# FACULDADE SÃO LOURENÇO

Proposta de Projeto de Pesquisa - Iniciação Científica

**A RELEVÂNCIA DA ABORDAGEM DE ENFERMAGEM NA SÍNDROME DE DOWN**

Breno Pereira Silva

Jéssica Maciel Pereira

São Lourenço - MG

2023

**A RELEVÂNCIA DA ABORDAGEM DE ENFERMAGEM**

**NA SÍNDROME DE DOWN**

Proposta de Projeto de Pesquisa para o Programa de Iniciação Científica da Faculdade São Lourenço

Orientador(a): Profª. Therezia Raffoul Domingos Teles

São Lourenço - MG

2023

RESUMO

A cada 600 a 800 nascimentos no Brasil nasce uma criança com síndrome de Down (SD), esta síndrome pode ocorrer a partir de anormalidades cromossômicas do cromossomo 21 e, também, pode ser herdada geneticamente. É reconhecida por possuir traços físicos específicos e atrasos no desenvolvimento físico e motor da criança. Ao descobrir o diagnóstico a mãe pode desenvolver um misto de vários sentimentos negativos e inseguranças. Sendo assim o profissional de enfermagem desempenha um papel fundamental neste processo, pois deve ser atuante no pré-natal, preparando a mãe e atendendo-as em suas necessidades, desmistificando falsas informações e apresentando caminhos para intervenções precoces que podem ser possíveis logo após o nascimento. O presente estudo buscará avaliar os principais desafios encontrados no diagnóstico da síndrome de Down.

**Palavras-chaves:** síndrome de down, diagnóstico precoce, acolhimento de enfermagem

**ABSTRACT**

Every 600 to 800 births in Brazil are born with a child with Down syndrome (DS), this syndrome can occur from chromosomal abnormalities of chromosome 21 and can also be genetically inherited. It is recognized for having specific physical traits and delays in the child's physical and motor development. Upon discovering the diagnosis, the mother may develop a mix of negative feelings and insecurities. Therefore, the nursing professional plays a fundamental role in this process, as they must be active in prenatal care, preparing the mother and meeting her needs, demystifying false information and presenting paths for early interventions that may be possible soon after birth.. The present study will seek to evaluate the main challenges encountered in the diagnosis of Down syndrome.

Keywords: down syndrome, early diagnosis, nursing care

1. INTRODUÇÃO

A síndrome de Down (SD) provocada pela presença de três cromossomos 21 na célula do ser humano, ao invés de dois cromossomos.

Por este motivo chamamos de Trissomia do cromossomo 21, acontece quando há uma alteração genética causada por um erro na divisão celular durante a divisão embrionária.

O cromossomo 21 a mais nas células do bebê é o responsável por todas as características que, normalmente, observamos. O déficit cognitivo e a hipotonia são observados em todos os indivíduos com SD e podem apresentar alguma variabilidade na sua intensidade. Tônus muscular diminuído, face um pouco mais achatada, olhos com leve inclinação, mãos pequenas, cabelos mais finos, entre outros, são achados comuns nestas crianças.

A SD pode ser diagnosticada durante a gravidez, mais muita das vezes não é a realidade. Após o nascimento do bebê, mesmo não tendo conhecimento sobre a SD, as características físicas são perceptíveis pela mãe, e se não, pode ocorrer algumas alterações no estado de saúde e no desenvolvimento da criança, podendo levar a busca de um possível diagnóstico.

Essa genética a mais também é responsável pela maior incidência de alguns problemas de saúde que ocorrem mais frequentemente: malformações cardíacas e gastrointestinais, doenças da tireoide, problemas de visão e audição etc. Isto não quer dizer que toda criança com SD apresentará estas alterações, mas são condições que deverão ser avaliadas pelo pediatra para que ocorra um diagnóstico precoce e possibilidade de tratamento.

O diagnóstico de SD é geralmente acompanhado de incertezas e angústias repetiu esta frase e a mãe nem sempre recebe o acolhimento e orientação adequada. Ao contrário, muitos profissionais de saúde mesmo observando alteração no ultrassom não preparam as mães sobre o possível diagnóstico. Portanto, a atuação dos profissionais de saúde, especialmente o enfermeiro, é fundamental não só junto à pessoa portadora da síndrome, mas, principalmente junto à família, e durante todo o pré-natal dessa mãe.

O olhar humanizado e cauteloso do profissional no momento do diagnóstico da SD é de extrema importância para estabelecer toda a rede de apoio que será necessária ao pleno desenvolvimento da criança bem como no auxílio à maternidade atípica.

O presente estudo tem como objetivos avaliar os principais desafios encontrados no momento do diagnóstico da SD e demonstrar a relevância que o profissional enfermeiro desempenha, tanto na descoberta precoce, quanto nas ações e acolhimento que precisa ser prestado. Além disso, busca-se elucidar sentimentos e dificuldades que possam surgir durante essa trajetória ajudando a desenvolver rotinas de cuidado e auxiliando a mãe a ter acesso à rede de apoio que pode repercutir em um melhor desenvolvimento da criança portadora de SD, como na vivência da maternidade atípica.

A análise apresenta uma revisão da literatura, não sistemática, porém abrangente na temática que norteia uma bibliográfica com uma análise prática, usando como bases de dados Scielo, Google Acadêmico e sites governamentais e de conselhos profissionais, abrangendo publicações no período de 2000 a 2023. Como descritores foram usados SD, diagnóstico precoce, ações enfermagem, a partir do operador booleano “E”.

A fim de constatar os dados levantados nas referências bibliográficas realizamos uma entrevista, buscando melhor compreender os desafios envolvidos nas reações à notícia do diagnóstico, dialogando com o papel da enfermagem neste processo.

2. A RELEVÂNCIA DA ABORDAGEM DE ENFERMAGEM NA SÍNDROME DE DOWN

2.1. A Síndrome de Down- Patologia

No Brasil, a cada 600 a 800 nascimentos, nasce uma criança com SD, seja qual for a etnia, gênero ou classe social (Ministério da Saúde, 2013).

Atualmente sabe-se, segundo a Sociedade Brasileira de Pediatria (2020), que a SD é a alteração genética mais frequente em humanos e que sua incidência em nascidos vivos é de 1 a cada 650 a 1000 gestações, independente de etnia, gênero ou classe social, e que, devido os avanços na área de saúde, tem se observado uma melhora da qualidade e da expectativa de vida dessas pessoas

Conforme Coelho (2016), há uma incidência de 1 caso de SD a cada 100 crianças em mães dos 40-44 anos e 1 caso de SD a cada 50 crianças em mães acima dos 45 anos

A Síndrome de Down (SD) ou trissomia do cromossomo 21 é uma alteração genética causada por um erro na divisão celular durante a divisão embrionária, ao invés de dois cromossomos no par 21, possuem 3. A SD pode ocorrer a partir de três anormalidades cromossômicas, segundo Mata e Pignata (2014): a trissomia simples na qual acontece uma não disjunção cromossômica-distribuição incorreta do cromossomo- geralmente de origem meiótica, levando a junção de um cromossomo a mais com o par 21, sendo que 95% dos casos têm origem do óvulo e 5% origina-se do espermatozoide, responsável por 95% de todos os casos de SD; a translocação, que pode envolver o cromossomo 14, 15 ou outros com menor frequência, em que parte do cromossomo 21 extra se une a esses outros cromossomos, este é o único dos casos que a genética pode ser herdada de um dos pais, presente em 3% dos casos; e o mosaicismo, que ocorre em cerca de 2% dos casos e apresenta-se, de forma geral, mais agressivamente, tem origem da não disjunção mitótica nas primeiras divisões de um zigoto normal, afetando somente partes das células.

Na SD não existe grau, cada criança vai se desenvolver de acordo com os cuidados e estímulos que recebe, por isso é tão importante um acompanhamento da equipe multiprofissional para cuidar de perto das dificuldades que essa criança irá ter visto que, são mais susceptíveis a certos problemas de saúde e atraso no desenvolvimento cognitivo e psicomotor.

A Síndrome de Down não é uma doença, e sim, uma condição. Portanto, não há cura, mas as pessoas com esta condição requerem atenção especial devido às particularidades no desenvolvimento e em relação às suas capacidades e funcionalidades. (VERÍSSIMO,2021)

As comorbidades mais comuns nos portadores da Síndrome são as malformações cardíacas, alterações visuais e auditivas, anormalidades gastrointestinais, apneia obstrutiva do sono, otites, infecções respiratórias, distúrbios da tireoide, obesidade, luxação atlantoaxial, diabetes, hipotiroidismo e hipertiroidismo, imunodeficiência, entre outras. Essas alterações precisam ser identificadas o mais rápido possível para começar o tratamento precoce a fim de promover uma melhor qualidade de vida. As alterações cromossômicas características da SD estão mais frequentemente associadas à falha no desenvolvimento da parte central do coração, resultando em um defeito do septo atrioventricular: Pode resultar na junção de duas válvulas cardíacas e na presença de duas comunicações intracardíacas. Existem vários graus dessa doença, podendo levar à necessidade de correção cirúrgica eletiva no primeiro ano de vida ou posteriormente. O defeito do septo atrial é o defeito cardíaco congênito mais comum em pacientes com SD. Essa alteração pode levar a sintomas como cansaço durante a amamentação, aumento da frequência respiratória e dificuldade para ganhar peso nos primeiros meses de vida. Outras cardiopatias que acometem de forma menos comum esses pacientes são a comunicação interatrial, comunicação interventricular, canal arterial patente e tetralogia de Fallot.

Aproximadamente metade desses indivíduos apresenta doença cardíaca congênita, sendo as mais frequentes o defeito do septo atrioventricular (cerca de 50%) e a comunicação interventricular, associada ou não a outras lesões (cerca de 40%). Outras condições que frequentemente se associam à SD são: distúrbios de tireoide (hipotiroidismo), leucemia na infância, doenças infecciosas, obstrução respiratória alta, déficits de visão e/ou audição, demência precoce (doença de Alzheimer) e doença celíaca. (BRAVO,2011)

As Alterações dermatológicas podendo obter língua fissurada, manchas pela pele, queda de cabelo frequente, além das alterações é possível terem alterações na imunidade, podendo levar a maior possibilidade de possíveis infecções cutâneas, por fungos, bactérias e vírus.

Como relata Coelho (2016), tem características típicas, como traços físicos específicos tais como: olhos amendoados, hipotonia muscular, prega palmar transversal única, orelhas com baixa implantação, acompanha retardo mental e causa maior vulnerabilidade de doenças cardíacas, respiratórias e disfunções da tireoide. Entre outras características esperadas, podem ser citadas dificuldade inicial para sucção, deglutição e na linguagem, sonolência e propensão à obesidade.

É importante promover a aceitação dessa condição na sociedade, reforçando a ideia de que a pessoa é como qualquer outra, com os mesmos direitos de trabalhar, estudar, ter uma família e ser feliz. A lei número 13.146/2015 do Estatuto das Pessoa com Deficiência, Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência que estabelece uma série de direitos aplicáveis as pessoas com Síndrome de Down, em diversas esferas da sociedade.

Existem vários tipos de diagnósticos que podem ser feitos para a SD, sendo eles:

• **Diagnóstico de SD pelo DNA**

Segundo Braus(2021), o estudo de DNA fetal livre, também incluído nos meios de diagnóstico pré-natal não invasivo, tornou-se comercialmente disponível em 2011. Esta recente tecnologia que envolve a utilização de uma amostra de sangue materno, alterou as expectativas de deteção de aneuploidias no primeiro trimestre, já que este exame permite detectar com precisão anomalias cromossómicas fetais no início da gravidez. Nos últimos anos, tem havido um esforço mundial para validar este exame como uma ferramenta de triagem na gravidez para a Síndrome de Down. No caso de diagnóstico da SD, haverá uma quantidade superior de DNA específico do cromossomo 21 na circulação materna

• **Diagnóstico de SD pela Biópsia do Vilo Corial**

A biópsia de vilo corial (BVC) consiste na obtenção de pequena amostra de tecido trofoblasto placentário guiada por ultrassonografia. A BVC permite o diagnóstico pré-natal de qualquer condição em que diagnóstico citogenético e bioquímico/molecular ou análise de DNA sejam possíveis. São indicações de BVC:

• Idade materna ≥ 35 anos;

• Filho anterior afetado por anomalia cromossômica ou desordem genética;

• Pai/Mãe carreador de translocação balanceada ou outra desordem cromossômica estrutural;

• Pai/Mãe carreador de desordem monogênica (p. ex., mendeliana ou gene único);

• Ambos os pais carreadores de doença autossômica recessiva ou de desordem genética específica (p. ex., fibrose cística);

• Mãe carreadora de doença ligada ao X;

• Anomalia congênita diagnosticada em ultrassonografia de primeiro trimestre;

• Resultado anormal em qualquer teste de rastreio de aneuploidia.

A BVC deve ser realizada após 10 semanas de gestação até a 13a semana completa. (Federação Brasileira das Associações de Ginecologia e Obstetrícia,2018)

• **Diagnóstico de SD pela Amniocentese**

Amniocentese refere-se à técnica de aspiração de líquido amniótico da cavidade uterina usando uma agulha através da via transabdominal. As indicações para amniocentese incluem, entre outras:

• Estudos cromossômicos e genéticos pré-natais;

• Diagnóstico de infecção fetal;

• Determinação da tipagem sanguínea fetal;

• Avaliação de grau de anemia hemolítica fetal;

• Avaliação da maturidade pulmonar.

Realizada entre 15 e 20 semanas de gestação, mas pode ser realizada em qualquer idade gestacional após esse período. (Federação Brasileira das Associações de Ginecologia e Obstetrícia,2018)

• **Diagnóstico de SD pelo Cariótipo**

A análise genética que estabelece o diagnostico laboratorial é denominado de cariograma ou cariótipo que analisa a quantidade e a estrutura do cromossomo em uma célula, contudo, não é um exame obrigatório. Tendo em vista que é primordial no aconselhamento genético da família. Dessa forma, o resultado do cariótipo genótipo não determina as características fenotípicas e o desenvolvimento da pessoa com SD, mas, apenas o exame de cariótipo indica a forma casual ou herdada, isto é, uma trissomia simples, mosaico ou uma trissomia por translocação (Brasil, 2013).

• Diagnóstico de SD no Pré-natal, Transluscência Nucal e Osso Nasal

Antigamente a mãe só sabia do possível diagnóstico após o nascimento do filho pelas características físicas. Porém, atualmente já é possível descobrir na gestação a possibilidade da SD com a realização de um pré-natal bem-feito (FONTES et al, 2017).

A principal forma de diagnóstico é através do exame de ultrassom. No primeiro ultrassom morfológico para avaliar a transluscência nucal e a presença do osso nasal já é possível identificar a SD.

O rastreamento de SD é realizado durante o primeiro trimestre da gestação, entre 11 e 14 semanas, através da ultrassonografia (com avaliação da transluscência nucal) e de dosagem bioquímica de marcadores. O rastreamento pode ter um melhor resultado caso sejam usados marcadores adicionais ultrassonográficos faciais, incluindo a espessura pré-nasal. REIS, at al (2022). Assim quando no ultrassom o enfermeiro(a) já não observa a presença do osso nasal é importante investigar mais sobre realizando o teste da espessura que quando alterado, confirma que existe alguma alteração.

O diagnóstico precoce, conforme Vilaça (2020), ainda no pré-natal ou mesmo no recém-nascido possibilita que os pais e familiares sejam orientados adequadamente quando a síndrome, seu prognostico e tratamento, permitindo maior aceitação e uma melhor busca de recursos para estimular o desenvolvimento da criança.

De acordo com os resultados obtidos no estudo realizado por CAMPAROTO, 2021, o diagnóstico precoce da SD é de suma importância, pois promove para a criança uma melhoria na sua qualidade de vida, além de poder orientar devidamente os pais com uma aceitação e a busca por recursos para o melhor desenvolvimento da criança. Nesse sentido, a assistência de enfermagem durante o pré-natal contribui com ênfase na relevância da realização dos exames de rotina, onde busca detectar o diagnóstico precoce de possíveis alterações.

O Aconselhamento Genético, conforme Coelho (2016), é de essencial importância, tanto no pré-natal como nos casos em que a descoberta da SD ocorre apenas no nascimento, uma vez que por meio desse pode ser trabalhado os diversos sentimentos que surgem frente a essa nova realidade, havendo um aumento da compreensão da família a respeito dessa alteração genética e gerando a possibilitada de trabalhar com esse núcleo familiar as diversas formas de melhorar o desenvolvimento da criança por meio de uma equipe multidisciplinar. A enfermagem tem papel fundamental nesse aconselhamento, visto que, já no pré natal as gestantes passam pelas consultas e sempre possuem dúvidas e medos relacionados a gestação, o enfermeiro(a) precisa orientar essa gestante sobre os possíveis riscos das doenças genéticas, incluindo a SD, a fim de, acolher e preparar essa mãe para receber seu filho.

O acompanhamento de pré-natal quando o feto é portador da síndrome concede vários benefícios, visto que, se o mesmo possuir qualquer alteração cardíaca significativa ou alguma outra má formação é ideal já encaminhar a mãe para o parto em um hospital de grande porte a fim de proporcionar o melhor tratamento pra essa criança. Além disso, o pré-natal auxilia os pais e familiares, especialmente no processo de aceitação, oferecendo apoio econômico, social e emocional devido às mudanças que serão necessárias ocorrer em suas vidas. O reconhecimento pré-natalício concede, durante a gestação, conhecer se o feto é ou não portador da SD essa análise tem vários propósitos, entre eles: apresentar a existência da síndrome no feto no decorrer da gravidez, consentindo que seja dado aos parceiros o acompanhamento psicológico, ensinamentos sobre o comportamento na gravidez e no parto. Fornece uma fração de opções anunciadas para parceiros que recebem filhos com anormalidade, concedendo o apoio para reduzir a ansiedade dos pais de crianças acometidas. O sinal mais precoce do diagnóstico pré-natal é o período materno tardio (SANTOS, 2020).

**2.2. Papel da Enfermeira no Atendimento da Gestante**

O pré-natal é o primeiro passo para a humanização do trabalho de parto e pressupõe a relação respeitosa que os profissionais de saúde desenvolvem com a mulher ao longo da gravidez (VILAÇA et al., 2020). A enfermeira(o) tem um papel fundamental no pré-natal das gestantes, as gestantes de baixo risco podem realizar todo o pré-natal na unidade básica de saúde (UBS), com consultas intercaladas entre a enfermeira(o) e o médico, ou somente com a enfermeira(o) se assim preferir, sendo no mínimo seis consultas com o profissional enfermeiro(a). De acordo com a Lei do Exercício Profissional da Enfermagem- Decreto n 94.406/87, o pré-natal de baixo risco pode ser inteiramente acompanhado pela enfermeira(o). Diante disso, o intervalo entre as consultas deve ser de quatro semanas e após a 36 semana a cada 15 dias.

De acordo com a Lei 7.498 do Exercício Profissional de Enfermagem- Decreto 94.406/87, sendo privativo do enfermeiro(a) a assistência de enfermagem à gestante, parturiente e puérpera e acompanhamento da evolução e do trabalho de parto.

A Lei do Exercício Profissional, Lei 7.498/86 e seu Decreto Regulamentador 94.406/87, preveem que é de competência privativa do Enfermeiro(a) a consulta de enfermagem, a prescrição da assistência de enfermagem, bem como a prescrição de medicamentos estabelecidos em programas de saúde pública e em rotina aprovada pela instituição de saúde

Em primeiro momento é importante o enfermeiro(a) acolher a gestante, o parceiro e a família, tendo por objetivo a prevenção, promoção e tratamento dos problemas que podem ocorrer durante o período gestacional da gestante e quebrar preconceitos estabelecidos. A enfermeira(o) tem como dever acompanhar essa gestante desde a primeira consulta do pré-natal até o momento pós-parto com orientações adequadas para cada momento vivenciado.

A mulher chega na maioria das vezes para sua primeira consulta de pré-natal com muito medo, dúvidas, curiosidades e ideias já formadas, principalmente porque seus hormônios estão mais aflorados causando mudanças físicas e emocionais, cabe ao enfermeiro(a) acolher e transmitir confiança e apoio, a fim de fortalecer o vínculo profissional e paciente. Um dos maiores medos da gestante é o parto, a enfermeira(o) precisa explicar todas as opções que a mulher possui de uma maneira humanizada e que seja escolha somente da gestante, sem interferência.

O diagnóstico da gravidez pode ser feito pelo enfermeiro(a) da UBS, avaliando os sinais e sintomas e solicitando o teste imunológico de gravidez (TIG). Após gravidez confirmada deve ser realizada uma anamnese qualificada e detalhada para as primeiras orientações. Além da anamnese, o enfermeiro(a) precisa realizar o exame físico e acompanhar alguns dados importantes dessa gestante como, peso, vacinas, idade gestacional, data provável do parto, descartar fatores de riscos que podem acometer essa gestante, controle de pressão arterial(PA), presença de edema, acompanhar o crescimento fetal com a medida da altura uterina e ausculta dos batimentos cardíacos (BCF), solicitar exames laboratoriais, realizar os testes rápidos e solicitar ultrassons obstétricos de acordo com a necessidade.

Com os exames laboratoriais e os ultrassons conseguimos identificar precocemente possíveis alterações nessa gravidez. O diagnóstico precoce fornece uma maior chance de cura ou aumento de sobrevida, pois possibilita a intervenção rápida. A ação do enfermeiro(a) frente ao pré-natal é de suma importância, através da assistência prestada dando a ele a possibilidade de identificar irregularidade precoce e fazer a monitorização das gestantes que se encontram nessas situações de riscos. Além disso, elas se sentem mais acolhidas diante das descobertas de cada semana de gestação, proporcionando então, uma gravidez mais segura e mais tranquila (DIAS, 2018). Na Síndrome de Down o diagnóstico precoce é realizado pelo ultrassom da 11 a 13 semana que possibilita ver alteração na transluscência nucal.

**2.3. Assistência de Enfermagem na Síndrome de Down**

Como foi dito anteriormente a Síndrome de Down pode ser diagnosticada precocemente pela alteração do valor da transluscência nucal(TN). O enfermeiro(a) em todo pré-natal deve solicitar o ultrassom obstétrico que avalia a TN, assim quando alterada já preparar a mãe para a notícia e sobre as mudanças que irão ocorrer em sua vida, auxiliando assim na aceitação mais rápida desse diagnóstico. Esse diagnóstico precoce possibilita que o enfermeiro(a) consigo preparar a mãe para receber seu filho portador da síndrome, todas as gestantes idealizam um filho perfeito e quando recebem uma notícia inesperada é difícil a aceitação de primeiro momento.

O enfermeiro(a) precisa saber comunicar uma má notícia, pois isso vai interferir diretamente na reação da pessoa que recebe, podendo se tornar um momento traumático gerando um obstáculo maior nesse processo de aceitação da patologia pela família. Assim a comunicação precisa ser realizada em um ambiente propício, sem interrupções, de maneira empática, sem julgamentos e sem omitir qualquer informação, sendo acolhedor e sanando todas as dúvidas que surgirem. Além de apoiar e explicar que com uma equipe multiprofissional acompanhando essa criança, o prognóstico é positivo podendo proporcionar uma vida normal. Assim, segundo Calsavara et al. (2019), a boa comunicação possibilita uma redução de confronto e mal-entendidos entre a equipe profissional, paciente e familiares. Diante disso, o enfermeiro(a) tem função ativa na participação de más notícias, tendo como influência sua atuação e como comunicará a notícia, uma vez que irá interferir na concepção de como o paciente/familiar irá receber e elaborar essa mensagem.

Sendo assim, o momento da comunicação do nascimento de uma criança com SD, terá consequência na aceitação dos familiares e na organização e apoio ao tratamento, pois as dúvidas, inseguranças e incertezas são várias. Portanto, deseja-se do profissional ao informar a notícia que possua um comportamento humanizado e seja ético, assegurando o acolhimento e esclarecimento apropriado aos familiares (BRASIL, 2013).

Assim durante todo o pré-natal os exames devem ser realizados nas idades gestacionais adequadas e sendo avaliados corretamente com atenção para qualquer anormalidade do feto. Quando o enfermeiro(a) cria um vínculo com a gestante, ela confia nele todos seus medos e sentimento que precisam sempre ser acolhidos. A consulta de pré-natal qualificada deve seguir um roteiro básico, com atendimento aos aspectos sociais, epidemiológicos, antecedentes pessoais, ginecológico, sexuais e obstétricos e dados sobre a gestação atual. O enfermeiro(a) pode solicitar exames e encaminhar a gestante para outros profissionais da saúde para que o acompanhamento seja processado de forma íntegra (DIAS, 2018).

Já no parto, a parturiente precisa se sentir confiante e segura de si mesma, quem passa esse sentimento para ela são os profissionais de saúde ali presente, principalmente o enfermeiro(a), que precisa explicar como vai ser o parto e as possíveis intercorrências que podem ocorrer com ela e seu filho. Quando essa criança é portadora da Síndrome de Down corre um risco maior de nascer com patologias associadas e até uma cardiopatia grave, sendo necessário tratamentos imediatos pós-parto. A mãe tem o direito de saber tudo o que estiver acontecendo com seu filho e seu prognóstico. A maioria dos casais que têm o diagnóstico de SD durante a gestação descobriu após o ultrassom, ou na dilação máxima de dois dias existencial ao nascimento. É essencial o conhecimento do casal ao diagnóstico do filho(a), para o acolhimento da transmissão de informações necessárias sobre as complicações, de forma concreta e clara, permitindo os mesmo para debater as complicações e esclarecimento das prováveis dúvidas dos pais (HANNUM et al., 2018).

No pós-parto a enfermeira(o) tem a função de realizar a puericultura da criança na primeira semana de vida junto com o teste do pezinho que identifica se esse portador da Síndrome tem hipotiroidismo. A puericultura visa prevenir e diagnosticar precocemente qualquer agravo no desenvolvimento físico e mental da criança. Nessa consulta a enfermeira(o) começa acolhendo a família com uma escuta qualificada, criando um vínculo para o acompanhamento que irá realizar, pois a intervenção precoce com essas crianças possibilita um melhor desenvolvimento das funções neuropsicomotoras podendo mudar o prognóstico e qualidade de vida. A puericultura é uma prática assistencial de atividade privativa do enfermeiro(a) realizada por meio do acompanhamento periódico e sistemático de um conjunto de medidas que visem à saúde da criança, esses profissionais investem tempo nas ações de promoção e prevenção à saúde, em vista disso sua atuação é essencial durante a puericultura (ASSIS et al, 2011).

Nesse primeiro ano de vida nas consultas de puericultura é importante avaliar o estado geral da criança, sinais vitais e realizar exame físico, avaliar ganho de peso, perímetro cefálico, palpação das fontanelas, realizar as manobras de Ortalani e Barlow para avaliar o desenvolvimento do quadril, circunferência abdominal. O enfermeiro(a) também deve orientar a mãe a importância do leite materno, cuidados com a higiene, sono e desenvolvimento da criança, além de manter o calendário vacinal em dia.

Para a criança a consulta de puericultura auxilia extremamente no desenvolvimento neuropsicomotor, especialmente os portadores de SD possuem um atraso nesse desenvolvimento e com as consultas realizadas periodicamente, essa condição é avaliada de perto e as intervenções são realizadas imediatamente, com encaminhamentos para profissionais adequados, sendo assim proporcionando uma melhor qualidade de vida para essas crianças.

O papel dos profissionais de saúde, com ênfase o enfermeiro(a), tem seu destaque importante no sentido de auxiliar e ajudar os pais a enfrentarem e passar por todas as fases desde a negação que acontece desde a gestação até a aceitação, e mostram estratégias para que sejam capazes de promover e ajudar esse novo bebê de forma segura, e tendo sabedoria com o diagnóstico (FERREIRA, 2018).

3. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Conclui-se com o desenvolvimento deste trabalho, que a enfermagem possui uma grande relevância no acompanhamento e nas relevâncias do acompanhamento das orientações realizadas para uma mãe que tem um diagnóstico de um feto com possível SD. As orientações científicas que a enfermeira tem a capacidade de executar mudam o olhar dessa mãe diante da atual situação que ela enfrentará, porém percebeu-se também os principais desafios encontrados diante a importância de que o (a) enfermeiro (a) tem de presenciar a família, principalmente a mãe de um portador de SD no pós diagnóstico. Visto que, o acolhimento e a empatia em saber acompanhar corretamente muda a maneira de aceitar e cuidar dessa criança, levando ao preparo psicológico e emocional podendo assim interceder no prognóstico, dado que a mãe necessita ter consciência do acompanhamento multiprofissional. Contudo a maioria dos profissionais de Enfermagem não sabem motivar essa mãe de como conviver com seu filho portador de SD. Em algumas cidades não se tem nem o acompanhamento de consultas de pré-natal ou orientações pela enfermeira (o) responsável, diante de todas as más informações as mães e com isso acabam desencadeando insegurança ou até mesmo outra patologia por não saberem lidar com a perda do filho idealizado.

Os exames solicitados pela enfermagem durante o pré natal tem uma grande importância, pois através deles conseguimos visualizar se o feto tem alguma patologia ou possíveis doenças futuras, podendo assim já começar o tratamento o quanto antes possível, promovendo a este feto uma melhor qualidade de vida.

O assunto desse trabalho não se funda no momento, tendo em vista que será feito o levantamento prático em sua continuidade.

4. REFERÊNCIAS

ASSIS, W. D.; COLLET, N.; REICHERT, A.P. S.; SA. L. D. Processo de trabalho da enfermeira que atua em puericultura nas unidades de saúde da família. Rev. bras. Enferm [online]. 2011, vol.64, n.1, pp. 38-46. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/S003471672011000100006> (Acesso em: 18/10/2023)

BRASIL, Ministério da Saúde. Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down. 1° ed. Brasília: Ministério da Saúde, 2013, p. 1-62. Disponível em: <https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_pessoa_sindrome_down.pdf>. (acesso em 15/04/2023)

BRASIL- Presidência da república, lei número 13.146 do Estatuto das pessoas com Deficiência, lei Brasileira 6 DE JULHO DE 2015, (acesso em 28/10/2023)

BRAUS, Diullia Bravo. Alterações Craniofaciais em diagnóstico pré-natal, Porto 2021. Disponível em [Microsoft Word - Tese-Diullia-03-07-2021 CICR VF (up.pt)](https://repositorio-aberto.up.pt/bitstream/10216/137411/2/512465.pdf) (acesso em 22/05/2023)

BRAVO-VALENZUELA, N. J. M.; PASSARELLI, M. L. B.; COATES, M. V.. Curvas de crescimento pôndero-estatural em crianças com síndrome de Down: uma revisão sistemática. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 29, n. 2, p. 261–269, jun. 2011. (acesso em 18/10/2023)

CAMPAROTO, Camila Wohlenberg et al. Assistência de Enfermagem aos Familiares e Portadores de Síndrome de Down. Ensaios e Ciência C Biológicas Agrárias e da Saúde, v. 25, n. 5-esp, p. 769-773, 2021. (acesso em 18/09/2023)

Carvalho PR, Ribeiro CF. Propedêutica invasiva fetal. São Paulo: Federação Brasileira das Associações de Ginecologia e Obstetrícia (Febrasgo); 2018. (Protocolo Febrasgo de Obstetrícia nº 75/Comissão Nacional Especializada em Medicina Fetal). (acesso em 24/10/2023)

CASALVARA, Vanessa Jaqueline et al. A comunicação de más notícias: aproximações com a abordagem centrada na pessoa. Phenomenological Studies-Revista da Abordagem Gestáltica, [s.l.], v. 25, n. 1, p. 92-102, 2019. Instituto de Treinamento e Pesquisa em Gestalt Terapia. Disponível em: <http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1809-> 68672019000100010. (Acesso em: 18/10/2023)

COELHO, Charlotte. A Síndrome de Down. Revista Psicologia.PT – O Portal dos Psicólogos, 2016. Disponível em: <http://www.psicologia.pt/artigos/textos/A0963.pdf> (acesso em 23/04/2023)

COREN - Lei N 94.406/87, de 08 de junho de 1987. Dispõe sobre o Exercício Profissional da Enfermagem. (acesso em 28/10/2023)

DIAS, Ernandes Gonçalves et al. Ações do enfermeiro no pré-natal e a importância atribuída pelas gestantes. Revista Sustinere, v. 6, n. 1, p. 52-62, 2018. (acesso em 18/09/2023)

FERREIRA, Maria Evanir Vicente et al. O bebê com síndrome de Down: a percepção dos profissionais acerca da formação do vínculo materno. Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento, v. 18, n. 2, p. 28-45, 2018. (acesso em 17/08/2023)

FONTES, Cassiana Mendes Bertoncello et al. Comunicação de más notícias: revisão integrativa de literatura na enfermagem. Revista Brasileira de Enfermagem, Brasília, v.70, n.5, p.1089-1095, out. 2017. Disponível em: <https://www.scielo.br/pdf/reben/v70n5/pt_0034-7167-reben-70-05-1089.pdf>. (acesso em 24/04/2023)

HANNUM, Juliana de Souza Santos et al. Impacto do diagnóstico nas famílias de pessoas com Síndrome de Down: revisão da literatura. Pensando familias, v. 22, n. 2, p. 121-136, 2018 (acesso em 17/09/2023)

MATA, C. M; PIGNATA, M. I. B. Síndrome de Down: aspectos históricos, biológicos e sociais. [acesso 08 julho 2020.].Disponível em: <https://files.cercomp.ufg.br/weby/up/80/o/TCEM2014-Biologia-CeciliaSilvaMAta.pdf> (acesso em 24/04/2023)

REIS, M. A.; MACEDO, G. P. R. de; AMORIM, R. B. M.; PEREIRA, D. A.; MEDEIROS, I. I. F.; TORRES, K. R.; FIGUEIREDO, L. J. V. de; REIS, I. A.; REIS, J. V. de C.; TAVARES, G. M.; MENEZES, D. A. S. Avaliação da espessura pré-nasal para rastreio de fetos com Síndrome de Down / Assessment of prenasal thickness for screening of fetuses with Down syndrome. **Brazilian Journal of Health Review**, *[S. l.]*, v. 5, n. 2, p. 7183–7188, 2022. DOI: 10.34119/bjhrv5n2-278. Disponível em: <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/46813>. (acesso em 23/04/2023)

SANTOS, Beatriz Yara Farias de Amorim. Estigma em pais de crianças com Síndrome de Down: análise na perspectiva da bioética. 2020. Acesso em: (19/10/2023)

Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP). Departamento científico de genética. Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com síndrome de down.. Disponível em: <https://www.sbp.com.br/fileadmin/user_upload/22400bDiretrizes_de_atencao_a_saude_de_pessoas_com_Down.pdf> (acesso 24/10/2023)

VERÍSSIMO, Thereza Cristina Rodrigues Abdalla. Diagnóstico e classificação da Síndrome de Down. In: UNIVERSIDADE ABERTA DO SUS. UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO. Atenção à Pessoa com Deficiência I: transtornos do espectro do autismo, síndrome de Down, pessoa idosa com deficiência, pessoa amputada e órteses, próteses e meios auxiliares de locomoção. Atenção à Pessoa com Síndrome de Down. São Luís: UNA-SUS; UFMA, 2021 (acesso em 18/10/2023)

VILAÇA, A. V. I; PÓVOA, E. R. P; GUNDIM, H. M. O. et al. O acompanhamento pré-natal e a importância do aconselhamento genético na Síndrome de Down. Anais da XIX Mostra Acadêmica do Curso de Fisioterapia, 2020, 8 (2): 63-68 (acesso em 06/09/2023)

5. APÊNDICE

|  |
| --- |
| 1 A síndrome de Down foi descoberta na gestação?  ( ) Sim ( ) Não  2 Quando foi realizado a comunicação da SD?  ( ) Pré Natal ( ) Pós Parto Imediato ( ) Primeira Infância  3 A notícia foi realizada pelo médico?  ( ) Sim ( ) Não  4 Qual foi seu sentimento pós comunicação?  ( ) Tristeza ( ) Culpa ( ) Angustia ( ) Medo ( ) Nda  5 O profissional que te contou a notícia, explicou oque é a SD?  ( ) Sim ( ) Não  6 O que você sabia sobre a Síndrome de Down antes do diagnóstico?  ( ) Conceito ( ) Sinais e Sintomas ( ) Tratamento ( ) Nda  7 Você teve consulta com a enfermagem durante o pré-natal?  ( ) Sim ( ) Não  8 Você foi orientada sobre os cuidados com a saúde que você precisaria ter com  seu filho no pós diagnóstico SD ?  ( ) Sim ( ) Não  9 Você se sentiu acolhida pela enfermagem durante o pré-natal ou no pós pré-natal?  ( ) Sim ( ) Não |