tem sido designado o papel de perpetuador da espécie, demonstrando através da paternidade a sua condição de macho, a sua virilidade.

Buscaglia (1993) considera que o nascimento de um filho, em muitos casos, significa a realização para a mulher e um símbolo de masculinidade, força e vitalidade para o homem.

Dar vida a um filho constitui uma experiência única que para alguns casos, segundo Binda (1992), torna-se uma tarefa fundamental, é como se o casal precisasse do filho como componente indispensável à união. O evento do nascimento de uma criança faz parte de um ciclo de vida da família onde as etapas evolutivas são determinadas pelos chamados eventos críticos, tais como: casamento, nascimento dos filhos, adolescência destes e saída de casa, aposentadoria e morte. Esses eventos são previsíveis e esperados, trazendo consigo a exigência de adaptações correspondentes, aos objetivos psico-sociais próprios para cada fase.

De acordo com Carte e McGolduck (1980) in Batshaw e Perret (1990), o terceiro estágio da vida familiar é definido pelo nascimento dos filhos, devendo a família ajustar-se e adaptar-se à presença dos novos membros, dando espaço tanto físico quanto emocional à criança.

Para Karpovitz (1980), o nascimento da criança é responsável pelo redimensionamento da relação marido-mulher, que terão agora menos tempo juntos e pelo estabelecimento de uma nova relação: a relação entre pais e filhos.

A presença do novo membro produz uma série de modificações nos indivíduos e no sistema familiar alterando as relações e os vínculos afetivos existentes. Com a vinda do primeiro filho, uma importante modificação se faz nesta estrutura: o que antes era uma diáde torna-se um tríade familiar, sendo

necessária uma reestruturação de papéis, pois a mulher que antes era só esposa passa a desempenhar também o papel de mãe e o homem, de esposo e pai.

Restrições às atividades sociais, ao divertimento, à convivência com amigos e à própria vida profissional, o peso da responsabilidade, e principalmente, a incerteza da própria capacidade e competência para ocupar-se de uma criança são alguns dos fatores desencadeadores de stress nos pais. Um provável aumento das tensões entre o casal pode ocorrer.

É certo, também, que o nascimento tem os seus efeitos positivos, pois o filho é visto como fonte de sentimentos, afetividades construtivas e gratificantes para os pais; os parceiros se aproximam frente a tarefa comum que possuem de criar a criança (Binda, 1992).

O nascimento, mesmo sendo fonte de todo esse processo de reestruturação, marca uma época de alegrias e celebrações, dá a certeza da missão cumprida, assume o papel social, demonstrando concreta e visivelmente a união do casal.

Ao decidir ter um filho, o casal se prepara para receber uma criança perfeita, a criança de seus sonhos. Fantasia a respeito, cria expectativas, idealiza. Espera que seja bonita, esperta, inteligente e principalmente que tenha saúde.

Projeta nos filhos seus mais profundos anseios esperando que realizem tudo que havia sonhado para si.

Soifer (1980) demonstra que durante o período gestacional, ansiedades específicas são comuns e esperadas. O medo do parto prematuro, da morte do feto e da deficiência se fazem presentes.

O que acontece então quando o nascimento traz uma criança que não corresponde às expectativas, uma criança portadora de deficiência?

Perdeu-se a criança sonhada.

A chegada do bebê não esperado torna-se um evento traumático e desestruturador que interrompe o equilíbrio familiar. Todos os membros são afetados, o impacto é intenso e sua extensão é indeterminada.

Os resultados encontrados por Faber (1972) mostram que a extensão e profundidade do impacto inicial em cada membro da família depende da dinâmica interna de cada um deles e de cada família, do significado que este evento tem para todos.

Por que nós? É a questão mais comum.

Uma sucessão de sentimentos se fazem presentes; raiva, desespero, vergonha, negação e tristeza são experienciados pelos pais.

O primeiro ajustamento que se faz necessário é o ajustamento ao sentimento de perda. A família tem que aprender a lidar com a morte, à morte

do bebê perfeito, da criança sonhada (McCollum, 1984; Kirk e Gallagher, 1987).

Ao mesmo tempo terão que aprender a lidar com este novo bebê para o qual, com certeza, não encontram-se preparados. Terão que aprender a lidar com situações e questões que provavelmente nunca pensaram existir. De acordo com Buscaglia, 1993 tornam-se "pais especiais".

É importante e terapêutico que os pais chorem a perda do filho esperado, que se permitam um tempo de luto pelo "morte" do filho sadio para que possam "aceitar" este outro filho.

Solnet e Stark (1985), se referem a este processo como de "enlutamento" e, segundo os autores, embora esta fase traga muito sofrimento é normal e sadia possibilitando aos pais encararem o filho portador de anomalia com maior realismo.

Na tentativa de ajustar-se a essa perda e de restabelecer-se do impacto da notícia, os pais passam por sucessivas fases onde sentimentos diversos se manifestam.

Para alguns autores, como Faber (1975), são diversos e variados os padrões de reações pelos quais passam os pais; enfatizam ainda que cada progenitor pode passar por essas etapas em momentos diferentes do seu conjugue.

Irvim et alii (s.d.) apresentaram um modelo hipotético da sucessão de reações emocionais pelos quais passam os pais frente à notícia de um recém-nascido portador de anomalia. Neste modelo, a primeira fase é marcada pelo sentimento ou estado de choque, vindo a seguir os sentimentos de negação e raiva, culpa e vergonha, tristeza (depressão), para depois alcançarem o equilíbrio e a reorganização.

A manifestação destes sentimentos quase sempre não é sucessiva, muitas vezes misturam-se, sobrepondo-se uns aos outros. Segundo os autores, podem aparecer diferenças na sequência destas etapas e alertam para fato de que o tempo pelo qual cada família ou cada progenitor passará por cada uma delas é variável e imprevisível.

Para Telford e Sawery (1978), a culpa e a vergonha são os sentimentos mais frequentemente vivenciados pelos pais. Segundo ele, os pais sentem-se culpados pela deficiência do filho, pela sua incapacidade de gerarem crianças sadias, envergonham-se perante a sociedade por terem um filho assim.

No trabalho realizado por Marckezzi (1973), a tristeza foi o sentimento mais frequentemente relatado pelos pais (37%); esperança (18%), choque (17%), desespero (15%) e não aceitação (6%) vieram a seguir.

A tristeza, segundo a autora, aparece como resultante da perda do bebê esperado, afastando os pais de seu envolvimento com o mundo, trazendo consigo profundos sentimentos de decepção.

Dados semelhantes ao modelo de Irvin foram encontrados por Omote (1980): de 21 (vinte e uma) mães entrevistadas 17 (dezesete) relataram terem sentido um choque ao receberem a notícia e 18 (dezoito) mães relataram terem negado o diagnóstico.

Childs (1990) realizou entrevista com 50 (cinquenta) mães de crianças com retardo profundo e detectou que a maioria delas apresentavam sentimentos conflitantes: 90% das mães disseram ter sentido vergonha, 90% negaram o diagnóstico, 80% sentiram raiva e 35% sentiram-se culpadas.

O relato do pai de uma criança excepcional sobre o momento em que recebeu a notícia descreve como "horível" e declara que nos dias subsequentes, vários pensamentos estranhos se sucederam, principalmente o sentimento de vergonha. Esta fase inicial é exclusivista onde, segundo o autor, a maior preocupação dos pais são eles mesmos (Boyd, 1950).

Embora exista uma variabilidade na sequência em que são manifestados, a literatura mostra que choque, negação, raiva, culpa e vergonha são sentimentos comuns e estão presentes em todos os pais que têm filhos portadores de anomalias, devendo ser bem conhecidos dos profissionais, para que possam manter a boa saúde mental dessas famílias.

O choque foi definido por Drotar (1975) como uma interrupção abrupta dos estados emocionais usuais, rompendo-se o equilíbrio de cada um. Muitas vezes é descrito como uma sensação de torpor, uma sensação de impotência", como se o mundo desabasse".

A negação é uma forma que os pais têm para lidar com uma situação que lhes é dolorosa. É um mecanismo de defesa, temporário, que deverá ser substituído por outros sentimentos e por uma aceitação pessoal. Funciona como um para-choque após uma notícia inesperada, propiciando um tempo para que se recuperem e possam utilizar outras medidas menos radicais (Kluber-Ross, 1992).

Segundo Oliveira (1988), a negação é um sentimento muito natural e durante este período, os pais tendem a fugir da realidade usando "escapismos para se justificarem".

É comum, nesta fase, buscarem outras opiniões, duvidando do profissional que lhes deu a notícia, preferindo ficar com o diagnóstico que lhes é mais ameno.

Em substituição ao sentimento de negação, quase sempre, aparece a raiva. Há uma necessidade de responsabilizar alguém ou algo pelo que lhes aconteceu, pelos sonhos e planos desfeitos. Pode se propagar em todas as

direções, sendo que o mais comum é que atinja os profissionais que estão atendendo, principalmente aqueles que lhes deram a notícia da anomalia do filho. Familiares e amigos são também alvos frequentes.

O sentimento de culpa talvez seja o "denominador comum" de todas as reações dos pais à anomalia do filho, de acordo com Buscaglia (1993). Há uma preocupação de que eles foram os causadores do problema, atos passados ou presentes tendem a emergir juntamente com os sentimentos de auto-recriminação e remorso, quase sempre fundamentados em crenças religiosas e preconceitos sociais. Os pais sentem que estão sendo punidos por alguma falta grave que cometeram e por isso o "castigo".

O sentimento de culpa aparece pela necessidade dos pais de terem uma explicação, de saberem porque aconteceu especificamente com eles. Regen et alii (1993), afirmam que quanto mais inseguros, mais intensa será a necessidade de buscarem explicações e conseqüentemente suas culpas. A busca de explicações e de respostas é necessária e faz parte do processo de compreensão e aceitação do fato. Deve ser superada com o tempo e de forma diferente para cada uma das famílias e para cada um de seus membros.

Toda essa turbulência emocional faz parte do processo de aceitação e posterior reestruturação da estrutura familiar, contudo, restará uma tristeza, uma mágoa, denominado por (Olshansky, 1962) de estado de "tristeza crônica".

Além dos problemas internos, os pais terão que lidar também com as pressões externas, uma vez que a sociedade estigmatiza não só o deficiente, tratando-o como incapacitado e relegando-o a categorias especiais (escolas e classes), mas também eles próprios através da condescendência, da impaciência, do sentimento e de atitudes depreciativas. Essas atitudes as quais os pais são frequentemente expostos, indicam-lhes o status de "inferiores".

A sociedade em todas as épocas tem os seus conceitos de normalidade, padrões de beleza, de inteligência, de conduta e de perfeição física, que são determinantes de status e da aceitação do indivíduo no grupo. Tudo o que não atenda aos padrões estabelecidos pela sociedade é visto com estranheza e quase sempre é marginalizado por ela.

Assim como os negros, as prostitutas, os homossexuais, os doentes contagiosos e os loucos são vistos como cidadãos inferiores, o portador de anomalia também o é, uma vez que não atende aos padrões estabelecidos e principalmente, por se ter associado a ele a condição de incapaz; de improdutivo, de quem nada se espera, nada se exige. São um "peso" para a sociedade, uma vez que serão eternamente tutelados por ela.

Aos pais cabe a vergonha de terem gerado um ser imperfeito, de não terem sido capazes de atender às exigências da sociedade, tendem a segregar o

filho e a eles próprios, evitando o contacto com o mundo externo, não expondo assim a sua falha.

Atitudes preconceituosas para com as deficiências são predominantes nas mais variadas camadas sociais, afirmam Regen et alii (1991). Reações inadequadas para com a situação serão frequentes, uma vez que existe um desconhecimento e conseqüente despreparo das pessoas para com as deficiências. Os familiares, os vizinhos, os amigos e a sociedade como um todo, quase sempre demonstram compaixão e pena, assumindo atitudes superprotetoras ou mesmo fingindo ignorar o fato. Para Buscaglia (1993) "essas atitudes frequentemente sugerem de um modo velado que a família do deficiente deve conhecer o seu lugar, impor a presença a outras pessoas é descortes, revoltante e impensado e que deve haver alguma coisa de suspeito em uma família com uma criança excepcional".

De acordo com Smith (1990), muitas dessas reações se devem à falta de compreensão, medo de não saber o que dizer, medo do desconhecido.

Os pais, que também fazem parte da sociedade, encontram-se frente ao desconhecido, despreparados para lidarem com a criança que possuem, para enfrentarem os preconceitos e as reações dos outros por isso tendem, na maioria das vezes, a isolar-se, a ignorar os comentários e perguntas ou então reagir a eles com agressividade.

A inserção de uma criança com anomalia na família, como vimos, desencadeia sentimentos e situações conflitantes que fatalmente terão suas conseqüências. Talvez a principal delas seja a dificuldade no estabelecimento do vínculo afetivo entre os pais e o filho afetado. É difícil para eles chorarem a "morte" do filho esperado, superarem a rejeição ao mesmo tempo que tem que compreender e aceitar a dura realidade do filho afetado. É praticamente impossível realizarem trocas afetivas com a criança que rejeitam, e para quem, as vezes, desejam a morte. Ver a criança, e não a deficiência, só se faz à medida que os pais conseguem superar o sentimento de "perda". Ajustar-se a essa realidade pode exigir mudanças drásticas no modo de vida, nas esperanças, nos planos e objetivos para o futuro.

Regen et alii (1991) colocam que mesmo vendo a evolução do filho, alguns pais não se sentem gratificados, pois sua revolta e rejeição são muito intensas e somente um processo longo de elaboração fará com que coloquem o filho em primeiro plano e não a sua deficiência.

Alterações na dinâmica do relacionamento do casal são também percebidas; cada um reage ao nascimento de forma diferente, o que gera constantes tensões. É frequente utilizarem-se da criança como justificativa para dificuldades anteriores, concretizando assim a separação.

Outra atitude comumente observada é a manifestação do ciúme e/ou decepção com relação ao conjugue que concentra sua atenção no filho; isto faz com que o parceiro se afaste, o que muitas vezes pode levar à separação definitiva - o divórcio.

Kirk e Gallangher (1987) alertam para o fato de que além de toda a crise emocional e social, os pais têm também de enfrentar o problema de providenciar os cuidados necessários ao bebê. Vêm-se frente a uma criança que necessita de cuidados especiais, situação para a qual não foram tecnicamente preparados.

A literatura tem demonstrado que os pais só são capazes de efetivamente incorporarem as orientações e oferecer os atendimentos necessários, quando o choque inicial passou, terminou o período de enlutamento e eles passaram a aceitar o filho, adotando agora uma visão mais realista em relação à criança.

Boyd (1961) enfatiza que somente passada a fase da compaixão por eles mesmos é que os pais entram na fase de preocupar-se com o filho, a pensar com clareza e com racionalidade.

Não são só os pais que são atingidos pelo nascimento de uma criança portadora de anomalia. Todos da família (avós, tios e irmãos) sofrem o impacto.

Ser irmão de uma criança que necessita de cuidados especiais pode acarretar um grande stress. É difícil para eles compreenderem o porque da anomalia do bebê: podem sentir-se culpados por serem saudáveis e por terem pensamentos maus sobre o irmão.

É comum os pais negligenciarem afeto aos filhos sadios para poderem atender as necessidades do filho diferente. Consideram que os filhos sadios não necessitam deles e podem desenvolver-se sozinhos, relegando-os a segundo plano.

Mesmo que racionalmente compreendam as necessidades de atenção e cuidados do irmão, emocionalmente é difícil para eles aceitarem, sentem-se injustiçados, perturbados, apresentam crises de ciúmes, podendo desenvolver distúrbios de conduta.

Adams (1985) considera a possibilidade de os irmãos, pela negligência emocional, terem o seu desenvolvimento afetado e sua capacidade de auto-realização prejudicada.

Os irmãos podem, também, sentir-se obrigados a compensar a criança suprimindo as suas limitações; atuam como pais substitutos, e frequentemente, podem sentir vergonha pelo comportamento inadequado e pelas características físicas do irmão afetado.

É fundamental que recebam todas as informações e orientações sobre o que aconteceu. Explicações sobre a causa, os cuidados necessários e qualidade de vida, facilitarão a compreensão e aceitação, diminuirão o nível de stress.

Para Regen et alii (1991), as primeiras reações dos pais são determinantes no processo de ajustamento e aceitação do bebê portador de anomalia pelos seus irmãos.

Somado aos medos, culpas, hostilidade, o stress e desestruturação emocional pelo qual estão passando, aos pais cabe, também, os cuidados com os outros filhos. É primordial que se policiem para não negligenciá-los, não esquecerem que continuam sendo crianças que necessitam de atenção, carinho e cuidados e, principalmente, não atribuir-lhes responsabilidades para com o irmão afetado que não lhes competem.

Assim como os pais, os avós sofrem e apresentam dificuldade em aceitar o bebê. Eles sonharam, realizaram fantasias e expectativas com relação ao nascimento do neto e, como os pais, perderam o bebê esperado.

Segundo Freshman (1985), para os avós é mais difícil aceitar o problema, uma vez que estão distanciados da criança, perdem fases de seu desenvolvimento, as conquistas e avanços do bebê, o que faz com que demorem mais para ver a criança em vez da sua deficiência. Os avós sofrem duplamente, sentem raiva, angústia e decepção pelo nascimento do neto com anomalia e amarguram-se também pela dor de seus filhos.

É certo que o nascimento de um bebê portador de anomalia por si só é desestruturador, não é uma coisa desejável, causa sofrimento, lágrimas, desconforto e confusão, entretanto para Regen et alii (1991), a atitude dos familiares depende muito do tipo de dinâmica existente; em famílias mais afetivas, com intensa ligação entre os membros, a mãe sente-se mais apoiada e tem condições de se expor; ao contrário das famílias cuja dinâmica é mais competitiva e há distúrbios na relação afetiva. Considera ainda que em muitos casos, o interesse da família, o entendimento e a aceitação dos avós pelo neto diferente depende das atitudes e reações da mãe para com a criança; a rejeição, a vergonha e a omissão de informações sobre o problema fazem com que os familiares se afastem, não esclareçam as dúvidas, o que desencadeia preconceitos e dificulta o estabelecimento da ligação afetiva entre eles e a criança.

É no meio de toda essa crise que os pais são encaminhados aos Serviços de Aconselhamento Genético, onde, além da definição do diagnóstico, receberão orientações sobre o quadro clínico, suas consequências e, principalmente, receberão orientações quanto aos atendimentos necessários para o desenvolvimento adequado da criança.

É primordial que os profissionais envolvidos tenham amplo conhecimento de todo esse processo e, principalmente, que compreendam que todos os pais independente de raça, nível cultural ou social, têm em comum, o confronto com uma realidade nova, inesperada e possivelmente devastadora.

Ao mesmo tempo que terão que aprender a lidar com este novo bebê, para o qual com certeza não encontram-se preparados, terão de aprender a lidar com situações que provavelmente nunca pensaram existir. Tornam-se "pais especiais".

1.2. ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Durante as últimas cinco décadas o conceito de Aconselhamento Genético, seus princípios e aplicações, passaram por profundas modificações, resultando em uma abordagem mais humanista, preocupada com a qualidade de vida dos seres humanos.

Em 1867 Francis Galton propôs os princípios da Eugenia com objetivo de "melhorar a raça humana". Através da eugenia positiva, as pessoas com características consideradas boas seriam estimuladas a ter filhos e, através da eugenia negativa, os indivíduos com características consideradas indesejáveis (criminosos, deficientes mentais, loucos, etc.) seriam desencorajados de terem filhos. No início deste século, com a redescoberta das leis de Medel, o movimento eugênico, através de uma interpretação simplista e errônea, procurou demonstrar que estas características indesejáveis seriam determinadas por um gene autossômico dominante e passaram a propor a esterilização compulsória destas pessoas "portadoras de taras". Com o grande desenvolvimento dos movimentos nazistas e facistas nas décadas de 30 e 40, as leis eugênicas passaram a ser leis de Estado. A primeira fase do Aconselhamento Genético foi extremamente ligada aos princípios eugênicos.

Kessler (1979) coloca que o Aconselhamento Genético foi utilizado dentro dos movimentos eugênicos para encorajar a reprodução de pessoas com genótipos supostamente superiores e desencorajar a perpetuação dos supostamente inferiores.

O crescimento e fortalecimento dos grupos eugenistas de acordo com (Dunn, 1962 e Porter, 1977), passaram a interferir na legislação de vários países da Europa e Estados Unidos, servindo como apoio legal a atos preconceituosos e de segregação.

Em 1933 foi elaborada na Alemanha a Lei Eugênica, reforçando o conceito da raça pura e justificando "cientificamente" a ideologia negativa da superioridade biológica da raça dando início a um dos períodos mais negros da história da humanidade.

Beiguelman (1990) afirma que nesta época, na Alemanha a genética humana era atividade dos antropólogos com formação médica e de psiquiatras. Com o domínio do nazismo, passou a ser de competência dos antropólogos a identificação e consequente discriminação dos "seres inferiores não alemães", onde foram incluídos os judeus, ciganos, negros e eslavos; cabendo aos psiquiatras a identificação dos "seres inferiores alemães" ou seja, esquizofrênicos, psicopatas, homossexuais e deficientes mentais. A discriminação se fez presente não só fora da própria raça, mas também dentro dela.

Trindade (1991) chama a atenção para o fato de que o "processo de purificação da raça não se esgotava na segregação e sim na exterminação dos que a maculavam".

A existência do movimento eugênico no Brasil durante a década de 30 pode ser constatada, segundo Beiguelman (1990), através da presença da Comissão Central Brasileira de Eugenia, sediada no Rio de Janeiro e de publicações de autores nacionais "contra o casamento entre brancos e negros, contra a imigração japonesa e a favor das medidas eugênicas contra deficientes, criminosos e os socialmente inadaptados".

Não é necessário enumerar todas as consequências da utilização inadequada da genética humana pelos eugenistas; não só o mundo sofreu, como a própria genética enquanto ciência.

O movimento eugênico impediu o desenvolvimento da genética humana de 1900 até mais ou menos 1930, segundo Porter (1977). Essas idéias foram amplamente combatidas e condenadas por Penrose em 1932, que fez críticas incisivas aos eugenistas e à utilização que estavam fazendo da genética humana. Com isso os termos "eugênico" e "eugenia" desapareceram das instituições e das publicações.

Isto entretanto não significou o fim do movimento eugênico, segundo Beiguelman (1979), pois os princípios continuaram a ser utilizados pelas classes dominantes.

É provável que ainda hoje atitudes eugenistas possam ser encontradas no pensamento de vários conselheiros genéticos, que preocupam-se em primeiro lugar com a redução da incidência de doenças genéticas na população geral, ao em vez de atender as necessidades de cada um dos indivíduos.

Gradativamente a genética humana como ciência foi sendo incorporada pela Medicina e o Aconselhamento Genético passou a assumir um caráter mais

preventivo e de certa forma educacional, tendo como meta prover as famílias com orientações médicas, quanto ao risco clínico do problema, tratamento, prevenção e orientá-los quanto aos decisões futuras de planejamento familiar.

O profissional atua como um educador e conselheiro nas decisões, mantendo-se neutro, porém, nas escolhas do casal e/ou indivíduos.

Esta concepção da neutralidade, do não envolvimento, do profissional com as decisões, tornou-se um dos princípios mais difundidos do Aconselhamento Genético. Isto ocorreu em função da própria origem biológica do Aconselhamento que tinha a prática centralizada no conteúdo do problema.

Com a visão preventivista, o foco do Aconselhamento Genético centralizou-se em responder as perguntas e em solucionar os problemas, orientando e esclarecendo as famílias quanto aos aspectos clínicos e, principalmente, orientando-as quanto ao risco para novas gestações.

Por mais neutro que se mantenha o profissional é preciso admitir que o próprio conteúdo das informações não é emocionalmente neutro e produz grande impacto emocional nas famílias bem como a forma diretiva com que são passadas as informações influencia nas decisões.

Reconheceu-se que os fatos médicos, as informações genéticas e a própria presença do profissional não são neutros, destituídos de conteúdo emocional, ao contrário, são informações altamente explosivas que desencadeiam as mais diversas emoções.

As informações fornecidas afetam emocionalmente os casais, alterando a auto imagem que possuem, a percepção que têm sobre o filho afetado, influenciando na compreensão que terão sobre a doença e principalmente no planejamento familiar.

A compreensão do risco e a conseqüente influência no planejamento familiar têm sido foco de atenção dos profissionais da área. Grande parte dos estudos de seguimento, como demonstra Evers-Kiebooms (1979), tem focalizado este aspecto.

Os trabalhos de Sorenson e Wertz (1986) e Pina-Neto (1984) confirmam os dados encontrados por Evers-Kiebooms. Chama a atenção o fato de que tanto a classe social quanto o nível educacional podem influenciar na compreensão do risco, o que afetará diretamente as decisões e a vida do casal.

O estudo realizado por Trindade (1991) demonstra que não é só o fator de risco que influencia a vida dos casais, mas a própria confirmação da anomalia produz alterações no estado emocional das pessoas que vai desde auto-conceito negativo ao sentimento de culpa e depreciação.

O reconhecimento de que o Aconselhamento Genético é um processo e não um simples "repassar" de informações teve início em 1975, quando o Comitê de Aconselhamento Genético da Sociedade Americana de Genética

Humana definiu o Aconselhamento Genético como: o processo de comunicação que trata dos problemas humanos associados com o risco de ocorrência ou de recorrência de uma doença genética em uma família. Esse processo visa ajudar os indivíduos ou famílias a:

- 1) Compreender os fatos médicos: diagnóstico, prognóstico e tratamento.
- 2) Avaliar como a hereditariedade contribui para a doença e o risco de recorrência para determinados parentes.
- 3) Entender quais as opções que se tem perante o risco de recorrência.
- 4) Escolher que ações são mais apropriadas para elas, em vista dos riscos e dos objetivos das suas famílias e agir de acordo com as decisões.
- 5) Obter o melhor ajustamento possível à doença do membro afetado e/ou ao risco de recorrência da doença.

Ao se admitir o Aconselhamento Genético enquanto um processo, reconheceu-se também que a interpretação das informações, sua compreensão e uso, não dependem só do nível sócio-cultural mas de outros fatores tais como: personalidade, estrutura familiar e ideologias que cada indivíduo carrega consigo.

A prática do Aconselhamento Genético, enquanto um processo de relação interpessoal e como tal sujeito a todas as interferências psicológicas e sociais, tornou necessário que os profissionais conhecessem todos os fatores de interferências e se preparassem para lidar com eles.

De acordo com Kessler (1979), o reconhecimento de que os fatos médicos e as informações genéticas não são emocionalmente neutras, a percepção de que as respostas psicológicas dos clientes são necessárias no processo de compreensão e integração das informações e o reconhecimento de que o Aconselhamento Genético pode tanto minimizar quanto exacerbar os conflitos intrapsíquicos e interpessoais, têm contribuído para que esse tipo de abordagem se desenvolva.

Assim como as informações genéticas não são neutras, existem alguns fatores que estão atuando durante o processo de Aconselhamento Genético que deveriam ser considerados para que o trabalho possa ser efetivo.

Ao receberem a notícia de que algo não vai bem com o filho, os pais sofrem um impacto e várias reações emocionais são desencadeadas. Sentimentos de negação, choque, angústia, raiva e culpa têm sido descritos como esperados e necessários para o processo de reestruturação, devendo então ser compreendidos pelo profissional como "normais".

O outro fator a ser considerado diz respeito a forma e o momento em que é dada a notícia, uma vez que são de fundamental importância pois que podem comprometer a compreensão das informações dadas no aconselhamento, a aceitação da criança e o estabelecimento dos vínculos emocionais com ela.

No trabalho realizado por Ramos et alii (1985) com 111 pais de crianças portadoras de Síndrome de Down, que frequentavam o Setor de Estimulação da A.P.A.E. de São Paulo, 67,2% deles consideraram que a forma como foi-lhes dada a notícia - destrutiva e incompleta - propiciava o desenvolvimento de fantasias de que haviam gerado um monstro ou induzia-os a expectativas de morte precoce do filho.

Smith (1990) coloca que "no meio de um trauma desse porte, as informações podem parecer distorcidas e confusas. Escutam-se palavras que nunca ouvimos antes, termos que descrevem alguma coisa que não se consegue compreender".

Kessler (1979) aponta a necessidade de se conhecer qual o significado psicológico que alguns fatos têm para cada pessoa.

Segundo o autor maternidade, paternidade, saúde, doença, procriação e aborto tem um significado próprio para cada pessoa e podem influenciar as atitudes, motivações e a compreensão das informações colocadas no Aconselhamento Genético e, portanto, devem ser compreendidas e consideradas dentro deste contexto.

O trabalho realizado por Trindade (1991) demonstra a existência de significados diferentes para a questão da maternidade: 41,9% das mulheres de sua amostra consideram "ser mãe" como condição fundamental para ser mulher, 32,2% como dádiva divina e 32,2% consideram ser mãe como realização pessoal. Para 29% das mulheres a caracterização da maternidade só se faz na presença de um filho biológico e 22,6% só caracterizam a maternidade com a presença de um filho normal.

A concepção que se tem sobre saúde e doença pode, segundo Kessler (1979), leva os pais a perceberem as desordens genéticas como consequência de causas internas, considerando-as intratáveis, inalteradas e permanentes, muitas vezes são consideradas como uma sentença de morte.

Sabe-se que alguns fatos possuem significado psicológico singular para cada pessoa; as pré-concepções, valores sociais e religiosos são fatores intrínsecos ao processo de Aconselhamento Genético. Em muitos casos essas variáveis acabam sobrepondo-se às informações científicas, interferindo na compreensão das mesmas e, conseqüentemente, nas decisões. Ter consciência desse processo é de fundamental importância para que o profissional possa realizar adequadamente o Aconselhamento.

Ao se considerar o Aconselhamento Genético como um processo de relação interpessoal e conhecer a interferência dos processos psicológicos e sociais muda a abordagem. Segundo Kessler (1979) o que antes era centrado no conteúdo passa a ser centralizado na pessoa tornando a abordagem mais

humanista. A preocupação com a boa saúde mental da família frente aos fatos colocados tornou-se um dos pontos de preocupação para o profissional.

É imprescindível que os profissionais, além de tecnicamente bem preparados estejam capacitados emocionalmente, para que consigam lidar com os seus próprios sentimentos e preconceitos, para que possam ouvir e entender os pais sem julgá-los, oferecendo-lhes o apoio de que necessitam.

II. AMBULATÓRIO DE GENÉTICA MÉDICA DO HOSPITAL DAS CLÍNICA DA FMRP-USP

Funciona desde 1974 no Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto o Ambulatório de Genética Médica, atendendo pacientes da própria cidade, da 6a. região administrativa do Estado de São Paulo e outros estados do país.

Os atendimentos são realizados às 2as.-feiras - (Triagens e Casos Novos) e às 5as.-feiras (Retornos).

Os atendimentos são realizados por Docentes e por Médicos residentes nos seus primeiros, segundos e terceiros anos de formação em Genética Clínica.

Assim como o conceito de Aconselhamento Genético e suas aplicações sofreram modificações, o mesmo aconteceu com o Serviço.

Inicialmente, visando prevenir o nascimento de crianças portadoras de anomalias, o Aconselhamento Genético centralizava-se na transmissão e compreensão do risco de repetição. As informações eram dadas de duas formas: falava-se o valor percentual do risco e a seguir, se o risco era considerado alto ou baixo. Algumas vezes não era dito o valor percentual mas simplesmente a interpretação - risco alto ou risco baixo.

Realizado desta forma, o Aconselhamento Genético foi considerado "diretivo", pois não permitia que cada pessoa fizesse a interpretação do valor do risco baseado nos seus próprios valores.

Por volta dos anos 80, os alunos de Psicologia da Faculdade de Filosofia, Ciências e Letras de Ribeirão Preto, através da Disciplina de Psicologia do Excepcional, iniciaram estágio no Ambulatório de Genética Médica visando avaliar o desenvolvimento e nível intelectual de alguns pacientes, bem como oferecer atendimento e orientação quanto as estimulações necessárias à cada caso.

Com a proximidade das duas áreas, formou-se um grupo de discussão (Docente da Psicologia, Docentes da Genética, Estagiários da Psicologia e Residentes) tendo por objetivo discutir o atendimento, o papel de cada profissional, o trabalho em equipe multidisciplinar e o Aconselhamento Genético em si. Durante as reuniões de estudo, discutia-se a proposta de Aconselhamento feito por Kessler e sua possível aplicação no Serviço.

Com o passar dos anos, este estudo tornou-se "obrigatório", parte integrante da formação do residente em Genética Médica. Estudava-se o Aconselhamento Genético, sua aplicação no Serviço e a conduta dos profissionais em cada caso atendido por eles. Em algum momento, durante estes 13 anos, passou-se também a discutir a formação do residente sem

preparo emocional para lidar com a problemática da deficiência e com a família.

O trabalho realizado ao longo destes anos resultou em que o Aconselhamento fosse realizado de forma não diretiva, com as famílias sendo orientadas a tomarem as decisões baseadas em seus próprios valores e na colaboração de um profissional da área da Saúde Mental (Psicólogo e/ou Psiquiatra) para trabalhar os transtornos emocionais advindos do processo. Desta maneira a Serviço tornou-se mais humano e mais preocupado com o bem estar das famílias.

III. OBJETIVO DO TRABALHO

Embasados na literatura e principalmente em função do trabalho por nós desenvolvido junto ao Serviço de Genética Médica do Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto ao longo dos anos, sentimos necessidade de obter dados que possibilitassem uma reflexão sobre o Serviço em questão.

Estabelecemos como objetivos específicos:

- conhecer a percepção destas famílias sobre a anomalia do filho e sobre o atendimento na Genética Médica;

- conhecer as expectativas destas famílias em relação ao futuro do filho e delas mesmas;

- conhecer a compreensão destas famílias sobre o fato e possíveis fatores que influenciam;

- detectar qual a influência do Aconselhamento Genético nas famílias;

- conhecer a percepção que as famílias têm sobre o Aconselhamento recebido;

- conhecer as várias fases emocionais pelas quais os pais passam durante o processo de Aconselhamento Genético;

- detectar possíveis fatores que dificultam a aceitação do diagnóstico;

- propor possíveis modificações no processo de Aconselhamento Genético.

IV. METODOLOGIA

IV.1. A ESCOLHA DO MÉTODO: O INSTRUMENTO PARA COLETA E ANÁLISE DE DADOS

Tendo por objetivo conhecer a reação das famílias frente a inserção de um membro portador de anomalia, encontramos-nos frente a necessidade de escolher um método que possibilitasse-nos apreender um momento específico da vida destas famílias: optamos pelo método clínico.

Este método tem suas raízes na Medicina, onde o médico utilizando-se da entrevista, levanta informações sobre a história do paciente e seu sintoma, dados esses que só ele é capaz de informar.

O método clínico tem sido frequentemente utilizado em pesquisa na área das ciências humanas e tem na entrevista a sua principal técnica.

Reuchlin (1971) considera que o método é o "mais indicado para aumentar os nossos conhecimentos gerais no campo da Psicologia". Ressalta que a própria entrevista do psicólogo com o sujeito é uma técnica clínica por excelência.

O pesquisador busca compreender o que se passou com o sujeito e portanto é necessário que ele relate o que aconteceu com ele. A entrevista permite ao pesquisador facilitar, através de perguntas, a produção dos relatos sobre o que cada um deles vivenciou.

Baseado nos fundamentos teóricos, a utilização da entrevista como técnica da investigação científica, como instrumento de coleta de dados em pesquisa, tem sido amplamente discutida na literatura.

De acordo com Bleger (1980), "o estudo científico da entrevista tem reduzido sua proposta de arte e incrementado sua operacionalidade e utilização como técnica científica".

Cannell e Kahn (1974) enfatizam o uso da entrevista principalmente quando se pretende coletar dados relativos à opiniões, percepções, comportamentos, sentimentos, atitudes, experiências passadas e comportamentos futuros, entre outros. Estes dados, segundo os autores, "estão dentro" do sujeito e, portanto, só ele é capaz de informar.

O uso da entrevista, enquanto instrumento de coleta de dados, possui vantagens e limitações que devem ser consideradas na escolha do instrumento.

Asti-Vera (1975) e Thiollent (1981) salientam algumas vantagens no uso da entrevista em pesquisa:

- é acessível a uma ampla faixa da população, uma vez que não depende da escolaridade dos indivíduos;
- permite obter informações relevantes em um período de tempo relativamente curto;
- facilita o esclarecimento de pontos obscuros (questões e/ou respostas);
- permite estabelecer uma boa interação entre entrevistador e entrevistado facilitando a coleta de dados;
- possibilita observar o sujeito na situação, permitindo assim obter dados sobre suas reações e comportamentos frente a algumas questões;
- garante um número de sujeitos, de entrevistas, visto que não depende da devolução do material;
- baixo custo.

Cannell e Kahn (1974) salientam como limitações, a inabilidade do respondente a certos tipos de informações; o envolvimento do respondente com os dados levando-os a fornecer informações tendenciosas e, por último, ressaltam a necessidade de se ter um entrevistador bem treinado na utilização da técnica.

A presença dos vários fatores positivos, bem como o fato de a entrevista estar sendo amplamente utilizada, não significa que ela seja o melhor instrumento de coleta de dados para todas as situações.

É fundamental que se faça uma análise das vantagens e limitações de seu uso considerando-se sempre o objetivo do trabalho proposto, o tipo de dados que se pretende obter e a forma como os dados serão analisados.

O método clínico propicia-nos quantidade imensa de informações. A leitura deste material, assim como a escolha do método, é galgada não só nos pressupostos teóricos do pesquisador, mas também no tipo de dados obtidos e no objetivo do trabalho.

A discordância quanto aos pressupostos teóricos, métodos e técnicas a serem utilizadas, tem feito com que esta seja uma fase difícil para o pesquisador.

A análise qualitativa de dados foi recentemente retomada e baseia-se nos mesmos pressupostos da chamada pesquisa qualitativa.

Fernandez (1991) enfatiza que a análise qualitativa tem por objetivo buscar uma apreensão de significados nas falas dos sujeitos, no contexto em que se inserem. A análise é também delimitada pela abordagem conceitual do pesquisador.

Este tipo de análise, segundo Biasoli-Alves et alii (1992), tem sido o caminho que os pesquisadores brasileiros vem procurando contra a rigidez, por sua característica de sistematização, que apesar de não envolver quantificação dos dados não perde, com isso, o rigor científico.

Embora a leitura do material dependa de formação e característica do pesquisador, a exemplo do que acontece nos modelos tradicionais de pesquisa, todo rigor metodológico necessita ser tomado.

Em relação a amostragem, cabe ressaltar que para as metodologias qualitativas de pesquisa o critério numérico não deve ser adotado a priori.

Para Minayo (1993), a amostragem qualitativa deve privilegiar "os sujeitos sociais que detêm os atributos que o investigador pretende conhecer (p. 102) ... e considera que as entrevistas devam ser realizadas em número ... "suficiente para permitir uma certa reincidência de informações ..." (p. 102).

IV.2. ELABORAÇÃO E DESCRIÇÃO DO INSTRUMENTO UTILIZADO

Após cuidadosa análise dos pontos levantados optamos pelo uso da entrevista semi-estruturada como o instrumento de coleta de dados nesta pesquisa. Acreditamos que um roteiro estruturado, com questões fechadas que trunquem o discurso do sujeito, certamente não seria adequado.

Entendemos por entrevista semi-estruturada a utilização de um roteiro com tópicos (tema ou núcleos) relacionados e direcionados pelo objetivo do trabalho, que será utilizado com todos os sujeitos.

A literatura tem apontado para o uso de entrevistas semi-estruturadas, que pedem uma composição de roteiro com tópicos gerais, relacionados e elaborados de forma a que possam ser abordados em todas as entrevistas (Biasoli-Alves et alli, 1992).

O uso do roteiro na entrevista deve servir para nortear o entrevistador nunca para cercá-lo ou a entrevista.

O entrevistador se vê livre para realizar perguntas e intervenções que lhe convier, visando ... "ampliar o campo de exploração do entrevistado ou aprofundar o nível da informação ou opinião. O instrumento deve ser o facilitador da abertura, de ampliação e de aprofundamento da comunicação" (Minayo, 1993).

A ordem das questões, a linguagem e os termos propostos devem permitir um relato flexível, dando liberdade ao sujeito para expressar suas opiniões, no ritmo e sequência que melhor lhe convier.

Baseados na literatura citada, nos critérios por ela propostos, elaboramos os roteiros de entrevistas que serão utilizados em tres momentos diferentes.

O primeiro momento é aquele em que as famílias chegam ao Ambulatório de Genética para realizarem a primeira consulta.

A entrevista busca evidenciar qual o conhecimento que as famílias possuem sobre o problema que estavam passando, como estavam vivenciando, ou tinham vivenciado esta experiência, quais modificações ocorreram na relacionamento e na dinâmica familiar, sentimentos vivenciados por elas frente à notícia e perspectiva de planejamento familiar.

O segundo momento acontecia quando as famílias tinham passado por três consultas no Ambulatório de Genética e, portanto, recebido informações quanto ao quadro clínico, exames e orientações quanto aos tratamentos necessários.

A entrevista busca apreender possíveis modificações no conhecimento que tinham sobre o problema, dificuldades enfrentadas pelas famílias na compreensão das informações, na aceitação do possível diagnóstico e sentimentos vivenciados neste período.

O terceiro momento se faz quando a família recebe alta do Ambulatório. A entrevista busca verificar a compreensão da família sobre as informações recebidas, a existência ou não de modificações na dinâmica familiar, percepções da família sobre a experiência vivida e sobre o atendimento recebido.

Todas as entrevistas foram realizadas no Ambulatório de Genética Médica do Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto. A primeira entrevista era feita momentos antes da primeira consulta; a segunda, antes de iniciarem o quarto atendimento e a entrevista final um mês após a alta.

No contato inicial com as famílias, nos apresentávamos e explicávamos o objetivo de nosso estudo, solicitando a participação das mesmas e garantíamos o sigilo da identidade.

A entrevista era iniciada pela coleta de dados que identificavam a família. O registro dos relatos era feito no próprio roteiro.

IV.3. PARTICIPANTES DO ESTUDO

Participaram deste estudo famílias que buscaram atendimento no Ambulatório de Genética Médica, em função do filho apresentar algum tipo de anomalia.

Não foram estabelecidos critérios quanto a idade, sexo, nível sócio econômico ou tipo de anomalia para seleção dos sujeitos.

Gostaríamos de salientar que não constituiu nosso objetivo incluir todas as famílias que buscaram atendimento no Ambulatório naquele período. Nossa preocupação, como já dissemos, não era de realizar um estudo quantitativo que permitisse a generalização ampla dos dados, mas obter material necessário que atendesse aos objetivos propostos.

Sendo assim, o término da coleta de dados realizou-se a partir da análise do conjunto das 26 (vinte e seis) entrevistas que estavam em andamento. Como observamos reincidência de informações optamos por analisar em profundidade 10 (dez) dessas famílias cujos processos de Aconselhamento Genético já haviam sido concluídos.

Das 10 (dez) famílias que participaram do estudo, 07 (sete) possuem filhos homens, 01 (uma) tem filha, 01 (uma) família teve 01 (um) natimorto com sexo indeterminado e a outra teve 02 (dois) abortos espontâneos.

Quanto ao estado civil, 09 (nove) casais são legalmente casados, estando uma (01) mãe no segundo casamento e 01 (um) casal não está legalmente casado.

Dos 10 (dez) casais, 05 (cinco) pais e 06 (seis) mães possuem nível de escolaridade correspondente ao primeiro grau incompleto, 03 (três) pais e 02 (duas) mães primeiro grau completo; 01 (um) pai e 01 (uma) mãe possuem colegial completo; 01 (uma) mãe, colegial incompleto e somente 01 (um) pai da amostra possui curso superior completo.

Quanto ao tipo de ocupação 04 (quatro) mulheres exercem atividade fora de casa e 06 (seis) dedicam-se aos cuidados da casa. Todos os homens (pais) trabalham fora sendo que 04 (quatro) são autônomos, 05 (cinco) são funcionários de firma, e 01 (um) não teve sua profissão declarada.

No que se refere a posição da criança na ordem de nascimento somente 03 (três) eram o primeiro filho do casal (inclusive o natimorto); todos os outros são segundo filho em diante.

Quanto ao diagnóstico, 09 (nove) famílias tiveram o diagnóstico de seus filhos estabelecidos e somente para uma delas não foi possível definir o diagnóstico.

Uma criança faleceu logo após a terceira fase do estudo e uma família não compareceu mais ao serviço após ter recebido o resultado do exame (cariótipo) e o diagnóstico.

A seguir apresentamos uma caracterização detalhada das famílias participantes do estudo: resumo do diagnóstico, etiologia, risco de ocorrência e prognóstico determinados especificamente para cada uma delas.

V. CARACTERIZAÇÃO DAS FAMÍLIAS

*F1

Nome do paciente: A.Q.W.

Idade: 2 anos Sexo: Masculino

Idade dos pais ao nascimento: Pai: 34 anos

Mãe: 32 anos

Escolaridade do Pai: Superior

Escolaridade da Mãe: 2o. grau (magistério)

Ocupação do Pai: escriturário

Ocupação da Mãe: Secretaria

Religião dos Pais - Católicos

Estado Civil: Casados legalmente

Número de filhos do casal: 02 (dois)

Posição da criança na ordem do nascimento: 2o. filho

Diagnóstico: Síndrome de Silver-Russel

- baixa estatura (deficit de crescimento pondero-estatural)

- na infância estatura muito abaixo do normal (abaixo do 3o. percentil)

- na idade adulta estatura semelhante ao normal, podendo chegar a 1,52m

Não apresenta atraso de desenvolvimento mental: a maioria apresenta inteligência normal

Etiologia - esporádica; desconhecida

Risco de Ocorrência - Nulo

Prognóstico - apresentará baixa estatura

* Para identificação das famílias durante o trabalho atribuiu-se um número em cada uma delas.

F2

Nome do Paciente: J.M.P. de M.

Idade: 07 meses Sexo: Masculino

Idade do Pais ao Nascimento: Pai - 30 anos

Mãe - 25 anos

Escolaridade do Pai: 3o. ano primário

Escolaridade da Mãe: 4o. ano primário

Ocupação do Pai: Metalúrgico

Ocupação da Mãe: do lar

Religião: Pais - Católica

Estado Civil: Casados legalmente

Número de filhos do casal: 04 (quatro)

Posição da criança na ordem de nascimento: 4o. filho

Encaminhamento: Solicitado pedido de consulta pela pediatria (neonatologia).

"criança com história de onfalocele, hipoglicemia, macroglossia e macrossometria. Evoluindo bem, com bom ganho ponderal, bom desenvolvimento neuropsicomotor.

Diagnóstico: Síndrome de Beckwith-Wiedemann

- Macroglossia (língua grande)
- Visceromegalia (aumento dos órgãos internos)
- Gigantismo somático
- onfalocele (abertura do abdomen; herniação das vísceras através do orifício umbilical)

Provavelmente como consequência das sucessivas intervenções e complicações das alterações presentes na síndrome a criança apresenta atraso de desenvolvimento motor e linguagem.

Etiologia: Esporádica; Desconhecida

Risco de Ocorrência: Nulo

Prognóstico: Para o quadro clínico - sobrevivendo o primeiro ano de vida, a expectativa é de vida normal.

Para atraso de desenvolvimento - favorável desde que sejam oferecidos todos os tratamentos necessários, principalmente estimulação motora e atendimento fonoaudiólogo.

F3

Nome do Paciente: E.S.H.S.

Idade: 37 dias Sexo: Masculino

Idade dos Pais ao nascimento: Pai - 41 anos

Mãe: 38 anos

Escolaridade do Pai: Primário Completo

Escolaridade da Mãe: Terceiro ano primário

Ocupação do Pai: Vendedor Autonomo

Ocupação da Mãe: Ajudante de cozinha

Religião dos Pais: Católica

Estado Civil: Casados legalmente

Número de Filhos do Casal: 02 (dois)

Posição da criança na ordem de nascimento: 2o. filho

Encaminhamento: pedido de consulta da pediatria "RN de parto normal e a termo, adequado para a idade gestacional, nascimento em 02/02/92 (04 dias de vida) bem, com apgar 9 e 10. Peso ao nascimento 2.720g. Ao exame foi visto segmento cefálico: pavilhão de baixa implantação, olhos com prega horizontalizada, mão com prega única. Esta actérico e em fototerapia, sendo submetido a transfusão de troca (Ht 77%). Solicito avaliação e conduta".

Diagnóstico: Síndrome de Down - trissomia 21 livre

Deficiência Mental: de leve a profunda

Atraso geral de Desenvolvimento: Motor, de linguagem e Social

Etiologia - cromossômica; esporádica

Risco de Recorrência: de 2% para filhos vivos

Prognóstico: Para quadro clínico - favorável

Para deficiência mental - favorável desde que receba os atendimentos especiais necessários: fisioterapia, fonoaudiologia, psicologia e escola especial quando necessário.

Obs.: criança faleceu aos 02 (dois) mese.

Atestado de Óbito: Choque séptico, diarreia aguda prolongada, desnutrição proteico calórico.

F4

Nome do Paciente: M.M.R.

Idade: 03 meses Sexo: Masculino

Idade dos Pais os nascimento: Pai - 24 anos

Mãe: 23 anos

Escolaridade do Pai: Colegial Completo

Escolaridade da Mãe: 8a. série do 1º grau

Ocupação do Pai: Escrivão

Ocupação da Mãe: Secretária em consultório

Religião dos Pais: Católica

Estado Civil: Casados legalmente

Número de filhos do casal: 01 (um)

Posição na criança na ordem de nascimento: filho único (1o. filho)

Encaminhamento: Encaminhado pela pediatra da cidade: - "criança com RN de parto normal e a termo, sexo masculino - Apgar 9 e 10 - Peso 2.930g - comprimento 48cm. Suspeita de Síndrome de Down.

Diagnóstico: Síndrome de Down - trissomia 21 livre

Deficiência Mental - de leve a profunda

Atraso Geral do Desenvolvimento: Motor, de linguagem e Social

Etiologia: Cromossômica; esporádica

Risco de Ocorrência: de 2% para filhos vivos

Prognóstico: Para quadro clínico - favorável

Para deficiência mental - favorável desde que receba os atendimentos especiais necessários - fisioterapia, fonoaudiologia, psicologia e escola especial, quando necessário.

F5

Nome do Paciente: M.M.

Idade: 06 meses' Sexo: Feminino

Idade dos Pais ao Nascimento: Pai - 47 anos
Mãe - 41 anos

Escolaridade do Pai: 4o. ano primário

Escolaridade da Mãe: 4o. ano primário

Ocupação do Pai: Garçon (empregado)

Ocupação da Mãe: do lar

Religião dos Pais: Católica

Estado Civil: Casados legalmente

Número de filhos do casal: 07 (sete)

Posição da criança na ordem de nascimento: 7o. filho

Encaminhamento: Encaminhada pelo pediatra da cidade. "Solicito marcar consulta para menor M.M. na Genética"

Diagnóstico: Síndrome de Down - trissomia 21 livre - olhos oblíquos

Deficiência Mental - de leve a profunda

Atraso geral do desenvolvimento: Motor, de linguagem e Social

Etiologia - cromossômica; esporádica

Risco de ocorrência: 2%

Prognóstico: Para quadro clínico - favorável

Para deficiência mental - favorável desde que receba os atendimentos especiais necessários - fisioterapia, fonoaudiologia, psicologia e escola especial, quando necessário.

F6

Nome do paciente: L.S. de S.

Idade: 7 anos Sexo: Masculino

Idade dos Pais ao Nascimento: Pai - 24 anos

Mãe - 22 anos

Escolaridade do Pai: 1o. ano completo

Escolaridade da Mãe: 5a. série do 1o. grau

Ocupação do Pai: Mestre de obras (empreiteiro)

Ocupação da Mãe: do lar

Religião dos Pais: Pai - Não declarada

Mãe - Evangélica

Estado Civil: Casados legalmente

Número de filhos do casal: 02 (dois)

Posição do filho na ordem de nascimento: 2o. filho

Encaminhamento - pedido de consulta do ambulatório de neuromuscular.
"Paciente com diagnóstico clínico confirmado de Distrofia Muscular Duchenne, solicito continuar Aconselhamento Genético".

Diagnóstico: Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne - Ligada ao X Recessiva

- Ao nascimento normal

- Enfraquecimento muscular progressivo de início na primeira infância

- Quedas frequentes

- Em idade escolar - para de andar aos 10 anos; falece em torno de 20 anos por insuficiência cardíaca e respiratória, dificuldade para realizar o ato da escrita

- Alguns casos relato de atraso do desenvolvimento neuromotor

- Não apresenta deficiência mental (entretanto, há caos com DM)

Etiologia: Ligada ao X Recessiva

Risco de Recorrência: Depende se é herdada ou manifestação nova

Prognóstico: Quadro clínico - óbito antes da 3a. década por insuficiência respiratória e cardiopatia.

Em consequência da degeneração muscular perde gradativamente a mobilidade (para de andar) e, a destreza manual, comprometendo à aprendizagem acadêmica, conseqüentemente aparecem deficits cognitivos.

OBS.: mãe esta grávida do 3o. filho.

F7

Nome do paciente: V.C.L.J. e R.S.J.

Idade do Casal por ocasião do último aborto: Pai - 28 anos

Mãe - 24 anos

Escolaridade do Esposo: 1o. grau completo (8a. série)

Escolaridade da Esposa: 1o. grau completo (8a. série)

Ocupação do Esposo: Feirante (autônomo)

Ocupação da Esposa: do lar

Religião dos Pais: Católica

Estado Civil: Casados legalmente

Número de filhos do casal: não tem

Encaminhamento - Encaminhado ao Serviço de Genética por terem apresentado 02 (dois) abortos espontâneos no primeiro trimestre de gestação. Já foram investigados causas ambientais na mãe (infecções, uso de drogas), sem que tenham sido detectadas nenhuma anormalidade.

Não apresenta consanguinidade ou casos de aborto de repetição na família

Diagnóstico: Abortamento de repetição; pelos exames exclui-se cromossomopatia, não são evidentes fatores genéticos envolvidos com estas perdas gestacionais.

Etiologia: Não definida

Prognóstico: acompanhamento da nova gestação

F8

Nome do paciente: -

Idade: natimorto Sexo: indefinido

Idade do casal ao nascimento: Pai - 29 anos

Mãe - 20 anos

Escolaridade do Pai: Ginásial Completo (8a. série do 1o. grau)

Escolaridade da Mãe: 3o. ano primário

Ocupação do Pai: Pedreiro (autônomo)

Ocupação da Mãe: do lar

Religião dos Pais: Pai - não declarada

Mãe - Católica

Estado Civil: Não são casados. Residem juntos.

Número de filhos do casal: não há

Posição do filho na ordem de gestação: 1o. filho (natimorto)

Encaminhamento - pedido de consulta da ginecologia - "criança com múltiplas malformações e sexo indefinido tendo óbito menos 24 horas após nascimento.

Solicito Aconselhamento Genético".

Diagnóstico: Sirenomelia (Sequência disruptiva vascular)

- Desenvolvimento anormal da região caudal do corpo, com graus variados de fusão nas extremidades inferiores.

- Artéria umbilical única

- Agenesia renal

- Cardiopatia

Etiologia: todos os casos esporádicos; desconhecida

Risco de Ocorrência: nulo para outras gestações

Prognóstico: óbito (natimorto)

F9

Nome do paciente: A.M.J.

Idade: 2a7m Sexo: Masculino

Idade dos Pais ao nascimento: Pai - 26 anos
Mãe - 24 anos

Escolaridade do Pai: 3o. ano primário

Escolaridade da mãe: 6a. série ginásial

Ocupação do pai:

Ocupação da mãe: do lar

Religião dos Pais: Pai - não declarada
Mãe - católica

Estado Civil: Mãe esta separada do pai da criança. Esta no segundo casamento

Número de filhos do casal: 01 (um)

Posição da criança na ordem de nascimento: 1o. filho

Encaminhamento: pedido de consulta da neurologia - "criança do sexo masculino, 2a e 4 meses com turricefalia, dolicocefalia, prega simiesca em mão esquerda, telecanto (?) e estrabismo associado a R.D.N.P.M.. Solicitamos avaliação e conduta".

Diagnóstico: Retardo Neuropsicomotor e Malformações Congênicas Múltiplas (diagnóstico sindrômico não esta estabelecido)

Etiologia: à esclarecer

Risco de ocorrência: não foi possível estabelecer

Prognóstico: Orientada quanto a atendimento especializado de fisioterapia e fonoaudiologia e acompanhamento do desenvolvimento cognitivo.

OBS.: Mãe esta grávida de um novo companheiro.

F10

Nome do Paciente: M.S.

Idade: 07 meses Sexo: Masculino

Idade dos Pais do Nascimento: Pai - 31 anos

Mãe: 24 anos

Escolaridade do Pai: 8a. série do 1o. grau

Escolaridade da Mãe: Colegial incompleto

Ocupação do Pai: Garçon

Ocupação da Mãe: Auxiliar de Enfermagem

Religião dos Pais: Católica

Estado Civil: Casados legalmente

Número de filhos de casal: 02 (dois)

Posição da criança na ordem de nascimento: 2o. filho

Encaminhamento: não consta em pasta

não há carta de encaminhamento

Diagnóstico: Síndrome de Rubinstein-Taybi - face característica

Retardo Mental: de moderado à severo

Retardo de Desenvolvimento: Motor, de linguagem e Social

Etiologia: Desconhecida; esporádica

Risco de Ocorrência: indeterminado

Prognóstico:

- indeterminado para quadro clínico

- indeterminado para a gravidade do retardo mental, pois depende tanto das condições de saúde quanto dos atendimentos especializados efetuados.

VI. ANÁLISE DOS DADOS

VI.1. ENTREVISTA INICIAL - FASE I

VI.1.1. PERCEPÇÃO DOS PAIS SOBRE O ENCAMINHAMENTO

Investigamos junto aos casais deste trabalho se estes sabiam o porque tinham sido encaminhados para o Serviço de Aconselhamento Genética, o que conheciam sobre o atendimento e a Genética.

Alguns pais relataram o que pensavam ser Genética.

"Genética para mim é defeito físico".
(F1)

"Achava que o nome de Genética era o nome do balcão, como do balcão vermelho que é assim".
(F6)

A definição da terminologia é desconhecida sendo assim, os objetivos e aplicações também serão.

Ao serem encaminhados os pais recebem informações sobre o motivo deste. Perguntado sobre as informações que receberam por ocasião do encaminhamento, os pais disseram que:

"A médica do balcão verde claro, disse que era para marcar no balcão azul, que iriam conversar sobre o menino".
(F2)

"A médica falou que não podem fazer nada, que agora é só para acompanhar. Mandou para cá. Não explicou nada, acho que é um tipo de atendimento preparativo. Preparar a gente para os problemas que veem pela frente".
(F6)

"Fomos encaminhados pelo balcão verde, elas me mandaram no balcão azul. Já tinha pedido na pasta, mas não sabia. Ninguém falou, agora voltei no balcão verde e a médica falou que eu tinha que passar aqui. Acho que estou vindo aqui para obter o resultado do porque o nenê nasceu defeituoso".

(F8)

"Fomos encaminhados pela médica das clínicas velha, ela disse que a criança tem problema, risquinho na mão, rosto diferente".

(F3)

Por estes depoimentos podemos supor que nenhuma informação foi dada ou então, as informações foram pouco claras, insuficientes para informarem adequadamente os pais. Isto desencadeou expectativas errôneas e ansiedade nos pais.

"A médica falou que ela tem mongolismo e quem CUIDA disso é aqui".

(F5)

"Fomos encaminhados para fazer cariótipo, saber a causa da cardiopatia, saber se a criança pode fazer cirurgia".

(F10)

"Fomos encaminhados pela Dra. A para fazer cariótipo".

(F4)

A centralização em um único objetivo do Aconselhamento Genético, "fazer cariótipo" ou o uso de um termo de sentido amplo "cuida", também propicia o aparecimento de expectativas errôneas por parte das famílias, que além de dificultarem o atendimento inicial, uma vez que torna-se necessário explicações corretas, este tipo de informações pode levar os pais a interromperem o processo de Aconselhamento Genético pois não terão suas expectativas satisfeitas (cuidado) ou então quando alcançarem o objetivo esperado (cariótipo).

VI.1.2. POR QUE ACONTECEU? - A EXPLICAÇÃO DA CAUSA

Faz parte da natureza humana buscar explicações para todos os fatos que ocorrem na vida.

Os pais de uma criança portadora de anomalia necessitam saber a causa de tal fato, de obterem explicações, sejam elas verdadeiras, corretas ou não.

*"Eu me preocupo, por que eu fumei durante a gravidez, fumei até o 5o. mes, acho que o cigarro colaborou. Na 3a. (gravidez) eu parei logo no começo, ela nasceu com 3.500Kg, é forte, totalmente diferente
O 1o. também é normal, eu fumei a gravidez inteira. Acho que o cigarro colaborou, sei lá, o organismo estava predisposto".*
(F1)

"Falaram (médica) que ela nasceu assim por causa da idade, minha. Eu acho que pode, ser e também porque eu tive muito filho, o corpo está cansado".
(F5)

"Acho que o 1o. aborto foi por que eu fiz RX odontológico, não sabia que estava grávida; tomei anti-inflamatório e analgésicos. No 2º. aborto não tenho claro, acho que o útero estava fraco, engravidei 6 meses após o 1º aborto".
(F7)

*"É um tipo de problema que tenho, que passei para a criança. Agora o que é que eu tenho, como passei, não sei.
... Não sei se é de mim, se vem o problema dele (família do pai), já fiz vários exames, os médicos procuram até na perna, não deu nada".*
(F6)

*"As pessoas (vizinhos) disseram que eu perdi água antes e ele (criança) ficou assim. Os médicos disseram que ele tinha só 2 fios no umbigo, diz que tem que ter 3. Ah! eu não sei direito Eu acho que esse filho não era para ter vindo agora.
Não era o momento.
Eu não estava preparada, muito nova, quando eu fiquei sabendo já*

estava grávida de 6 meses Com o acontecido (morte do bebe) parece que Deus me tira do abismo".

(F8)

Estes depoimentos demonstram claramente a necessidade que os pais tem de encontrar uma explicação para o fato acompanhado de um sentimento de culpa. Há uma preocupação de que eles foram os causadores do problema, por alguma coisa que fizeram no passado ou no presente. Os pais sentem que falharam.

"Não sei porque aconteceu. Porque a gravidez foi boa. Não tive nada Na família do meu marido tem criança que custou a andar, uma delas andou aos 8 anos. Acho que pode ter puxado a família do pai. Na minha família não tem nada

Gostaria que fosse normal, Deus quis assim a gente tem que se conformar".

(F6)

"Acho que foi muito mais a cabeça dela (esposa), fica preocupada, pensando que ia acontecer, de novo (aborto)".

(F7 pai)

Ao tentarem encontrar uma explicação, os pais sentem necessidade de culpar outra pessoa pelo seu fracasso, por sua infelicidade. Quase sempre dirigem a culpa aos profissionais que os atendem, aos seus conjuges e as suas famílias. Explicações espirituais são frequentes podendo significar castigo ou cruz que tem que carregar.

"Acho que é por causa do problema dele. Sofreu muito, ficou internado (cirurgia de hérnia), isto faz atrasar".

(F2)

O desenvolvimento mais lento (da criança) é por causa do problema do coração".
(F10)

Algumas vezes torna-se mais fácil aos pais encontrarem a explicação que necessitam, em fatos concretos acontecidos com a criança, eliminando a possível culpa, uma vez que não tiveram ação sobre os mesmos.

"Não sei porque ele nasceu assim. Tem problemas. Não imagino, não tenho explicação".
(F3)

"Foi falado que isso acontece por acidente. Os médicos falaram. Um problema na hora que os espermatozóides encontra o ovo. Acontecem algo, deu o acidente".
(F4)

Frente a um acontecimento perturbador, como o nascimento de uma criança portadora de anomalia, muitas vezes a recusa em elaborar uma explicação pode significar a recusa em aceitar o fato, a negação do diagnóstico.

Explicações atribuindo causalidade ao ocorrido, garante aos pais a sua não participação, eliminando assim qualquer responsabilidade ou sentimento de culpa que possa surgir.

VI.1.3. COMO FIQUEI SABENDO: A PERCEPÇÃO DOS PAIS

O nascimento de um filho é visto como um dos marcos no desenvolvimento da vida de um casal, bem como na vida do homem e da mulher.

Embora este nascimento seja esperado, são poucos os adultos que estão verdadeiramente preparados para serem pais, para lidar com os aspectos que envolvam a gravidez e a educação de um filho.

Se a maioria dos pais não estão preparados para o nascimento de uma criança normal, menos preparados estarão para serem pais de uma criança portadora de uma anomalia.

Certamente o impacto da notícia desencadeará reações emocionais diversas que muitas vezes irão influenciar na compreensão das informações, nos cuidados necessários para com esta criança, nas fantasias que farão, na reestruturação do equilíbrio familiar e principalmente na ligação afetiva mãe-filho.

Os depoimentos apresentados pelos pais são variados demonstrando que forma, linguagem e o momento em que a notícia é dada, são fatores que influenciaram na percepção que os pais terão sobre seus filhos.

"Criança nasceu com 2.030Kg, a médica encaminhou para a Genética. Levei para um pediatra na cidade, que encaminhou para a Genética".

(F1)

"Ele teve hérnia no intestino e a médica das clínicas velha falou que ele tem problema na língua, ele tem língua grande. Precisa fazer cirurgia".

(F2 p)

"As médicas não falam nada do que ele tem, só que ele tá indo bem. Ele é diferente dos outros, não pega as coisas, não fica sentado sozinho".

(F2 m)

Alguns profissionais ao omitirem dos pais as reais condições de seu filho, estão transferindo para terceiros a incubência, retardando por vezes o processo de aceitação bem como o início dos atendimentos necessários a criança. O desconhecimento sobre as condições de saúde do filho dificultam o estabelecimento da relação médico-paciente, pois, além de explicar o atendimento deverá também alertar aos pais sobre a possível anomalia.

Os médicos disseram que ela só tinha 2 fios no umbigo, diz que tem que ter 3 fios. Ah!, eu não sei direito, eles explicaram que são 3 e ele nasceu com 2".

(F8)

"Quem falou? A médica, a enfermeira, qualquer um de branco, não sei. Falou que a criança ia ser normal. Ah, não sei. Ninguém falou nada, o nome, só do olho, risquinho na mão".

(F3)

A minimização do problema e o uso de linguagem inadequada, dificulta a compreensão dos pais, levando-os a fantasias fora da realidade, iludindo-os.

"A Eguinha (médica), ela falou no hospital - foi assim: Eu estava lá para ver a criança; 45 minutos depois que ela tinha nascido, a égua falou que ela tinha Down, que não ia andar, que não ia falar. Quase bati nela, joguei pela janela. A sorte foi que passei mal, quase desmaiei, pressão caiu.

Pedi para não falarem nada para ela (mãe), esperar o dia seguinte, quando eu estivesse junto; mas não. Ela (médica) falou antes de ir embora. Ela (médica) ia dormir quieta, tranquila, essa aqui (mãe) não".

(F4 p)

"Quando a médica falou, fiquei chocada, Telefonei para ele, pedi para vir para o hospital".

(F4 m)

"A médica explicou que ia ter que estudar em escola diferente. A médica disse que o mundo dele era diferente. Não seria igual aos meus outros filhos, que ela vai demorar para falar, para andar Quando falaram que ela era assim, achei que ele era igual a criança da APAE. Quando a médica foi falando via N, toda encolhidinha, com a mão que não ia pegar nada, sem poder pisar no chão. Comecei a chorar".

(F5)

"Disse que ele tem Entofia Muscular Congenita Duchenne. Duchenne, ele (médico) explicou que piora, assim oh. Ele estava andando não caia, agora cai. Antes ele levantava sozinho, agora precisa segurar. Não estou vendo

melhora. Os pés eram para frente, agora estão batendo um no outro O médico de escola disse que ele vai andar até os 9 anos e que depois não anda mais".

(F6)

A transmissão de notícia no momento inadequado, de forma destrutiva, pode levar os pais a não esperarem nada da criança bem como fortalecer ou desencadear sentimento de revolta e raiva, rompendo o vínculo médico-paciente, ficando a família orfã e muitas vezes sem condições de perceber que necessita de ajuda ou então sem saber onde buscá-la.

"Os médicos falaram que não é nada da gravidez, já fiz vários exames (ultrassom, sangue) não dá nada. Mandaram para Genética".

(F7)

"Quando ele nasceu, 15 dias depois, médico auscultou sopro. Encaminhou para cardiologia que pediu eco; detectou tetralogia de Falot. O cardiologista solicitou consulta na Genética por que ele (criança) tem dedo tortinho e muito cabelo".

(F10)

Ao reconhecerem alguns sinais clínicos, mas por desconhecerem o significado dos mesmos, a informação é limitada, restringindo-se a descrição dos sinais observados. Tanto o stress, quanto a ansiedade, podem ser desencadeados devido a falta de informação.

VI.1.4. IMPACTO DA NOTÍCIA: A REACÇÃO DOS PAIS

A espera do bebe que vai nascer, é fonte de sonhos e fantasias. Criam-se expectativas em relação a esse filho que vão desde o aspecto físico ate às realizações profissionais.

O nascimento de um bebe portador de uma anomalia acaba com os sonhos e fantasias, os pais sentem-se frustrados, desapontados e deprimidos, padecem de dor, incerteza e medo.

Ninguém está preparado o suficiente para ser pai ou mãe de um bebê com anomalias. Reações emocionais diversas têm sido relatadas devido ao impacto da notícia.

"Levei um choque. Porque não é fácil ... Comecei a chorar". (F5)

"Chorei muito no corredor do Hospital". (F8 p)

"É um choque, agente fica traumatizado; mas passa". (F4 m)

"Sofri muito com os abortos, a cabeça fica confusa, é um trauma" (F7m)

Reação de trauma, choque, onde existe uma quebra do equilíbrio usual, são frequentemente relatados pelos pais.

"Fiquei com a cabeça atordoada, fiquei assim quando fiquei sabendo". (F3 m)

"Quase bati nela, joguei pela janela. A sorte foi que eu passei mal, quase desmaiei, pressão caiu". (F4 p)

Muitas vezes o impacto é tão grande, que alterações fisiológicas são desencadeadas. Reações de agressividade para consigo mesmo e para com os outros são também relatadas demonstrando o estado de choque.

"Chorei a noite toda, esperava encontrar meu filho morto quando chegasse ao Hospital". (F2 m)

"Fiquei muito triste, também pensei que ele fosse morrer". (F2 p)

"Fiquei aborrecida, sentida. Gostaria que fosse normal, Deus quis assim, a gente tem que se conformar".

(F6)

É frequente reações de desespero onde os pais chegam a desejar a própria morte, ou mesmo a morte do filho. Outras vezes a visão determinista do fato fundamentada na vivência religiosa dos pais influenciam na interpretação que dão ao nascimento.

Fiquei abatida, chorei. Para falar a verdade, eu dei graças a Deus. Estava caindo. Não pensava em ser mãe, foi melhor. Ele (marido) falou que se a criança sobrevivesse ele ia me deixar, ia embora. Meu pai ia encher o saco".

(F8 m)

O desejo de morte do filho a concretização deste seguida pelo sentimento de alívio dificilmente é expresso sem culpa ou remorso. A perda é concreta, estabelece-se um duplo luto, pelo filho imaginado e pelo real.

VI.1.5. SENTIMENTOS VIVENCIADOS

Passado o impacto inicial, marcado pela reação de choque, os pais vivenciam os mais variados sentimentos até que se reestabeleça o equilíbrio novamente. A negação, culpa, raiva, tristeza e ansiedade são algumas das reações emocionais relatadas por eles:

"Até agora ninguém disse ele tem isso ou não tem nada. Quero uma decisão. Saúde ele tem, acho que ele só depende de fisioterapia para desenvolver; acho que ele tem alguma coisa que impede. Espero que eles consigam definir o caso. Que eles possam falar - pode parar de procurar a medicina que ele não tem nada, ou então, que vai ser pequeno mesmo, ou vai se desenvolver.

... Os médicos não disseram nada; o que ele tem nem o que ele não tem.

... No fundo acho que ele vai se desenvolver, não espero que ele tenha 1,80m, mas não vai ser anão.

Adulto normal, estatura média mais ou menos 1,60m. Não acho que tenha problemas.

... Eu não me preocupo mas acho que é questão de tempo, eu também fui miudinha quando criança".

(F1)

"Ele tem o olho puxado. Acho que ele tem o olho puxado, apesar de que meu irmão caçula é idêntico a ele; rosto redondo Se comparar com outra criança que conheço, também não vejo diferença, ele é novinho e nessa idade não dá para perceber. Acho que é um pouco molinho, mas nessa idade é assim mesmo".

(F3)

"Quero saber o motivo da cardiopatia. Ele não tem mais nada, só o problema do coração.

O cabelo dele?, eu também tenho muito".

(F10)

... Ele é magrinho, mas acho que é por causa do coração. Não senta, não sustenta a cabeça ainda, mas é por causa do problema do coração"

(F10)

A negação é o mecanismo de defesa mais utilizado pelos pais. A recusa em aceitar o diagnóstico pode ser evidenciada nos depoimentos acima.

"E voce sabe, sabe o que? Não conheço nada.

Ele tem alguma coisa? Não sei o que?

Sabe o que é isso? Tem certeza? Até agora ninguém falou nada, acho que é?".

(F4 p dirigindo-se a m)

"... A pneumonia é culpa da médica. Desidratação também".

(F4)

"Não. A médica olha a mão e fala que é mongol. Isso porque não é filho dela. A mão dele parece com a minha".

(F4)

Os pais sentem-se enganados, logrados ao perceberem que seus sonhos e projetos não poderão ser realizados. Nesta fase de descrença surgem os sentimentos de frustração e raiva.

Os depoimentos acima demonstram que a raiva pode propagar-se em várias direções, atingindo os profissionais, conjuges ou mesmos vizinhos e parentes.

*"A sra. sabe, a gente quando vai ter um filho ...
A sra. é casada? Quando a sra. tiver vai saber.
Quando a gente vai ter um filho quer tudo perfeito, com saúde.
Não estamos preparados para isso.
Por que eu?"*

(F4 p)

"A gente pergunta. Por que aconteceu comigo?"

(F4 m)

*"A cabeça esta confusa, é um trauma ...
Voce não imagina que vai acontecer com voce"*

(F7)

É comum que os pais expressem sentimento de culpa. Há uma necessidade dos pais de saberem e porque aconteceu com eles e não com o vizinho.

A culpa por algo que possam ter feito e que agora estão sendo castigados é também manifestada.

VI.1.6. O FUTURO DO MEU FILHO? EXPECTATIVA DOS PAIS.

Os pais demonstram ansiedade em relação ao desenvolvimento geral do seus filhos.

Baseados ou não nas informações e conhecimentos que possuem em seus sonhos e fantasias, expectativas sobre o futuro do filho são estruturados.

*Esperamos que nosso filho possa andar, que não sofra mais,
acho que ele vai recuperar o atraso. Esta tudo bem"*

(F2 p e m)

"Espero que ele venha andar, falar; fique bem".

(F4 m)

"No fundo acho que ele vai se desenvolver. Não espero que ele tenha 1,80m, mas não vai ser anão. Adulto normal, estatura média mais ou menos 1,60m".

(F1)

Expectativas relacionadas as várias áreas de desenvolvimento e ao desenvolvimento físico são colocadas pelos pais de forma positiva, ou seja, que serão concretizadas.

"Espero, meu desejo é que ela estude. Não tive oportunidade de estudar os outros filhos, ela é o caçula. Tenho vontade que ela estude, que ela aprenda. Vou fazer um esforço para ajudar ela".

(F5)

Este depoimento demonstra a necessidade que os pais tem de concretizarem o que idealizaram para seu bebe independente das dificuldades que possa apresentar.

"Acho ele solto. Acho que ele vai ter um futuro brilhante. Ele tem carisma, cativa. Acho que é porque ele é pequenininho, é falante. Acho que ele é muito feliz, esta sempre cantando. Acho que ele vai ser um adulto feliz".

(F1)

Os pais tentam superar o problemática do filho, valorizando as características físicas e qualidades da personalidade da criança.

*"Espero o pior. Que o nene vai ter problemas de cabeça,
vai ser diferente dos outros.
... Acho que ele pode ser igual aquelas crianças todas iguais, a
cara tudo igual".*

(F3)

Expectativas negativas quanto ao desenvolvimento do filho são demonstrados principalmente durante a fase inicial ao diagnóstico.

*"Bem! Penso no futuro. Que futuro?!
Como vai se virar?
O que vai acontecer?
Agora que ele esta aqui, nós amamos ele, fazemos coisas, e
depois? Como vai ser?
A sra. sabe que vivemos num mundo competitivo; e ele como vai
ser?
Agora não preocupa, penso no futuro?"*

(F4 p)

*"Agora não tanto, já estou acostumada. Antes pensava como ele
ia ser.
Como as outras crianças, vizinhos iam vê-lo.
Que ia ser rejeitado. Agora penso diferente, não é assim. Todo
mundo gosta dele".*

(F5)

*"Estou muito preocupada em como fazer para trabalhar, quem
vai cuidar dele.
... Tenho medo que a creche não aceite, se ele tiver a doença,
igual as crianças que são todas iguais".*

(F3)

A preocupação com o aspecto social da deficiência, a aceitação da comunidade são evidentes nos depoimentos acima.

"Eu tenho fé em Deus que não vai parar de andar. Mas tem que ter muita fé, por que do jeito que esta indo, ele esta piorando. Esta caindo bastante".

(F6)

"Espero que com cirurgia ele se recupere, sare, tenha peso normal, desenvolvimento seja normal".

(F8)

A esperança de "cura" estará sempre presente seja através da busca de um novo tratamento, seja através da crença de cada uma das famílias.

VI.1.7. O QUE POSSO FAZER PARA AJUDAR MEU FILHO?

"Quero saber, estou sempre à procura de alguma coisa".

(F1)

"Olha eu olho e sei que ele tem S. de Down. Não sei que grau, se tem mais se tem menos, agora, não tem cura. Ele tem e pronto. Temos que ajudar ele".

(F4)

"Será que não tem uma vacina, assim, para prevenir de piorar. Evitar que as feições se acentuem, que dê mais atraso".

(F5)

A necessidade de buscar recursos que ajudem no desenvolvimento do filho, estará sempre presente independente do diagnóstico.

Dessa forma os pais podem estar demonstrando o cuidado, a aceitação bem como evitando o sentimento de culpa de não terem feito nada.

"Perguntei para a médica se podia por bota, ela disse que não; se não ele não ia parar de pé ...

... Da Genética sabe o que eu queria; a doença não tem recurso, queria um remédio para fortalecer, ficar de pé. Sabe, quando a gente ta fraco, toma vitamina. Ele nunca tomou, nem se for para controlar um pouco. Acho que tem que ter uma vitamina para músculos, para controlar, para ajudar:

... Não vai melhorar a doença, mas se a doença é no músculo a vitamina pode ajudar a controlar um pouco.

... Sabe eu também queria saber sobre o tipo de fisioterapia, se natação é bom para manter ele andando.

... Queria saber se não tem algum tipo de colete para ajudar a melhorar o tronco. Até hoje não pusseram nada".

(F6)

O depoimento acima demonstra a dificuldade que os pais tem em aceitar o diagnóstico. A negação faz parte do processo de reestruturação assim como a culpa. A luta contra o diagnóstico e evitar a culpa são demonstrados na busca de recursos alternativos para cuidarem da saúde do filho. São também sentimentos positivos e coerentes, uma vez, que são atividades importantes e necessárias e nem sempre levadas em consideração pelos profissionais.

VI.1.8. PLANEJAMENTO FAMILIAR

Quase todo casal faz planos, estabelece o número de filhos que por vários motivos consideram ideal.

Ao investigarmos junto aos pais se a gravidez havia sido planejada quatro (4) responderam que sim e seis (6) responderam que não.

"Engravidei no descanso da pílula".

(F3)

"Aconteceu".

(F4)

"Fiquei grávida no intervalo da pílula.

... Não queria a gravidez".

(F5)

"Não evitativa filhos, nunca evitei, fiquei sem engravidar por 4 anos. Ai engravidei: Não esperava engravidar".

(F 9)

"Quando fiquei sabendo já estava grávida de 6 meses".

(F8)

*"Estava evitando, interrupção da relação, fiquei grávida.
Aconteceu.*

*... Queria outro filho, mas tinha pensado esperar a criança mais velha
ficar com 2 anos".*

(F6)

Os depoimentos mostram que nenhuma ação efetiva relacionada à anticoncepção estava sendo realizadas pelas famílias cuja a gravidez não havia sido planejada, demonstrando talvez o desejo inconsciente da maternidade.

VI.1.8.1. NÚMERO DE FILHOS PLANEJADOS PELO CASAL:

*"Já fiz laqueadura, não pretendo ter mais filhos porque esse era o
número de desejávamos".*

(F1)

"Fiz laqueadura. Engravidei para poder operar".

(F2)

"Fiz laqueadura".

(F3)

"Eu não quero mais, nunca quis, sempre pensei em ter um um".

(F4 p)

*"Queria só dois (2) filhos, tivemos sete (7) ...
Já laqueei, não quero mais".*

(F5)

"Sempre programamos dois (2) filhos, fiz laqueadura ao nascimento da criança".

(F10)

Pelo fato do número de filhos planejados pelo casal ter sido atingido ou até mesmo ultrapassado, a opção por método anticoncepcional definitivo, se fez independente da anomalia do filho.

"Pretendo ter 2 filhos, quero mais um, mas mais tarde quando tiver certeza que posso ter outro normal".

(F4 m)

"Pensavamos em ter dois ou três filhos, e ainda pensamos se pudermos ter Estamos evitando até termos certeza".

(F7)

"Não sabemos quantos filhos queremos ter, mas quero ter outro. ... Só vou ter quando tiver certeza de que não vai ter problema".

(F8)

"Pensava em ter três filhos ... Quero operar, mas meu marido não aceita".

(F6)

Os depoimentos deixam claro que a vida reprodutiva desses casais foi diretamente influenciada pela problemática de seu filho. O número de filhos anteriormente programados por eles, a perspectiva de uma nova gestação está condicionada agora à certeza de uma gravidez sem risco onde a normalidade do bebê seja garantida.

VI.1.9. NOSSA VIDA FAMILIAR: O RELACIONAMENTO CONJUGAL APOS O NASCIMENTO DA CRIANÇA

Ao serem perguntados sobre possíveis modificações no relacionamento conjugal em função do nascimento da criança obteve-se os seguintes depoimentos.

"O relacionamento entre nós é bom, o nascimento da criança não alterou em nada, só ficamos muito preocupados com o problema dele (criança)".
(F2)

"O nascimento não alterou em nada. Se não fosse ele não teríamos casado. Se estamos juntos foi por ele".
(F4 p)

"Nosso relacionamento sempre foi muito bom e com a situação (abortos) ficamos mais unidos".
(F7)

*"Dormimos juntos, mas ele não me procura, diz que quer ter certeza que posso engravidar sem problemas.
... Nós nos damos bem, mas as vezes quebramos o pau".*
(F8)

Embora os casais não identifiquem mudanças no relacionamento todos os depoimentos demonstram que o nascimento da criança interferiu na vida conjugal dessas famílias, sendo quase todas de forma positiva.

"Relacionamento familiar é bom, o problema do N não modificou em nada nosso relacionamento".
(F1)

"O relacionamento é bom, o nascimento da criança e o problema não afetou o relacionamento".
(F3)

"O relacionamento familiar é bom, não modificou com o nascimento".
(F5)

"Nosso relacionamento sempre foi bom, o nascimento não afetou em nada".

(F10)

Através desses depoimentos podemos perceber uma preocupação dos pais em afirmar que o relacionamento é bom. Uma forte necessidade de negar e "esconder" possíveis transtornos advindos do nascimento de uma criança seja ela portadora ou não de uma anomalia.

VI.1.10. DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL: OPINIÃO DOS CASAIS QUANTO A REALIZAÇÃO DO EXAME E ABORTO

A maioria dos casais desconhece as aplicações do Diagnóstico Pré-Natal (D.P.N.). A decisão de fazerem ou não o exame vem sempre acompanhada da decisão de realizarem ou não o aborto.

"Se ficar grávida faço o D.P.N. Não faço aborto, nunca. Minha religião não permite, nem Deus gosta disso. Tem que tomar cuidado antes. Se ficar (grávida) tem que cuidar.

Faria o D.P.N. para ficar preparada. Teria uma gravidez perturbada. Se fizer o exame fica sabendo se vai ter ou não, já fico preparada".

(F6)

"Se houvesse algum exame para saber se a criança ia ter problema gostaria de fazer, mas tirar, não tiro não".

(F2)

"Eu gostaria de fazer (D.P.N.). Ih! mas se der que tem problema eu não tiro".

(F4 m)

"Se soubessemos da existência (D.P.N.) teríamos feito, mas não iam tirar. Ia ser um choque, não ficar sem sofrer, é difícil. Levar um susto, a gente sempre leva, todo mundo leva. Acho que é mentira quem fala que não sente nada.

Não tiro, acho que é crime, é meu filho.

Não é assim porque ele quer".

(F5 m)

*"Já perdemos um filho com 15 anos, parada cardíaca.
Não tirava".*

(F5 p)

*"Se houvesse um exame para saber se a criança que estou esperando
tem algum problema eu faço; mas não aborto. Tenho medo de fazer aborto.
Doi, pode dar hemorragia".*

(F8)

*"Se eu pudesse saber quando grávida, não tiraria mas faria tratamento.
Sou contra o aborto, sempre fui.
Não sei porque sempre fui".*

(F10 m)

Estes depoimentos demonstram que a decisão sobre o que fazer frente ao resultado do exame, muitas vezes é anterior a decisão de se fazer o D.P.N.

*"Não sei se faria o D.P.N.. Não faço aborto de jeito nenhum. Quando
Deus dá é porque a pessoa tem que passar. Eu não teria coragem, já passei
um trauma; fazer então !!!*

Não é questão religiosa é pela convicção e pelo trauma".

(F7)

*"Não faria não, porque, se ficar sabendo que deu alguma coisa e aí?
Não vai fazer nada. Se for, até o 3º mes eu tiro, depois não tiro. Ai é
diferente, já é gente".*

(F 3)

*"Vai fazer exame por que? É melhor não saber.
Eu não tiro não tenho coragem. Por isso é melhor não engravidar, não
ter".*

(F4 p)

"Se soubesse antes que poderia ter um filho com problema, não teria outro",
(F10 p)

A decisão sobre a realização do aborto esta sempre implícita à decisão de se fazer o D.N.P., muitas vezes impedindo a realização do mesmo.

Convicções religiosas e sociais são as justificativas mais comuns para a não realização do aborto.

VI.2. SEGUIMENTO DO ATENDIMENTO - FASE 2

Ao realizarmos as entrevistas desta fase, somente três (3) famílias não possuíam o diagnóstico definido mas todas já haviam recebido informações sobre aspectos gerais de desenvolvimento, orientações quanto a possíveis tratamentos (atendimentos) e fatores relacionados a etiologia.

VI.2.1. CONHECIMENTO SOBRE O PROBLEMA: O QUE OS PAIS ENTENDERAM DAS INFORMAÇÕES DADAS PELA GENÉTICA

VI.2.1.a) ANALISAREMOS INICIALMENTE O DEPOIMENTO DOS PAIS CUJO O DIAGNÓSTICO JÁ ESTAVA DEFINIDO

"O Dr. falou que ele tem Síndrome de Russel Sei que dá problema de crescimento A síndrome só acarreta atraso de desenvolvimento, crescimento. Ele tem idade óssea menor que a idade dele.

"O Dr. falou que ele vai ter o tamanho de um brasileiro normal, que não tem remédio, medicamento que ajuda".

(F1)

"Falou que era Síndrome de Down, que não curava. Deu explicação da reação dele. Ir para escola especial. Explicou para falar com ele".

(F3)

"É Entrofia Muscular Duchenne. Explicaram que ia andar até 9 anos; só que parou mais cedo. Com o tempo vai piorando, não vai ficar só nisso.

Os ossos vão enfraquecendo, mas prá frente vai ter dificuldade para sentar e até de movimentar. Hoje eu ponho ele na cama, ele rola de um lado para o outro. Pode até parar de rolar"
(F6)

"Confirmaram o diagnóstico: Síndrome de Down"
(F4)

Estes depoimentos demonstram, que as informações foram corretamente compreendidas pelos pais.

Além do diagnóstico (nome) aspectos gerais sobre o desenvolvimento da criança e possíveis tratamentos foram relatados.

Na confirmação do diagnóstico, no nome da síndrome pode estar implícito todo o quadro referente ao desenvolvimento e prognóstico, anteriormente apresentado aos pais, uma vez que não demonstram dúvidas quanto à terminologia técnica utilizada.

"Esta tudo normal da parte da genética Tiramos a dúvida genética, já. Mas estamos sem saber porque aconteceu o aborto. A dra. falou que da genética esta tudo bem"
(F7 p)

"Está tudo bem Ela (médica) disse para engravidar e se acontecer de novo, trazer o feto"
(F 7 m)

O diagnóstico não é totalmente conclusivo, uma vez que não esclareça a origem do problema, dúvidas e incertezas aparecem como consequência deste resultado desencadeando insegurança no casal.

"O exame não entendi direito. Ela (médica) falou tanto que depois eu esqueci Preciso falar com ela outra vez para pedir prá explicar. Sei que ela tem alguma coisa, mas não sei direito"
(F5)

Um grande número de informações acrescido de um conteúdo diversificado, dificulta a assimilação dessas e conseqüentemente a sua compreensão. Somente a informação que tem significado no momento é retida, ficando as demais incompletas, difusas.

VI.2.1.b) A ANÁLISE DOS DEPOIMENTOS ONDE O DIAGNÓSTICO NÃO ESTAVA DEFINIDO, DEMONSTRA QUE:

"Ichi, já falou tanta coisa. O que ela teve quando nasceu, eu não lembro mais. Do jeito que eu tô aqui com a cabeça doendo, não lembro nada. Falou alguns nomes, que eu não entendo, que o bracinho dele é curto, tirou RX. As pernas são normais. Fiz ultrassom, está tudo perfeito".
(F2)

"Achei que era por que tinha perdido água no parto. A Dra. falou que não tem nada a ver. A Dra. acha que foi Deus, que ele quis. Para tirar dúvidas pedimos para fazer exames de sangue, para saber se o problema é entre ele e eu. Por enquanto não sabemos nada, estamos esperando o resultado".
(F8 - Síndrome de Doem)

"Nada; é só coração. Vamos esperar a resposta do exame. Tá tudo bem com ela".
(F10 - Síndrome de Rubinstein-Taiby)

A utilização de terminologia técnica, o grande volume de informações, as suposições sobre possíveis diagnósticos, confundem os pais, geram dúvidas prejudicando-os. É possível também que a relutância em admitir a possível anomalia do filho seja um mecanismo de defesa utilizada pelo pais.

VI.2.2. POR QUE EU? A EXPLICAÇÃO DA CAUSA

As famílias sentem necessidade de buscarem explicações para o que aconteceu com elas. Frequentemente chegam ao atendimento com idéias pré-concebidas, dificultando a compreensão da realidade.

Após terem recebido as informações médicas, investigamos junto a elas, como explicavam agora a causa do problema.

"Já deram outra explicação, mas eu continuo achando que foi a idade. A Dra. disse que aconteceu, que tem gente nova que tem. Mas continuo achando que meu corpo tá cansado. Tomei pílula 12 anos; no descanso fiquei grávida. Acho que o corpo já estava fraco".

(F5 - Síndrome de Down)

"Me falaram que é da gestação, já gerou assim. Do que provem a doença eu não sei. Do meu lado não tem ninguém com problema. A Dra. falou que não tinha necessidade de fazer do lado do meu marido".

(F6 - Distrofia Muscular Progressiva Tipo Duchenne)

"...Sobre a síndrome, para mim não está explicado. A Dra. disse que não é hereditária, não é da mãe e nem do pai. Não sabe a causa".

(F1 - Síndrome de Silver-Russel)

"... Sabemos que não vai acontecer, que não é nada genético, cromossomos são normais, mas pode ter mais coisas Acho que na primeira gravidez o aborto foi em consequência da medicação (antibiótico) que tomei devido à infecção dentária, e que na segunda vez estava fraca, tinha tido aborto recente, feito cauterização e o médico havia aconselhado esperar um ano para engravidar".

(F7 - Abortamento Habitual)

A explicação científica por si só pode não ser satisfatória. Explicações baseadas em credices populares, dogmas religiosos e sentimento de culpa levam os pais a negarem as informações recebidas, substituindo-as por uma que atendem as suas necessidades no momento.

"Eles falaram que é a idade que dá problema. A Dra. disse que não tem nada haver, que pode ser um acidente.

... tem casos que tem na família, no nosso caso aconteceu".

(F3 m - Síndrome de Down)

"Explicou que a Síndrome de Down aconteceu na hora da geração da criança. Foi um acidente".

(F3 p - Síndrome de Down)

Nos depoimentos acima pode-se perceber que a explicação médica satisfaz aos pais, aliviando o sentimento de culpa uma vez que deixam de ter o controle sobre a causa do problema.

"Não sabemos nada; estamos esperando o resultado"

(F8 - Sirenomelia)

"Até hoje pergunto por que? Todos os outros tres são normais, queria saber porque, por causa do que?. A gravidez foi bem; a diferença é que engordei muito, só".

(F2 - Síndrome de Beckwin-Wiedemann)

Quando todos os resultados ainda não foram obtidos, o diagnóstico não definido a busca da explicação continua sendo a preocupação maior.

A incerteza quanto ao diagnóstico e a necessidade da explicação propicia o aparecimento de fantasias e principalmente do sentimento de angustia.

VI.2.3. COMO ME SINTO AGORA: SENTIMENTOS ATUAIS

Sendo atendidos na Genética e tendo recebido orientações gerais sobre o problema investigamos junto aos pais como se sentem atualmente frente ao fato de terem um filho com anomalia.

"Estou mais tranquila agora, pois sei que ele não tem nada que prejudique o mental, o motor; mas estamos preocupados, procurando o que fazer.

... embora fique preocupado com o tamanho acho que o dele (síndrome) foi mais simples. Fala síndrome a gente assusta, pensa em Down, etc. A dele não dá problema mental".

(F1 - Síndrome de Silver Russel)

"Eu falo para elas (mães), todo mundo tem um choque quando tem a criança assim, mas não é um bicho de sete cabeças".

(F3 - Síndrome de Down)

"Acho que o que reanimou foi quando ele ficou internado. Vi que não dava para ficar sem ele. Preconceito não tenho mais; acabou tudo. Quando ele ficou internado foi a prova. É nosso!

Tai, vamos criar e queremos criar. Não dá para ficar sem ele mais".

(F4 p - Síndrome de Down)

"Estou atualmente conformada. Espero por Deus, se ele quiser liberta, se não, não.

... libertar, na minha igreja, a gente põe confiança em Deus, a gente pede com fé, com coragem e Deus pode vir libertar ele (sarar)".

(F9 - Distrofia Muscular Progressiva tipo Duchenne)

Em decorrência de alguns fatores; crenças religiosas, informações recebidas e desenvolvimento da criança, modificações nos sentimentos dos pais, foram observados. Os depoimentos demonstram que os pais passaram a manifestar sentimentos mais positivos, ou menos stressantes, com relação ao acontecido.

"Sabe, estou chorando muito. Quando peguei a carteirinha da A.P.A.E., de deficiente, chorei muito.

*Não é revolta, é um sentimento aqui dentro.
Todas as crianças vão crescer, ela vai ser diferente.
... Senti-me culpada. Tenho 42 anos!
E quando ela crescer? ...*

Não quero andar de onibus e apresentar a carteirinha. Minhas filhas acham que eu não estou enfrentando a realidade ... Estou muito sensível agora".

(F5 - Síndrome de Down)

"Estamos cabreiros com o que aconteceu".

(F8 - Serinomia)

"... Gostaria de fazer o acompanhamento no H.C. Ter a Dra. (nome) perto, ela já sabe. A próxima vez eu quero um termo médico assinado que eu posso engravidar.

Gostaríamos que fosse acompanhado aqui ...".

(F7 - Abortamento Habitual)

Os sentimentos são mantidos ou revividos frente a ocorrência de algum fato que concretize o diagnóstico. Sentir-se inseguros quanto as informações recebidas é normal e esperado. A necessidade de esclarecimentos ou reafirmações dos fatos é constante e fundamental que seja feita.

VI.2.4. EU TENHO DÚVIDAS: INFORMAÇÕES QUE OS CASAIS DESEJAM

"Ele tem idade óssea menor que a idade dele; quero saber se tem tratamento, especialista para idade óssea.

Quero saber o que eu posso fazer para a idade óssea acompanhar a idade dele Meu marido quer saber se tem alguma coisa, fisioterapia, exercício, natação o que pode ser feito.

... Quero saber se tem algum caso no Hospital que seja adulto. Como foi o desenvolvimento, como está agora. Quero saber como fica adulto...".

(F1 - Síndrome de Silver Russel)

"Queria saber por que ele não fala, já tem 1 ano e 5 meses, e nem mamãe fala. ... Ele entende agente falar, reconhece as pessoas, mas não fala. Eu quero saber se ele vai andar".

(F2 - Síndrome de Beckwith-Wiedemann)

"Gostaria de saber; eu acho que tem alguma coisa na coluna dele, parece que está desencaixada. Quero tirar uma chapa para tirar a dúvida. Acho que é a coluna que não deixa ele andar".

(F6 - Distrofia Muscular Progressiva tipo Duchenne)

"Tiramos a dúvida Genética só; mas estamos sem saber por que aconteceu o aborto".

(F7 p - Abortamento Habitual)

"Quero saber os fundamentos da criança ter nascido malformada".

(F8 p - Sienomelia)

Dúvidas quanto ao diagnóstico, etiologia e principalmente quanto ao desenvolvimento da criança são comuns e esperados nesta fase do processo. Refletem a dificuldade que estão tendo em compreender os fatos, a negação desses ou mesmo a falta de um diagnóstico efetivamente esclarecedor.

VI.2.5. O QUE POSSO FAZER PARA AJUDAR MEU FILHO? A BUSCA DE TRATAMENTOS

A busca de recursos que possam auxiliar o desenvolvimento ao filho é um constante na vida desse casais.

"Quero levar para um especialista para acompanhar o crescimento dele, saber se esta crescendo o que precisa".

(F1 - Síndrome de Silver Russel)

"Estou levando na A.P.A.E. para fisio e aguardo vaga na fono".

(F2 - Síndrome de Beckwith-Wiedemann)

"Estou levando na escola, estimulação".

(F3 e F4 - Síndrome de Down)

"Estou levando para estimulação no Centro Egydio Pedreschi".

(F5 - Síndrome de Down)

"... Estou querendo buscar outro ginecologista que acompanha gravidez com problema. Quero fazer exame de ovulação e hormônio, se dizer que está tudo normal, eu engravidado Quero um médico que atenda gravidez com problemas.

Não tem um médico que entenda, que seja especialista de gravidez com problema?"

(F7 - Abortamento Habitual)

Nem sempre a busca de outros atendimentos com profissionais, significa uma dificuldade em aceitar o diagnóstico.

Há uma necessidade nos casais em se sentirem seguros, de terem a certeza que fizeram tudo que era possível, evitando assim o aparecimento da culpa.

"Estou esperando a 2 anos para fazer o exame; se eu tivesse recurso já teria feito. Agora ele já não está andando, acho que não adianta mais. Acho que se tivesse feito alguma coisa dava para conservar ele andando Acho que se ele tivesse feito fisio (tratamento) não teria parado de andar

Adianta fazer fisio agora?

Ele saiu de lá com dor na perna, no corpo. Eu acho que agora não adianta mais".

(F6 - Distrofia Muscular progressiva tipo Duchenne)

Quando a expectativa dos pais não é alcançada sentimentos de inutilidade e desânimo podem surgir.

VI.2.6. INFLUÊNCIA DO ATENDIMENTO NA GENÉTICA: AVALIAÇÃO DO SERVIÇO ATÉ O MOMENTO

"Só ajudou. Já tinha passado por vários médicos e ninguém dizia nada. Desde a gravidez que ele é menor. Desde que nasceu levei ao pediatra, ninguém deu diagnóstico. Aqui fiquei sabendo que é uma síndrome, não é prejudicial a ele; não é negócio mental, motor. Tamanho é o de menos".

(F1 - Síndrome de Silver-Russel)

"Genética; foi bom, ajudou. A gente fica perdida.

Vou lembrar quando eu conversei com você, como eu estava? Eu não sabia o que fazer, tinha que trabalhar, não sabia como deixar ele. Me ajudou a saber a lidar com ele. Me ajudou muito, não tenho dúvidas sobre nada".

(F3 - Síndrome de Down)

"Desde novinho que venho aqui, não colocaram aparelho, não deram fortificante, ficaram esperando; se eu tivesse recurso, já teria feito".

(F6 - Distrofia Muscular Progressiva tipo Duchenne)

Estes depoimentos mostram que as informações dadas durante o processo de aconselhamento genético, não são neutras, podendo ou não ajudar na compreensão global dos fatos ocorridos.

VI.2.7. NOSSA VIDA FAMILIAR: O RELACIONAMENTO CONJUGAL APÓS O NASCIMENTO DA CRIANÇA

Investigamos junto aos casais se após o nascimento da criança e de terem recebido as informações referentes ao quadro de anomalia por ele apresentado, o relacionamento entre eles havia se modificado.

Sete casais afirmaram que o relacionamento não alterou:

"Não mudou nada".

(F1, F2, F3, F4, F6 e F7)

"Relacionamento continua o mesmo, brigamos quando temos que brigar".

(F4)

"Falo o que penso, sou assim mesmo, não fico escondendo".

(F4 p)

Alguns casais não estão preparados para falarem sobre o assunto ou não elaboram ainda todas as transformações que sofreram, isto fez com que respondam de forma evasiva ou sintética.

"Minha vida mudou. É diferente agora. Até o ar da casa mudou. Somos felizes com ela, não tenho vergonha, mas penso nela sempre".
(F5)

"Após o nascimento mudou o relacionamento. Achei esquisito o que aconteceu. Pensei que o problema fosse com ela. Fiquei frio, afastei".
(F8 p - Sirenomelia)

*"Ele fala: só comigo, por que? (ela é culpada)
Acho que se o problema for comigo, vai ficar mais frio; pela cabeça dele, não aceitou".*
(F8 m - Sirenomelia)

"... Se for meu (problema) ele vai ficar frio. Ele disse quando o nene nasceu, que ele me largava com o filho".
(F8 m - Sirenomelia)

Modificações no relacionamento conjugal são frequentes e esperados. Dependendo do estrutura individual do casal serão positivas ou negativas.

VI.3. SEGUIMENTO PÓS-ALTA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO - FASE 3

VI.3.1. CONHECIMENTO SOBRE O PROBLEMA

"Ele tem Síndrome de Russel Sei que é problema de crescimento; a pessoa cresce mais ou menos 1.50m. Ele tem idade óssea menor que a idade dele A Síndrome só acarreta atraso de desenvolvimento do crescimento".
(F1 - Síndrome de Silver-Russel)

"Era Síndrome de Down, não curava".
(F3)

"Distrofia Muscular Congênita de Duchenne. Explicou que não vai andar mais. Ele vai perdendo a força até dos braços"
(F6)

"Confirmaram a Síndrome de Down. Que tudo vai ser mais atrasado, mas que ela vai andar, vai falar".

(F5)

"O cariótipo é normal. Não há nada que justifique geneticamente o aborto".

(F7 - Abortamento Habitual)

"Confirmaram o diagnóstico de Down; que no fundo em já sabia".

(F4)

"A médica falou que não deu nada, que eu e ele não tem problemas nenhum. Sobre engravidar, normal.

Que o dia que quiser engravidar é para avisar ela (médica) que eu estou grávida".

(F8 - Sirenomelia)

"Médica falou que ele tem hidrocefalia e dilatação ventricular".

(F9 - Flata definir o diagnóstico)

Pelos depoimentos anteriores pode-se observar que ao término do Aconselhamento Genético, os casais que compreenderam e aceitaram o diagnóstico, lembram o nome da síndrome e suas características mais marcantes.

"Ah! Eu não entendi o que ela (médica) falou.

É muita coisa. Tem anemia. Eu esqueço tudo".

(F2 m - Síndrome de Beckwith-Wiedemann)

"Tem tendência para anemia. Os exames de sangue deram o que ele tem. Não lembro o nome".

(F2 p - Síndrome de Beckwith-Wiedemann)

"Nada. É só coração.

Ta tudo bem com ele".

(F10 - Síndrome de Rubinstein-Taybi)

Alguns casais, devido ao grande número de informações fornecidas pelo Aconselhamento Genético têm dificuldades em compreender o diagnóstico e todas as suas implicações. A negação ao diagnóstico é ainda presente e esperado em alguns casais.

VI.3.2. POR QUE EU?: A EXPLICAÇÃO DA CAUSA

"Eu tinha dúvida, sentia culpa, achava que era o cigarro. Hoje sei que não é".

(F1 - Síndrome de Silver-Russel)

"É genético Formou assim. Foi na hora de formar a criança. Acho que tinha de acontecer mesmo. Deus quis assim. Marcou ele (criança). Ele (criança) tem que passar por isso".

(F2 - Síndrome de Beckwith-Wiedemann)

"Aconteceu na hora da geração da criança, foi acidente".

(F3 p - Síndrome de Down)

"Tem casos que tem na família, no nosso caso aconteceu".

(F3 m - Síndrome de Down)

"Antes de vir aqui pensava assim: se isso acontece é porque a gente repara em alguém que tem defeito. Fui criada assim. Pensei; meu Deus será que foi isso. Fiquei pensando em quem eu tinha reparado. Vocês esclareceram.

Pensei também na idade, no corpo cansado, nos comprimidos. Isso saiu da cabeça ...

Entendi como aconteceu; as células a mais e porque aconteceu, acidente. Tinha que acontecer".

(F5 - Síndrome de Down)

"Estou com a progesterona baixa. O médico falou que se eu engravidar com o nível de progesterona baixa, vou perder outra vez".

(F7 - Abortamento Habitual)

"O osso da cabeça fechou antes do tempo, o que dá passagem do líquido".

(F9 - Sim diagnóstico)

"Porque que é não sei. Começaram a fazer exame de mim, tirou sangue depois parou. Porque é não sei não. Eles falaram que tem que fazer exame em mim para ver o que causou, se foi geração de família. Até hoje estou

*esperando para ver o que é.
Explicação não tenho não, a gravidez dele foi boa ...
Pensava que fosse nervoso, a gente briga demais. Mas não é. Tenho a
minha colega que vive sempre bem com o marido, é bem de vida e também
tem filho assim".*

(F6 - Distrofia Muscular Progressiva tipo Duchenne)

Estes depoimentos mostram que algumas explicações médicas são satisfatórias, substituindo as pré-concepções e fantasias por elas realizadas quanto as possíveis causas do problema. Para outros as explicações não foram suficientes deixando dúvidas e incertezas.

VI.3.3. COMO ME SINTO AGORA: OS SENTIMENTOS DOS PAIS APÓS O ACONSELHAMENTO GENÉTICO

"Vai levando, O N está comendo bem, estou animado com ele. Depois que viemos para cá e a Dra. examinou melhorou para gente Acredito que cada um tem que passar: se é para passar eu vou passar".

(F1 - Síndrome de Silver Russel)

*"Estamos bem. Acho que tinha que acontecer mesmo.
Deus quis assim, marcou ele. Ele tem que passar por isso".*

(F2 - Síndrome de Beckwith-Wiedemann)

*"Sei lá, é uma coisa esquisita que a gente sente; um pouco de desespero, um pouco conformada por que tem gente pior. Quando vem o desespero penso que Deus deu essa cruz, tem que carregar. As vezes penso que Deus pode libertar ele, é alguma coisa que tenho que passar.
Todo mundo tem uma vida traçada por Deus, se ele traçou eu tenho que passar. Eu tenho o dom para cuidar de crianças assim. É a cruz que a gente tem que carregar até o fim".*

(F6 - Distrofia Muscular Progressiva tipo Duchenne)

Frente ao diagnóstico estabelecido, o sentimento de conformismo é manifestado pelos pais, está associado a uma explicação determinista fundamentada quase sempre na crença religiosa

"Estou tranquila. Ele (médico) falou que não vou engravidar no primeiro mês, mas engravidou. Estou tranquila".

(F7 - Abortamento Habitual)

"Estou bem, muita coisa que eu não sabia eu fiquei sabendo".

(F3 - Síndrome de Down)

"Estava sempre sentindo alguma coisa estranha. A preocupação não vai passar, sei que ela vai precisar de mim Ficava muito triste quando as pessoas olhavam para ela. Agora não. Já aceitei a usar a carterinha de deficiente Acho que o tempo vai ensinando a viver, a ceitar Hoje estou bem; já aceitei".

(F5 - Síndrome de Down)

As explicações e orientações recebidas bem como o passar do tempo continuam a "aceitação" do problema e no estabelecimento do equilíbrio, permanecendo o sentimento de pesar.

VI.3.4. O FUTURO DO MEU FILHO: A EXPECTATIVA DOS PAIS

"Tenho esperança que na adolescência ele vai dar uma boa desenvolvida. Acho que o problema dele vai ficar menos notório, as características vão desaparecer. Acho que ele vai ficar mais ou menos com 1.60m na vida adulta".

(F1 - Síndrome de Silver-Russel)

"Vai andar, vai falar. Inteligência normal".

(F2 - Síndrome de Beckwith-Wiedemann)

"É boa. Ela aprendeu a bater Fiquei brava com ela e fiz gesto de bater, a sra. sabe que depois disso ela não quis mais mamar no seio, mas aprendeu a bater, fica brava e faz gesto de bater como eu fiz".

(F5 - Síndrome de Down)

"Após o tratamento vai engravidar e se acontecer novo aborto, vou fazer espermograma".

(F7 - Abortamento Habitual)

"Quero mais filhos e penso em casar".

(F8 m - Sirenomelia)

"Não quero filho agora, quero uma casa, casar e depois pensar em filhos".

(F8 p - Sirenomelia)

"Está indo bem, tá indo na escola, está aprendendo artesanato, estuda na creche. Esta desenvolvendo bem, não é mais uma criança nervosa, em vista do que era, melhorou muito".

(F9 - Diagnóstico?)

"Eu tinha que esperar pelo pior, os médicos mesmos falaram que a tendência é sempre piorar, tem que confiar em Deus para não deixar".

(F6 - Distrofia Muscular Progressiva tipo Duchenne)

Os depoimentos demonstram que as expectativas dos pais são condizentes com o diagnóstico estabelecido e com o desenvolvimento apresentado pelos filhos e principalmente com as explicações médicas recebidas.

VI.3.5. NOSSAS DÚVIDAS: O QUE DESEJAMOS SABER

Aconselhamento Genético concluído; ou seja, estabeleceu-se o diagnóstico, informações sobre o quadro clínico, tratamentos, cuidados gerais e o risco de recorrência; as famílias estão de alta. Mesmo tendo compreendido os aspectos fundamentais do Aconselhamento Genético algumas famílias apresentam dúvidas.

"Tenho dúvidas sobre paciente adulto. Ela a Dra. disse que conhece um só, e que ele tinha 1.50m.

Tenho dúvidas sobre a evolução dele no mês.

Deve ter uma medida padrão para a síndrome, quero saber se ele tá dentro. Se o desenvolvimento, crescimento está dentro do esperado para a síndrome".

(F1 - Síndrome de Silver-Russel)

"Tenho dúvidas quanto a língua, se vai diminuir".

(F2 - Síndrome de Beckwith-Wiedemann)

"Uma mãe falou que falta alguma coisa na cabeça dela, é verdade? A sra. sabe, a gente sempre quer saber, fica em dúvida, quando outras pessoas falam, a gente quer saber se é verdade".

(F5 - Síndrome de Down)

"Gostaria de saber se vai continuar consultando com a Dra. (Genética) e na Neurologia".

(F3 - Síndrome de Down)

Estes depoimentos demonstram que as dúvidas apresentadas são sobre evolução do quadro clínico na sua totalidade ou com algum aspecto específico.

Dúvidas surgirão sempre, independente se a informação já tenha sido dada e corretamente compreendida.

"Quero saber o que é. O que tem de errado em mim; se não tem no meu marido é comigo.

O médico falou que é alguma coisa minha Não tenho mais nada que saber, sei o que pode acontecer, os cuidados com ele, só quero saber o que causou, o que fez ele gerar assim. Mesmo eu sabendo que Deus deu, o médico falou que tem alguma coisa de errado comigo, e eu quero saber".

(F6 - Distrofia Muscular Progressiva tipo Duchenne)

"Tenho dúvidas quanto ao exame de hormônio (resultado).

O médico da G.O. não explicou".

(F7 - Abortamento Habitual)

Dúvidas sobre diagnóstico, causa e risco são comuns e esperados. Há uma dificuldade em compreender essas informações devido a complexidade das mesmas.

Devido as várias implicações que podem ocorrer em decorrência dessas informações, é comum que as famílias continuem negando-as.

VI.3.6. PLANEJAMENTO FAMILIAR

VI.3.6.1. NÚMERO DE FILHOS PLANEJADOS PELO CASAL

Dos 10 (dez) casais que participaram deste estudo, 05 (cinco) já vieram para o Aconselhamento Genético tendo feito laqueadura.

"Não quero mais filhos, já laqueei; antes de saber do problema do Arthur".

(F1 - Síndrome de Silver-Russel)

"Não pretendemos ter mais filhos, já fiz laqueadura. Não queremos mais por causa do número de cesarias; já fiz três (03)".

(F2 - Síndrome de Beckwith-Wiedeman)

"Fiz laqueadura".

(F3 - Síndrome de Down)

"Queria só dois filhos, tivemos sete (07) Já laqueei. Não quero mais".

(F5 - Síndrome de Down)

"Sempre programamos dois (02) filhos, fiz laqueadura ao nascimento da criança".

(F10 - Síndrome de Rubinstein-Taybi)

Estes depoimentos mostram que o problema do filho não foi o fator principal para que o casal optasse pelo método anticoncepcional definitivo. O número de filhos planejados, situação financeira e condição de saúde foram os fatores determinantes.

Nos casais que estão evitando, encontramos os seguintes depoimentos.

"Não quero mais, mas tenho medo, não sou operada. Não posso pagar operação, pode acontecer como aconteceu com a

outra... Pensava em ter três filhos.

Não quero mais porque três já é difícil e também porque o médico já avisou que eu não poderia ter mais.. Se um já é difícil pensa dois. E pode vir igual".

(F6 - Distrofia Muscular Progressiva tipo Duchenne)

"Não quero mais porque as condições financeiras não são boas, ele já tem problemas e o pequenininho tem problema na perna. Eu tenho medo, a gravidez dele não foi muito boa, a do outro também, quase tive aborto. Tenho medo que venha uma criança mongoloide; pior que ele".

(F9 - Sem definição)

"Após tratamento vou engravidar...".

(F7 - Abortamento Habitual)

"Quero mais filhos".

(F8 - Sirenomelia)

Situação financeira com o número de filhos planejados são associados ao problema do filho, são condições determinantes para se optar pela realização de um método definitivo de anticoncepção.

VI.3.6.2. O USO DE MÉTODOS ANTICONCEPCIONAIS

Os cinco casais que não utilizaram anticoncepção definitiva disseram que:

*"Estou evitando com pílula, não quero mais.
Não sou operada, não posso pagar operação".*

(F6 - Distrofia Muscular Progressiva tipo Duchenne)

"Estamos usando preservativo, até acabar o tratamento para a infecção no útero Após tratamento vou engravidar".

(F7 - Abortamento Habitual)

"Estamos interrompendo a relação Não me procura, por causa do plano de vida dele".

(F8 - Sirenomelia)

*"Agora eu pego pílula no postinho de saúde e ele usa preservativo
Eu pretendo operar, quando tiver oportunidade. Agora é difícil precisa de
dinheiro. É o que a gente não tem".*

(F9 - Diagnóstico?)

A pílula parece ser o método considerado mais seguro em substituição ao método definitivo (laqueadura).

VI.3.7. NOSSA VIDA FAMILIAR: O RELACIONAMENTO CONJUGAL

Após o término do Aconselhamento Genético investigamos junto aos casais possíveis modificações no relacionamento em decorrência ao problema que estavam passando.

*"No começo a gente ficava muito preocupado que fosse falha nossa.
Ficamos tensos. Hoje estamos bem, com clareza".*

(F1 - Síndrome de Silver-Russel)

Este depoimento mostra a necessidade que os pais tem em saber o motivo pelo qual o problema ocorreu. A espera pelo diagnóstico gera ansiedade e tensão normais para a situação.

"Estamos bem, não mudou nada"/ "Não mudou nada o relacionamento".

(F2, F7, F9, F10)

*"Esta bom, não mudou nada. Meu marido gosta muito de criança e com
muito amor vamos criá-la".*

(F5 - Síndrome de Down)

*"Por causa do problema não mudou nada, nós sempre brigamos,
sempre foi assim ... "*

(F6 - Distrofia Muscular Progressiva tipo Duchenne)

"Continuamos a brigar muito. Ninguém conhece ninguém. Ele acha que sabe tudo Não pode ver mulher, fica olhando Eu brigo mesmo; bicho besta".

(F8 - Sirenomelia)

Para a maioria dos casais, parece que a deficiência do filho não afetou o relacionamento. É interessante ressaltar que mesmo os casais que apresentam conflito, não modificaram o padrão de relacionamento já estabelecido.

VI.3.8. ACONSELHAMENTO GENÉTICO: A PERCEPÇÃO DOS PAIS SOBRE O ATENDIMENTO RECEBIDO

"Ajudou, foi bom, esclareceu. Aliviou bastante, só depois que vim aqui melhorou, esclareceu".

(F1 - Síndrome de Silver-Russel)

"Ajudou. Acho que tirou as dúvidas de não andar, não falar Achava que ele não ia andar, não ia falar, agora sei que isso não vai acontecer, ele vai ser normal".

(F2 m - Síndrome de Beckwith-Wiedemann)

"A Genética foi bom, ajudou. A gente fica perdido Me ajudou a saber a lidar com ela. Me ajudou muito. Não tenho dúvidas sobre nada".

(F3 - Síndrome de Down)

"Ajudou bastante, ela (médica) me orientou nos problemas dele que eu não sabia; que o cérebro dele ia ficar pequeno, a cabeça fechou muito cedo. A dra. da neurologia avisou que ele pode ter hemorragia cerebral. Foi bom, muita coisa que eu não sabia fiquei sabendo".

(F9 - Diagnóstico?)

"Fomos bem atendidos".

(F2 p - Síndrome de Beckwith-Wiedemann)

"Eu gostei. Fizemos amigos, somos bem tratados, bem atendidos. Meu marido disse que sempre que precisar vir aqui a gente vem".

(F7 - Abortamento Habitual)

O respeito do profissional pelo cliente, dando-lhe atenção, fornecendo explicações claras, esclarecendo dúvidas fez com que o atendimento fosse percebido como satisfatório.

"Ajudou muito, se não tivesse vocês, você principalmente, eu não sei o que seria. Falei com voce duas vezes, a gente se abre, chora, alivia".

(F5 - Síndrome de Down)

"Deixaram uma coisa inacabada começou a fazer exames em mim, parou. Fazer fisio, parou.

Num ponto foi bom, me preparou, o que é a doença, as pessoas como voce, conversou comigo".

(F6 - Distrofia Muscular Progressiva tipo Duchenne)

"Foi bom. Gostei mais da sra., da dra. não. Ela é meio fria comigo. Todo mundo fala mal de mim, agora o médico também? É só abrir a boca e ela caceta. Quando vou falar penso, vem cacetada, não falo. Ela esta igual a minha mãe A sra. não, não fala que eu estou errada, não fala também que eu estou certa. Escuta, deixa eu falar, explica.

A sra. entende, é diferente, não caceta".

(F8 - Síndrome de Down)

Estes depoimentos demonstram a necessidade que os casais tem de terem um espaço para manifestarem suas emoções e principalmente de serem compreendidos frente a problemática que estão passando.

VII. DISCUSSÃO

O presente trabalho teve por objetivo conhecer e descrever a trajetória de algumas famílias desde o momento em que chegam ao Serviço de Aconselhamento Genético do Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto até a sua alta, visando encontrar respostas à algumas questões que vêm sendo levantadas pelos profissionais que trabalham na área.

Devemos salientar que embora os resultados obtidos permitam responder de forma bastante rica aos objetivos propostos, a generalização desses resultados seria pretenciosa, devido as características próprias do Serviço no qual as famílias foram atendidas e a formação dos residentes que atuam neste momento.

Cientes das limitações do estudo, acreditamos que os depoimentos obtidos fornecerão dados relevantes que poderão ajudar os profissionais a compreenderem melhor essas famílias, possibilitando o pleno atendimento de suas necessidades e a reestruturação do Serviço, se for considerado necessário.

Esses dados sempre que possível serão descritos na sequência em que foram expostos em cada uma das fases de entrevista e comparados com os dados da literatura.

VII.1. Encaminhamento

Durante os vários anos de funcionamento do Ambulatório de Genética Médica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo, os profissionais que trabalham têm observado que a maioria das famílias NÃO buscam espontaneamente o atendimento, ou seja, são encaminhados por outros profissionais, instituições, ambulatórios do próprio Hospital, parentes e amigos.

Nossos dados confirmam esta observação, visto que todas as famílias da amostra foram encaminhadas ao Serviço.

Demonstram também o desconhecimento quanto ao que seja o Serviço, seus objetivos e tipo de atendimento que receberão, quando dizem: "viemos para falar com a Dra. Genética" "achava que Genética era nome do Balcão".

O fato da busca ao atendimento não ser espontânea é esperado, pois existe por parte da população em geral um desconhecimento do que seja Genética, suas aplicações, principalmente na etiologia das anomalias, e quais as possíveis consequências disstsa em suas vidas. Se desconhecem a Genética enquanto ciência, desnecessário dizer que desconhecem o Aconselhamento

Genético, seus objetivos e a importância deste no esclarecimento adequado do diagnóstico, prognóstico, prevenção e orientação.

Ao analisarmos a forma como esses casais foram encaminhados para o Serviço, observamos que a grande maioria relata não ter recebido informações claras e objetivas, ou então, não as perceberam como satisfatória.

Os dados aqui apresentados demonstram que termos como "síndrome", "cariótipo", "cromossomos", "herança", tem significado desconhecido para a maioria dos casais, independente do nível sócio-econômico e cultural, necessitando serem claramente explicados.

A falta de informação também foi relatada pela nossa amostra, principalmente pelas famílias que foram encaminhadas por outros Ambulatórios do próprio Hospital.

O uso de uma linguagem inadequada ou de terminologia científica são os fatores que mais contribuem para que as informações não sejam compreendidas corretamente.

Deixar de informar os casais o motivo pelo qual estão sendo encaminhados para o Serviço de Aconselhamento Genético, talvez ocorra pelo fato de que se o fizerem estarão comunicando aos pais a condição anômala do filho, e nem sempre os profissionais encontram-se preparados para isso.

Regen et alii (1993) colocam que a omissão de informação é uma das atitudes apresentadas pelos profissionais que "não estão preparados emocionalmente para fazê-lo". Para a autora, além de tecnicamente bem preparado é fundamental que eles estejam emocionalmente preparados para que possam lidar com a situação.

É necessário que se considere em primeiro lugar o estado emocional dos pais ao receberem as informações. É provável que devido à ansiedade que se encontram, muito do que lhes foi dito não tenha sido captado.

Outro fator a ser considerado diz respeito à questão da lembrança das informações recebidas. De acordo com Evers-Kiebooms (1979), se a informação dada pelos pais é incorreta, não se pode dizer se houve uma compreensão inadequada ou se foi devido a falha de memória.

A forma como os pais entram em contacto com a notícia foi diversificada, de acordo com os nossos dados.

Alguns pais receberam a notícia de forma minimizada, ou seja, a gravidade ou os aspectos negativos foram diminuídos e até omitidos.

Em contraposição alguns pais receberam a notícia de forma destrutiva, onde os aspectos negativos do quadro foram salientados. Termos pejorativos foram utilizados que fez com que os pais criassem uma imagem negativa do filho.

Nossos dados coincidem com os de Omote (1980), onde das 15 (quinze) mães entrevistadas por ele, 06 (seis) receberam a informação de forma minimizada, 07 (sete) receberam prognóstico bastante desfavorável, e somente 03 (três) receberam de forma favorável.

No trabalho realizado pelo Centro de Habilitação da A.P.A.E. - SP, durante o atendimento de rotina do Ambulatório de Genética e no Setor de Estimulação 111, (cento e onze) questionários foram respondidos pelas mães. De acordo com os dados obtidos, 55% dos entrevistados consideram que a forma como lhes foi transmitida a notícia é destrutiva e incompleta e 44,1% consideram-na satisfatória (Ramos, et alii 1985).

A forma como a família entra em contacto com a notícia pode desencadear reações diversas, criando expectativas em relação ao futuro da criança e por vez comprometendo as ações necessárias para o bom desenvolvimento do quadro. Sentimentos de revolta e raiva podem ser desencadeados ou exarcebados, dificultando a relação médico-paciente e o estabelecimento do vínculo mãe-filho.

É importante comunicar de maneira adequada a importância notícia ao casal, oferecendo-lhes todas as informações sobre o problema de forma clara e objetiva, com uma linguagem que lhes seja acessível propiciando-lhes assim condições de discutir abertamente suas dúvidas. É essencial que se dê às famílias condições para se estruturarem e se ajudarem mutuamente, auxiliados por um profissional competente e que efetivamente compreenda as fases que estão passando, respeitando cada um dos momentos do casal.

VII.2. Impacto da Notícia

A descoberta do nascimento de um bebê portador de anomalia pode causar stress na família; várias reações ocorrerem, desde a extrema apatia ao extremo desespero, da neutralidade ao envolvimento total.

Nossos dados mostram que a grande maioria da nossa amostra, 06 (seis) mães e 03 (três) pais, perceberam-se em estado de choque quando lhes foi dada a notícia sobre a condição anômala do filho. "É um choque, a gente fica traumatizada, mas passa", disseram alguns deles.

Esses dados vêm de encontro aos dados da literatura (Irvim et alii, 1975; Omote, 1980; Regen et alii, 1993) que apontam a reação de "choque" como sendo a primeira manifestada pelos pais após terem recebido a notícia.

Childs (s.d.) relata que 90% das mães por ele entrevistadas disseram ter experimentado confusão e atordoamento, sentiram-se atônitas pelos acontecimentos, na época. Este período é muitas vezes acompanhado de choro,

de condutas irracionais, sentimentos de desamparo e tristeza. Os pais sentem-se sozinhos, desapontados, como se o mundo que construíram ruísse.

VII.3. Sentimentos:

A negação

Após a reação inicial de choque, a família necessita de um tempo para se recuperar. Há um desejo de fugir da situação (informação recebida) ou de **negar a informação**.

Os dados evidenciam que 03 (três) mães ao chegarem no Ambulatório pela primeira vez, encontravam-se negando a possibilidade de que seu filho apresentasse algum tipo de anomalia.

A negação aparece no depoimento de forma explícita, através da recusa em aceitar o diagnóstico, acreditando num possível erro médico ou então camuflada como por exemplo, na necessidade de identificar os traços sindrômicos como sendo características familiares.

O sentimento de negação tem sido amplamente discutido na literatura. Esse mecanismo de defesa é muito utilizado pelos pais e permite-lhes o tempo necessário para que possam buscar outros recursos menos radicais.

Omote (1980) coloca que 18 (dezoito) mães de sua amostra apresentaram espontaneamente durante a entrevista fala sugestiva de negação ao diagnóstico do filho.

No trabalho realizado por Childs (s.d.) com 50 (cinquenta) mães de crianças profundamente retardadas, 90% delas negaram de alguma forma o diagnóstico; achavam que o médico havia errado ou então que o bebê havia sido trocado.

A negação não pode e não deve ser vista como condenável. Os pais sentem "medo" da deficiência, medo do desconhecido, do inesperado, medo de encarar a realidade.

Segundo Oliveira (1988) no período que experenciam este sentimento, adotam a "fuga da realidade", usando de escapismos para se justificarem.

Esta fase é marcada pela busca compulsiva dos pais pela confirmação do diagnóstico. Fazem verdadeiras peregrinações aos consultórios médicos e Serviços de atendimento, tentando comparar o que lhes foi dito, buscando informações que lhes pareçam mais amenas.

Para Mannoni (1985), a mãe vai a numerosos especialistas não a procura de um diagnóstico, mas deseja que sua pergunta nunca receba resposta, para que possa continuar a fazê-la.

A negação ao diagnóstico é natural e esperada, devendo ser trabalhada como um mecanismo de defesa frequentemente utilizado e necessário para o processo de reestruturação do equilíbrio familiar.

A intensidade e a extensão desta fase são variáveis tanto de casal para casal como entre eles. São vários os fatores que contribuem para que isso ocorra: o significado que a deficiência tem para cada um, a intensidade desta, a visibilidade das anomalias, e suas implicações futuras e a repercussão social que terão.

Todos os pais entrevistados por Drotar (1975) relataram sua dificuldade em aceitar a malformação do filho. Segundo o autor "a intensidade da negativa paterna variou consideravelmente dependendo da visibilidade da malformação".

É importante ressaltar que esta fase não deve ser caracterizada por um período muito longo, mas um período de transição e que ela será substituída por sentimentos menos radicais.

VII.4. Raiva e Culpa

Somente um pai, ao iniciar o atendimento demonstrou claramente a raiva que estava sentindo. Pelo depoimento pode-se perceber a transferência deste sentimento ora para a esposa ora para o profissional que havia lhe dado a notícia.

Seis (06) mães demonstraram sentir-se culpadas pelo que estava acontecendo com seu filho e 01 (uma) delas também atribuiu a culpa para a família do esposo. O mesmo ocorreu com 01 (um) pai que atribuiu a culpa do ocorrido para a esposa.

Os pais sentem-se logrados uma vez que não poderão mais realizar seus sonhos. É comum transferirem para outros a raiva e a culpa que estão sentindo e quase sempre o alvo são os profissionais que os atendem, os conjuges, familiares e amigos.

A raiva foi descrita por 35% das famílias que participaram da pesquisa feita por Drotar (1975), em 33% da amostra de Trindade (1991) e 80% das famílias do estudo de Childs (s.d).

Este estágio é um dos mais difíceis de ser lidado principalmente pelos profissionais e cônjuges que não encontram-se preparados para serem os alvos da agressividade.

Kluber-Ross (1992) coloca que é importante para os pais que os profissionais e os outros aprendam a tolerar e a compreender a raiva que estão sentindo.

Permitir-lhes externar estes sentimentos e propiciar-lhes o alívio de que necessitam, dando-lhes condições de se reestruturarem é a forma mais eficaz de efetivamente ajudá-los.

É importante também que as pessoas envolvidas no processo (alvos da raiva) analisem e tenham consciência do motivo desta e não a assumam em termos pessoais.

O sentimento de culpa pode ser observado principalmente nos depoimentos onde os pais relatam a sua percepção sobre a causa da anomalia do filho. O "por que eu?" é a pergunta mais frequentemente formulada pelos pais.

Há uma preocupação de que eles próprios foram os causadores do problema. Sentimento de culpa por atos passados ou presentes que tenham realizado tendem agora a emergir ou então eles sentem a necessidade de culpar terceiros.

No trabalho realizado por Childs (s.d.), 95% das mães expressaram sentimento de culpa relacionado a alguma coisa que tinham feito de errado e 80% culpavam outra pessoa (médicos, enfermeiras) pela deficiência do filho.

A necessidade de saber de quem é a culpa é vista por Regen et alli (1993) como uma forma de explicar o "castigo" que lhes estaria sendo imposto. Segundo a autora, muitas vezes, "o por que eu?" pode ser interpretado como uma necessidade de perguntarem: por que Deus fez isso comigo?

A sensação de culpa, de castigo, é maior quando existe um fato que a pessoa julga errado e/ou que é visto pela sociedade como condenável.

Este sentimento aparece mais frequentemente nas mulheres (mães), fato este explicado por serem elas que "carregam" a criança. Sentem-se responsáveis pela nutrição, pelo bem estar físico e psicológico, conseqüentemente sentem-se culpadas por algo errado que ocorreu.

Buscar explicações que sejam aceitáveis para os fatos da vida faz parte da natureza humana. Observa-se que há uma necessidade maior destes pais em saberem o **porquê** aconteceu especificamente com eles em detrimento das explicações científicas que possam ser dadas.

Encontrar explicações que os satisfaçam faz parte do processo de aceitação e reestruturação da família.

Os dados mostram que atribuir causalidade ao acontecido é outra forma que os pais têm de elaborar uma explicação que os exclua de responsabilidade ou culpa. Explicações aparentemente científicas ou então deterministas como por exemplo, "Deus quis assim" são frequentemente utilizadas.

Omote (1980) coloca que 42 (quarenta e duas) mães de sua amostra utilizaram-se de "artifícios" para explicarem a causa e com isso aliviarem a sua culpa.

VII.5. O Futuro do Filho

Os dados mostram que a preocupação inicial dos pais está relacionada ao desenvolvimento geral do filho e que independente do déficit apresentado, há uma expectativa em relação ao grau de independência que poderão alcançar. Os pais, no período de recém-nascidos a 4 anos de seus filhos, demonstram preocupação maior com o desenvolvimento motor e de fala; já aqueles que venceram esta etapa, a preocupação é com a aprendizagem escolar, principalmente a alfabetização.

A preocupação com a aceitação social (vizinhos, escola, creche) foi manifestada por 01 (um) pai e 02 (duas) mães que temem pela rejeição do seu filho.

Somente 02 (duas) mães manifestaram claramente expectativa de cura, seja através da ciência ou da religião.

A expectativa com relação ao futuro do filho passa por várias fases. Inicialmente ao receberem a notícia, o sentimento em relação ao desenvolvimento da criança é de dúvida. Os pais demonstram ansiedade e querem saber como será o desenvolvimento motor, de fala e cognitivo.

Segundo Regen et alii (1993), a expectativa e a ansiedade pode muitas vezes bloquear o desenvolvimento da criança. Os pais não conseguem perceber que cada criança tem um ritmo diferente de maturação e desenvolvimento, mesmo dentro do mesmo problema.

A cada etapa vencida surge nova ansiedade nos pais em relação à próxima etapa.

Nota-se que muitas vezes somente o passar do tempo faz com que os pais percebam o desenvolvimento de seus filhos e passem a investir nos atendimentos necessários a eles, bem como perceberem e entenderem as informações e orientações dadas pelos profissionais.

A preocupação com o desenvolvimento cognitivo, mais especificamente com a escolarização, com a alfabetização e sucesso escolar, faz com que a criança se torne mais independente e principalmente mais próxima dos normais, o que possibilita uma integração social melhor.

Alcançar um desenvolvimento acadêmico, por menor que seja, vem preencher parte dos sonhos e expectativas dos pais, tornando-os menos frustrados e mais confiantes em relação ao futuro dos filhos.

A aceitação social da deficiência foi outra preocupação manifestada pelos pais. A sociedade cobra, não só da família mas do próprio deficiente, desempenhos que nem sempre são compatíveis com o potencial da criança. Críticas, rejeições e isolamentos são frequentemente observados.

Os pais sentem-se diminuídos perante a sociedade, uma vez que não foram capazes de gerar filhos saudáveis e apreensivos quanto a aceitação e integração deste filho.

A busca da cura, outro fator constante nos depoimentos, é observada e esperada em qualquer patologia, nível sócio-econômico cultural e em qualquer época da vida.

Tratamentos novos, benzedeiros, milagre, a procura de outros profissionais estará sempre presente na vida desses pais. A esperança de tratamentos alternativos ou de novas descobertas muitas vezes é o que "alivia" e impulsiona os pais a continuarem sua trajetória. Muitas vezes com essa atitude os pais estão demonstrando o cuidado e a aceitação para com o filho.

Trindade (1991) coloca que a utilização de "recursos místicos" para lidar com o filho com problemas é relatado somente pelas mães em 9,6% de sua amostra, não sendo citada em nenhum momento pelos pais.

É importante nesta fase que os profissionais se mantenham atualizados e assegurem a confiança desses pais, para que possam orientá-los adequadamente na busca dos recursos necessários.

Puschel (1987) coloca como obrigação do médico advertir os pais sobre os tratamentos e possibilidades de cura, colocando-os em "alerta" sobre os possíveis métodos alternativos e enganosos de tratamentos. É necessário que os profissionais mostrem os recursos existentes na comunidade e a necessidade da utilização destes em função do desenvolvimento da criança.

É importante que tanto os profissionais quanto os pais entendam como normas a fase pelo qual estão passando e suas recaídas, não tomando-as como falta de confiança profissional, rejeição ou negação da deficiência do filho.

VII.6. Relacionamento Conjugal

A chegada de um bebê portador de anomalia é um fato traumático, causando vários tipos de alterações no relacionamento do casal e da família como um todo, podendo ir desde a melhora da relação à ruptura total, tendo por vezes a criança como "bode expiatório".

Entretanto, nossos dados mostram que todos os casais nesta fase inicial do atendimento, afirmaram que o relacionamento é bom e que não houve até o momento, modificações em decorrência do problema pelo qual estão passando ou passaram. Observa-se este resultado quando esta questão foi diretamente dirigida aos pais.

É interessante ressaltar que mesmos os depoimentos onde identificamos claramente ter havido modificações no relacionamento conjugal, positivas ou negativas, estas não foram percebidas pelo casal como tal.

Os dados evidenciaram que a decisão de uma nova gravidez, para 03 (três) um dos casais, está condicionada ao risco de repetição. Em consequência disto não está se relacionando sexualmente. Isto vem confirmar que muitas vezes os casais não percebem o quanto foram afetados pela problemática do filho.

Estes dados leva-nos a supor que os pais encontram-se ainda sob o impacto da notícia e portanto não conseguem identificar e avaliar as modificações ocorridas, ou então, recusam-se a admiti-las negando assim a anomalia do filho.

Segundo Smith (1990), "muitos homens não conseguem comunicar seus sentimentos em relação aos problemas do filho"... é provável que muitas vezes não cheguem a perceber as modificações que estão ocorrendo ou que já ocorreram ou mesmo procuram negá-las, como uma forma de negar a existência dos problemas ou mesmo de proteger-se.

Rizzo (1982) coloca que "não há estatísticas confiáveis na literatura profissional que apoiem a tese de que as famílias que têm filhos deficientes, consistentemente, apresentam maior índice de divórcio, menos satisfação conjugal e mais instabilidade ao serem comparados com outras famílias.

Já no trabalho apresentado por Trindade (1991), "ter filho com problema" é considerado por 18% da amostra como fonte de mudanças conjugais negativas.

VII.7. Diagnóstico Pré-Natal

Com relação a realização de Diagnóstico Pré-Natal (D.P.N.), nossos dados mostram que a maioria da amostra desconhece a utilidade deste exame.

A utilização dos Serviços de D.P.N. vem sendo amplamente discutido na literatura.

Powledge e Fletcher (1979) observaram em seus estudos que as mulheres que se submetiam ao D.P.N. estavam inseridas nos grupos econômicos sociais mais elevados. Milunsky (1977) questiona se o problema da não utilização dos Serviços de D.P.N. está relacionado unicamente com o custo deste.

Esta questão de nível social econômico cultural também é pertinente para a nossa realidade.

No trabalho realizado por Pierri (1991), 30% das gestantes da amostra tem 2º grau e 55% completaram o 3º grau.

O mesmo ocorreu com a amostra de Sartorelli (1992) onde 31% haviam completado o 2º grau e 65,5% completaram o curso superior. Segundo a autora, "uma vez que a minoria da população brasileira alcança esses níveis de

escolaridade, estamos vivenciando uma fase em que o D.P.N., no Brasil, só está podendo ser utilizado por um grupo de gestantes diferenciadas econômica e culturalmente. O oferecimento desse Serviço por laboratórios particulares, restringe a utilização dos mesmos".

É necessário salientar que a ilegalidade do aborto tem sido um dos fatores que tem dificultado a estruturação dos Serviços de D.P.N. nos Hospitais Públicos do país.

Outro fator relevante diz respeito à divulgação deste procedimento e sua utilidade, quase sempre realizada por revistas e T.V., o que dificulta o acesso de camadas sócio-culturais mais baixas. Esta pode ser a justificativa para os dados encontrados neste estudo.

VII.8. Aborto

Podemos observar que a opção pela realização ou não do D.P.N. tem como consequência uma decisão posterior: a realização ou não do aborto.

Todas as famílias da nossa amostra posicionaram-se contrárias a realização do aborto em qualquer situação e apresentaram como justificativas; aspectos sociais, religiosos, legais e pessoais (vivência anterior de aborto).

Esses dados são contrários aos encontrados por Sartorelli (1992) onde 60% das gestantes que tinham um filho portador de anomalia se posicionaram à favor do aborto, neste caso. O mesmo ocorreu com Pierri (1991): 82% das gestantes disseram que interromperiam a gestação se alguma anomalia fosse detectada no feto.

A aceitação do aborto seletivo foi explicada por Blumberg et alli (1975). Segundo os autores "essas famílias já vivenciaram a tristeza de uma doença genética, e se sentiriam menos culpadas por suas decisões a respeito do aborto".

O fato de nossos dados serem contrários aos encontrados na literatura talvez possa ser explicado pelo fato de que no momento da entrevista, os pais ainda se encontram sob o impacto da notícia e também por não terem o tempo de convivência necessário com o problema que lhes permite avaliar as consequências do fato.

Síntese: Através deste primeiro contacto com os casais podemos constatar que o mais comum é que sejam encaminhados ao Serviço por um profissional da área médica. Não recebem ou são dadas poucas informações sobre o motivo do encaminhamento e tipo de atendimento que irão receber. As informações são incompletas e, por vezes incorretas, levando os pais a criarem fantasias nem sempre positivas sobre seus filhos. Com relação à forma como a notícia foi

transmitida, os dados mostram que isto é feito de forma quase sempre inadequada ou por problemas de linguagem, minimização ou exarcebção do problema, informações incompletas e desrespeito ao "tempo emocional" acarretando a incompreensão das informações, o que por sua vez é fonte de ansiedade, raiva, etc..

Podemos observar que as famílias chegam para o Aconselhamento ainda sobre o impacto da notícia, algumas negando a informação, outras manifestando raiva da situação ou então sentindo-se culpadas pelo ocorrido.

As explicações utilizadas pelos pais sobre a causa do problema do filho são carregadas de culpa: idade, algo que fizeram, ou então culpam terceiros.

Nenhuma das famílias havia planejado a gravidez e das 04 (quatro) que não fizeram laqueadura, 03 (três) delas estão evitando até que recebam o diagnóstico do Aconselhamento Genético.

As famílias demonstram desconhecer as utilidades do D.P.N. e todas relataram que no momento não realizariam aborto caso soubessem que estavam esperando um filho portador de anomalia.

Fase 2

Após a terceira consulta da Genética realizamos uma nova entrevista. Nesta fase, somente 03 (três) famílias não possuíam diagnóstico definido, mas todas já haviam recebido informações sobre os aspectos gerais do desenvolvimento, tinham sido orientadas quanto aos tratamentos e possível diagnóstico.

VII.9. Conhecimentos sobre o Problema

Para as famílias cujo filho já possuía diagnóstico definido, os dados mostram que a maioria dos pais (85,7%) sabiam informar o nome, o prognóstico e as consequências para o desenvolvimento da criança e não demonstrava dúvidas sobre a terminologia técnica.

Comparando esses dados com os dados da Fase 1, podemos observar que os pais apresentam agora em nível de conhecimento sobre o problema que não possuíam quando chegaram para o atendimento.

Parece-nos que as explicações fornecidas até o momento estão sendo claras e objetivas e em linguagem adequada. É provável que tenha se estabelecido uma boa relação médico-paciente onde as percepções dos pais são consideradas e discutidas, promovendo assim uma efetiva compreensão das informações.

Nossos dados são opostos aos encontrados por Pina-Neto (1983), onde 48,7% das famílias não lembram o risco, nome ou diagnóstico do problema apresentado pelo filho.

Esta diferença talvez possa ser explicada pelo fato de que os dados do estudo de Pina-Neto são referentes a seguimentos tardios, ou seja, foram coletados após três anos do término do Aconselhamento Genético. Devido ao fator tempo, deve-se levar em consideração um provável esquecimento. Os dados do presente trabalho estão sendo coletados durante o processo de informação onde este fator provavelmente não exista.

O fato do Serviço estar realizando reuniões de supervisão para discutir os objetivos do Aconselhamento Genético e a atuação dos profissionais é outra variável que deve ser considerada.

No trabalho realizado por Korsch e Negrete (1972), a análise do conteúdo e tonalidade das entonações verbais revelaram que os médicos tendem a usar termos e jargões técnicos, os quais impressionam e até lisonjeiam alguns pacientes, entretanto as mães apresentaram-se confusas à respeito da natureza da doença de seu filho. Os profissionais tendiam a desconsiderar e discutir as percepções das mães sobre o problema de seus filhos. Segundo o autor " sobre estas circunstâncias há uma completa quebra de comunicação".

Esta colocação vem reforçar a nossa percepção de que a interação médico-paciente de nossa amostra provavelmente está satisfatória.

As famílias, onde o diagnóstico não estava definido ou então não era ainda totalmente conclusivo, apresentaram dificuldades em reproduzir as informações dadas. Isto talvez se deva ao conteúdo diversificado das informações, a incerteza do diagnóstico e mesmo ao processo emocional pelo qual estão passando, fazendo com que continuem negando as informações ou captem somente o que tem significado para elas no momento.

VII.10. Explicação da Causa

Ao investigarmos junto aos pais quais as justificativas que davam no momento para o que lhes aconteceu observamos que as explicações científicas por si só não eram ainda suficientes. A dúvida, a necessidade de culpar alguém se mantinha, não alterando os dados encontrados na Fase I.

Somente 02 (dois) pais de nossa amostra aparentemente ficaram satisfeitos com as justificativas médicas, tendo o restante continuado a apresentar explicações baseadas em dogmas religiosos, credices populares associados ou não às explicações médicas, como por exemplo: "Já deram outras explicações, mas eu continuo achando que foi a idade".

Estes dados coincidem com os de Pina-Neto (1983) e Petean (1987) onde uma grande porcentagem da amostra continuou a explicar a causa do problema com base em fatores não científicos após terem passado pelo Aconselhamento Genético. Independente do nível sócio-econômico cultural, 10,7% da amostra do estudo de Pina-Neto explicou a causa do problema baseado em credences populares e dognas religiosos. No estudo de Petean, 13,5% deram explicações místicas e religiosas e 27,0% deram explicações baseadas em credences populares para a Síndrome de Down de seu filho.

Alguns fatores podem ser apresentados para que isso ocorra: os pais, encontram-se ainda sob o impacto da notícia e não assimilam as informações dadas; as explicações populares e religiosas são mais fortes e melhor compreendidas por eles, uma vez que não necessitam de conhecimentos específicos para entendê-las. O sentimento de culpa se faz presente devido ao pouco tempo entre o nascimento e esta etapa do atendimento. Por último, podemos levantar a questão da linguagem utilizada pelos médicos, que neste momento, devido à especificidade das informações, (mecanismos de herança, divisão cromossômica, etc) torna-se difícil a não utilização de termos técnicos e conseqüentemente a sua compreensão. Fica mais difícil, considerando-se a característica predominante sócio-cultural da amostra.

VII.11. Sentimentos

Com relação aos sentimentos vivenciados pelos pais podemos observar que houve mudanças em relação à fase 1, ou seja, quando iniciaram o atendimento na Genética.

A maioria dos pais de nossa amostra demonstram agora sentimentos mais positivos, menos stressantes, mais calmos, embora 03 (três) deles ainda não tenham se livrado da culpa, da visão determinista, da predistinação e resignação para com o ocorrido.

É interessante ressaltar que mesmo estando mais calmos, com os sentimentos mais controlados, a ocorrência de algum fato que venha concretizar o diagnóstico pode desencadear sentimentos dolorosos como podemos verificar na F5.

Regen et alii (1991) afirmam que "a tristeza, a dor e a raiva não desaparecem. Mesmo as pessoas que melhor aceitam, mais ajustadas, mais positivas não "suportam" esses sentimentos, ainda quando lutam por tornar suas vidas o melhor possível. Os sentimentos sempre estão ali, sob a superfície, prontos para serem recarregados com novos acontecimentos".

A autora cita o aniversário, idade de entrar na escola, adolescência, maioridade, como alguns dos acontecimentos marcantes que "trazem à tona o que poderia ser e não é", desencadeando os sentimentos adormecidos.

VII.12. Dúvidas

Embora os pais, segundo os dados, consigam reproduzir as informações recebidas até o momento, 50% deles apresentam dúvidas sobre o que lhes foi falado. Isto pode ser demonstrado através do interesse que manifestam em conhecer outras pessoas que sejam portadoras da mesma síndrome, saber a causa do atraso do desenvolvimento que meus filhos apresentam ou esclarecer mais o diagnóstico. Essas são algumas das questões por eles apresentadas.

É importante ressaltar, que pelos depoimentos apresentados, não há indícios de que estejam buscando novos esclarecimentos porque rejeitem o filho, nos parece que simplesmente estão procurando entender melhor o problema para com isso estarem mais preparados para lidar com ele.

Turnbull e Turnbull (1985) enfatizam que muitas vezes o diagnóstico pode ser difícil de entender porque os quadros de deficiência são complexos ou raros e podem ir desenvolvendo-se vagarosamente. Os pais podem reagir a esta dificuldade, levantando dúvidas e até buscando outros especialistas.

O autor alerta para o fato de que quando isso ocorre, o profissional deve se perguntar se informou claramente ou se deixou lugar para dúvidas. Deve evitar atitude defensiva, incentivar os pais que quiserem obter uma segunda opinião e discutir com eles as diferenças e semelhanças dos outros relatórios.

O importante é que o profissional trabalhe de forma construtiva, levando os pais a uma compreensão efetiva das informações.

VII.13. Tratamentos

Passada a fase inicial de impacto, os pais começam a ter uma visão mais realista do problema e a se conscientizarem da necessidade e importância de se oferecer os atendimentos adequados para o desenvolvimento da criança.

Setenta por cento (70%) dos pais de nossa amostra já estavam levando seus filhos para atendimento especializado ou então estavam buscando informações a respeito dos mesmos.

Os dados do estudo de Petean (1987) demonstram que 81,0% das mães já tinham levado ou estavam levando seus filhos com Síndrome de Down para atendimentos especializados e somente 18,9% delas declararam nunca terem feito tratamentos em seus filhos.

Este tipo de atitude tanto pode significar a superação do sentimento de "perda" e o início do estabelecimento do vínculo afetivo pais e filho, como a forma que os pais encontraram de superar seus sentimentos de culpa pois têm a certeza que fizeram tudo o que era possível.

É comum nesta fase, os pais buscarem vários atendimentos, acreditando que quanto mais for feito melhor será o desenvolvimento.

É importante que os profissionais tenham disponibilidade para compreender os pais, procurando esclarecer as dúvidas, entender os motivos que os fizeram agir e trabalhar com eles, visando ajudá-los a oferecer os atendimentos que sejam mais eficazes ao bom desenvolvimento do quadro.

VII.14. Relacionamento Conjugal

Ao compararmos os dados obtidos na Fase 1 com os dados obtidos na Fase 2, no que diz respeito às modificações no relacionamento conjugal, observamos que 02 (duas) famílias perceberam alterações no relacionamento em decorrência do problema pelo qual estão passando, o nascimento de uma criança com anomalia. As 08 (oito) famílias restantes continuaram afirmando não ter havido modificações no relacionamento conjugal.

Se a entrada de um filho na vida de um casal é vista como um fato destruturador, causador de alterações na dinâmica do casal, é de se esperar que o mesmo aconteça com a chegada do filho portador de deficiência e provavelmente, com maior intensidade.

Trindade (1991) relata que 18% de sua amostra percebeu o nascimento do filho com anomalia como fonte de mudanças conjugais negativas.

Regen et alii (1993) referem ser comum o esfriamento na área sexual, principalmente em casais jovens, com medo de repetição do problema.

A percepção e verbalização dessa destruturação no relacionamento é difícil e dolorosa, podendo significar o início do processo de reestruturação, bem como o rompimento definitivo, muitas vezes, de uma situação que já estava prejudicada anteriormente.

É provável que alguns casais não tenham percebido o quanto foram afetados, uma vez que ainda estão canalizando suas atenções para a solução do problema imediato e não elaboraram todas as transformações que sofreram.

É possível, também, que não se sintam preparados para falarem do assunto, respondendo de forma evasiva e silábica quando indagados sobre ele.

Foram feitos, espontaneamente durante as entrevistas, depoimentos sobre o atendimento que lhe estava sendo oferecido.

Os dados mostram que as informações dadas durante o processo de Aconselhamento Genético podem ajudar na compreensão do que está

ocorrendo, permitindo aos pais perceber de forma mais adequada a deficiência do filho, a livrar-se da ansiedade e ajudá-los na busca de recursos eficazes, orientando-os e esclarecendo-os sobre os vários atendimentos necessários.

Síntese: Após terem passado por 03 (três) consultas na Genética, a maioria das famílias da amostra apresentam um conhecimento sobre o problema que não possuíam quando iniciaram o atendimento; conhecem o nome, consequências para o desenvolvimento, e às vezes, o prognóstico e tipo de atendimento necessário. Continuam apresentando explicações baseadas em fundamentos religiosos, sociais e populares para a causa do problema em detrimento das explicações científicas recebidas e algumas vezes associando as duas explicações.

Com relação aos sentimentos, parecem mais calmos, menos estressados, apresentando sentimentos mais positivos, apesar de alguns deles demonstrarem que ainda se sentem culpados pela condição anômala do filho.

Apresentam dúvidas sobre as informações que lhes foram dadas, quanto ao prognóstico, causa e atendimentos necessários. A maioria das famílias continuam não percebendo modificações no relacionamento conjugal em função do nascimento do filho afetado.

Há uma preocupação por parte dos pais em conhecer os tratamentos necessários para o desenvolvimento do filho, sendo que alguns deles já o estão oferecendo.

Os pais percebem o atendimento que está sendo oferecido como positivo e esclarecedor.

Fase 3

Após as famílias terem recebido alta do Serviço de Aconselhamento Genético, voltamos à entrevistá-las visando detectar as possíveis alterações ocorridas com elas.

VII.15. Conhecimentos sobre o Problema

Com relação ao conhecimento que possuem sobre o problema constatamos que a maioria da amostra, (80%) relatam o nome da síndrome, suas características mais marcantes, consequências para o desenvolvimento e prognóstico, o que não ocorria no início do atendimento, onde este conhecimento praticamente não existia, de acordo com os dados encontrados na Fase 1.

Uma das famílias (F2), ainda apresenta dificuldades na compreensão das informações. Isto talvez ocorra pela complexidade do quadro, onde várias informações se cruzam, dificultando o entendimento.

A família 10 (dez) manteve a dificuldade em aceitar o diagnóstico, negando enfaticamente que a criança apresentasse algum outro problema que não o cardíaco, que por sua vez é um dos sinais presentes da síndrome.

Comparando os dados obtidos desta família com os da primeira Fase, observamos que eles foram encaminhados para o Serviço de forma inadequada, tendo sido dado ênfase ao problema cardíaco, desvinculando dos demais sinais que a criança apresentava. Isto pode ter gerado uma expectativa errônea nos pais, que junto com as características de personalidade do casal, dificultavam o processo de aceitação do diagnóstico.

Os trabalhos de seguimento de Aconselhamento Genético encontrados na literatura, (Pina-Neto, 1983; Emery et alii, 1973; Abramovsky et alii, 1980 e outros) consideram a compreensão ao correto risco de recorrência como sinal de que o Aconselhamento Genético foi bem compreendido. Neste trabalho este é apenas um dos fatores levados em consideração.

Ao compararmos nossos dados com os de Pina-Neto (1983), chamou-nos atenção à diferença existente entre eles. Enquanto no no nosso estudo 80% das famílias lembram-se das informações, no estudo de Pina-Neto somente 22,5% da amostra foi considerada como tendo grau adequado de entendimento do Aconselhamento Genético, 28,8% satisfatório e 48,7% considerados inadequados.

Cabe levantar alguns fatores que podem ter contribuído para que isso tenha ocorrido.

Em primeiro lugar, a época (tempo) em que os dados foram coletados é diferente, ou seja, no trabalho de Pina-Neto, o estudo foi realizado após três anos do término do Aconselhamento Genético, onde a variável esquecimento estava presente.

Outro fator a ser considerado é a formação dos profissionais que estavam atendendo as famílias que participaram de nosso estudo. Diferente do que ocorreu com o estudo de Pina-Neto, estes profissionais contam com supervisão semanal para orientá-los no atendimento e realização do Aconselhamento Genético.

Sendo assim o bom relacionamento médico-paciente, o uso de linguagem adequada e compreensível, e principalmente o respeito ao atender as necessidades de informações de cada uma das famílias pode ter levado a este resultado. Podemos supor, que os pais alcançaram uma fase de equilíbrio que permitiu-lhes aceitar o fato com menos ansiedade e maior confiança em si.

VII.16. Explicação da Causa

Os dados mostram também que embora os pais ainda apresentem dúvidas e incertezas sobre a causa da anomalia do filho, diferente do que encontramos nas fases anteriores, eles aceitam a explicação científica dada pelos médicos, deixando de lado as pré-concepções e explicações populares. Entretanto, as explicações baseadas no determinismo religioso, continuam presentes agora associados às explicações médicas.

Pina-Neto (1983) no trabalho que realizou de seguimento tardio do Aconselhamento Genético, relata que 10,7% de sua amostra apresentava explicação médica associada à religião para a causa da doença.

Trindade (1991) coloca que 64% dos sujeitos classificados como de baixa renda de sua amostra, também apontaram como causa a "determinação divina".

Os preceitos baseados na religião são os mais difíceis de serem modificados. A necessidade de culpa, de sentir-se predestinado, e, até o escolhido para carregar o fardo é muito forte e dificilmente será anulado.

VII.17. Sentimentos Atuais

Com o término do Aconselhamento Genético e o passar do tempo, podemos observar que os casais estão mais tranquilos.

Nossos dados mostram que a maioria dos pais estão conformados com o acontecido e quase sempre apegam-se à explicações religiosas e deterministas para justificarem o que aconteceu.

É importante salientarmos que a atitude conformista nem sempre significa que tenham aceito o fato, mas provavelmente que estão aprendendo a lidar com a situação.

Parece-nos que o sentimento está associado à explicação que é dada para a causa do problema. Se a explicação encontrada é satisfatória, sentimentos de culpa e negação deixam de existir. Quando isto ocorre, ou seja, o diagnóstico não "inocenta" totalmente os pais da culpa estes procuram através das explicações deterministas e religiosas diminuir seu fardo. Com o passar do tempo as reações emocionais intensas e a ansiedade diminuem, os pais se adaptam à nova situação, retomam o equilíbrio, mas permanece o sentimento de angústia.

Olshansky (1962) chamou de "fenômeno de amargura crônica" e diz que este sentimento persiste, acompanhando os pais pela vida toda.

Sendo assim, mesmo tendo recebido todas as informações necessárias e o atendimento adequado, parece-nos que este estado é irreversível e independe dos resultados do Aconselhamento Genético.

VII.18. Desenvolvimento do Filho

Com relação à expectativa que os pais tem sobre o desenvolvimento do filho, podemos observar que em função do diagnóstico e das orientações dadas, todos os casais manifestaram expectativas realistas sobre o futuro dos filhos condizentes com as informações médicas recebidas.

É provável que passada a fase de turbulência associada à observação que estão tendo do potencial do filho, adequem suas expectativas deixando de sub ou super estimar a capacidade da criança. Com isso, controlam a ansiedade e melhoram o vínculo de interação com seus filhos e entre si.

VII.19. Dúvidas

Os resultados mostram que mesmo tendo encerrado o Aconselhamento Genético, os pais apresentam dúvidas sobre aspectos relacionados ao desenvolvimento.

Percebemos que independente das informações dadas, da boa compreensão, sempre que ocorre algum fato novo, ou a cada fase da vida, como início da escola, ter amigos, trabalhar, a notícia de novos tratamentos e etc., desencadeiam dúvidas e incertezas. Contudo não poderíamos afirmar que isto ocorre por que não houve compreensão adequada das informações ou que os pais ainda estariam negando o diagnóstico do filho, mas como uma reação normal aos fatos novos.

A dúvida de que está fazendo tudo que é possível pelo filho persiste.

De acordo com a literatura, "a medida que os pais caminham em seu processo de compreensão e aceitação da anomalia de seus filhos, surge em algum deles um sentimento de cobrança interna, no sentido de questionar se o que eles estão oferecendo é tudo o que pode ser feito para melhorar o deficiente".(Regen et alii, 1991).

VII.20. Planejamento Familiar

Dos dez (10) casais participantes desse trabalho cinco (05) deles chegaram para o Aconselhamento Genético já tendo realizado a laqueadura. Foram fatores determinantes para tal opção o número de filhos planejados e as condições financeiras do casal.

Dos casais que não optaram pelo método definitivo de anticoncepção, dois (02) deles não fizeram-no por problemas financeiros mas não pretendem ter mais filhos; os outros 03 (tres) desejam nova gravidez.

Podemos observar que em ambas as situações, os fatores determinantes da decisão foram o número de filhos planejados e já alcançados e a condição financeira. Parece que o Aconselhamento Genético não é o unico fator determinante. Podemos levantar alguns fatores que provavelmente influenciaram a decisão: condições sócio-econômicas, planejamento familiar anterior, tipo de deficiência, ter ou não um filho normal, ter filhos, e o desejo da maternidade e paternidade.

No trabalho de Reynolds et alii (1974) foi realizada uma análise das decisões reprodutivas antes e depois do Aconselhamento Genético em que 57,7% declararam não terem sido influenciados em suas decisões por ele e 42,3% declararam terem sido influenciados pelo Aconselhamento Genético nas suas decisões, tanto de terem filhos como de não terem.

Pina-Neto (1983) encontrou que independente do risco, 64,4% da amostra decidiu evitar novas gestações. O autor sugere que deve haver outros fatores influenciando a decisão, além do fator risco, ou então associados a ele.

No trabalho realizado por Trindade (1991), para 41,9% da amostra "ser mãe" é condição necessária para a concretização da **Identidade Feminina**: 32,2% delas consideram a maternidade como "**Dádiva Divina**"; 29,9% como uma "**Realização Pessoal**", a maternidade como objetivo de vida, e 22,6% delas consideram que só a presença de um filho normal poderia concretizar a maternidade.

Dados semelhantes foram encontrados com relação à paternidade: 33% consideram a paternidade como necessidade pessoal e 22% como uma demonstração de que se é homem normal - Identidade Masculina.

Esses dados, em conjunto com os dados deste trabalho confirmam a existência de outros fatores, talvez mais fortes que o Aconselhamento Genético como determinantes na decisão reprodutiva do casal.

VII.21. Relacionamento Conjugal

Para os casais participantes deste estudo, parece que o problema pelo qual estão passando ou passaram não é percebido por eles como fator que interfira no relacionamento conjugal.

Os efeitos do nascimento de uma criança como já dissemos são variados, efeitos positivos (união do casal) no relacionamento podem ocorrer, tanto quanto efeitos negativos (separação).

É provável que devido ao pouco tempo de convivência com o problema e por estarem ainda em fase de reestruturação, os pais não consigam identificar se houve ou não mudanças no relacionamento e se estas foram positivas ou negativas.

No trabalho de Pina-Neto (1983) foi investigado se havia ou não mudança no relacionamento sexual do casal e a maioria de sua amostra declarou que **não**.

A literatura tem demonstrado que o índice de separação do casal em decorrência do problema é variado (Emery et alii, 1973; Carter et alii, 1971). O índice de separação encontrado no trabalho de Pina-Neto (1983) é 1,7%, ou seja, 02 (dois) casais em 113. De acordo com o autor "os casais ou superaram ou reprimiram os conflitos surgidos devido ao desequilíbrio emocional da ocorrência de uma doença genética em sua família". Segundo Rizzo (1985), não há dados confiáveis que se oponham a tese de que as famílias com filho deficiente apresentem maior índice de insatisfação conjugal ou divórcio.

VII.22. Avaliação do Serviço

De um modo geral as famílias avaliaram o Serviço como bom. Relatam que foram atendidas e apresentam como aspecto positivo a oportunidade de terem solucionado as dúvidas, de terem recebido orientações de como lidar com o problema o que demonstra que o Serviço tem alcançado o seu objetivo.

É importante ressaltarmos que três (03) casais avaliaram o atendimento recebido exclusivamente em função do atendimento psicológico (a entrevista para coleta de dados), declarando que tiveram ali a oportunidade de se aliviarem, chorarem e de serem compreendidos.

Estes dados vêm demonstrar que além da necessidade de esclarecer o diagnóstico, os pais necessitam de serem compreendidos, de serem aceitos e principalmente de serem respeitados no seu "tempo psicológico" para que possam se reestruturar e alcançarem o equilíbrio novamente e principalmente, para que possam estabelecer vínculo afetivo com seus filhos.

Merece atenção especial o depoimento de (F8), onde é feita uma crítica, até agressiva, à médica que realizou o atendimento. Não podemos esquecer que mesmo sobre supervisão, existem características de personalidades, crenças pessoais e momentos específicos na vida profissional, que muitas vezes interferem no atendimento, dificultando o vínculo e conseqüentemente a compreensão das informações.

Regen et alii (1991) enfatizam a importância de se ter um profissional bem preparado tecnicamente, mas ressalta que antes de tudo é importante que o

profissional esteja emocionalmente equilibrado e com uma postura humanista frente ao problema.

A questão da postura do profissional é também defendida por Kessler (1979) que considera o Aconselhamento Genético como um processo de comunicação humana e para que ele seja efetivo coloca como necessário algumas habilidades no conselheiro: consideração positiva para com o cliente, empatia, respeito para com o que eles disserem e para com os seus sentimentos são alguns deles.

De acordo com o autor, dependendo de como esses princípios forem aplicados, as consequências do Aconselhamento Genético serão positivas ou negativas.

Síntese: Encerrado o processo de Aconselhamento Genético podemos considerar que 80% das famílias compreenderam adequadamente as informações, demonstrando um conhecimento que não possuíam no início do atendimento.

As explicações para a causa são fundamentadas nas informações médicas, embora ainda apareçam associadas às explicações religiosas e crendices populares. As famílias demonstram estarem mais tranquilas, com sentimentos mais positivos em relação ao filho afetado, embora permaneça o "fenômeno de amargura crônica".

Quanto ao desenvolvimento do filho, os pais estão mais realistas deixando de super ou sub-estimar as capacidades da criança.

Os casais continuam não percebendo modificações no relacionamento conjugal. De modo geral as famílias percebem o Aconselhamento Genético como positivo em suas vidas e ressaltam como fundamental o atendimento psicológico recebido.

VIII. A ENTREVISTA COM AS FAMÍLIAS: TRANSCRIÇÃO E DISCUSSÃO

Neste tópico, apresentaremos as entrevistas realizadas com 03 (tres) das famílias participantes do estudo e a respectiva discussão. Consideramos estas famílias como modelos das situações mais comuns que chegam ao Ambulatório de Genética para atendimento.

A primeira família (F5) chega ao Ambulatório com diagnóstico provável, sabendo o motivo do encaminhamento.

A segunda famílias (F6) chega ao Ambulatório com diagnóstico definido para que seja feito o Aconselhamento.

A terceira família (F8) chega para o atendimento desconhecendo o motivo do mesmo, com solicitação de esclarecimento de diagnóstico.

VIII.1. TRANSCRIÇÃO DAS ENTREVISTAS

F5 - Diagnóstico - Síndrome de Down

Entrevista Inicial

Quem encaminhou vocês para atendimento?

- Fomos encaminhados pela pediatra dela, porque ela tem mongolismo e a pediatra falou que quem cuida disso é aqui.

O que foi explicada para vocês?

- Sobre o mongolismo, a Médica explicou que ela ia ter que estudar em escola diferente.

Como vocês se sentiram quando ficaram sabendo?

- Levei um choque porque não é fácil.

O que ela (Médica) falou exatamente para vocês?

- A Médica disse que o mundo dela era diferente. Não seria igual aos meus outros filhos, que ela vai demorar para falar, para andar. Mas não acho não!.

Ela falou que não ia andar, andou com 1a2m igual aos outros. Não vai? A Senhora não acha?

Quando falaram que ela era assim, achei que ela ia ser igual criança da A.P.A.E.. Quando a Médica foi falando via a N toda encolhidinha, com a mão que não ia pegar nada, sem poder pisar no chão.

Comecei a chorar.

Agora vejo ela assim, oh. Ela esta melhor, entende, pega as coisas.

Ainda é assim? Como vocês vêm agora?

- Agora não é tanto, já estou acostumada. Antes pensava, como ela ia ser, como as outras crianças, vizinhos iam vê-la; que ela ia ser rejeitada. Agora penso diferente, não é mais assim.

O que vocês esperam dela?

- Espero, desejo que ela estude. Não tive oportunidade de estudar os outros filhos, ela é a caçula. Tenho vontade que ela estude, que ela aprenda. Vou fazer um esforço para ajudar ela.

Voces acham que ela nasceu assim por que?

- Falaram (Médica) que ela nasceu assim por causa da idade (mãe). Eu acho que pode ser e também porque já tive muito filho, o corpo está cansado.

O que a Senhora está esperando da consulta da Genética?

- Espero que hoje expliquem o que eu posso, preciso fazer com ela; indicar escolinha para levar, exercício que eu não sei se ela vai poder fazer; natação.

Sabe se o exame que foi feito o que deu? (Pergunta da mãe para a entrevistadora).

- Será que não tem vacina, assim, para prevenir de piorar. Evitar que as feições se acentuem, que dê mais atraso.

Os dentes vão ser normais? Não vai ser deformada? Diferente dos outros? (pai pergunta para entrevistadora).

O que o Senhor sabe, o que o Senhor acha?

- Acho que tem crianças piores, vi aí no corredor, mais feias.

Se a Senhora pudesse fazer um exame antes de nascer que dissesse se a criança é ou não normal a Senhora faria?

- Existe esse exame?

(Expliquei que sim e o exame é D.P.N.).

- (Mãe) - Se soubessemos teríamos feito, mas não ia tirar, não. Ia ser um choque, mas fica sem sofrer. É difícil, levar o susto, a gente sempre leva, todo

mundo leva. Acho que é mentira quem fala que não sente nada. Não tiro. Acho que é crime. É meu filho, não é assim porque ele quer.

- (Pai) - Já perdemos um filho com 15 anos, parada cardíaca.

Não tirava.

Como é o relacionamento de vocês?

- É bom.

Mudou alguma coisa com o nascimento de N?

- Não mudou nada. Foi um choque, sofremos com a notícia, agora estamos bem.

Quantos filhos vocês pretendem ter?

- Queríamos só dois filhos, tivemos sete.

A Senhora evitava?

- Com pílula. Ficava grávida nos intervalos.

Agora laqueei. Não quero mais.

Como a Senhora se sentiu quando soube que estava grávida?

- Não queria a gravidez. Quando fiquei sabendo, fiquei triste, chorei muito. Depois comecei a imaginar a criança correndo pela casa, brincando, conformei.

Meus filhos ajudaram muito. Falavam que ia ser bom.

Vocês querem falar mais alguma coisa?

- O Médico que vai atender a gente, vai explicar o que é para fazer com ela?
(Expliquei o procedimento, encerrei a entrevista).

Segunda Entrevista - Acompanhamento

Obs.: O resultado do cariótipo e o diagnóstico já foram transmitidos aos pais.

Como está N?

- Está bem, brincando.

Como está o desenvolvimento dela?

- Ela já fala tchau. Passa a mão no cabelo.

Tenho esperança que ela vai aprender igual aos outros (filhos). Bem, não é assim. A gente vê ela na escola, ela fica muito com a boca aberta, mas já está engatinhando, está ficando de pé.

O desenvolvimento é normal, está igual aos outros.

Já falaram para a Senhora o que ela têm?

- Já deram outra explicação, mas eu continuo achando que foi a idade. A Doutora disse que aconteceu, que tem gente nova que tem. Mas continuo achando que meu corpo tá cansado. Tomei pilula 12 anos, no descanso fiquei grávida. Acho que o corpo já estava fraco.

O que vocês entenderam do resultado do exame?

- O exame, não consegui entender direito. Ela falou tanto que depois eu esqueci.

Perguntaram lá na escola, eu não consegui explicar.

Preciso falar com ela (Médica) outra vez, pedir para explicar. Sei que ela (criança) tem alguma coisa, não sei direito.

Como a Senhora está se sentindo agora?

- Sabe, estou chorando muito. (Mãe chora)

Quando peguei a cartinha da A.P.A.E.; de deficiente, chorei muito. Não é revolta. É um sentimento aqui dentro.

Todas as crianças vão crescer, ela vai ser diferente.

Vai querer saber porque não estuda na mesma escola dos irmãos. Vai querer saber porque não aprende.

Senti-me culpada. Tenho 42 anos.

E quando ela crescer? Minhas filhas dizem que vão cuidar dela. Mas eles tem a família deles. Eu não posso faltar.

Não quero andar de ônibus e apresentar a carteirinha. Meus filhos acham que eu não estou enfrentando a realidade. Penso nela (criança); quando ela quiser saber porque ela têm carteirinha. Não vou poder chorar, tenho que explicar.

Tenho medo de não saber falar com ela. Estou muito sensível agora.

E o relacionamento de vocês como está?

- Está bom.

Mudou alguma coisa?

- No relacionamento meu marido e eu, não. Minha vida mudou. É diferente agora. Até o ar da casa mudou.

Somos felizes com ela. Não tenho vergonha, mas penso nela sempre. Não é com a gente, é com ela.

Como lidar com ela quando fizer perguntas, como falar.

Eu sei que ela vai fazer perguntas, e aí?

Como falar, o que falar?

Vai querer saber porque não vai a escola dos irmãos, porque é diferente.

Na escola eles estão conversando com vocês sobre isso?

- Não. Ainda não. Falam mais sobre o desenvolvimento e o que fazer.

Se a Senhora quiser depois podemos conversar sobre como a Senhora pode agir com ela?

- Eu gostaria muito.

Entrevista Final

Mãe recebeu o diagnóstico completo. Alta da Genética, retorno livre.

Como a Senhora está?

- Estou melhor. Estava sempre sentindo alguma coisa estranha. A preocupação não vai passar, sei que ela vai precisar de mim. Tenho fé em Deus que ela vai aprender alguma coisa, vai ser independente de mim. Ficava muito triste quando as pessoas olhavam para ela. Agora não. Já aceitei usar a carteirinha.

Lá na escola a gente também conversa com as mães.

Acho que o tempo vai ensinando a viver, a aceitar.

Agora depois de 1 ano e 1 mês a Senhora pode relatar tudo o que sentiu até agora?

- As pessoas que não passam por isso não sabem. Quando a gente recebe a notícia é terrível. Quem deu a notícia foi a pediatra do hospital.

Quando trouxeram a N eu senti que era diferente.

Aos 9 meses fiz ultrassom, cheguei em casa e fiquei olhando a chapa, notei alguma coisa. - Pensei, o que está acontecendo?

O buraco do olho parece grande. A gente sabe, já tinha visto outros.

Falei para a Médica que era diferente, não mexia mais, era mais calma. No dia que ela nasceu, quando trouxeram ela, peguei e vi que era diferente.

Ela pegou logo no peito e começou a sugar, mas continuei a achar que era diferente. Fiquei triste, minhas filhas vieram me visitar perguntaram - Mãe porque você está triste? - Falei que não era nada, não quis assustá-las. Quando eles foram embora, veio a enfermeira, falei para ela que queria ver o Médico.

Ela disse que ele viria no dia seguinte, que ele daria alta para mim, mas que quem dava alta para a criança era a pediatra, pedi para ver a pediatra; queria conversar com ela. Quando a pediatra veio, eu disse a ela que tinha achado o nenê diferente e a pediatra disse: É. Ela é diferente. Vai demorar para andar, para falar, para se desenvolver, vai precisar de escola especial.

Liguei para minha filha mais velha. Quando contei ela falou para me acalmar, que todos iam ajudar a olhar, a tomar conta. Falei: - você não sabe quanto doi. É difícil demais, você não sabe quanto doi.

E agora como a Senhora está de sentimento?

- Estou bem. Já aceitei.

O que a Senhora acha que causou o problema de N?

- Antes de vir aqui pensava assim: - se isso acontece é porque a gente repara em alguém que tem defeito.

Fui criada assim. Pensei, meu Deus será que foi isso? Fiquei pensando em quem eu tinha reparado.

Vocês esclareceram.

Pensei também na idade, no corpo cansado, nos comprimidos. Isso já saiu da cabeça. Vocês ajudaram a ver isso. Também vi mães novas que tem crianças assim.

Entendi como aconteceu, as células à mais e porque aconteceu, acidente, tinha que acontecer!.

O que a Senhora achou do atendimento da Genética?

- Ajudou muito. Se não tivesse vocês, voce principalmente, eu não sei o que seria. Falei com você duas vezes, a gente se abre, chora, alivia.

Eu gostaria que as minhas filhas viessem juntas, elas querem conversar, saber coisas sobre N, mas elas trabalham, não podem vir no horário da consulta.

Elas ficam perguntando o que aconteceu na consulta, se perguntei como N vai ser, etc. etc.

A Senhora gostaria de saber mais alguma coisa?

- Uma mãe falou que falta alguma coisa na cabeça dela, é verdade?

A Senhora lembra tudo que a Doutora falou?

- Lembro sim, mas a Senhora sabe, a gente sempre quer saber, fica a dúvida quando outras pessoas falam. A gente quer saber se é verdade.

Ela confirmou que é Síndrome de Down que tudo vai ser mais atrasado. Mas falou que ela vai andar (já está), vai falar.

Como a Senhora está percebendo o desenvolvimento de N?

- Está bom. Ela aprendeu a bater. Estava mamando e mordeu o meu seio. Fiquei brava com ela e fiz gesto de bater. A Senhora sabe que depois disso ela

não quis mais mamar no seio, mas aprendeu a bater, fica brava e faz gesto de bater; como eu fiz.

E o seu marido como está?

- Está bem. Ele sempre aceitou. Gosta muito dela.

E vocês como estão?

- Bem. Nosso relacionamento não mudou. Ele gosta muito da N. Com muito amor, nós vamos criá-la.

A Senhora que falar mais alguma coisa?

- Não.

Discussão: Foram encaminhados pelo pediatra com o diagnóstico de "mongolismo". Embora o diagnóstico estivesse definido, pode-se observar que os pais não têm conhecimento do que significa. Sabem apenas que ela terá um atraso no desenvolvimento.

Durante o processo de Aconselhamento Genético, os depoimentos demonstram que houve esclarecimento sobre o diagnóstico e sobre a causa, diminuindo o sentimento de culpa da mãe.

A forma como foi dada a notícia fez com que fosse criada uma imagem errônea tanto do aspecto físico quanto do desenvolvimento da criança. Durante o processo de Aconselhamento Genético, frente as explicações dadas, esta imagem foi modificada. Os pais perceberam a filha como realmente ela é, chegando a valorizar suas "pequenas" conquistas. É importante ressaltar que o próprio desenvolvimento da criança, a escola e a convivência da mãe com outros pais, contribuíram também para esta mudança.

Nos primeiros depoimentos, os pais demonstraram ter uma expectativa em relação ao futuro acadêmico da criança, bastante alta. Podemos observar que após o Aconselhamento Genético, esta expectativa se apresenta coerente com as limitações da criança, sem no entanto serem negativas, em subestimarem a capacidade desta. Em relação aos sentimentos, embora a mãe tenha declarado ter tido um choque, aparenta calma. Sente-se culpada pela idade e número de filhos, mas tem dúvidas sobre isso, busca esclarecimentos.

A negação, a dificuldade em aceitar o diagnóstico pode ser percebida na recusa da mãe em utilizar a "Carteririnha da A.P.A.E.", relato este que só aparece na entrevista final, quando a família encontra-se em processo de reestruturação e equilíbrio.

Este fato vem demonstrar a dificuldade que a maioria dos pais têm em perceber seus sentimentos e principalmente em relatá-los.

Mesmo demonstrando plena compreensão das informações, dúvidas e medo de não ter entendido corretamente as orientações e conseqüentemente de não estar fazendo tudo que é possível, se manifestaram a cada novo acontecimento.

Quanto ao relacionamento conjugal parece não ter havido nenhuma modificação. Com o nascimento da criança houve uma mobilização da família (irmãs) apoiando os pais emocionalmente e nos cuidados para com o bebê.

O Aconselhamento Genético permitiu aos pais esclarecerem as dúvidas quanto ao diagnóstico e prognóstico, orientando-os quanto aos aspectos de desenvolvimento e atendimento necessário e, principalmente, através do esclarecimento da etiologia, fez com que a mãe não se sentisse culpada. Possibilitou também que o casal manifestasse seus sentimentos, incertezas e de sentirem-se compreendidos e aceitos.

F6 - Diagnóstico - Distrofia Muscular Progressiva

Entrevista Inicial

Quem encaminhou a Senhora?

- Fui encaminhada pelo Balcão Vermelho, Balcão 9.

A Médica falou que não podem fazer mais nada, que agora lá é só para acompanhar, estão esperando só o exame, tirar líquido da perna para confirmar a doença.

A Senhora sabe o que ele tem?

- Entrofia Muscular Congenita Duchenne.

O que é isto? A Senhora sabe?

- Oh! Ele estava andando, não caía, agora cai.

Antes ele levantava sozinho, agora precisa segurar.

Não estou vendo melhora. Os pés eram para frente, agora estão batendo um no outro. Perguntei para a Médica se podia por bota, ela disse que não. Se não ele não vai parar de pé.

O Médico da Escola onde ele estuda, lá do Egydio Pedreschi, disse que ele vai andar até os 9 anos e depois não anda mais.

Eu tenho fé em Deus que não vai parar de andar: mas tem que ter muita fé, porque do jeito que está indo, ele está piorando. Está caindo bastante.

Foi falado para a Senhora porque a Senhora veio para a Genética?

- Não falaram nada. Acho que é um tipo de atendimento preparativo. Preparar a gente para os problemas que vêm pela frente.

Que problemas?

- Sei lá. Tenho medo de que ele pare de andar de vez. Na classe que ele está tem 04 (quatro) crianças, tudo em cadeira de rodas. Tenho fé em Deus que não aconteça.

O que a Senhora espera da consulta de hoje?

- Espero uma consulta normal, que pergunte como ele está: examinem.

Da Genética sabe o que eu queria? A doença não tem cura, queria remédio para fortalecer, ficar de pé. Sabe quando o gente tá fraco, toma vitamina. Ele nunca tomou, nem se for para controlar um pouco. Acho que tem que ter uma vitamina para os músculos para controlar, para ajudar.

Não. Não vai melhorar a doença, mas a doença é no músculo, a vitamina pode ajudar a controlar um pouco.

Quando a Senhora ficou sabendo ou percebeu o problema dele?

- Percebi aos 8 meses de idade, que ele tinha alguma coisa. Ele não sentava, demorou para engatinhar. Trouxe no médico, mas só 3 meses atrás é que falaram que ele tinha entrofia, problema nos músculos.

A Senhora sabe por que ele tem isso?

- Não sei porque ocorreu. Porque aconteceu. A gravidez foi boa. Não tive nada.

Na família do meu marido tem criança que custou a andar, uma delas andou com 8 anos. Acho que pode ter puxado a família do pai. Na minha família não tem nada.

Do que é, porque nasceu com isso, ninguém falou.

O que a Senhora espera do futuro dele?

- É uma pergunta difícil. O futuro dele está embarçado, não sei o que vai ser. Se vai fazer alguma coisa na vida. Se continuar pelo menos andando vai ser bom.

Sabe eu também queria saber sobre o tipo de fisioterapia. Se natação é bom para manter ele andando. Eu mesmo fui na UNAERP, saber se eles atendiam esses casos. Como eles disseram que sim, pedi para o médico daqui o papel explicando o que ele tinha. Ele está fazendo fisioterapia lá.

O Médico do Balcão Vermelho mandou o nome da doença e disse que é para continuar a fisioterapia.

A Senhora pretende ter mais filhos?

- Não pretendo ter mais filhos. Muitas pessoas que eu converso, diz que se eu tiver um menino vem a mesma coisa. Já pensou dois!!

Mas eu gostaria, eu queria mais um filho.

A Senhora o que pensa? Pensa igual a essas pessoas?

- Como a gente escuta os médicos conversando e diz que é Genético. Acho que é alguma doença que só dá em homem.

O que a Senhora sabe sobre Genética?

- É um tipo de problema que eu tenho. Que passei para a criança. Agora o que é que eu tenho como passei eu não sei.

A Senhora disse antes que poderia ser da família do seu marido. Agora a Senhora esta dizendo que pode ser da Senhora. Como a Senhora explica?

- Não sei se é de mim ou se vem do problema deles. Já fiz vários exames, os médicos pediram até da perna. Não deu nada!

A Senhora disse que ouviu que é genético. A Senhora está agora na Genética. A Senhora sabe por que está aqui?

- Achava que o nome genético era o nome do Balcão. Como do Balcão Vermelho, que é assim.

Achava também que genético era também nome de doença como é Duchenne. Quando eles mandaram marcar consulta não entendi nada, ficou confuso.

E agora já esclareceu?

- Não ainda estou confusa, não sei o que é Genética.

Quando a Senhora se sentiu quando ficou sabendo do problema?

- Eu fiquei aborrecida, sentida. Gostaria que fosse normal. Deus quis assim, a gente tem que se conformar.

E o seu marido como foi?

- Não se conformou com o problema. Diz que só tem um filho homem e ele tem esse problema.

Ele não gosta nem que fale. Não quer saber o que vai acontecer.

Sou da Congregação Cristã. Lá na Igreja todas oram por ele.

A Senhora disse que gostaria de ter outro filho, mas não quer. A Senhora está evitando?

- Eu pensava em ter 3 filhos. Já tinha tido um aborto no primeiro filho, aos 3 meses de gestação. Não sei porque.

Eu estava evitando, interrompendo a relação.

Fiquei grávida, aconteceu. A criança mais velha estava com 6 meses. Queria outro filho mas tinha pensado esperar a criança mais velha ficar com 2 anos. Agora a um ano estou evitando com injeção. Antes tomava pílula. Parei porque faz mal.

Queria operar mais meu marido não aceita, acha que dá doença.

Que doença?

- Coisa da cabeça dele. Por mim operava. Se os médicos assinassem, não precisa de assinatura do meu marido. Eu opero.

Ele não sofre, quem sofre é a gente, quem carrega para dar banho, ir na Igreja, Escola. Tudo eu. Ele mesmo não pega, quando faz acho que está pesado.

Se a Senhora ficar grávida novamente aceitaria fazer D.P.N.?

- Não faria aborto, nunca. Minha religião não permite, nem Deus gosta disso. Tem que tomar cuidado antes. Se ficar tenho que cuidar.

Faria o D.P.N. para ficar preparada. Teria uma gravidez perturbada. Se fizer exame, fico sabendo se vai ter ou não? Já fico preparada.

A Senhora gostaria de falar mais alguma coisa?

- Não.

Quanto ao relacionamento da Senhora e seu marido, como está, depois que ficaram sabendo do problema?

- A mesma coisa. Ele nunca mudou nada.

E quanto aos atendimentos que a Senhora recebeu até agora, o que a Senhora acha?

- Acho que os médicos estão fazendo o possível para que eu fique conformada com o problema, mas isso é só Deus. Eles fazem os exames direitinho.

Queria saber se não tem um tipo de coleta para ajudar a melhorar o tronco. Até hoje não disseram nada. Acho que os médicos não recomendaram até agora porque não chegou a hora, ou o problema dele não tem que usar isso.

A Senhora quer falar mais alguma coisa?

- Não.

Segunda Entrevista - Acompanhamento

Mãe, vamos conversar novamente.

Gostaria de saber o que a Senhora sabe agora sobre o problema de seu filho?

- É Entrofia Muscular Duchenne. Explicaram que ia andar até 9 anos, só que parou mais cedo.

Com o tempo vai piorando, não vai ficar só nisso.

Os ossos vão enfraquecendo, mais para frente vai ter dificuldade para sentar e até de se movimentar.

Hoje eu ponho ele na cama, ele rola de um lado para o outro. Pode até parar de rolar.

A Senhora sabe por que isto está acontecendo?

- Me falaram que é da gestação. Já gerou assim.

Do que provém a doença eu não sei.

Do meu lado não tem ninguém com problema. A Doutora falou que não tinha necessidade de fazer do lado do meu marido.

A Senhora se lembra quando foi que começou?

- Só percebi quando ele tinha idade de firmar o pescoço e ele não firmava. Com 6 meses trouxe no médico para saber o que era. Só fiquei sabendo há mais ou menos 1 ano que o problema dele era Duchenne.

Como a Senhora se sentiu quando ficou sabendo?

- Quando fiquei sabendo foi normal, já estou acostumada a sofrer. As amigas já me prepararam, não levei muito choque.

Como a Senhora está agora?

- Estou atualmente conformada. Espero por Deus, se ele quiser libertar, liberta. Se não, não.

O que significa libertar?

- Libertar, na minha Igreja, a gente põe confiança em Deus. A gente pede com fé, com coragem e Deus pode vir libertar ele.

E como a Senhora explica se ele não sarar?

- Se não acontecer, é porque é o querer de Deus.

Fico conformada do mesmo jeito. Na minha Igreja ensina ter paciência e fé.

A Senhora já sabe o por que que ele tem o problema?

- Não acho que é comigo. Mas não posso falar nada até saber a causa.

E o pai como está?

- Fica nervoso, diz que é o único filho homem que ele tem e é desse jeito.

A Senhora havia dito na primeira entrevista que gostaria de ter outro filho, mas não queria. E agora?

- Não quero, só se acontecer. Acho que se vier outro agora vai prejudicar o N, pois não vou poder cuidar tanto dele.

Falaram alguma coisa sobre risco de ter outro filho?

- Já. Se for homem tem risco de ser igual.

Falaram que é genético, mas não explicaram o que significa Genética. Não sei explicar.

Quem tem filhos assim não pode operar ou colocar aparelho?

Já pensou eu engravidando carregando esse menino?

A Senhora está evitando?

- Estou tomando pílula, mas queria alguma coisa definitiva.

A Senhora tem mais alguma coisa para falar?

- Gostaria de saber, eu acho que tem alguma coisa na coluna dele. Parece que está desencaixada.

Quero tirar uma chapa para tirar a dúvida.

Acho que ele tem a coluna, próxima do quadril, desencaixada e por isso não anda.

A Senhora já falou para os médicos?

- Os atendimentos não estão ajudando. Desde novinho venho aqui. Não colocaram aparelho, não deram fortificante, ficaram esperando.

Estou esperando há 2 anos para fazer um exame. Se eu tivesse recursos já teria feito. Agora ele já não está andando, acho que não adianta mais. Acho que se tivesse feito alguma coisa antes, dava para conservar ele andando.

Ele não está fazendo nenhum tratamento?

- Ele frequentou um pouco de fisioterapia, depois parou. Acho que poderiam ter me orientado para continuar na fisioterapia, mas não fizeram.

Acho que agora é tarde!.

A Senhora já falou sobre o diagnóstico, a Senhora acha que a fisioterapia resolve?

- Acho que se tivesse continuado a fisioterapia ele não teria parado de andar.

Lá na Escola tem mãe que tem dinheiro, pagou o tratamento, o filho só parou de andar com 10 anos.

Aqui demoraram para dar o diagnóstico. Já não adianta mais.

Adiantaria fazer fisioterapia agora?

Ele sai de lá com dor na perna, no corpo. Eu acho que agora não adiante mais.

Como está na Escola?

- O ensino está fraco, acho que deviam forçar mais.

Antes dele piorar precisa apreender a ler e escrever.

O ano está acabando, não fizeram nada.

A Senhora tem mais alguma coisa para falar?

- Não.

Ah! queria falar para a Senhora que eu estou grávida de 2 meses.

A Senhora já falou para a Médica?

- Não, vou contar para ela hoje.

A Senhora vai fazer D.P.N.?

- Não sei, vou conversar com a Médica.

A Senhora queria ficar grávida.

- Não, aconteceu. Eu não esperava. Acho que esqueci de tomar a pílula.

Entrevista Final

Obs.: O casal conhece o diagnóstico, prognóstico e tratamentos.

Nasceu o terceiro filho do casal é uma menina.

Como está o N?

- Do mesmo jeito. Acho que piorou. Ele está mais lento. Não ajuda para levantar, tomar banho.

Quando os médicos conversaram com a Senhora, o que eles falaram que ele tinha.

- Tudo!

O que a Senhora lembra?

- Ele tem Distrofia Muscular Congenita de Duchenne.

Explicaram que não vai andar mais. Ele vai perdendo a força até nos braços.

Eu vejo também pelos colegas dele, na Escola.

Eu vejo, tá igual.

Porque é que começaram a fazer exame de mim, tirar sangue, depois parou?

Por que, não sei não?

Já falaram para a Senhora o por que ele é assim?

- Eles falaram que tem que fazer exame em mim para ver o que causou. Se foi geração da família.

Até hoje estou esperando para ver o que é.

Explicação não tenho não. A gravidez dele foi boa. Não cai, não tive nada. Se tivesse algum problema na gravidez, podia ser isso.

Pensava que fosse nervoso. A gente briga demais, mas não é. Tenho a minha colega que vive superbem com o marido, é bem de vida e também tem.

Já fez tudo que é exame e também não achou porque foi causado isso.

Como a Senhora está se sentindo?

- Um pouco de desespero, um pouco conformada, porque tem piorado.

Quando vem o desespero a gente pensa: Deus deu essa cruz, tem que carregar.

As vezes eu penso que Deus pode libertar ele.

É alguma coisa que eu tenho que passar.

Todo mundo tem uma vida traçada por Deus, se ele traçou, eu tenho que passar. Eu tenho o dom para cuidar de criança assim.

É a cruz que a gente tem que carregar até o fim.

Foi falado alguma coisa para a Senhora se o problema pode repetir em outros filhos?

- Foi falado que se eu tivesse um menino ia nascer com o mesmo problema. Ela pode ter filhos igual a ele (aponta para a filha).

A Senhora fez D.P.N.?

- Não fiz. Não quis saber o sexo, porque se fosse menino eu ia ficar desesperada, ia pensar na mesma situação. Deixa nascer, se for igual vou criar com todo carinho.

A Senhora pensou em aborto?

- Se fosse até o primeiro mês de gravidez fazia aborto, depois não, já estaria matando um ser humano. Já estava formado.

A Senhora disse na outra entrevista que a gravidez aconteceu?

- É, eu estava tomando pílula, acho que esqueci. Agora estou evitando com pílula. Não quero mais, mas tenho medo. Não sou operada, não posso pagar operação. Pode acontecer como aconteceu com o outro (nasceu o terceiro filho).

A Senhora quer saber mais alguma coisa?

- Não tenho mais nada que saber. Sei o que pode acontecer, os cuidados com ele. Só quero saber o que causou, o que fez ele gerar assim.

Mesmo eu sabendo que Deus deu, o médico falou que tem alguma coisa de errado comigo e eu quero saber.

Na família do meu marido, tem gente com defeito, mas o médico disse que não é da parte dele. Se não é, é da minha.

Como a Senhora está se sentindo?

- Conformada, porque não tem mais nada para fazer. A ciência diz que não tem jeito, não tem cura, não tem como curar. Tem que conformar, dar carinho e cuidar.

Quantos filhos a Senhora planejava ter?

- Eu pensava em ter dois filhos. Não quero mais porque 3 já é difícil e porque também o médico já avisou que eu não poderia ter mais. Se um já é difícil pensa 2. E pode vir igual.

E por isso que eu quero tentar uma operação. Se pode vir igual, a gente não vai querer o mal do outro. É difícil para a criança também, vai ficando revoltada.

A Senhora falou para os médicos que quer operar?

- No Hospital deram um papel para ir no Balcão Amarelo. Não tem vaga, não procurei mais. Era para operar e fazer planejamento familiar.

E o seu marido com está agora?

- Não esquento. Parece que não tem ligação com os filhos. Não quer que comente o assunto.

Como está o relacionamento de vocês, depois do problema de N?

- Por causa do problema não mudou nada. Nós sempre brigamos, sempre foi assim. Ele é mulhereço, chega a hora que bem entende.

Como está o N, o que a Senhora está esperando?

- Eu tenho que esperar sempre o pior. Os médicos mesmo falam que a tendência é sempre piorar. Tem que confiar em Deus para não deixar.

Vai chegar uma época que eu tenho que dar banho, comida na boca. Hoje ele se vira sozinho na cama, tem época que não vai mais.

Se for vontade de Deus, pode ficar como está ou até melhorar.

E quanto ao atendimento na Genética, como foi?

Ajudou, não ajudou?

- Deixou uma coisa inacabada. Começou a fazer exame em mim e parou. Fazer fisioterapia e parou, num ponto foi bom, me preparou, o que é a doença, as pessoas como você conversam comigo.

Mas quero saber o que é que tem de errado em mim, se não tem no marido.

O médico falou que é alguma coisa minha, mas não pode falar sem ter os exames todos.

A Senhora tem mais alguma coisa a falar?

- Sobre a operação. Você não pensa na sua cabeça que todos que tem filho assim querem operar, tem que operar?

Eles (Hospital) tem que fazer a operação para essas mães que não tem dinheiro, condição.

Não é por bonito, tô operando por uma razão, uma situação. Acho que eles tem que considerar.

A Senhora tem mais alguma coisa para falar.

- Não, acho que não.

Discussão: A família foi encaminhada pelo Ambulatório de Doenças Neuromusculares para Aconselhamento Genético, com diagnóstico definido de Distrofia Muscular Progressiva tipo Duchenne.

A análise das entrevistas demonstram que a mãe apresenta um bom conhecimento sobre o diagnóstico do filho, conhece o nome, o quadro clínico e a evolução.

Podemos observar que durante o processo de Aconselhamento Genético, essas informações foram reforçadas e acrescentou-se a elas, as informações sobre o risco de recorrência.

Há uma dificuldade da mãe em aceitar a explicação fornecida pelos profissionais, sobre a causa da Distrofia, recusa essa que se mantém após o término do processo de Aconselhamento Genético.

Podemos levantar alguns fatores para que isso esteja ocorrendo: ao aceitar a explicação, estaria cristalizando o sentimento de culpa de que está "pagando" por algo que tenha feito. É a concepção religiosa da mãe que vê na "doença" do filho algo que estava determinado, que ela ou o filho tenham que passar.

Os depoimentos demonstram claramente o que Olshansky (1962) denomina de "angustia crônica". Um sentimento que permanece, que acompanha os pais pela vida toda.

De acordo com Regen et alii (1992) mesmo as pessoas mais ajustadas, mais positivas não "superam" esse sentimento. Ele fica sempre na superfície "pronto para ser recarregado a cada novo acontecimento".

Durante todo o processo e mesmo após o término do Aconselhamento Genético, podemos perceber a necessidade que a mãe tem de buscar recursos que possam minimizar o quadro do filho e conseqüentemente o seu sofrimento. Pode-se constatar através dos depoimentos da Entrevista-Inicial, uma revolta e agressividade para com os profissionais. Ao mesmo tempo que ela conhece o diagnóstico, sente-se frustrada porque nada pode ser feito.

Há sempre uma cobrança interna de saber se estão fazendo tudo que é possível. Cobrança essa que pode transformar-se em raiva dirigida aos profissionais.

Segundo Regen et alii (1992) isto ocorre principalmente quando "não apresenta a evolução esperada, a frustração é grande e traz, em consequência, sentimentos negativos em relação a si próprio, aos profissionais, ao método adotado, etc."

Embora a mãe apresente resistência em aceitar a causa, fica claro que ela compreendeu as informações. Podemos constatar que desde o início do atendimento suas expectativas com relação ao futuro do filho são negativas porém realistas.

É provável que esta consciência sobre o prognóstico do filho esteja exarcebando o sentimento de angústia e de pesar, bem como a ênfase constante na busca de tratamentos que possam minimizar o quadro clínico.

Achamos importante ressaltar que, ao contrário dos outros, os pais de uma criança com diagnóstico do Distrofia Muscular Progressiva tipo

Duchenne, estão constantemente em fase de luto, não pelo que perderam mas, pelo que vão perder.

Eles têm que preparar-se para a morte do filho, ao mesmo tempo que precisam preparar o filho para o que vai acontecer com ele. É uma dupla tarefa para a qual nem sempre os pais estão preparados.

A compreensão do risco foi plenamente entendida pela mãe, que manifesta-se preocupada com a anticoncepção.

Não percebem modificações no relacionamento conjugal em decorrência do problema do filho. O relacionamento que não era bom, se manteve.

Permanecem algumas dúvidas principalmente relacionadas ao risco, ou o melhor, parece que a mãe tem necessidade em saber de quem é a culpa, talvez como uma tentativa de punir o pai.

Embora parecesse bastante confusa inicialmente, a mãe demonstra amplo conhecimento sobre a doença do filho.

A nova gestação demonstra o desejo inconsciente, da mãe em ter um filho perfeito, isto é que é capaz de produzir "bons frutos".

O medo de defrontar-se com um diagnóstico desfavorável, de ver-se frente a um processo de decisão (aborto) sobrepos-se à dúvida, à angústia de não saber o que aconteceria, levando-a a não realizar Diagnóstico Pré-Natal.

Procura ajuda através da religião, embora saiba que nem ela vai poder solucionar.

A religião, a busca constante de tratamentos são mecanismos desenvolvidos pela mãe para buscar o equilíbrio e não se confrontar racionalmente com a angústia.

F8 - Diagnóstico - Sirenomelia

Entrevista Inicial

Quem encaminhou vocês para a Genética?

- Fomos encaminhados pelo Balcão Verde, eles me mandaram no Balcão Azul. Já tinha pedido na pasta, mas eu não sabia, ninguém falou. Agora voltei no Balcão Verde e a médica falou que eu tinha que passar aqui.

Por que voce acha que estão mandando você para cá?

- Acho que eu estou vindo aqui para saber o resultado do porque o nenê nasceu defeituoso. Eu não vi o nenê, nem o pai. Quem viu foi minha mãe.

Foi falado para mim que ele (nenê) nasceu fraco, não vi o nene. A Médica disse que ele era fraquinho, não tinha jeito de sobreviver.

Minha mãe viu o nenê e contou para mim que ele nasceu sem sexo, pézinho redondo e sem uma perna.

O que você está esperando da consulta hoje?

- Espero que eles (médicos) falem porque ele nasceu assim. Se eu posso engravidar sem problemas.

Vou ter uma explicação para o que aconteceu? Você sabe por que?

As pessoas, vizinhos, amigos, todos, disseram que eu pude gerar antes e ele ficou assim.

Os médicos disseram que ele só tinha 2 fios no umbigo. Diz que tem que ter 3. Ah! eu não sei direito, eles explicaram que são 3 e ele nasceu com 2.

Como você se sentiu quando ficou sabendo?

- Eu acho que esse filho não era para ter vindo agora, não era o momento. Eu não estava preparada, muito nova, quando eu fiquei sabendo já estava grávida de 6 meses.

Precisamos fazer tudo correndo para o meu pai não saber.

Com o acontecido (morte do bebê) parece que Deus me tirou do abismo. Parece que o marido não serve para você. No começo ele queria a criança, mas depois não queria. Acho que é porque quando a criança nasceu não tínhamos dinheiro, comia cada um na casa de seus pais.

Ele não queria filhos?

- Queria o filho, mas quando montamos a casa não queria mais. Brigamos muito.

Ele me achava feia, achava minha barriga feia.

Não me queria mais. Não tinha relações comigo. Era esquisito.

Não era carinhoso.

Quando a criança nasceu, eu fiquei abatida, chorei. Para falar a verdade, eu dei graças a Deus. Estava caindo. Não pensava em ser mãe, foi melhor. Ele (marido) falou que se a criança sobrevivesse ele ia me deixar, ia embora. Meu pai ia encher o saco.

Como seu marido se sentiu?

- Minha mãe falou que ele chorou muito no corredor do Hospital. Depois ele não dormia sozinho porque via o nenê pulando em cima dele.

Vocês pretendem ter mais filhos?

- Por enquanto não, no trauma que nós estamos, não.

Meu marido disse que vai arrumar só quando o médico falar que está tudo bem.

Como está o relacionamento de vocês?

- Quando o nenê estava com 3 dias nos separamos. Desmanchamos a casa e fomos morar cada um com seus pais. No final da semana ele (marido) vem para a minha casa. A gente dorme junto, mas ele não me procura, diz que quer ter certeza de que eu posso engravidar sem problemas.

Você não está evitando?

- Estou tomando pílula que a G.O. deu. Ele (marido) sabe, mas mesmo assim não quer nada comigo.

Então mudou o relacionamento de vocês depois que o bebê nasceu?

- Não. Nós nos damos bem, é que as vezes quebramos o pau. Acho que é porque teve pouco tempo de namoro (6 meses), engravidei.

Você disse que pretende ter mais filhos, quantos?

- Não sei quantos, quero ter outro. Se eu tiver outro, não vai ser do mesmo jeito (o relacionamento do casal). Só vou ter quando tiver certeza de que não vai ter problemas.

Se você pudesse, faria exame para saber se o nenê é normal?

- Não conheço exame. Se tiver esse que a Senhora falou para saber se a criança que eu estou esperando tem algum problema, eu faço. Mas não aborto!.

Por que?

- Doi. Pode dar hemorragia.

Olha quando eu fiz o exame (ultrasom), 6 meses de gravidez, acho que o médico viu que tinha problema, porque quando perguntei para ele se estava bem, ele deu uma resposta rápida e fez cara esquisita, balançando a cabeça.

Se ele viu que a criança era defeituosa, queria que ele tivesse falado. Tive o nene no sétimo mes.

O que você acha dos atendimentos até agora? (Ginecologia/Pediatria)

- Os médicos não falaram nada comigo. Não contaram o que aconteceu. Não explicaram as coisas.

Quando eu fui ter o nenê, a Médica falou que a criança era pélvica. Pélvica é isso, nasceu como ele nasceu, sem perna?

Ah! oh! até agora não resolveram nada. Não falaram nada. Não contam nada, porque isso aconteceu.

Você quer falar mais alguma coisa comigo. Agora o médico da Genética vai te atender.

- Vai ter de abrir as pernas?

Por que?

- Não sei porque eles tem que olhar lá. Não dá para saber o porque nenê nasceu defeituosos olhando aí?

Eu não quero. Nem meu marido me vê sem roupa.

Tenho que tirar aqui! É um vexame.

(Expliquei que isto acontece porque precisa fazer exames ginecológicos, que na consulta da Genética não era assim).

Olha eu não tiro a roupa. Quando eu vou ter relação é no escuro, não tiro a roupa.

Como você se sente, tendo relação sexual?

- As vezes eu gosto, quando ele é carinhoso, mas as vezes a gente faz e acabou. Eu tenho vergonha de tirar a roupa. Não tiro.

Para fazer exame não tiro, tenho vergonha. Choro quando vou lá (Ginecologia).

Segunda Entrevista - Acompanhamento

Come vocês estão?

- (Pai) - Quero saber os fundamentos da criança ter nascido malformada.

- (Mãe) - Achei que era porque tinha perdido água no parto. A Doutora falou que não têm nada a ver. A Doutora acha que foi por Deus, que ele quis. Para tirar as dúvidas, pedimos para fazer exame de sangue, para ver se tinha problema entre ele e eu.

Foi falado para você a causa?

- Não sabemos nada, estamos esperando os resultados.

Vocês pretendem ter mais filhos?

- Por enquanto não. Estamos esperando os resultados. Estamos evitando. Interrompendo, tirando fora.

Quantos filhos vocês pretendem ter?

- Ainda não sabemos.

- (Mãe) - Estamos cabreiros com o que aconteceu, depois que resolver, se é que até lá vamos estar juntos, né bem.

Por que?

- Nós brigamos muito. A minha cabeça não combina com a dele. Eu gosto de tudo certinho, ele só apronta.

- (Pai) - Ela enche muito minha cabeça. Fica falando o tempo todo.

Vocês estão juntos?

- Não. Estamos morando cada um numa casa. Ele tá em outra cidade. Vem quase todos os dias dormir lá em casa.

Vocês pretendem mudar? Morar juntos?

- (Mãe) - Sei lá, ele disse que não pode.

- (Pai) - Ah! Acho que vamos esperar mais um pouco. É como se a gente tivesse namorando.

Por que?

- (Pai) - Olha a gente se conheceu há 2 anos praticamente, não namoramos, 3 meses depois ela estava grávida.

Fomos morar juntos. Depois nasceu o nenê, a gente se separou.

Vocês se separaram?

- (Mãe) - É só de casa, a gente se via todo dia. Ele dormia lá na minha casa.

- (Pai) - Depois do nascimento. Mudou entre a gente.

Achei esquisito o que aconteceu. Pensei que o problema fosse com ela. Fiquei frio, afastei.

- (Mãe) - Ele fala só comigo? Por que?

Acho que se o problema for comigo, vai ficar mais frio.

Pela cabeça dele, não aceita.

(Conversei com eles. expliquei que isso era normal de acontecer com o casal).

- (Mãe) - Eu sei, só que depois os dois conversam sobre o problema, se for meu ele vai ficar frio, ele disse quando o nenê nasceu, que ele me largava com o filho.

- (Pai) - Não falei não.

- (Mãe) - A culpa é sempre minha. Aproveita e fala, ela é psicóloga e ajuda à por tua cabeça no tempo.

-(Pai) - Acho que preciso dar um tempo. A gente viveu muito coisa em 2 anos, agora precisa ir devagar.

- (Mãe) - Não adianta. Ele briga, eu vou atrás e trago você de volta.

Vocês agora vão conversar com a Doutora.

- (Mãe) - Ela vai falar dos resultados?

(Expliquei que não sabia, e que voltaria a conversar com eles novamente).

Entrevista Final

Como vocês estão?

- Continuamos a brigar muito. Ninguém conhece ninguém. Ele acha que sabe tudo, parece bicho preso, veio da roça, não pode ver mulher, fica olhando, que ser machão, se acha o máximo.

Eu não aguento, brigo mesmo, bicho besta.

A médica já conversou com vocês sobre o diagnóstico, o que foi falado?

- A médica falou que não deu nada, que eu e ele não tem problema nenhum.

Sobre engravidar, normal. Que o dia que eu quiser engravidar e para avisar ela (médica) que eu estou grávida.

Você pretende ficar grávida logo?

- Eu queria, ele não.

Vocês estão evitando?

- Não estou evitando. Nem estamos tendo relação, há mais ou menos 2 meses ele não me procura.

Acho que estamos convivendo muito, é como irmão.

Ele só vai em casa, não dorme mais comigo.

Sempre foi assim ou mudou agora?

- No começo do namoro foi assim. Eu estava sozinho e ele também, resolvemos ficar juntos até arrumar alguém. Depois de 5 meses de namoro, já estava grávida, aí ele começou a me pisar. Ele falou que solteira ele não me segurava e grávida sim.

Na gravidez ele fez eu comer o pão que o diabo amassou. Tinha esperança que quando a criança nascesse fosse mudar tudo, fosse tomar juízo, ele não é

bagunceiro. O filho nasceu, graças à Deus, Deus tirou. Depois ele sumiu de casa, eu voltei para a casa de meus pais.

Ele não quer filhos, diz que é por causa da nossa situação.

Vocês pretendem casar?

- (Mãe) - Eu penso e quero, ele não quer, diz que não gosta de por terno, por isso não casa.

Mas mesmo assim, eu quero filhos, não vou evitar. Se Deus mandar eu não tiro.

(Pai) - Eu não quero agora. Quero fazer planos de vida. Quero uma casa, casar e depois pensar em filhos.

(Mãe) - Então ele que não me engravide, porque eu não tenho planos de vida. Acho que é por isso que ele não me procura, por causa do plano de vida.

Você já conversou com a médica sobre o fato de você não estar evitando filhos?

- Já. A Doutora disse que vai me mandar para a G.O. - planejamento familiar. Sabe, eu prefiro ir no médico de Batatais. Estou esperando vir a menstruação para ir ao Ginecologista. Para tomar pilula. Acho que não estou grávida, está só atrasado.

Vocês ainda tem dúvidas sobre o que foi falado?

- Não. Foi acidente. Tinha que acontecer.

O que vocês acharam do atendimento na Genética?

- Foi bom. Gostei mais da Senhora, da Doutora, não.

Ela é meio puta comigo. Todo mundo fala mal de mim. Agora o médico também?

É só eu abrir a boca, ela caceta. Quando vou falar, já penso, vem cacetada, não falo.

Ela é igual a minha mãe.

A primeira vez que eu vim aqui, ela falou da criança, minha mãe começou a chorar, eu falei para minha mãe parar.

Ela (médica) falou que era para eu deixar ela chorar. Que eu não estava nem aí, que eu não tinha sentimento. Que não tinha visto a criança.

Eu respondi. O que a Senhora quer que eu faça, saia correndo pelo corredor chorando.

Lá em casa, e também a Doutora, acham que eu sou ranzinza.

A Senhora não. Não fala que eu estou errada, não fala também que eu estou certa. Escuta, deixa eu falar; explica. A Senhora entende, é diferente, não caceta.

(Encerrei a entrevista e conversei com ela sobre o relacionamento com o companheiro e planos de vida).

- Eu não tenho plano de vida. Meus pais pressionam, que eu não tenho mais direito, que eu não posso comer porque saí de casa.

Meus pais não querem mais, querem que eu saia de casa. Meus irmãos me humilham.

Ele (companheiro) sabe de tudo isso, sabe o que eu passo e não faz nada.

... Posso continuar conversando com a Senhora, sobre minha vida.

...

Discussão: O casal foi encaminhado para o ambulatório de Genética Médica para diagnóstico e Aconselhamento Genético para futura gestação.

O casal relata não saber o motivo pelo qual foram encaminhados e que nada lhes foi dito sobre isso.

Ficou evidente, desde o primeiro atendimento, que o casal apresentava problemas no relacionamento conjugal.

Buscaglia (1992) ressalta que as pessoas se casam, têm um filho e tornam-se pais e muitas vezes não encontram-se preparados para isso. Muito menos preparados estão para serem pais de uma criança portadora de anomalia.

Os relatos apresentados pelo casal demonstram a imaturidade com que ambos estão lidando com o relacionamento conjugal.

Embora pareça que o nascimento da criança e o desconhecimento do diagnóstico tenham agravado a problemática, os depoimentos da entrevista final demonstram que isto não é real. O nascimento da criança foi utilizado como "bode espiatório" para uma relação problemática e uma situação não definida (união do casal).

O sentimento de alívio relatado pela mãe, frente a morte do bebê, não é pela anomalia, mas pelo próprio fato de ser mãe, uma vez que não se considera preparada para o papel.

A necessidade que o casal demonstra em esclarecer o diagnóstico é mais em função do problema do relacionamento entre eles do que da anomalia em si.

A mãe deseja esclarecer pois não quer ser acusada de ser culpada e ao mesmo tempo deixa de existir o motivo alegado pelo pai para não procurá-la sexualmente, o que para ela significa o reinício do relacionamento.

O fato da mãe encontrar-se em uma fase de desajuste no relacionamento conjugal, sentindo-se criticada por todos da família faz com que necessite de apoio. Condutas incisivas para com ela são percebidas como agressivas e suscita raiva gerando sua agressividade para com o profissional.

O Aconselhamento Genético foi eficaz no esclarecimento do diagnóstico e etiologia. O casal compreendeu corretamente as informações, propiciando alívio para a mãe quanto a sua culpa.

Evidentemente o problema de relacionamento do casal não foi resolvido.

XI. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Ao finalizar este trabalho, ficam evidentes as seguintes constatações sobre o processo de Aconselhamento Genético da forma como é realizada no Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo:

1) Ao iniciar o atendimento os pais ainda encontram-se sob o impacto da notícia. Alguns deles estão na fase de choque, negando o possível diagnóstico, outros manifestando raiva de si mesmos, da situação ou do profissional que os atendeu.

2) Esses sentimentos vão se modificando durante o processo do Aconselhamento Genético. Alguns são substituídos e desaparecem, outros permanecem “adormecidos” e voltam a se manifestar a qualquer novo acontecimento.

3) A forma como é transmitida a notícia aos pais pode levá-los a uma percepção errônea do filho, quase sempre negativa. Pode, também, exarcerbar ou minimizar o impacto inicial e os sentimentos manifestados pelos pais.

4) A percepção negativa que alguns pais tinham do desenvolvimento do filho quando chegaram ao Serviço, foram modificadas com o processo de Aconselhamento Genético, permitindo uma percepção mais positiva e realista.

5) Embora os conhecimentos sobre o quadro clínico, a etiologia e o prognóstico tenham sido ampliados, as justificativas religiosas para explicar o que aconteceu permanecem. Aparecem agora, associadas às explicações científicas dadas pelo profissional.

6) Independente do quadro clínico e do diagnóstico, os pais, sem exceção, sofrem o impacto com a notícia de que seu filho é portador de anomalia. Os pais são levados a um processo de sofrimento agudo, entram em um período de enlutamento: choram a perda do filho esperado.

7) A linguagem utilizada pelo profissional, a forma como são dadas as informações, além da própria complexidade destas e o estado emocional dos pais são fatores que dificultam a compreensão.

8) A aceitação do diagnóstico torna-se mais difícil quando pré-existe um forte sentimento de culpa, o qual pode ser exacerbado pelos conhecimentos da etiologia. Além dos credos religiosos e sociais, a intensidade desse sentimento depende também da maneira como o profissional transmitiu-lhes a etiologia.

9) Os pais percebem o Aconselhamento Genético como um atendimento bom, que os ajuda a entenderem o que ocorreu e a diminuir o estresse.

10) Alguns casais perceberam a situação da entrevista para coleta de dados como boa, dando-lhes a oportunidade de falar sobre si mesmos; seus sentimentos, preocupações e dúvidas.

11) A busca de tratamento que venha minimizar o quadro, promover o desenvolvimento, é uma constante. Mesmo os pais tendo uma compreensão considerada adequada do Aconselhamento Genético, permanece um sentimento de cobrança interna, que faz que frente a cada feito novo surja a dúvida se está fazendo tudo o que é possível.

12) A maioria dos casais, ao final do Aconselhamento Genético está menos ansioso, em processo de reestruturação, buscando o equilíbrio.

13) Permanece o sentimento de "angústia crônica" que independe da eficácia do Aconselhamento Genético.

Em função dos dados aqui apresentados, sugerimos que se realizem um amplo trabalho junto aos neonatologistas, pediatras e enfermeiros conscientizando-os sobre estes aspectos e discutindo suas dúvidas e dificuldades em lidar com a família.

Propomos realizar um trabalho de informação para os profissionais da área de saúde e educação especial sobre os objetivos e importância do Aconselhamento Genético e principalmente sobre a necessidade de informar os pais adequadamente sobre isso.

Sugerimos a implantação de grupos de pais de apoio, semelhante ao projeto desenvolvido pela A.P.A.E. de São Paulo, que atuam no momento da notícia e também durante o processo de reestruturação do equilíbrio familiar.

Gostaríamos de propor também a inserção do profissional da área de saúde mental (psicólogo, psiquiatra) na equipe de Geneticistas, que atuam no Aconselhamento Genético com os seguintes objetivos:

a) oferecer subsídios para que possam reconhecer e compreender os processos psicológicos dos casais frente a problemática do filho e saibam como agir com essas variáveis durante o Aconselhamento Genético.

b) preparar emocionalmente estes profissionais, discutindo suas limitações, angústias e receios frente a problemática com que estão trabalhando, o que possibilitaria sua atuação mais eficaz.

Para melhor embasamento dos médicos que fazem Aconselhamento Genético sugerimos que se promova um curso de "Fundamentos Psicosociais do Aconselhamento Genético", o qual, sem dúvida, irá contribuir para uma formação mais ampla destes profissionais.

c) oferecer ajuda psicológica, aos pais que dela necessitarem promovendo o reequilíbrio familiar.

Acreditamos que investindo na formação dos profissionais, os princípios definidos pelo Comitê de Aconselhamento Genética da Sociedade Americana de Genética Humana estarão sendo aplicados, principalmente no desenvolvimento de condições para que a família se reestruture da melhor forma possível frente a anomalia do filho.

X. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Abramovsky, I.; Godmilow, L.; Herschlorn, K.; Smith, JR. H. (1980). Analisis of a Follow-up Study of Genetic Counseling. *Clinical Genetics*, 17: 1-12.
- Adams, M. (1985). Siblings of the Retarded: Their Problems and Treatment. In: Ryders, J. and Horrobin, J.M. To give an Edge. *A Guide for new Parents of Children with Down's Syndrome*. Minneapolis, Margaret Colwell, pp. 37-39.
- Asti-Vera, A. (1979). *Metodologia da Pesquisa Científica*. Porto Alegre. Globo.
- Badinter, E. (1985). *Um Amor Conquistado. O Mito do Amor Materno*. Rio de Janeiro. Nova Fronteira.
- Batshaw, M.L. e Perret, Y.M. (1990). *Criança com Deficiência: Uma Orientação Médica*. São Paulo, Santos - Maltese.
- Beiguelman, B. (1990). Genética e Ética. *Ciência e Cultura*, 42(s): 61-69.
- Bellotti, E.G. (1975). *Educar para Submissão*. Petropolis. Vozes, 2a. ed.
- Biasoli-Alves, Z.M.M. e Dias, M.H.G.F. de S. (1992). *Análise Qualitativa da Entrevista: Uma Proposta*. Paidéia, Ribeirão Preto, São Paulo, No. 2, 61-69.
- Binda, W. (1992). *Da Díade Conjugal á Triade Familiar*. Material Didático não publicado.
- Bleger, J. (1980). *Temas de Psicologia: Entrevistas e Grupos*. São Paulo. Martins Fontes.

- Boyd, D. (1950). *As Três Fases*. Tradução de Maria Amélia Vampré Xavier. New Jersey. National Association for Retarded Children. Livreto.
- Buscaglia, L. (1982). *O Papel da Família na Reabilitação da Criança Deficiente*. Vida e Saúde.
- Buscaglia, L. (1993). *Os Deficientes e seus Pais. Um Desafio ao Aconselhamento*. Rio de Janeiro - Editora Record.
- Cannel, C.F. e Kahn, R.L. (1974). Coleta de Dados por Entrevista. In: Festinger, L. e Katz, D. *A Pesquisa da Psicologia Social*. Rio de Janeiro, E.F.G.V.
- Carter, C.O.; Fraser, R.J.A.; Evans, K.A.; Buck, A.R. (1971). Genetic Clinic. A Follow-up. *Lancet*, 1: 281-285.
- Carter, E.A. e McGolduck. (1980). The Family Life Cycle. A Framework for Family Therapy. In: Batshaw, M.L. e Perret, Y.A.M. *A Criança com Deficiência: Orientação Médica*. São Paulo, Santos - Maltese, Cap. 23.
- Childs, R.E. (1980). Conflitos Psicológicos Maternos Associados ao Nascimento de uma Criança Retardada. Tradução de Maria Amélia Vampré Xavier. *Maternal Child Nursing Journal*, (): 175-182.
- Committee on Genetic Counseling (1975). Genetic Counseling. *American Journal of Human Genetic*, 27: 240-242.
- Drotar, D., Baskiwcz, A., Irvin, N., Kennel, J. e Klaus, M.A. (1975). Adaptação dos Pais ao Nascimento de um Bebê com Malformação Congênita: Um Modelo Hipotético. Tradução Maria Amélia Vampré Xavier. *Pediatrics* 56(5): 710-716.
- Dunn, L.C. (1962). Cross Currents in the History of Human Genetic. *American Journal of Human Genetic*, 14: 1-13.

- Dupuis, J. (1989). *Em Nome do Pai. Uma História da Paternidade*. São Paulo. Martins Fontes.
- Emery, A.E.H.; Walt, M.S. e Clack, E. (1973). Social Effects of Genetic Counseling. *But Medical Journal*, 1: 724-726.
- Evers-Kieboons, H. and van den Berghe, H. (1979). Impact of Genetic Counseling a Review of Published Follow-up Studies. *Clinical Genetics*, 15: 465.
- Faber, B. (1972). Effects of a Severely Retarded Child on the Family. In: E.P. Trapp e P. Himelstein (Eds.). *Readings on the Exceptional Child; Research and Theory*. New York: Appleton-Century-Crofts, pp. 225-245.
- Faber, B. (1975). Family Adaption to Several Mentally Retarded Children. In: M.J. Begallo and S.A. Richardson (eds.). *The Mentally Retarded and Society: A Social Science Perspective*. Baltimore University Park-Press, 247-266.
- Fernandez, M.E. (1991). *Memória Camponesa*. Anais da 21a. Reunião Anual de Psicologia. S.P.R.P. Ribeirão Preto - São Paulo.
- Freshman, S. (1985). Relatives. In: Simons, R. *After the tears: Parents talk about Raising a Child with a Disability*. New York-N.Y. Harcourt Brace Jovanovich Publishers, pp. 30.
- Irvin, N.A.; Kennell, J.H. e Klaus, M.C. (s.d.). *Assistencia de los Padres del niño con Malformación Congénita*.
- Karpowitz, R. (1980). History of American Family. In: Fine, E. *Handbook on Parent Education*. New York, Academic Press.
- Kessler, S. (1979). *Genetic Counseling Psychological Dimensions*. New York, Academic Press.

Kirk, S.A. e Gallanger, J.J. (1987). *Educação da Criança Excepcional*. São Paulo. Martins Fontes.

Kluber-Ross, E. (1992). *Sobre a Morte e o Morrer*. São Paulo. Martins Fontes.

Mannoni, M. (1985). *A Criança Retardada e a Mãe*. São Paulo, Martins Fontes.

Marchezi, S.R.S.B. (1973). *Criança e Família: O Problema do Retardamento Mental*. Tese de Doutorado apresentada na Faculdade de Filosofia, Ciências e Letras - UNESP. Araraquara-S.P.

Mc.Collum, A.T. (1984). Grieving Over the Lost Dream. *Excepcional Parent*, 14: 9-12.

Milunsky, A. (1977). Who Needs Amniocenteses? *New England Journal of Medicine*, 297(18): 1015.

Minayo, M.C. de S. (1993). *O Desafio do Conhecimento: Pesquisa Qualitativa em Saúde*. São Paulo - Rio de Janeiro. Hucitec - Abrasco.

Oliveira, A.J. (1988). *A Família Frente ao Excepcional*. Florianópolis-S.C. Fundação Catarinense de Educação Especial. Monografia - Apostila.

Olshansky, S. (1962). Chronic Sorrow. Early Diagnosis: The Griefcycle-chronic sorrow. In: Turnbull, A.P. e Turnbull, III, H. *Rutherford Families, Professionals and Exceptionality: A Special Partnership*. Columbus, Ohio, 43216.. Merril Publishing Company.

Omote, S. (1980). *Reações de Mães de Deficientes Mentais ao Reconhecimento da Condição dos Filhos Afetados: Um Estudo Psicológico*. Dissertação de Mestrado apresentada ao Instituto de Psicologia da Universidade de São Paulo, São Paulo.

- Penrose, S. (1932). On Interaction of Heredity and Environment in the Study of Human Genetic (with Special Reference to Mongolism Imbeality). *Journal of Genetics*, 25: 407-422.
- Petean, E.B.L. (1987). *Recursos Utilizados pelas Famílias para Promover o Desenvolvimento do Filho com Síndrome de Down*. Tese de Mestrado apresentada junto ao Programa de Mestrado em Educação Especial da Universidade Federal de São Carlos - São Carlos - S.P.
- Pieri, P.C. (1991). *Conhecimentos e Crenças em Amostra de 348 Gestantes que se dirigem ao Diagnóstico Pré-Natal em São Paulo*. Vols. I e II. Tese de Mestrado apresentada ao Departamento de Biologia do Instituto de Biociências da Universidade de São Paulo. São Paulo.
- Pina-Neto, J.M. (1983). *Aconselhamento Genético: Avaliação dos Resultados através do Seguimento Tardio das Famílias*. Tese de Livre-Docência apresentada à Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. Ribeirão Preto - São Paulo.
- Porter, I.H. (1977). Evolution of Genetic Counseling in America. In Lubs, H.A. e de La Cruz, F. (org.). *Genetic Counseling*. New York. Raven Press, 17-34.
- Powledge, T.M. and Fletcher, J. (1979). Guidelines for the Ethical, Social and Legal Issues in Prenatal Diagnosis. *New England Journal of Medicine*, 300(4): 168.
- Pulschel, S.M. (1987). *Consejo Médico; Diagnóstico del Síndrome de Down*. Trabalho apresentado na II Jornada Internacional sobre Síndrome de Down em Barcelona - Espanha.
- Ramos, T.C.L.; Hoffman, V.M.B e Regen, M. (1985). As Dificuldades em Transmitir a Notícia. *Revista Brasileira de Deficiência Mental*, (18): 47-69.

- Regen, M.; Ardore, M. e Hoffman, V.M.B. (1993). *Mães e Filhos Especiais: - Relato de Experiências com Grupos de Mães de Crianças com Deficiência*. Brasília. CORDE.
- Reuchlin, M. (1971). *Os Métodos em Psicologia*. São Paulo. Difusão Européia do Livro.
- Reynolds, B.; Puck, M.H.; Robinson, A. (1974). Genetic Counseling: An Appraisal. *Clinical Genetic*, 5: 177-187.
- Rizzo, S.J. (1982). Uma Perspectiva da Família e Retardamento Mental. Tradução de Maria Amélia Vampre Xavier. In: *Parents of Young Children-special*. Editora Marc.
- Sartorelli, E.M.P. (1992). *Estudo das Técnicas e de Aspectos Psicológicos do Diagnóstico Pré-Natal Citogenético*. Tese de Mestrado apresentada à Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. Ribeirão Preto - São Paulo.
- Smith, P. (1990). Vocês não estão Sozinhos. Tradução de Maria Amélia Vampre Xavier. *Mensagem da A.P.A.E.*, 13(39): 34-39.
- Soifer, R. (1984). *Psicologia da Gravidez Parto e Puerpério*. Porto Alegre-R.S. Editora Artes Médicas.
- Solnet & Stark, (1985). Conflitos Psicológicos Maternos Associados ao Nascimento de uma Criança Retardada. Tradução de Maria Amélia Vampre Xavier. *Maternal Child Nursing Journal*, 175-182.
- Sorenson, J.R.; Wertz, C.D. (1986). Client Reactions to Genetic Counseling: Self Reports of Influence. *Clinical Genetics*, 30: 494-502.
- Telford, C.W. e Sawrey, J.M. (1978). *O Indivíduo Excepcional*. Rio de Janeiro. Zahar Editores.

Thiollent, M. (1991). *Crítica Metodológica, Investigação Social e Enquete Operária*. São Paulo. Ed. Polis.

Trindade, Z.A. (1991). *As Representações Sociais da Paternidade e da Maternidade: Implicações no Processo de Aconselhamento Genético*. Tese de Doutorado apresentada ao Instituto de Psicologia da Universidade de São Paulo - São Paulo.

Turnbull, A. e Turnbull, H.R. (1985). *Families, Professionals and Exceptionality: A Special Partnership*. Columbus, Ohio. Merrill Publishing Company, pp. 91 e 96.

(ANEXO 1)

ROTEIRO PARA ENTREVISTA INICIAL

A) DADOS PESSOAIS

Nome:

Idade: Data de Nascto.: Sexo:

Idade Materna: Idade Paterna: (ao nascimento)

Idade Materna: Idade Paterna: (atuais)

Renda Familiar (em salário mínimo):

Escolaridade Materna: Paterna:

Constituição Familiar:

B) SOBRE O NASCIMENTO

Quem encaminhou:

Sabem o motivo do encaminhamento:

C) INFORMAÇÕES SOBRE O SERVIÇO

Tipo de atendimento oferecido:

Expectativas que possuem sobre as consultas:

D) CONHECIMENTO DO PROBLEMA

O que sabe sobre o problema/como ficou sabendo:

Causa do problema/origem/explicações possíveis:

Expectativas sobre o tratamento:

Preocupações que apresentam em relação ao caso (afetado):

E) ASPECTOS EMOCIONAIS

Relacionamento familiar (anterior ao problema e atualmente):

Sentimentos vivenciados pelos pais:

Expectativas quanto ao nascimento da criança afetada:

Possíveis modificações ocorridas em decorrência ao problema:

F) INFORMAÇÕES GERAIS SOBRE O CASAL

Expectativas sobre o futuro do filho:

Expectativas com relação ao número de filhos:

Métodos contraceptivos (conhecimento e uso):

Aborto (idéias):

Diagnóstico Pré-Natal:

ROTEIRO PARA ENTREVISTA - FASE II E III

A) IDENTIFICAÇÃO

Nome:

RF:

B) DIAGNÓSTICO

C) INFORMAÇÕES RECEBIDAS NO ACONSELHAMENTO GENÉTICO

D) MUDANÇAS OCORRIDAS EM FUNÇÃO DO ACONSELHAMENTO

Expectativas quanto ao futuro do filho:

Diagnóstico:

Relacionamento Familiar:

Contraceptivos:

Aborto:

Diagnóstico Pré-natal:

E) SENTIMENTOS VIVIENCIADOS

F) AVALIAÇÃO DO SERVIÇO OFERECIDO