

UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ

GABRIELA GARCEZ

**AVALIAÇÃO DO ENTENDIMENTO DE GENITORES DE PACIENTES COM A
SÍNDROME DE DOWN: ETIOLOGIA, RISCO DE RECORRÊNCIA E
ACONSELHAMENTO GENÉTICO**

**CURITIBA
2010**

GABRIELA GARCEZ

**AVALIAÇÃO DO ENTENDIMENTO DE GENITORES DE PACIENTES COM A
SÍNDROME DE DOWN: ETIOLOGIA, RISCO DE RECORRÊNCIA E
ACONSELHAMENTO GENÉTICO**

Monografia apresentada como requisito parcial à obtenção do título de Bacharel, Curso de Ciências Biológicas, Setor de Ciências Biológicas, Departamento de Genética, Universidade Federal do Paraná.

Orientador: Prof^o. Dr^o. Rui Fernando Pilotto

**CURITIBA
2010**

Dedico esse trabalho aos genitores de portadores da síndrome de Down, e a todos os portadores dessa síndrome.

A todas as APAEs e coirmãs do Paraná, as quais trabalham com pessoas com síndrome de Down.

A todos que trabalham e lutam pelo excepcional.

AGRADECIMENTOS

Ao Prof^o. Dr^o. Rui Fernando Pilotto, pela orientação, incentivos, apoio, confiança, ensinamentos, pelas experiências e principalmente pela amizade.

Ao Prof^o. Ives Sbalqueiro, pela contribuição de seus conhecimentos para a realização do presente trabalho.

As APAEs de Quitandinha, Fazenda Rio Grande, Lapa, Mandirituba e Balsa Nova, pela agradável recepção e pela disposição em nos receber e colaborar com nosso estudo. Por convocarem os pais para as entrevistas e para a palestra, por oferecerem um espaço para a realização do trabalho e principalmente pelo valor e importância dados ao nosso estudo.

Ao Ambulatório de Síndrome de Down do Hospital das Clínicas da Universidade Federal do Paraná, pelo fornecimento de uma sala para a realização das entrevistas e pela disposição de seus pacientes. Assim como, pelo apoio e compreensão da importância do presente estudo.

Aos meus pais João Luiz Garcez Junior e Elizabeth Sade Werneck e aos meus familiares pelo apoio, força e incentivos passados ao longo dos anos de faculdade e principalmente nesse último ano. Por tudo o que fizeram por mim me ajudando a concretizar um sonho.

Ao meu namorado Paulo Henrique Alberge, minha amiga Clarissa Ribeiro Teixeira e a todos os meus amigos, pela ajuda, por me receberem nos momentos difíceis, pela compreensão, por me alegrarem, me incentivarem, pelo carinho, apoio e por darem força para que eu seguisse em frente em busca da realização do meu sonho.

Aos professores da Universidade Federal do Paraná do curso de Ciências Biológicas, pelos ensinamentos passados com muito esforço, pelas dúvidas esclarecidas e pelas experiências que com eles tive, sendo em estágios, aulas práticas ou simples conversas.

A todos os pais de portadores da síndrome de Down que se prontificaram a participar desse estudo, passando informações valiosas e recebendo em troca conhecimento sobre a anomalia de seus filhos e perspectivas futuras.

Enfim, a todos os portadores da síndrome de Down, por serem pessoas incríveis pelas quais lutarei sempre para que tenham cada vez mais informações disponíveis sobre sua anomalia.

RESUMO

O entendimento de genitores de portadores da síndrome de Down em relação à etiologia, risco de recorrência e aconselhamento genético é muito restrito e muitas vezes chega a ser nulo. Essas informações foram obtidas através de entrevistas com 40 pais de portadores da síndrome de Down, realizadas nas APAEs e coirmãs de Curitiba e região metropolitana. Foi constatado que grande parte desses pais desconhece como ocorre a formação de uma criança com a síndrome além de não estarem cientes de que existe o aconselhamento genético e que este é fornecido gratuitamente, dentre outros locais, o Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná. A frequência do aparecimento da síndrome de Down em filhos de mães com idade superior a 35 anos foi observada, o que nos indica que esse fator, pode ser uma das causas do surgimento da síndrome de Down. Alguns pais ainda não realizaram o exame citogenético de seus filhos, o que dificulta a passagem da informação genética sobre o risco de recorrência da mesma anomalia em futuras gestações. É de suma importância que todos os portadores da síndrome de Down realizem o exame do cariótipo e que seus familiares, pais, irmãos, e outros parentes se assim o desejarem, no sentido de procurar um aconselhamento genético, para a obtenção de maiores informações sobre as principais características da síndrome de Down, assim como, os riscos de recorrência, conforme for a constituição cromossômica do afetado. Pois as informações que são passadas para as mesmas sobre a síndrome de Down pelos profissionais que prestam os primeiros atendimentos, são vagas e muitas vezes incompletas. Visando isso, é necessária uma maior disponibilidade de informações para as famílias que contém um portador da síndrome de Down.

Palavras-chave: Síndrome de Down. Etiologia. Aconselhamento genético. Cariótipo. APAEs e coirmãs.

ABSTRACT

The understanding of parents of patients with Down syndrome in relation to aetiology, recurrence risk and genetic counseling is very limited and often comes to be nil. These data were gathered through interviews with 40 parents of patients with Down syndrome, and fellow sisters APAEs performed in Curitiba and metropolitan region. It was noted that many of these parents know how does the formation of a child with Down syndrome also were not aware that there is genetic counseling and that this is provided free of charge, among other places, the Hospital de Clinicas, Federal University of Parana. The frequency of occurrence of Down syndrome in infants of mothers aged over 35 years was observed, which indicates that this factor may be a cause of the appearance of Down syndrome. Some parents still did not perform the cytogenetic examination of their children, which hinders the passage of genetic information on the risk of recurrence of the same abnormalities in future pregnancies. It is critical that all people with Down syndrome carry out the examination of karyotype and their relatives, parents, siblings and other relatives if they wish to seek genetic counseling, to obtain more information about the main features of Down syndrome, as well as the risk of recurrence, as is the constitution of the affected chromosome. Because the information that is passed to them about Down syndrome by professionals who provide early care, are vague and often incomplete. Toward that end, we need greater availability of information for families containing a carrier of Down syndrome.

Keywords: Down syndrome. Etiology. Genetic counseling. Karyotype. APAEs and fellow sisters.

LISTA DE ILUSTRAÇÕES

Figura 1 – Prega epicêntrica.....	13
Figura 2 – Linha simiesca na palma da mão.....	13
Figura 3 – Genitores e familiares assistindo a palestra na APAE da Fazenda Rio Grande.....	17
Figura 4 – Palestra realizada na APAE da Fazenda Rio Grande.....	17
Figura 5 – Translucência nucal.....	24
Gráfico 1 – Entendimento sobre como a síndrome de Down é causada.....	25

LISTA DE TABELA

TABELA 1 – SEXO DOS PACIENTES COM SÍNDROME DE DOWN	19
TABELA 2 – IDADE DOS PACIENTES COM SÍNDROME DE DOWN	20
TABELA 3 – PRESENÇA OU AUSÊNCIA DO EXAME CITOGENÉTICO	20
TABELA 4 – ANORMALIDADES CROMOSSÔMICAS OBSERVADAS NOS PROPÓSITOS	21
TABELA 5 – IDADE MATERNA NO MOMENTO DA CONCEPÇÃO DO PROPÓSITO.....	21
TABELA 6 – ESCOLARIDADE PARENTAL NO MOMENTO DA ENTREVISTA	22
TABELA 7 – ESTUDO CITOGENÉTICO DO CASAL	23
TABELA 8 – QUANDO OS PAIS DESCOBRIRAM QUE O FILHO (A) ERA AFETADO (A)	25
TABELA 9 – REALIZAÇÃO DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO EM RELAÇÃO AO NASCIMENTO DA CRIANÇA COMO A SÍNDROME DE DOWN	26
TABELA 10 – INFLUÊNCIA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA TOMADA DE DECISÃO DE TER OU NÃO MAIS FILHOS	27
TABELA 11 – FILIAÇÃO DOS GENITORES DOS PORTADORES DA SÍNDROME DE DOWN	27
TABELA 12 – MOTIVO DOS GENITORES NÃO REALIZAREM UMA NOVA GESTAÇÃO	29
TABELA 13 – INCIDÊNCIA DE SÍNDROME DE DOWN EM RELAÇÃO À IDADE MATERNA	31

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	10
2 OBJETIVOS	15
2.1. OBJETIVO GERAL	15
2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS	15
3 MATERIAIS E MÉTODOS	16
4 RESULTADOS	19
4.1 CARACTERIZAÇÃO DOS PACIENTES	19
4.1.1 Idade e sexo dos propósitos	19
4.2 CARACTERÍSTICAS PARENTAIS E FAMILIARES DOS PACIENTES	21
4.3 ENTENDIMENTO SOBRE A SÍNDROME DE DOWN	23
4.3.1 Entendimento acerca da etiologia	23
4.3.2 Entendimento acerca do aconselhamento genético e risco de recorrência	26
4.3.3 Vida reprodutiva do casal	27
5 DISCUSSÃO	30
5.1 ESTUDO CITOGENÉTICO	30
5.2 IDADE MATERNA EM RELAÇÃO O NASCIMENTO DA CRIANÇA PORTADORA DA SÍNDROME DE DOWN	31
5.3 ENTENDIMENTO SOBRE A SÍNDROME DE DOWN	32
5.4 O ACONSELHAMENTO GENÉTICO	33
5.5 PLANEJAMENTO REPRODUTIVO E MUDANÇAS NA COMPOSIÇÃO FAMILIAR	35
6 CONCLUSÃO	37
REFERÊNCIAS	38
ANEXOS	39

1 INTRODUÇÃO

A síndrome de Down é uma das doenças genéticas causadas por alterações cromossômicas que ocorre em maior frequência na população em geral (Nussbaum et al, 2002, p.138). As verdadeiras causas dessas alterações são desconhecidas em grande parte da sociedade humana, assim como, não se conhece totalmente o potencial de uma criança portadora da Síndrome da Down. Além desses fatores, as possibilidades e chances de se ter um filho cromossomicamente normal após a concepção de uma criança que apresente essa síndrome, são desconhecidas pelos pais. Sendo assim, o presente estudo visa avaliar e facilitar o entendimento da síndrome de Down e oferecer aos pais de crianças com a síndrome, o aconselhamento genético, o qual é muito importante para uma família onde algum de seus integrantes apresente alguma anomalia genética, como a síndrome de Down. Muitos dos genitores de crianças com a síndrome de Down não sabem como agir logo após o nascimento ou até mesmo têm medo de ter outros filhos, por acharem que o fato de ter um descendente com a síndrome de Down isso irá se repetir em todas as suas futuras gestações.

Segundo Lília, Charbel e Fábio (2000), a forma clínica da síndrome de Down foi descrita pelo médico inglês John Langdon Haydon Down em 1866, porém, ele erroneamente estabelecendo associações com caracteres étnicos, denominou-a de idiotia mongólica. Nos dias de hoje, sabemos que além de uma deficiência intelectual, uma pessoa que apresenta a síndrome de Down, possui outros tipos de malformações associadas, tais como doenças cardíacas, problemas de visão e audição, obesidade, hipotonia, dentre outros, caracterizando uma síndrome malformativa ou dismórfica.

A incidência varia, geralmente, entre 1:700 a 1:800 (Beiguelman, 1982, p.185), porém, pode até atingir 1:457 (Wahrman & Fried, 1970, apud Beiguelman, 1982, p.185). Alguns estudos comprovam que crianças com a síndrome de Down têm algumas potencialidades que quando estimuladas desde os primeiros dias de vida pós-natal, lhes permitem conseguir graus inesperados de desenvolvimento, autonomia e participação na sociedade (Silveira, E. L., 2001).

Os indivíduos com a síndrome de Down apresentam, com uma maior frequência, um cromossomo do par 21 extranumerário, em relação às pessoas que

não apresentam nenhuma síndrome com etiologia em aberração cromossômica, ou seja, eles possuem 47 cromossomos ao invés de 46. Segundo Kosma (2006), na maioria das vezes, esse erro ocorre em decorrência de uma não-disjunção, ou falha na separação correta de um par de cromossomos durante a anáfase I e/ou II da meiose, durante a preparação de um dos gametas que deu origem ao embrião com a síndrome de Down, ou na anáfase da(s) mitose(s), daí já no zigoto. Se ela ocorrer na primeira divisão (meiose I), o gameta com o cromossomo 21 em excesso, terá os dois cromossomos de um mesmo par, sendo um de origem materna e o outro de origem paterna. Mas se a não-disjunção ocorrer na segunda divisão meiótica (meiose II), ambos os cromossomos do mesmo par, no gameta que ficou em excesso, serão de mesma origem, sendo materna ou paterna. Essas duas condições acima assinaladas correspondem ao que é denominado de erros pré-zigóticos que podem explicar uma das origens da síndrome de Down. Uma das hipóteses aventadas para explicar tais achados é em decorrência de poder haver um efeito da idade na ovogênese materna, já que o processo de formação dos gametas femininos estaciona por muitos anos no fim da prófase I, e a fertilização pode dar-se muitos anos mais tarde, após a ovulação (Borges-Osório; Robinson, 2001, p.86). A não-disjunção pode ocorrer nas primeiras divisões mitóticas do zigoto, o que pode resultar na presença de duas ou mais linhagens celulares diferentes no mesmo indivíduo, fenômeno conhecido como mosaicismo. A causa desse fenômeno ainda é desconhecida, e assim o erro é denominado de pós-zigótico.

Em relação aos erros pré-zigóticos, é importante salientar que quando ocorre a não-disjunção, uma das células filhas recebe 24 cromossomos e a outra 22, onde um processo normal produziria duas células filhas com 23 cromossomos cada uma. A célula com 22 cromossomos não consegue sobreviver, já por outro lado, a célula com 24 consegue sobreviver e ser fertilizada, assim formando um zigoto com 47 cromossomos. Esse processo resulta em uma trissomia regular, a qual no caso da síndrome de Down é chamada de trissomia simples do cromossomo 21.

A trissomia por translocação pode ocorrer devido a uma mutação nova, ou quando um dos pais é portador de uma translocação balanceada envolvendo o cromossomo 21 e um outro cromossomo acrocêntrico (grupo D ou G). Quando a pessoa é portadora dessa translocação ela é normal clinicamente, mas citogeneticamente possui 45 cromossomos e o problema ocorre ao formar suas células germinativas (Nussbaum et al, 2002, p.140). A translocação robertsonianas,

observadas por Robertson em 1916 (Borges-Osório; Robinson, 2001, p.91), também chamadas de fusão cêntricas, formam um tipo especial de translocação, onde dois cromossomos acrocêntricos sofrem quebras nas regiões centroméricas ou perto delas, com perda dos braços curtos (Nussbaum et al, 2002, p.360). Esse mecanismo pode ser exemplificado pela translocação 14 e 21, originando um novo cromossomo, um submetacêntrico, sendo este constituído pelos braços longos dos cromossomos 14 e 21, respectivamente, sendo o centrômero resultante originado do cromossomo 14 (Nussbaum et al, 2002, p.140). Os braços curtos geralmente acabam se perdendo nas divisões celulares subseqüentes. Assim que ocorrer essa translocação em um zigoto normal, este dará origem a um indivíduo com 45 cromossomos, porém, sem alterações fenotípicas detectáveis clinicamente, formando o que chamamos de translocação balanceada ou equilibrada (Borges-Osório; Robinson, 2001, p.92).

No caso do mosaicismo, a primeira célula do zigoto é normal e ocorre uma divisão imperfeita logo nas primeiras divisões celulares após a fertilização. Então, apenas algumas células do corpo apresentam 47 cromossomos e outras apresentam 46 cromossomos, assim, a pessoa apresenta menos características físicas da síndrome de Down, bem como maior capacidade intelectual (Kosma, 2006, p.24). Assim, podemos dizer que ocorre a presença de dois cariótipos diferentes em um mesmo indivíduo, pelo fato do mesmo apresentar duas linhagens celulares derivadas de um único zigoto. Conforme relatado por Danielski (1999): trissomia do cromossomo 21 é responsável por 94% dos casos de ocorrência da síndrome. No entanto, a síndrome não é causada apenas por esse fator, pode ocorrer uma trissomia por translocação, a qual é responsável entre 3 a 5% dos casos, ou uma trissomia em forma de mosaicismo, a qual é responsável entre 2 a 3% dos casos.

Abortos espontâneos de fetos com aneuploidias são mais freqüentes em gestantes com a idade avançada. Segundo Borges-Osório e Robinson (2001), têm-se a estimativa de que se mulheres com mais de 35 anos deixassem de se reproduzir, a incidência de crianças com anomalias cromossômicas numéricas poderia decrescer em 30 a 50%. Em nosso estudo, estudaremos a influência das idades maternas e durante a análise dos dados aplicaremos estatísticas que comprovem o que está sendo relatado na literatura. Por outro lado, alguns autores dizem que a idade da mãe não tem importância no nascimento de uma criança

Down, pois a trissomia seria devido a uma não-disjunção paterna (Danielski, 1999, p.27). No entanto, alguns estudos mostram, através de técnicas de bandeamento, que a idade paterna também pode influenciar nas aneuploidias. Segundo Borges-Osório e Robinson (2001), a não-disjunção materna se dá mais frequentemente na primeira divisão meiótica, o mesmo ocorre com a não-disjunção paterna, porém em frequência menor.

Os portadores da síndrome de Down possuem algumas características próprias, denominadas de sinais cardinais, que os diferenciam dos demais indivíduos nascidos vivos normais. Eles apresentam um fâcies bem característico, sendo a face mais achatada, fenda palpebral oblíqua, presença de prega epicântica (Figura 1), ponte nasal baixa, boca pequena com hipotonia dos músculos faciais, língua protusa e fissurada, hipoplasia maxilar, orelhas dismórficas, pescoço curto e grosso, hipoplasia ou aplasia da falange média do 5º dedo, prega única palmar ou prega simiesca, sendo esta uma só linha transversal ao eixo dos quatro dedos (Figura 2), mão curta e grossa e baixa estatura. Em alguns casos, cerca de 50% das crianças com a síndrome de Down podemos encontrar problemas cardíacos e em 40% respiratórios.



FIGURA 1 – Prega epicântica, portador da síndrome de Down. Reproduzido da Congenital Malformations: Kumar; Burton, (2008).



FIGURA 2 - Linha simiesca na palma da mão. Reproduzido da Congenital Malformations: Kumar; Burton, (2008).

Famílias que tem em sua história algum problema genético ou que, por algum motivo, correm o risco de ter filhos com alguma alteração necessitam de

aconselhamento genético. Em uma consulta com o geneticista, a pessoa que já teve um filho com síndrome de Down, tem uma confirmação do diagnóstico e procura receber um direcionamento para atendimentos médicos que devem ser instituídos, assim como o aconselhador irá enunciar qual o risco de recorrência que esses pais correm, se desejarem ter mais filhos (as). Segundo Silveira (2001), o entendimento desse risco depende provavelmente do estado emocional, do nível educacional e dos conhecimentos de biologia que esse casal ou responsável possui. No entanto, a maior preocupação dos genitores é em a relação ao quadro clínico da síndrome de Down.

Nosso estudo foi realizado nas Escolas Especiais das APAEs e coirmãs de Curitiba e área metropolitana, onde entrevistamos alguns genitores ou responsáveis de crianças com a síndrome de Down. O movimento apaeano é a maior rede de atenção à pessoa com deficiência, é constituída por pais, amigos, pessoas com deficiência intelectual, voluntários, profissionais e instituições parceiras – públicas e privadas - para a promoção e defesa dos direitos de cidadania da pessoa com deficiência e a sua inclusão social. A Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) nasceu em 1954, no Rio de Janeiro. Caracteriza-se por ser uma sociedade civil e filantrópica, cujo objetivo principal é promover a atenção integral à pessoa com deficiência, prioritariamente aquela com deficiência mental. A APAE destaca-se por seu pioneirismo e capilaridade, estando presente, atualmente, em dois mil municípios em todo o território nacional.

Parte do estudo foi realizado no ambulatório de síndrome de Down no Hospital das Clínicas da Universidade Federal do Paraná. Este é o primeiro ambulatório de assistência aos portadores de síndrome de Down do país. Foi criado a partir de uma parceria entre a Associação Reviver Down com o Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná, em 1997.

2 OBJETIVOS

2.1. OBJETIVO GERAL

Avaliar o entendimento de uma amostra de genitores de pacientes com a síndrome de Down sobre a etiologia, o risco de recorrência e o aconselhamento genético.

2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Conhecer a constituição cromossômica de cada um dos pacientes, assim como identificar aqueles que ainda não possuem um estudo citogenético e na oportunidade indicá-lo, sempre que os pais estiverem em idade reprodutiva, naturalmente, dependendo da constituição cromossômica da criança;
- Identificar se a informação genética interferiu na vida reprodutiva dos genitores após o nascimento do filho (a) com a síndrome de Down;
 - Demonstrar a importância do aconselhamento genético.
 - Verificar a influência da idade materna em relação ao nascimento de uma criança portadora da síndrome de Down, na presente amostra;
- Analisar a influência do grau de escolaridade dos pais em relação ao entendimento da síndrome de Down.

3 MATERIAIS E MÉTODOS

Inicialmente foi realizado um estudo bibliográfico, onde foram levantadas publicações dentro desse tema aprofundando assim, os conhecimentos sobre a síndrome de Down. Previamente foi realizado também, uma pesquisa nas APAEs e coirmãs de Curitiba e Área Metropolitana para saber quantos pacientes com esse diagnóstico há em cada escola e quando poderia ser realizado as entrevistas.

Os atendimentos foram realizados nas próprias escolas das APAEs de Curitiba e Área Metropolitana e também no Ambulatório da Síndrome de Down no Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná. Para esses, os pais ou responsáveis dos pacientes com síndrome de Down foram convidados para participar de uma entrevista previamente notificada através de uma carta (Termo de Consentimento Informado) garantindo o anonimato (Anexo A). Nessa entrevista foi aplicado um questionário padrão (Anexo B), o qual foi respondido pelos pais ou responsáveis. Nas perguntas, feitas pelo entrevistador, tomou-se o cuidado de que em nenhum momento houvesse indução a uma determinada resposta. Quando os atendimentos foram feitos no ambulatório Down do Hospital de Clínicas, as informações foram passadas individualmente após o preenchimento do questionário.

O estudo nas APAEs da Área Metropolitana foi realizado nas sextas-feiras ou em alguns sábados, do mês de maio, pelo período da manhã ou da tarde (sendo esse horário determinado pela escola). Ao chegar à escola, foi conversado com a diretora, a qual disponibilizou a sala para o atendimento individual dos pais para que eles pudessem responder ao questionário. Eles eram chamados e iam à ordem que eles mesmos determinaram.

Logo após o preenchimento dos questionários foi apresentada uma palestra aos pais (Figura 3 e 4). Nesta foram explicados os aspectos clínicos e genéticos da síndrome de Down, enfatizando as principais características clínicas e como ocorre essa síndrome. Também foi apresentado, aos que não conheciam o Aconselhamento Genético, mostrando a sua importância e onde eles podem encontrar esse tipo de ajuda. Aos que conheciam e ainda não haviam comparecido a uma consulta, foi indicado essa ida para o acompanhamento, tendo em vista que esclarece dúvidas não só dos pais, mas como dos irmãos e outros membros da família.



FIGURA 3 – Genitores e familiares assistindo a palestra na APAE da Fazenda Rio Grande

Durante a palestra, foi aberto espaço para perguntas a serem feitas pelos pais e responsáveis ou até mesmo por professores da escola. Ao término dessa etapa, ocorreram conversas informais com os presentes, crianças, professores e diretores da escola.



FIGURA 4 – Palestra realizada na APAE de Fazenda Rio Grande

Após a obtenção dos dados, foi feita uma junção das informações obtidas nas entrevistas, sendo usados apenas os dados de interesse para o presente estudo. Então, foram confeccionadas tabelas com freqüências, freqüências relativas e o total, onde foram feitas comparações de dados usando porcentagem. Foi realizado teste do X^2 para a comparação do grau de escolaridade dos pais entrevistados, com o objetivo de saber se este interfere no entendimento sobre a síndrome de Down. A amostra foi dividida em dois grupos, sendo o grupo I constituído pelos pais que tinham o primeiro grau completo, e o grupo II, por aqueles pais que completaram pelo menos o primeiro grau.

4 RESULTADOS

Foram enviadas 100 cartas de convocação aos pais de alunos portadores da síndrome de Down, no caso dos pacientes do ambulatório da síndrome de Down, foram apresentadas essas cartas antes da realização da entrevista. Estas foram encaminhadas pela diretoria das APAEs, na agenda dos alunos, com no mínimo uma semana de antecedência da reunião. No entanto, apenas 40 pais compareceram/aceitaram a realizar a entrevista e participarem da palestra. Alguns assinaram a carta, mas no dia da reunião não apareceram, outros falaram que não gostariam de participar e 30 pais não deram retorno.

4.1 CARACTERIZAÇÃO DOS PACIENTES

4.1.1 Idade e sexo dos propósitos

Dos 40 pais que foram entrevistados, 14 são genitores de pacientes do sexo masculino e 26 do sexo feminino (Tabela 1). A idade desses pacientes foi bem variada, onde a idade mínima foi de oito meses e a máxima foi de 38 anos (Tabela 2).

TABELA 1 - SEXO DOS PACIENTES COM SÍNDROME DE DOWN

SEXO	FREQUÊNCIA	FREQUÊNCIA RELATIVA (%)
Masculino	14	35
Feminino	26	65
Total	40	100

TABELA 2 – IDADE DOS PACIENTES COM A SÍNDROME DE DOWN

IDADE	PONTO MÉDIO	FREQUÊNCIA	FREQUÊNCIA RELATIVA (%)
0 —5	2,5	18	45
5 —10	7,5	11	27,5
10 —15	12,5	2	5
15 —20	17,5	4	10
20 —25	22,5	0	0
25 —30	27,5	3	7,5
30 —35	32,5	1	2,5
35 —40	37,5	1	2,5
Total		40	100

4.1.2 Anormalidade Cromossômica

Na amostra das 40 pessoas com síndrome de Down estudadas, três dos genitores, não sabiam se esse exame foi realizado. Dos 37 que souberam responder, 64,86% com certeza haviam realizado o exame citogenético e 35,14% não haviam realizado (Tabela 3).

TABELA 3 – PRESENÇA OU AUSÊNCIA DO EXAME CITOGÉNÉTICO

CARIÓTIPO	FREQUÊNCIA	FREQUÊNCIA RELATIVA (%)
Realizado	24	64,86
Não Realizado	13	35,14
Total	37	100

Dos 24 pacientes que realizaram o exame, 14 apresentaram trissomia regular do cromossomo 21, houve um caso em que o paciente com síndrome de Down era portador da translocação do tipo 14/21, sendo sua constituição cromossômica 46, XY, t(14;21) (14q21q). Nove genitores não souberam informar o resultado do exame e não levaram este no momento da entrevista (Tabela 4).

TABELA 4 – ANORMALIDADES CROMOSSOMICAS OBSERVADAS NOS PROPÓSITOS

RESULTADO DO CARIÓTIPO	FREQUÊNCIA	FREQUÊNCIA RELATIVA (%)
Trissomia simples	14	93,33
Translocação 14 e 21	1	6,67
Total	15	100

4.2 CARACTERÍSTICAS PARENTAIS E FAMILIARES DOS PACIENTES

Ao nascimento do propósito, 10,53% das mães tinham entre 15 e 20 anos, 10,53% tinham entre 20 e 25 anos, outros 10,53% tinham entre 25 e 30 anos, 13,16% tinham idade entre 30 e 35 anos, 26,32% tinham entre 35 e 40 anos, 23,68% tinham idade entre 40 e 45 anos, 5,26% tinham entre 50 e 55 anos e outros dois entrevistados não souberam informar a idade da mãe, pois esta já havia falecido (Tabela 5).

TABELA 5 – IDADE MATERNA NO MOMENTO DA CONCEPÇÃO DO PROPÓSITO

IDADE	PONTO MÉDIO	FREQUÊNCIA	FREQUÊNCIA RELATIVA (%)
15 —20	17,5	4	10,53
20 —25	22,5	4	10,53
25 —30	27,5	4	10,53
30 —35	32,5	5	13,16
35 —40	37,5	10	26,32
40 —45	42,5	9	23,68
45 —50	47,5	0	0
50 —55	52,5	2	5,25
Total		38	100

Considerando que a idade fértil da mulher vai até aproximadamente 49 anos de idade (Silveira, 2001), 90% das mães dos afetados, em nossa amostra, ainda

poderiam engravidar, sendo que o risco de recorrência da trissomia regular fica em torno de 2%, sendo esse adicionado ao risco em relação à idade materna.

A escolaridade dos pais das criança com a síndrome de Down não mostrou diferença significativa no que diz respeito ao grau de instrução. Apesar das mães na amostra terem um grau de instrução levemente superior à dos pais, observou-se que as maiores porcentagens referem-se aos dois apresentarem o mesmo grau. Sendo o resultado do qui-quadrado não significativo.

TABELA 6 – ESCOLARIDADE PARENTAL NO MOMENTO DA ENTREVISTA

GRAU DE INSTRUÇÃO	Grupo I			Grupo II			TOTAL
	OBS	ESP	(O-E) ² /E	OBS	ESP	(O-E) ² /E	
Materna	22	21,71	0,0421	14	14,29	0,0059	36
Paterna	19	19,29	0,0044	13	12,71	0,0066	32
Total	41	41		27	27		68

Grupo I: até 1º grau incompleto; Grupo II: pelo menos 1º grau completo; X²: 0,059; Grau de Liberdade = 1; 50 < p < 75

Em relação à situação marital, observou-se que no momento da entrevista 29 casais (72,5%) estavam vivendo juntos, dois casais (5%) nunca viveram juntos, dois casais se separaram após o nascimento do filho com a síndrome de Down (5%), três pais eram viúvos (7,5%) e quatro mães eram viúvas (10%). Dos casais que separaram, uma mãe atribuiu a separação ao nascimento da criança com síndrome de Down.

Nos casos em que os pais vivem juntos, o portador da síndrome reside no mesmo local que eles (29 pacientes). Já no caso em que os pais ou são separados ou nunca viveram juntos ou a mãe é viúva, todos os portadores da síndrome de Down vivem com a mãe o que resulta em oito casos. Na ocorrência de falecimento da mãe do portador, um paciente vive com a irmã mais velha, pois quando a mãe faleceu o pai foi embora de casa, outro vive com uma tia, pois ambos os pais faleceram, e o outro vive com o pai.

Dentre os casais, 92,5% deles (37 casais) não realizaram estudo citogenético, pois não haveria uma indicação formal para a tal realização. Apenas 7,5% dos casais (três pais) tinham informação formal para a realização do exame do

cariótipo, mas dois deles não o realizaram. O casal onde o filho com a síndrome de Down é portador da translocação entre os cromossomos 14 e 21, o exame revelou que a translocação equilibrada estava presente na mãe (Tabela 7).

TABELA 7 – ESTUDO CITOGENÉTICO DO CASAL

CARIÓTIPO	FREQUÊNCIA	FREQUÊNCIA RELATIVA (%)
Realizado	1	2,5
Não realizado com pedido para realizá-lo	2	5
Não realizado sem pedido para realizá-lo	37	92,5
Total	40	100

4.3 ENTENDIMENTO SOBRE A SÍNDROME DE DOWN

4.3.1 Entendimento acerca da etiologia

Das 40 entrevistas realizadas: 37 (92,5%) realizaram-se com pelo menos um dos genitores; uma foi respondida somente pelo pai (a mãe havia falecido); uma pela irmã do propósito, pois é quem cuida dele (mãe faleceu e o pai sumiu) e uma foi respondida pela tia do portador da síndrome, pois ambos os pais haviam falecido.

Entre os genitores, 37 (92,5%) souberam dizer corretamente o que o seu filho tem, onde foi considerado dizer síndrome de Down ou trissomia do cromossomo 21. Três casais (7,5%) não souberam dizer o que o filho tem e um deles acredita que o filho é “normal” e ainda não sabe o porquê que o filho frequenta a escola da APAE.

Dentre todos os entrevistados, duas famílias (5%) sabiam que seu filho iria ser portador da síndrome de Down antes do nascimento. Uma delas soube através da amniocentese e outra através da ecografia, onde foi possível observar a translucência nucal, esta é uma pequena prega na região da nuca fetal. O tamanho desta permite estimar o risco que o feto tem para síndromes genéticas, em particular a Síndrome de Down (Figura 5). Outras 29 famílias (72,5%) receberam a notícia até

sete dias após o nascimento da criança Down. Uma família (2,5%) obteve o diagnóstico até um mês após o nascimento do propósito. Um conjunto de três famílias (7,5%) receberam a notícia de que seu filho (a) portava a síndrome de Down, dos 30 dias até os três meses de vida da criança. Dos quatro meses até um ano de idade da criança portadora da síndrome foi constatado que uma família (2,5%) havia recebido a informação em relação a anomalia apenas nesse período. Os familiares que receberam a notícia em relação à síndrome, quando a criança já estava com um ano de idade ou mais, foi um fato ocorrido em apenas uma família (5%). Já em relação ao portador da síndrome que vive com a irmã e ao que vive com a tia (5%), não foi possível obter esse dado, pois elas não souberam informar (Tabela 8).



FIGURA 5: TRANSLUCÊNCIA NUCAL

Fonte: Ximenes, Renato L.S. ; Acácio, Gregório L.; Rodrigues, Márcia M.; Carla F. Pinto; Ximenes, Andréa R. S. ; Pinto Jr., Walter
Serviço: Centrus - Centro de Ultra-sonografia & Medicina Fetal de Campinas

TABELA 8 – QUANDO OS PAIS DESCOBRIRAM QUE O FILHO (A) ERA AFETADO (A)

	FREQUÊNCIA	FREQUÊNCIA RELATIVA (%)
Antes do nascimento	2	5
Até 7 dias após o nascimento	29	72,5
Até um mês	1	2,5
Dos 30 dias até os 3 meses	3	7,5
Dos 4 meses até um ano	1	2,5
Após um ano de idade	2	5
Não soube dizer	2	5
Total	40	100

Em relação ao o que causa a síndrome de Down, seis pessoas que responderam ao questionário (15%) disseram que sabiam e explicaram corretamente como essa síndrome é causada. Já cinco entrevistados (12,5%) responderam que sabiam o que causava a síndrome de Down, mas responderam de maneira incorreta, enquanto 29 (72,5%), não sabiam o que realmente causa a síndrome de Down (Gráfico 1).



4.3.2 Entendimento acerca do aconselhamento genético e risco de recorrência

Dos 40 entrevistados, apenas oito casais (20%) realizaram o Aconselhamento Genético, sendo que seis deles foram realizados no Ambulatório de Genética Médica do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná. No entanto, 31 casais da amostra (77,5%) não realizaram o aconselhamento genético, porque não tinham conhecimento de que este recurso existia e muito menos que era ofertado gratuitamente pelo SUS (Sistema Único de Saúde). Apenas uma família (2,5%), apesar de encaminhada, não foi procurar o serviço de Aconselhamento Genético para fazer a consulta (Tabela 9).

TABELA 9 – REALIZAÇÃO DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO EM RELAÇÃO AO NASCIMENTO DA CRIANÇA COMO A SÍNDROME DE DOWN

ACONSELHAMENTO GENÉTICO	FREQUÊNCIA	FREQUÊNCIA RELATIVA (%)
Realizado	8	20
Não realizado, pois não foi encaminhado (a)	31	77,5
Não realizado, mas foi encaminhado (a)	1	2,5
Total	40	100

Dentre as pessoas que realizaram o aconselhamento genético (oito casais), a duas delas foi atribuído um risco de recorrência de até 5%. Para uma família foi atribuído um risco de recorrência maior que 50% (caso onde a mãe tinha translocação equilibrada). No entanto, dois casais que realizaram o aconselhamento genético não lembram qual o valor do risco que lhes foi atribuído e três alegaram que não foi passado esse dado a eles (uma destas mães já estava laqueada no momento da consulta com o aconselhador).

Foi perguntado ao entrevistado se o aconselhamento genético influenciou na decisão de ter ou não mais filhos. Três casais (37,5%) disseram que o aconselhamento genético influenciou na sua tomada de decisão. Já os outros 5

casais (62,5%) disseram que não foram influenciados pela consulta com o geneticista (Tabela 10).

TABELA 10 – INFLUÊNCIA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA TOMADA DE DECISÃO DE TER OU NÃO MAIS FILHOS

INFLUÊNCIA DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO	FREQUÊNCIA	FREQUÊNCIA RELATIVA (%)
Sim, influenciou	3	37,5
Não influenciou	5	62,5
Total	8	100

4.3.3 Vida reprodutiva do casal

Como se pode observar na Tabela 11, 14 famílias (35%) tiveram apenas um filho, sendo este portador da síndrome de Down. Em 21 casos (52,5%) os casais tiveram outros filhos além do portador da síndrome de Down, mas sendo o propósito o último nascido. Podemos notar na tabela 12 o motivo desses pais não quererem mais ter filhos após a concepção da criança portadora da síndrome de Down. Apenas cinco casais (12,5%) vieram a ter outros filhos após o nascimento do portador da síndrome de Down.

TABELA 11 – FILIAÇÃO DOS GENITORES DOS PORTADORES DA SÍNDROME DE DOWN

FILIAÇÃO	FREQUÊNCIA	FREQUÊNCIA RELATIVA (%)
Tiveram mais filhos	5	12,5
Último filho é Down	21	52,5
Tiveram apenas o Down	14	35
Total	40	100

Em um dos casos onde as famílias tiveram mais filhos após o nascimento do portador da síndrome de Down, os pais não tinham a consciência de que sua filha era portadora da síndrome, e só foram descobrir quando a mãe foi levar a filha mais nova no médico, pois esta tinha problemas na regulação da tireóide. Nesta consulta

a portadora da síndrome estava presente e então foi quando o médico contou para a mãe que a menina tinha síndrome de Down e a criança já estava com nove anos. Em outros casos, os casais tiveram outros filhos por opção e na maioria das vezes não tinham o conhecimento do risco de recorrência.

Algumas mães que não tiveram mais filhos após a concepção do portador da síndrome de Down, mas anteriormente tiveram mais filhos com outro parceiro, relataram que logo após a concepção do filho com a síndrome entraram na menopausa, ou já tinham o número de filhos que queriam.

No entanto, perguntamos aos entrevistados, qual o motivo do casal não ter tido mais filhos. Um grupo de sete pessoas (18,42%), respondeu que a mãe já não tinha mais idade para uma nova gestação, isso pode ser afirmado pelo fato de algumas mães apresentarem idade superior a 40 anos no momento da concepção do último filho (a). Algumas mães relataram que logo após o nascimento do último filho, entraram na menopausa ou simplesmente acharam que já estavam com a idade avançada para a realização de uma nova gestação. Por outro lado, nove casais (23,68%) responderam que já tinham o número de filhos que desejavam. Como foi relatado anteriormente, algumas mães tinham mais filhos de outros relacionamentos. Uma família (2,63%) disse que não tinha condições financeiras para criar outro filho (a). Dois casais (5,26%) relataram que não tinham mais tempo disponível para outro filho (a) e quatro (10,54%) gostariam de dar toda a atenção para o filho (a) portador (a) da síndrome de Down. Em seis casos (15,79%), o casal não queria correr o risco de ter outro filho (a) com a mesma síndrome. Apenas um casal (2,63%) gostaria de ter mais filhos, mas a mãe não conseguiu engravidar. Houve dois casos (5,26%) em que a mãe faleceu e dois casais querem mais filhos, tendo em vista que o portador da síndrome (primogênito) ainda tem idade inferior dois anos e os casais são jovens. Em um caso (2,63%) a mãe relatou que correria risco de vida se realizasse uma nova gestação e cinco famílias (13,16%) tiveram mais filhos (Tabela 12).

TABELA 12 – MOTIVO DOS GENITORES NÃO REALIZAREM UMA NOVA GESTAÇÃO

FILIAÇÃO	FREQUÊNCIA	FREQUÊNCIA RELATIVA (%)
A mãe já não tinha mais idade	7	18,42
Já tinham o número de filhos que queriam	9	23,68
Não tinham condições econômicas para outro filho	1	2,63
Não tinham mais tempo disponível para outro filho	2	5,26
Gostariam de dar toda atenção para o filho (a) com a síndrome	4	10,54
Não queria correr o risco de ter outro filho (a) com a síndrome	6	15,79
Queria mais, mas não conseguiu engravidar	1	2,63
Mãe faleceu	2	5,26
Mãe corria risco de vida	1	2,63
Tiveram mais filhos	5	13,16
Total	38	100

5 DISCUSSÃO

5.1 ESTUDO CITOGENÉTICO

Dentre os portadores da síndrome de Down que compuseram a amostra utilizada neste estudo, grande parte não havia realizado o estudo citogenético (32,5%), o que é muito preocupante, pois o resultado desse exame é de grande importância não só para o paciente, mas como para toda a família. O resultado obtido neste presente estudo, em relação ao resultado do exame do cariótipo, se assemelha ao que se tem nas literaturas. Sendo o mais freqüente a trissomia do cromossomo 21 (cerca de 94% dos casos). Não foi obtido nenhum caso de mosaicismos, o que se explica pela sua raridade. Segundo a literatura, a translocação também não é muito freqüente, no entanto, aparece mais que o mosaicismos, mas fica em torno de 3 a 5% de freqüência de aparecimento (Danielski, 1999, p.22). No estudo do presente trabalho, foi observado um caso de translocação, onde a mãe tem translocação balanceada do cromossomo 21 com o 14. A freqüência observada no presente estudo foi de 6,67% sendo esta a freqüência mínima, pois só encontramos um caso. Esse fato pode ser explicado pelo pequeno número da nossa amostra.

Alguns genitores não realizaram o exame citogenético de seus filhos (as), pois não teriam informação formal (prescrição) para a realização deste exame, ou seja, alegaram que o exame não foi pedido. Sendo isso verdade, é de se preocupar, tendo em vista uma alteração genética notável fisicamente não se pode aceitar que o paciente fique apenas com o diagnóstico verbal passado pelo médico que o atendeu. Três genitores disseram que o exame já estava marcado, e esses tinham seus filhos (as) com até três anos de idade e, portanto, os exames não haviam sido realizados. Com isso, queremos enfatizar que esses casais até poderiam vir a ter uma nova gestação sem saber qual é a constituição cromossômica de seus filhos, e quanto menos qual seria o risco de recorrência.

5.2 IDADE MATERNA EM RELAÇÃO O NASCIMENTO DA CRIANÇA PORTADORA DA SÍNDROME DE DOWN

A idade materna influencia no grau de incidência do aparecimento da síndrome de Down. Assim como observamos em nosso estudo, a frequência do aparecimento da síndrome é mais elevada em mães que possuem mais de 35 anos. Quando estas mães já têm um filho (a) com síndrome de Down, o risco de recorrência aumenta conforme a idade. Uma mãe com 40 anos de idade que já tem um filho (a) com síndrome de Down, por exemplo, além do risco de recorrência que é de 2%, tem-se a adição de 1% devido à idade materna, sendo o risco de recorrência igual a 3%. Esse risco relacionado à idade pode ser observado na Tabela 13.

TABELA 13 – INCIDÊNCIA DE SÍNDROME DE DOWN EM RELAÇÃO À IDADE MATERNA

IDADE MATERNA (ANOS)	INCIDÊNCIA AO NASCIMENTO
15 —20	1/1.250
20 —25	1/1.400
25 —30	1/1.100
30	1/900
31	1/900
32	1/750
33	1/625
34	1/500
35	1/385
36	1/300
37	1/225
38	1/175
39	1/140
40	1/100
41	1/80
42	1/65
43	1/50
44	1/40
45 ou mais	1/25

Fonte: Robert L. Nussbaum; Roderick R. McInnes; Huntington F.

Willard. Genética Médica, 2002.

5.3 ENTENDIMENTO SOBRE A SÍNDROME DE DOWN

O nascimento de um filho (a) afetado (a) pela síndrome de Down é sempre um momento difícil para a família. O episódio pode evocar uma vasta faixa de reações emocionais, que pode vir desde a proteção absoluta até a exclusão deste filho (a). Na amostra estudada, uma mãe relatou que ao receber a notícia de que seu filho era portador da síndrome de Down, entrou em depressão e não queria ver e nem se aproximar da criança. Ela só começou a aceitar o filho depois de mais ou menos 15 dias, tendo muitas conversas com médicos e psicólogos.

Das 40 entrevistas realizadas com os genitores dos afetados, três (7,5%) não souberam dizer que o filho (a) tem síndrome de Down. Um caso bem interessante foi onde a mãe, a qual tinha menos de 20 anos, relatou que não sabe o porquê que o filho frequenta a escola da APAE, pois ela acha que ele é normal e só tem o rostinho um pouco diferente, mas não que isso fosse uma doença. Segundo essa mãe, o desenvolvimento de seu filho é normal. O fato de essa mãe ter estudado até a sétima série e seu esposo até completar o segundo grau, sugere que mecanismos emocionais estão envolvidos na compreensão dos fatos médicos, além do grau de escolaridade.

Tendo em vista que o diagnóstico da síndrome de Down pode ser feito até mesmo nos exames pré-natais (Nussbaum et al, 2002, p.140) e que as características físicas de um portador são bem marcantes, ainda é de se preocupar com a demora da passagem do diagnóstico para as famílias. Como foi observado no caso das seis famílias que levaram mais de um mês para saber o diagnóstico de seus filhos (as), onde os casos mais marcantes foram os que levaram mais de um ano para obterem um diagnóstico, como foi o caso da menina de nove anos que já foi relatado anteriormente.

Grande parte dos entrevistados (72,5%) não sabia o que causa a síndrome de Down, ou como ela ocorre. Sendo que este deveria ser um dos primeiros pontos passados para os pais após o nascimento da criança portadora da síndrome de Down. Ao ser explicado a esses pais, de uma forma simples, o que causa a síndrome, foi possível observar certa satisfação dos pais e em alguns casos eles até se livraram do sentimento de culpa que carregavam consigo mesmo. Foi muito interessante a reação de uma mãe, a qual disse que finalmente entendeu como esse

fenômeno tinha acontecido com seu filho, pois quando o foram passar estas informações a ela usaram termos muito técnicos que acabaram a confundindo ainda mais. No entanto, cinco entrevistados que responderam que sabiam como a síndrome de Down ocorre, responderam de maneira incorreta. Houve um caso onde a mãe disse que o filho nasceu com a síndrome, pois o tipo sanguíneo dela e do pai da criança não combinava. Não se sabe de onde essa informação chegou até esses genitores, mas o importante é corrigir esse tipo de erro e tomar uma atitude para que mais pessoas não pensem da mesma maneira.

5.4 O ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Para o presente estudo, utilizamos a conceituação de Aconselhamento Genético preconizada por Brunoni (2002), que diz o que segue:

“Com o diagnóstico definitivo, ou não, o paciente e a família começam a ser esclarecidos dos recursos terapêuticos ou, mais freqüentemente, das possibilidades de prevenção primária, secundária ou terciária. Este evoluir de consultas, exames complementares, intervenções, esclarecimentos, apoio e respeito nas decisões, praticados em pacientes e famílias visando ao diagnóstico, tratamento e prevenção de doenças genéticas é o Aconselhamento Genético.”

Os serviços de Aconselhamento Genético têm, entre seus vários objetivos, a definição do diagnóstico, informar a família sobre ele, sobre o prognóstico e sobre o risco de recorrência. Além disso, os geneticistas devem orientar os pais quanto às características do desenvolvimento e quais os atendimentos/tratamentos que se fazem necessário para o melhor desenvolvimento da criança (Petean; Pina-Neto, 1998). Tendo isto em vista, um fato muito preocupante foi observado no presente estudo. Dos 40 entrevistados, apenas oito famílias (20%) realizaram o aconselhamento genético e entre os que não realizaram apenas um casal (2,5%) foi encaminhado, os demais nem se quer tinham conhecimento sobre o aconselhamento genético, e não sabiam onde procurar e nem para que serve.

Nas palestras ofertadas, foi passado aos genitores, onde eles podem encontrar esse tipo de ajuda, indicando o serviço de genética médica do Hospital de

Clínicas da Universidade Federal do Paraná. Também foram sanadas algumas dúvidas que poderiam ser tiradas em uma consulta com o aconselhador. Muitos dos presentes na palestra se mostraram interessados em realizar a consulta de aconselhamento genético. Um bom exemplo foi o de uma moça que tem uma irmã portadora da síndrome de Down. Ela havia casado recentemente e gostaria muito de engravidar, mas tinha muito medo de ter um filho (a) com a mesma síndrome de sua irmã.

O aconselhamento genético também auxilia aquelas pessoas que não desejam ter mais filhos por medo de que a síndrome de Down se repita nas futuras gestações. Como se sabe, os genitores dos portadores da trissomia do cromossomo 21 têm como risco de recorrência cerca de 2% (Beiguelman, 1982, p.194). As chances de ter outro filho (a) com a síndrome de Down são pouco superiores aos de casais que nunca tiveram filhos com essa síndrome. Mas se houver translocação balanceada em um dos pais, as chances da síndrome de Down se repetir são cerca a 33% (Thompson, 2002, p.140). Então, esse dado é passado aos pais no momento da consulta com o aconselhador, que tem como objetivo ser claro em suas informações, mas em momento algum pode ser diretivo.

Dos casais que fizeram parte deste estudo, que vieram a realizar o aconselhamento genético (oito famílias), em cinco as informações passadas pelo aconselhador não influenciaram na tomada de decisão de os casais terem ou não mais filhos. Já em três casos, a consulta ao aconselhamento genético influenciou na decisão do casal ter ou não mais filhos. Um deles foi no caso em que a mãe tem translocação equilibrada. Outro casal que relatou que foi influenciado pelo aconselhamento genético veio a ter mais dois filhos após a concepção do filho portador da síndrome de Down. Este casal explicou que antes da consulta com o aconselhador, eles não queriam ter mais filhos por medo de que nascesse mais um com síndrome de Down.

5.5 PLANEJAMENTO REPRODUTIVO E MUDANÇAS NA COMPOSIÇÃO FAMILIAR

Dentre as 35 mulheres que não tiveram outros filhos, quando questionadas diretamente sobre os seus motivos, apenas seis relataram que o motivo de não terem outro filho (a) foi o risco de recorrência da síndrome, tinham medo de ter outro filho (a) com síndrome de Down. A idade materna e o fato de já terem o número de filhos que queriam foram os principais motivos por elas relatados.

Estas respostas objetivas das mulheres estão de acordo com os resultados obtidos na amostra, pois a idade materna foi significativamente menor nas cinco mulheres que tiveram outros filhos. Apenas uma destas cinco havia realizado o aconselhamento genético, as outras quatro tiveram mais filhos porque realmente não sabiam nada em relação a síndrome de Down, nem que é uma anomalia genética. Uma mãe relatou que teve outros filhos, pois antes do nascimento da menina portadora da síndrome da Down, ela já tinha tido sete filhos normais. Após o nascimento da filha com a síndrome ela teve mais seis filhos. No caso desta família, é possível notar que as outras gestações ocorreram pela falta de informação e também pela cultura.

Grande parte das mães que relataram que não tiveram mais filhos devido à idade avançada, realmente foi comprovada pelos dados passados por elas mesmas. Muitas tiveram mais de cinco filhos sendo o último portador da síndrome de Down e tendo elas no momento do nascimento deste mais de 35 anos (21 mães). Em outros casos, estavam em seu segundo matrimônio, onde o esperado é que estas tenham a idade um pouco mais avançada do que aquelas mulheres que estão em seu primeiro casamento.

Analisando o impacto do nascimento do afetado na vida conjugal, verificou-se uma freqüência de separação relativamente baixa, foram dois casais dos 38 casais que viviam juntos antes do nascimento do propósito (5%), concordando com a literatura, que relata de 1,7% a 6,6% de separação conjugais após o nascimento de crianças com distúrbio congênito (Pina-Neto & Petean, 1999).

Nesses casos onde houve separação conjugal, o paciente ficou sob os cuidados maternos. Sete pacientes perderam um dos genitores: três a mãe e quatro o pai; aquele que perdeu ambos os pais vive com uma tia, um que perdeu a mãe

vive com uma irmã mais velha, pois o pai fugiu após o falecimento da esposa, e o outro que perdeu a mãe mora com o pai. Já os que perderam o pai e os filhos de pais que nunca moraram juntos vivem com a mãe.

Cabe não esquecer que os serviços de aconselhamento genético e os geneticistas em particular geram conhecimentos para informar e educar a população tanto direta como indiretamente (Silveira, E. L., 2001). A abordagem direta com o paciente é a forma mais adequada para realizar uma análise dos próprios sentimentos frente às escolhas a serem tomadas, como realizar ou não exames pré-natais (biopsia de vilo-corial e/ou amniocentese), e discutir o que será decidido acerca de um possível resultado indesejado. Além disso, esses profissionais têm como papel melhorar o entendimento coletivo acerca dos avanços genéticos.

6 CONCLUSÃO

As seguintes conclusões foram obtidas com o presente estudo:

1. Os pais que tem filhos portadores da síndrome de Down possuem pouca informação sobre a anomalia de seus filhos. Eles desconhecem a etiologia da síndrome (fato ocorrido com 72,5% da amostra) e o risco de recorrência, pensando na maioria das vezes que este risco é mais elevado do que ele realmente é. Então se necessita de um meio que passe maiores informações sobre a síndrome, para os genitores.

2. O Aconselhamento Genético é de suma importância para as famílias que apresentam algum integrante com a síndrome de Down.

3. A realização do exame citogenético também é de grande importância, pois além da confirmação da síndrome, servirá também de auxílio quando essa família for realizar o Aconselhamento Genético, pois com o exame nas mãos o conselheiro poderá dizer ao casal qual o risco de recorrência em futuras gestações e qual o risco que os irmãos ou demais familiares correm de ter filhos com síndrome de Down.

4. Em relação ao planejamento reprodutivo dos genitores após o nascimento do filho com a síndrome de Down, é possível relatar que a idade materna, o medo de ter outros filhos com a síndrome e o fato dos entrevistados já terem o número de filhos que queriam, influenciou significativamente a interrupção da vida reprodutiva. As mulheres que tiveram mais filhos ou que ainda desejavam tê-los, no momento da entrevista, eram significativamente mais jovens que as demais.

5. O índice de separação conjugal após o nascimento do propósito foi semelhante ao encontrado na literatura, sendo este baixo.

REFERÊNCIAS

- BEIGUELMAN, B. **Citogenética Humana**. Editora Guanabara, Rio de Janeiro, 1982.
- BEIGUELMAN, B. **Genética de Populações Humanas**. Editora SBG, São Paulo, 2008.
- BORGES-OSÓRIO, M. R.; ROBINSON, W. M. **Genética Humana**. 2ª edição. Artmed Editora, Porto Alegre, 2001.
- BOY, R.; NETO, J. G. B.; VARGAS, F. R.; FONTANA, C.; ALMEIDA, J. C. C.; JUNIOR, J. L. **Síndrome de Down – análise clínica, citogenética e epidemiológica de 165 casos**. Rio de Janeiro, 1995.
- BRUNONI, D. **Aconselhamento Genético**. São Paulo, 2002.
- DANIELSKI, V. **Síndrome de Down**. 1ª edição. Editora Ave-Maria, São Paulo, 1999.
- GUERRA, M. **Introdução a Citogenética geral**. Editora Guanabara, Rio de Janeiro, 1988.
- KOSMA, C. **O que é síndrome de Down?**. 2006. Disponível em: <<http://www.livrariacultura.com.br/imagem/capitulo/5053298.pdf>>. Acesso em: 29/02/2010.
- KUMAR, P.; BURTON, B. **Congenital Malformations**. Editora Mc Graw Hill, 2008.
- LÍLIA MA MOREIRA; CHARBEL N EL-HANI; FÁBIO AF GUSMÃO. **A síndrome de Down e sua patogênese: considerações sobre o determinismo genético**. 2000. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S151644462000000200011&script=sci_arttext&tlng=in>. Acesso em: 05/03/2010.
- NUSSBAUM, R.L.; MCINNES, R. R.; WILLARD, H. F. **Thompson & Thompson – Genética Médica**. 6ª edição. Editora Guanabara Koogan, Rio de Janeiro, 2002.
- PETEAN, E. B. L.; PINA-NETO, J. M. **Investigação em Aconselhamento Genético: Impacto da primeira notícia – A reação dos pais à deficiência**. Ribeirão Preto, 1998.
- PINA-NETO J. M.; PETEAN E. B. L. **Genetic counseling follow-up a retrospectiva study with a quantitative approach**. Ribeirão Preto, 1999.
- SILVA, N. L. P.; DESSEN, M. A. **Síndrome de Down: etiologia, caracterização e impacto na família**. São Paulo, 2002.
- SILVEIRA, E. L. **Um filho com síndrome de Down: uma análise do entendimento da síndrome e do planejamento reprodutivo futuro em seus genitores**. Dissertação (mestrado) – Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Programa de pós-graduação em medicina: pediatria. Porto Alegre, 2001.
- VIEIRA, S. **Introdução à Bioestatística**. 5ª edição. Editora Campus, Rio de Janeiro, 1991.

ANEXOS

ANEXO A- Carta de convocação aos pais

Prezado Sr. (a):

Estamos realizando uma pesquisa no Curso de Graduação de Ciências Biológicas da Universidade Federal do Paraná, para realizar um trabalho de conclusão de curso.

Através das escolas das APAEs e coirmãs, obtivemos o seu contato. Somos uma equipe multidisciplinar, e entrevistaremos aproximadamente 80 famílias.

Esta entrevista consta de alguns dados pessoais e familiares, sendo importante esclarecermos que há **total garantia de anonimato**, pois esses dados não serão analisados individualmente.

O objetivo dessa pesquisa é dar a vocês uma melhoria na qualidade de informação sobre a síndrome de Down e apresentar, aos que não conhecem, o que é o aconselhamento genético e qual a sua importância. A entrevista será realizada no dia ___/___/___ às _____ horas na própria escola do seu filho (a). **Favor trazer a carteirinha de saúde da criança.**

Contamos com o seu apoio e colaboração.

Para participar, basta entregar essa carta assinada na própria escola do seu filho.

Sua participação é muito importante, mas ela deve ser espontânea.

Desde já, aceite nossos agradecimentos.

Assinatura do responsável

Curitiba, ____ de _____ de 2010

ANEXO B - Questionário de Atendimento

Data: ___ / ___ / 2010

Apae / Coirmã de: _____

IDENTIFICAÇÃO DO PACIENTE E SUA FAMÍLIA

Nome do(a) Paciente: _____

Data de Nascimento: ___ / ___ / ____ idade: _____ Sexo: M ; F

Local de Nascimento: _____ (____)

Número da Declaração de Nascido Vivo: _____ Campo 34: _____

Nome da Mãe: _____

Data de Nascimento: ___ / ___ / _____

Escolaridade: não alfabetizada 1º grau incompleto 1º grau completo

2º grau incompleto 2º grau completo

3º grau incompleto 3º grau completo pós-graduação

Profissão da Mãe: _____

Nome do Pai: _____

Data de Nascimento: ___ / ___ / _____

Escolaridade: não alfabetizada 1º grau incompleto 1º grau completo

2º grau incompleto 2º grau completo

3º grau incompleto 3º grau completo pós-graduação

Profissão do Pai: _____

Condições Conjugais

- Os pais estão:
- Vivendo juntos
 - Nunca viveram juntos
 - Separaram-se, após o nascimento deste filho
 - Separaram-se, mas já estavam em processo de separação
 - Outras: _____

Com quem vive o paciente:

- Com os pais
- Com a mãe
- Com o pai
- É adotado
- Com algum familiar: _____

Contato

Endereço: _____ Nº: _____

Bairro: _____ Cidade: _____ Estado: _____

Telefone Residencial: (____) _____

Telefone Comercial: (____) _____ Telefone Celular: (____) _____

E-mail: _____

HISTÓRICO DO PARTO

Recém-nascido com Idade gestacional (IG) _____ semanas

Apresentação: Cefálica Pélvica Transversa

Parto: Vaginal Cesáreo

Peso ao nascer: _____ g Comprimento _____ cm

Perímetro Cefálico: _____ cm Perímetro Torácico: _____ cm

Apgar: 1º Min: __ 5º Min: __

IRMANDADE:

Por ordem de nascimento. Nome e data de nascimento

1) _____

2) _____

3) _____

4) _____

5) _____

6) _____

7) _____

8) _____

9) _____

ESTUDO CITOGENÉTICO (CARIÓTIPO) DO PACIENTE

Não Realizado

Qual o motivo? _____

Realizado

Resultado:

- Trissomia regular do cromossomo 21.
- Trissomia em mosaico.
- t(13q21q) Trissomia por translocação.
- t(14q21q) Trissomia por translocação.
- t(15q21q) Trissomia por translocação.
- t(21q21q) Trissomia por translocação.
- t(21q22q) Trissomia por translocação.

ESTUDO CITOGENÉTICO (CARIÓTIPO) DO CASAL

Não Realizado

Haveria indicação formal de realizá-lo Sim Não

Qual o motivo? _____

Realizado

Resultado:

- t(13q21q) translocação equilibrada na mãe
- t(13q21q) translocação equilibrada no pai

- t(14q21q) translocação equilibrada na mãe
- t(14q21q) translocação equilibrada no pai

- t(15q21q) translocação equilibrada na mãe
- t(15q21q) translocação equilibrada no pai

- t(21q21q) translocação equilibrada na mãe
- t(21q21q) translocação equilibrada no pai

- t(21q22q) translocação equilibrada na mãe
- t(21q22q) translocação equilibrada no pai

- Outro tipo de translocação

Tem conhecimento de outro caso da síndrome de Down na família?

Sim; Não

Se sim, qual o grau de parentesco? _____

QUESTÕES RELATIVAS AO ENTENDIMENTO DA ENFERMIDADE DO PACIENTE

O que o seu filho tem? (será considerado dizer: síndrome de Down ou trissomia do 21 ou mongolismo)

Soube dizer

Não soube dizer

Algum médico conversou com você sobre a síndrome de Down?

- Sim. Especialidade do médico _____
- Não

Quando você descobriu que seu filho (a) era afetado (a) pela síndrome de Down?

- Antes do nascimento
- Até 7 dias após o nascimento
- Até um mês
- Dos 30 dias até os 3 meses
- Dos 4 meses até um ano
- Após um ano de idade

Você sabe o que causa a síndrome de Down?

- Respondeu que sim e explicou corretamente
- Respondeu que sim e respondeu de maneira incorreta
- Não sabia

Foi realizado aconselhamento genético em relação ao nascimento da criança com a síndrome de Down?

- Sim. Onde _____
- Não, pois não foi encaminhado (a)
- Não, mas foi encaminhado (a)

Se você fez o aconselhamento genético, que risco de recorrência foi atribuído?

- Até 5%
- De 5% a 10%
- De 10% a 25%
- De 25% a 50%
- Maior que 50%
- Não lembra
- Não foi passado o risco

Houve encaminhamento para o diagnóstico pré-natal após o nascimento da criança com a síndrome de Down?

- Sim
- Sim, porém não tínhamos mais desejo de uma nova gravidez
- Não

Quem indicou? _____

Se você não teve mais filhos, qual o motivo?

- Já não tinha mais idade
- Já tinha o número de filhos que queria
- Não tinha condições econômicas para outro filho
- Não tinha mais tempo disponível para outro filho
- Porque gostaria de dar toda a atenção para o filho (a) com a síndrome de Down
- Não queria correr risco de ter outro filho com síndrome de Down
- Queria mas não consegui engravidar
- Outro _____

O aconselhamento genético influenciou na sua tomada de decisão de ter ou não mais filhos?

- Sim
- Não influenciou
- Não fiz