

ADESÃO AO TRATAMENTO APÓS ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA SÍNDROME DE DOWN¹

Marcos Ricardo Datti Micheletto^{*}
Vera Lúcia Adami Raposo do Amaral[#]
Nelson Iguimar Valerio[¶]
Agnes Cristina Fett-Conte^æ

RESUMO. A estimulação precoce traz benefícios significativos aos indivíduos com síndrome de Down (SD), a seus familiares e à sociedade. Este estudo avaliou o efeito do aconselhamento genético (AG) sobre o comportamento de adesão de pais ao tratamento de estimulação, os fatores que influenciaram o acesso ao AG e ao tratamento e a satisfação com o AG. Participaram do estudo 12 casais de pais, entrevistados mediante roteiros semiestruturados, em três etapas: pré-AG, pós-AG e *follow-up*. Apesar da dificuldade de acesso ao AG e aos tratamentos, a maioria ficou satisfeita com o AG recebido. Este processo influenciou significativamente o comportamento de adesão ao tratamento, pois, provavelmente, as orientações recebidas foram responsáveis pela mudança do comportamento. Regras bem-definidas promovem modificações comportamentais e são úteis na SD. Operam como estímulo discriminativo para o comportamento de adesão dos pais ao tratamento de seus filhos.

Palavras-chave: Síndrome de Down, aconselhamento genético, comportamento de adesão.

ADHERENCE TO TREATMENT POST GENETIC COUNSELING IN DOWN SYNDROME

ABSTRACT. Early stimulation provides significant benefits for Down syndrome individuals, their families and society. This study evaluated the effect of genetic counseling on the adherence behavior of parents to stimulation therapy, the factors that influence access to genetic counseling and to treatment and the satisfaction supplied by counseling. The parents of 12 individuals participated in this study using routine semi-structured interviews at three stages: before counseling, after counseling and follow-up. In spite of the difficulties to access genetic counseling and treatment, most parents were satisfied with the service. This process significantly influenced the adherence to treatment as, probably, the guidance was responsible for changes in behavior. Well-defined rules, useful in Down syndrome, promoted behavioral changes. Rules function as a discriminative stimulus for parents to adherence to the treatment of their children..

Key words: Down syndrome, genetic counseling, adherence behavior.

ADHESIÓN A LA ESTIMULACIÓN DESPUÉS DEL ASESORAMIENTO GENÉTICO EN SÍNDROME DE DOWN

RESUMEN. La estimulación precoz trae beneficios significativos para los individuos con síndrome de Down (SD), familiares y sociedad. Este estudio evaluó el efecto del asesoramiento genético (AG) sobre el comportamiento de adhesión de los padres al tratamiento de estimulación, los factores que influenciaron el acceso al AG, al tratamiento y la satisfacción con el AG. Participaron del estudio 12 parejas de padres, entrevistados con el uso de cuestionario semi-estructurados, en tres etapas: pre-AG, pos-AG y *follow-up*. A pesar de la dificultad de acceso al AG y a los tratamientos, la mayoría se quedó satisfecho con el AG recibido. Este proceso influyó significativamente en el comportamiento de

¹ Apoio: CAPES.

^{*} Psicólogo, Mestre em Psicologia. Professor da Fundação Educacional de Fernandópolis, SP (FEF).

[#] Psicóloga, Doutora em Psicologia. Professora do Programa de Pós-Graduação em Psicologia da Pontifícia Universidade Católica de Campinas (PUC-Campinas).

[¶] Psicólogo, Doutor em Psicologia. Professor Adjunto da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, SP (FAMERP-FUNFARME).

^æ Geneticista, Professora Livre Docente do Depto de Biologia Molecular da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, SP (FAMERP-FUNFARME).

adhesión al tratamiento pues, probablemente, las orientaciones recibidas fueron responsables por el cambio de comportamiento. Reglas bien definidas promueven modificaciones de comportamiento y son útiles en el SD. Operan como estímulo discriminador para el comportamiento de adhesión de los padres al tratamiento de sus hijos.

Palabras-clave: Síndrome de Down, asesoramiento genético, comportamiento de adhesión.

Intervenções psicológicas breves e centradas na situação-problema podem ajudar as pessoas a se adaptarem com mais rapidez às exigências impostas por doenças crônicas. No momento do diagnóstico tais intervenções podem diminuir o sofrimento e propiciar um uso melhor dos recursos terapêuticos e, conseqüentemente, a redução dos custos com saúde (Amaral, 2001; Alfonso & Abalo, 2004).

A síndrome de Down (SD) ou trissomia do cromossomo 21 é uma alteração genética que afeta um de cada 600 nascidos vivos (Roinzen & Patterson, 2003). No Brasil, os dados do DATASUS (2007) revelaram o nascimento de 3.035.096 pessoas em 2005, portanto, estima-se que só naquele ano nasceram 5.058 indivíduos com SD e que cerca de 300 mil brasileiros tenham a síndrome.

Entre as intervenções possíveis - uma vez que a alteração não tem cura - destacam-se os tratamentos de estimulação precoce (EP) com fisioterapia, fonoaudioterapia e terapia ocupacional, que resultam em um desenvolvimento melhor do potencial do indivíduo em relação às suas deficiências (Moreira, El-Hani & Gusmão, 2000; NICHD National Institute Children & Human Development, 2003).

No Brasil, o diagnóstico da SD é feito mais frequentemente logo após o nascimento da criança (Albano, 2000). Segundo especialistas na área, a notícia realmente deve ser dada logo após o nascimento, mesmo sem a conclusão pelo exame genético, pois é relevante eliciar comportamentos satisfatoriamente adaptativos nos pais (Lervolino, 2006; Lenhard, Breitenbach, Ebert, Schindelbauer-Deutscher & Henn, 2005; Skotko, 2005). Não obstante, este é um momento delicado para a comunicação da hipótese diagnóstica, pelas contingências peculiares que operam sobre a mãe, o pai e os profissionais envolvidos (Silva & Dessen, 2001; Bazon, Campanelli & Blascovi-Assis, 2004). O impacto emocional do “momento da notícia” é grande e desencadeia reações diversas, entre elas choque, agressividade, culpa, negação e raiva (Petean & Pina Neto, 1998). Este procedimento de comunicação exige empatia e assertividade, em função dos riscos de se cultivar o estigma social (Höher & Wagner, 2006).

Após o “momento da notícia” a família deve ser encaminhada para o aconselhamento genético (AG), um processo de comunicação multidisciplinar que tem

como objetivos oferecer todas as informações relacionadas ao problema e aos riscos de sua recorrência e dar apoio psicoterapêutico (Resta et al, 2006). No caso da SD, a estimulação precoce é um dos aspectos abordados durante o AG (Girisha, Sharda & Phadke, 2007). A intenção é que o AG interfira positivamente no comportamento de adesão dos pais ao tratamento de EP dos seus filhos e ajude a família a se adaptar às contingências da doença. No entanto, por ser um processo altamente especializado, são poucas as instituições de saúde no Brasil que o oferecem e muitas famílias não têm acesso a estas instituições ou não são devidamente encaminhadas a elas (Federação Brasileira das associações de Síndrome de Down, 1999; Albano, 2000; Horovitz, Cardoso, Llerena Jr. & Mattos, 2006).

A SD traz conseqüências motoras e mentais significativas (Silverman, 2007). A EP com fisioterapia, fonoaudioterapia e terapia ocupacional proporciona uma contribuição inequívoca para o melhor desenvolvimento e desempenho social possível. A ausência, demora ou inadequação da estimulação podem limitar o desenvolvimento do indivíduo (Parisi, 2003; Winders & Maryland, 2003). Segundo Parisi (2003), os pacientes com SD comumente são encaminhados muito tarde para estimulação, quando já apresentam prejuízos do desenvolvimento neuropsicomotor. Tal quadro poderia ser prevenido com uma orientação correta das mães e dos cuidadores com relação aos estímulos precoces necessários para suas crianças (Winders & Maryland, 2003). Como os métodos de tratamento são paliativos e sintomáticos, devem ser aplicados em combinação, dando suporte um para o outro, adaptado às necessidades específicas de cada indivíduo (Uyanik, Bumin & Kayihan, 2003).

A pouca adesão ao tratamento é um paradoxo injusto e lamentável e gera prejuízos para os pacientes, seus familiares e a sociedade (Amaral & Albuquerque, 2000). No caso de problemas de saúde para cuja cura não exista tecnologia médico-farmacológica há necessidade de acompanhamento por longo tempo, monitoramento sistemático e avaliação constante do progresso do tratamento. Este processo costuma ter mais eficácia quando há envolvimento dos pacientes e de seus cuidadores, em um procedimento educativo (Ferreira, Mendonça & Lobão, 2008). Em SD, um

exemplo deste procedimento é o programa de estimulação precoce.

Programas de estimulação adequados devem oferecer metodologia para estimular crianças com atraso cognitivo, motor e socioemocional, e envolver os pais nesta dinâmica (Casarin, 2007). Em tais circunstâncias os pais devem ser “convidados” a mudar seus próprios repertórios preexistentes, porém eventos como condição financeira precária, hábitos familiares diferenciados e até crenças religiosas dificultam tal mudança. (Ferreira et al, 2008). Além disso, os pais costumam entrar em uma peregrinação em busca de instituições que ofereçam tais programas de estimulação, fato que também pode dificultar a adesão ao tratamento de estimulação precoce (Williams & Aiello, 2001).

Segundo a Who (2001), a EP é considerada uma forma de resolução para o problema do retardo mental. As famílias se beneficiam porque aprendem a lidar melhor com seus filhos Down e, posteriormente, terão como membro da família um indivíduo mais independente em suas atividades de vida diária, o que é desejável.

Neste sentido, o presente estudo teve os objetivos de avaliar o efeito do AG no comportamento de adesão de pais à estimulação precoce dos filhos com SD, identificar possíveis fatores que influenciam o

acesso ao AG e ao tratamento de EP e avaliar a satisfação dos clientes com o processo de AG.

MÉTODOS

Casuística

Este trabalho foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (Parecer n.º 033/2003). Participaram 12 casais, pais e mães de pacientes com SD, usuários do Sistema Único de Saúde (SUS), provenientes de São José do Rio Preto - SP e região. Os casais foram selecionados aleatoriamente quando chegaram ao Ambulatório de Genética do Hospital de Base (FUNFARME). Foram incluídos casais com filhos em idades entre zero e 24 meses com hipótese diagnóstica de SD que não tinham recebido AG anteriormente. Foram excluídos aqueles casais cujo(s) filho(s) com SD tivessem idade superior a 24 meses e/ou apresentassem alterações graves associadas à síndrome - como defeito do tubo neural ou sequelas de anóxia perinatal -, e os que se recusaram a participar do estudo.

A Tabela 1 apresenta os dados de identificação dos casais participantes.

Tabela 1. Dados de Identificação dos Casais Participantes.

Casal	IM	NEM	Profissão/ Mãe	IP	NEP	Profissão/ Pai	TFC	RF	S/I
1	43	FI	doméstica	45	FI	rurícula	3	1-3	F / 1,0
2	39	MI	do lar	43	SI	bancário	3	4-5	F / 2,0
3	23	MC	do lar	27	FC	marceneiro	1	1-3	M / 3,0
4	41	FI	do lar	42	FI	tratorista	5	1-3	M / 1,5
5	24	FI	do lar	28	FI	panificador	2	1-3	F / 12,5
6	25	FI	rurícula	22	FI	rurícula	1	1-3	M / 3,5
7	26	MI	do lar	26	FI	caminhoneiro	1	1-3	M / 8,0
8	34	FI	do lar	36	FI	pedreiro	2	1-3	F / 1,0
9	28	FI	do lar	28	MI	torneiro mecânico	2	1-3	F / 5,5
10	41	FI	do lar	41	FI	corretor	3	1-3	M / 15,0
11	26	FI	ajudante geral	21	FC	Costureiro	1	1-3	F / 3,5
12	28	FI	balconista	29	FI	panificador	1	4-5	M / 9,0

IM=idade da mãe; NEM=nível de escolaridade da mãe; FI=fundamental incompleto; FC=fundamental completo; MI=médio incompleto; MC=médio completo; SI=superior incompleto; IP=idade do pai; NEP=nível de escolaridade do pai; TFC=total de filhos do casal; RF=renda familiar mensal em salários mínimos; S/I=sexo e idade em meses do(a) filho(a) com Síndrome de Down (no momento da primeira entrevista); F=sexo feminino; M=sexo masculino.

Instrumentos

Foram utilizados: (1) ficha para obtenção dos dados de identificação pessoal, socioeconômicos e demográficos, elaborada pelos pesquisadores; (2) roteiro semiestruturado de entrevista sobre condições antecedentes e de comportamentos de adesão de pais a tratamento, também elaborada pelos pesquisadores; e (3) inventário de satisfação do cliente baseado no *Therapy Attitude Inventory* (Eyberg, 1993).

O roteiro semiestruturado continha questões envolvendo os motivos do comparecimento ao Ambulatório de Genética, o conhecimento prévio sobre a hipótese diagnóstica ao encaminhamento, conhecimento sobre o que é aconselhamento genético e os tipos de tratamentos mais comumente indicados em casos de SD e sobre se a criança realizava algum e qual tipo de tratamento.

Os casais também foram arguidos sobre a distância percorrida até a instituição do atendimento,

facilidades ou dificuldades de acesso, condições sociais e econômicas e possíveis sugestões para facilitar a adesão ao tratamento. Situações como dificuldade financeira, cuidados com outros filhos e/ou com o lar, atividades profissionais, entre outras, referidas como dificuldades de acesso, foram denominadas “demanda familiar”.

Procedimentos

Os participantes foram contatados pelo psicólogo pesquisador antes de sua primeira sessão de AG. Após o primeiro contato foram convidados a participar da pesquisa, assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e foram submetidos à primeira entrevista (1ª etapa). Posteriormente, foram chamados à sala do geneticista e receberam a intervenção de primeira sessão do AG para SD. Quinze dias depois foram submetidos à segunda entrevista (2ª etapa), exatamente no retorno para a coleta do exame do cariótipo. A última entrevista (3ª etapa) ocorreu 45 dias depois da primeira intervenção, logo após a sessão do AG na qual receberam o resultado positivo do cariótipo. Todas as entrevistas foram gravadas e transcritas.

Foram estudados os efeitos do AG por meio de um delineamento em que o participante foi seu próprio controle, comparando-se seus comportamentos de adesão nas fases de pré-AG (1ª etapa), pós-AG (2ª etapa) e *follow-up* (3ª etapa).

Para analisar o comportamento de adesão, utilizou-se o referencial teórico da Análise do Comportamento Aplicado a Psicologia da Saúde (Gorayeb & Guerrelhas, 2003). Com base neste referencial, os comportamentos de procurar, agendar e frequentar as sessões de fisioterapia, fonoaudioterapia e terapia ocupacional foram considerados como adesão e entendidos como classes de comportamento do tipo operante.

Na análise quantitativa foram utilizados cálculos de porcentagens e prova estatística não-paramétrica (teste dos sinais), adotando-se o nível de significância de 5%. A análise qualitativa foi descritiva e individual para cada participante.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Efeitos do aconselhamento genético sobre o comportamento de adesão

De acordo com Kabra e Gulati (2003), explicações sobre a doença e suas consequências ajudam a família a compreender o prognóstico e os riscos de recorrência e a desenvolver estratégias

específicas de tratamento. Na abordagem analítico-comportamental tais estratégias são compreendidas como classes de comportamentos chamados operantes, que se distinguem de outros comportamentos por terem como característica fundamental a forte dependência de suas consequências. O comportamento operante tem efeito sobre o ambiente. Ao alterar o ambiente, altera também outras classes de comportamentos, os chamados respondentes. Os respondentes equivalem às reações psicofisiológicas do indivíduo - como tensão muscular, taquicardia, inquietação ou tristeza - nas quais se incluem os sentimentos, que respondem significativamente aos eventos ambientais (Skinner, 1989-1995).

Supõe-se que a adesão ao tratamento de estimulação modificará o ambiente e, modificando-o, modificará também os sentimentos dos pais, aos moldes do comportamento operante definido por Skinner (1989-1995). Ao perceberem os benefícios os pais se sentirão mais autoconfiantes e seguros, sentimentos que são incompatíveis com os da depressão e ansiedade. Então, aderir à EP do filho pode ser considerado como sinônimo de comportamento que contribui para a melhoria de sua saúde e a promoção de seu bem-estar.

Por outro lado, a desinformação pode manter expectativas irreais que interferem na adesão adequada ao tratamento. Pressões sociais geram sentimentos desagradáveis e podem promover o isolamento social (Silva & Dessen, 2001; Ricci & Hodapp, 2003), uma vez que são respostas comportamentais fortemente controladas pela comunidade verbal (Guilhardi, 2002). Assim, conhecimento e sentimentos são fatores preponderantes para a adaptação da família.

Muitas mães têm sentimento de culpa pela condição genética do filho (Regen, Ardore & Hoffmann, 1993; Skotko, 2005). Este e outros sentimentos são produzidos por contingências aversivas, que podem funcionar como um condicionamento respondente. A culpa resulta da ideia de que o filho está em situação de sofrimento, de modo que, mesmo tendo a mãe presente, não lhe pode ser retirada tal condição punitiva. Por desconhecem os mecanismos genéticos da SD, elas se julgam responsáveis pelo problema, como se este fosse consequência de ações “erradas” praticadas no passado. Estas autoacusações decorrem também do fato de muitas vezes não receberem informações baseadas em evidências científicas, que podem modificar crenças, julgamentos e comportamentos (Hall & Marteau, 2003).

Neste estudo, antes do AG (1ª etapa) 83,3% (n=10) dos participantes referiram saber os motivos pelos quais foram encaminhados; mas quando arguidos sobre “síndrome de Down” como hipótese diagnóstica do problema do filho, três (25%) não souberam se referir claramente a este termo. Depois do AG (2ª etapa), um casal (8,3%) ainda continuou a dizer que não conhecia o termo. Dez (83,3%) dos participantes relataram ter havido algum diálogo explicativo no momento do encaminhamento, enquanto dois (16,67%) disseram ter sido encaminhados sem qualquer tipo de informação.

Fett-Conte, Andrade, Correia e Cordeiro (2003) identificaram um desconhecimento generalizado da população acerca dos conhecimentos sobre genética e suas implicações. De fato, nenhum dos doze casais entrevistados soube definir “genética” quando lhes foi perguntado antes do AG. Depois do AG, cinco ainda não responderam satisfatoriamente. Quanto ao termo “síndrome de Down”, antes do AG nenhuma das respostas o definiu satisfatoriamente, entretanto, depois, onze casais (91,7%) responderam de maneira adequada; portanto os entrevistados mostraram melhor assimilação do termo “síndrome de Down” do que “genética”. Estes dados apontam para a necessidade de divulgação deste tipo de conhecimento, inclusive para os médicos da rede básica de saúde, particularmente aqueles vinculados à Estratégia de Saúde da Família, dada a morbimortalidade aumentada das crianças com SD quando o diagnóstico não é feito precocemente, como já referido por Melo, Monlléo e Fontes, (2002).

No presente estudo, quando perguntado aos participantes, antes do AG, se haviam sido informados dos tratamentos a que o (a) filho (a) deveria se submeter, 66,6% (n=8) responderam “sim” e citaram de forma completa ou parcial quais seriam estes tratamentos. O AG melhorou significativamente esse conhecimento, pois quando esses pais foram questionados no *follow-up*, 91,7% responderam “sim” e citaram todos os tratamentos.

Os efeitos do AG se referem ao “ajustamento realístico à situação” por parte dos pais, que seria construído a partir do planejamento e execução de mudanças nas contingências, regras e autorregras da família. Um exemplo seria encontrar um programa de EP para o filho e começar a frequentá-lo. Quando regras transmitidas no AG se somarem à percepção desses pais quanto aos primeiros resultados positivos da estimulação, provavelmente eles experimentarão sentimentos contrários aos de depressão, ansiedade e desamparo, como autoconfiança e prazer. Estas experiências é que os farão sair do “luto” e recuperar a

saúde psicológica, pois estarão produzindo estímulos reforçadores e afastando estímulos aversivos (Guilhardi, 2002).

No presente estudo, antes do AG, 83,3% (n=10) dos pais não estavam realizando nenhum tratamento de estimulação em seus filhos, mas no *follow-up*, 91,7% (n=11) referiram ter começado todo ou parte do tratamento, o que mostra diferença significativa na adesão. Tanto os tipos de tratamento como o número de sessões aumentaram significativamente entre as fases antecedente e consequente ao AG.

A Tabela 2 mostra os resultados obtidos nos doze casos estudados nas fases pré-AG *versus* pós-AG e pré-AG *versus follow-up*, nas três áreas de tratamento de EP. Houve diferença estatisticamente significativa entre comportamento de adesão antes e depois que o AG foi realizado, em todas as áreas de estimulação precoce avaliadas.

Tabela 2. Valores de **p** Obtidos na Comparação Entre os Níveis de Adesão nas Fases Pré-AG, Pós-AG e *Follow-up* nas Três Áreas de Atendimento de Estimulação Precoce

Estimulação Precoce	Fases Comparadas	Valor de p
Fisioterapia	Pré-AG x Pós-AG	0,0039*
Fisioterapia	Pré-AG x <i>Follow-up</i>	0,0010*
Fonoaudioterapia	Pré-AG x Pós-AG	0,0078*
Fonoaudioterapia	Pré-AG x <i>Follow-up</i>	0,0020*
Terapia Ocupacional	Pré-AG x Pós-AG	0,0625
Terapia Ocupacional	Pré-AG x <i>Follow-up</i>	0,0078*

* Estatisticamente significante

Assim, pode ser sugerido que o AG serviu como estímulo discriminativo ou reforçador, capaz de influenciar positivamente o comportamento de adesão, fator que facilita o acesso ao aconselhamento genético e ao tratamento

Dentre os entrevistados, 50% relataram dificuldades de acesso ao AG e ao tratamento.

Duas (16,7%) famílias receberam o AG no primeiro mês após o nascimento de seus filhos, cinco (41,7%) quando as crianças tinham idades entre um e cinco meses e outras cinco (41,7%) quando seus filhos estavam com idades superiores a cinco meses e meio.

Quando o diagnóstico não pode ser feito antes do nascimento, o tempo entre a suspeita do problema e o AG não deve ultrapassar um mês, pois pode atrasar o início da EP, que deve ser o mais precoce possível (Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down, 1999; Rosas-Blum, Shirsat & Leiner, 2007). Muitas vezes é o geneticista que influencia o início do tratamento de EP. Se o acesso ao AG é prejudicado, a EP também pode sê-lo. O início da EP da criança em

idades acima de três meses pode ser considerado tardio (Parisi, 2003), como ocorreu com pelo menos metade dos casos deste estudo.

Distâncias geográficas superiores a 100km para receber o AG foram percorridas por 11 (91,7%) dos entrevistados. Considerando-se que até 2006 os serviços públicos de genética não chegavam a 48 em todo o território nacional (Horovitz et al, 2006), o que não mudou muito até o presente, a existência restrita destes serviços e as distâncias entre as cidades de origem e as que os disponibilizam parecem ser fatores que dificultam o acesso ao AG.

O perfil socioeconômico e geográfico dos usuários de serviços de genética localizados em centros universitários que atendem pelo SUS também deve ser considerado. A maior parte deles não possui recursos financeiros próprios para se locomover ou custear exames e consultas (Albano, 2000; IBGE, 2000; Horovitz et al, 2006). Estes dados indicam que serviços públicos (gratuitos) de genética são necessários para a população brasileira. Por exemplo, um participante do presente estudo relatou que sua cidade ficava a 170 km e que dispunha de uma única consulta por mês, pelo SUS, para a área de genética. A forma de chegar ao local de atendimento era o veículo coletivo cedido pela prefeitura, que chegava no início da manhã e retornava ao município de origem apenas no início da noite.

Ante do AG a maioria dos pais também dispunha de informações restritas ou inadequadas sobre genética (100%), síndrome de Down (66,7%) e tratamentos para a síndrome (66,7%), como anteriormente referido; porém após o AG o conhecimento dos pais aumentou significativamente, pois 58,3%, 91,7% e 91,7%, respectivamente responderam sobre estes termos de forma adequada. A falta de conhecimento pode ser considerada um fator dificultador de acesso ao AG e ao tratamento. Ao ampliá-lo, os pais podem melhorar a qualidade do enfrentamento em relação ao uso de recursos e tratamentos disponíveis.

Entre as contingências que dificultaram o acesso e a manutenção do tratamento de EP, as demandas familiares foram apontadas por 33,3% dos pais. A maior parte (83,3%) das famílias estudadas tinha baixo poder aquisitivo.

De fato, demandas familiares estão associadas com a adaptação familiar ao problema vivenciado, como sugerido por Van Riper (2007). Neste sentido, a renda familiar mensal é contemplada como uma demanda familiar importante, pois o nascimento de um filho com SD certamente resulta em gastos extras, levando estas famílias a estressores econômicos

significativos (WHO, 2001; Lindh, Steele, Page-Steiner & Donnenfeld, 2007).

Neste estudo, a maioria (75% das mães e 66,7% dos pais) dos casais apresentou nível baixo de escolaridade, fato que concorda com o já descrito por Albano (2000) sobre os usuários dos serviços públicos de genética, o que também pode ser considerado uma dificuldade relacionada ao contexto.

Em relação aos outros fatores que dificultaram o acesso ao tratamento, 50% dos pais relataram a falta de programas de EP e de profissionais preparados em suas cidades de origem. Inclusive, quando perguntado ao único casal de pais que teve pouca adesão (8,3%) ao tratamento de EP, o que lhe dificultou manter a adesão, este referiu contingências que envolveram o sistema de saúde do município de origem e o comportamento dos profissionais que o atenderam. Realmente, muitos pais passam por uma típica peregrinação por serviços de estimulação, que na maioria das vezes estão desestruturados, insuficientes em variedade ou número e disponíveis apenas em grandes cidades, o que corrobora as informações de Williams e Aiello (2001).

Além dos estressores citados, outros podem ser somados ao contexto, como a própria notícia da deficiência mental nos afetados pela SD, o desconhecimento sobre esta deficiência e o tempo a ser dedicado ao cuidado e atenção à criança (Girisha, Sharda & Phadke, 2007).

Esta conjunção de adversidades resulta em desarranjos familiares e desafia a organização do sistema familiar. Paradoxalmente, os desarranjos oportunizam a elaboração do ajustamento e adaptação e, neste processo, o sistema se transforma, amplia suas capacidades, competências, crenças e estratégias para continuar a cumprir as funções dadas pela sociedade, como a de dar suporte econômico, nutricional, educacional, de proteção e socialização de seus membros (Patterson, 2002).

Para Walsh (2006), tal ampliação é chamada de resiliência, uma qualidade sistêmica compartilhada pela unidade familiar que só pode ser desenvolvida por meio da adversidade. Essa parece ser a experiência da família com o evento SD. Um exemplo de resiliência seria a capacidade da família de utilizar amplamente a rede de suporte ou de pelo menos acessá-la. Para Van Riper (2007), o conhecimento sobre a rede de apoio como um recurso, as demandas de cada família e o padrão de comunicação familiar para solucionar problemas são variáveis associadas à adaptação familiar.

O preconceito dos próprios pais e familiares também é considerado demanda familiar. Regen et al

(1993) observaram que muitos pais de crianças com SD apresentam comportamento de evitar o contato do filho com o mundo externo ao lar por medo de sofrerem discriminação. No presente estudo o medo de discriminação foi manifestado por um único casal (8,3%).

Quando lhes foi perguntado sobre o que facilitou a adesão ao tratamento de EP, 91,7% dos casais relataram a disponibilidade de transporte, de horário determinado para sessões semanais de EP,

assistir ao trabalho dos profissionais da EP realizado com o filho, receber apoio de profissionais e familiares e constatar a melhora do desenvolvimento do filho.

Algumas respostas obtidas quanto à expectativa atingida e às mudanças nos sentimentos após o AG encontram-se nas tabelas 3 e 4 e mostram que o AG realizado foi eficiente e pode ter sido um agente facilitador para o comportamento de adesão ao tratamento.

Tabela 3. “Suas Expectativas com o AG Foram Correspondidas?”

Casal de pais	Respostas
1	“-Olha! Não fosse esse estímulo! A gente cuida. Faz melhor!”
2	“-Para mim foi muito bom. A gente aprende tudo.”
3	“-O nosso interesse único no momento foi saber se era ou não. No entanto, recebemos mais do que isso.”
4	“-Foi bom. Sinto que já estou bastante bem.”
5	“-Sim. Confirmou a suspeita e indicou os caminhos que a gente tem de seguir para amenizar os problemas dela.”
6	“-Aqui vocês explicaram tudo certinho. Tiraram as dúvidas. Esclareceram. A gente não tinha noção. Vocês deram as orientações e o apoio. Tudo o que precisa. Foi muito bom.”
7	“-Vimos buscar informações e sanamos as dúvidas.”
8	“-Sim. Atendem com muito carinho e sem ofender.”
9	“-Esclareceu as dúvidas e passei a entender melhor.”
10	“-Sim, pois ajudou de todas as formas. Até na aceitação. No conhecimento.”
11	“-Esperava esse tratamento. Sobre aconselhar o que fazer. Sobre encaminhamentos.”

Tabela 4. “Alguma Coisa Mudou em seus Sentimentos Após o AG?”

Casal de pais	Mudanças
1	“-Ah mudou bastante! Eu não sabia e agora sei! Além do mais nunca vi gente tão simpática como vocês.”
2	“-Fiquei mais forte.”
3	“-Hoje eu fiquei mais forte.”
4	“-Antes eu não pensava nela. Ficamos mais unidos. Acho que foi a A. que curou as dores da minha sogra.”
5	“-Antes não havia conhecimento. Estava perdida. Ficando por dentro, também fiquei mais tranqüila,”
6	“-Mudou ao receber informação. Bem-estar.”
7	“-Conhecemos melhor. As coisas estão melhores.”
8	“-Mudou para melhor. Mais calma, segura. Com isso eu sei mais cuidar do meu filho.”
9	“-Mudou o conhecimento. Passei a compreender os fatos. Trouxe mais alegrias.”
10	“-Mudou para melhor. Há mais amor. Parece que a gente se sente ainda mais importante para ele. É um presente. Eu estava mal, só nos remédios. Agora acabou isso. E vamos participar mais.”
11	“-Passei a enfrentar melhor. Mais conhecimento. Mais ciente da coisa.”

A resposta verbal é essencialmente humana. A análise qualitativa da resposta verbal dos entrevistados possibilita acessar as respostas encobertas dos mesmos. Assim, os auto-relatos permitiram verificar a avaliação que os participantes fizeram do processo de aconselhamento genético. Diante do próprio relato o participante experiencia uma tomada de consciência e um “assumir responsabilidade”, exemplificado pela

expressão “eu não sabia, agora eu sei” de um dos entrevistados. Em estudos sobre processo psicoterápico Nelson-Jones (2000) ressaltou a importante defesa que o psicoterapeuta Fritz Perls fazia sobre o princípio do “arcar com a responsabilidade”. A aplicação deste princípio no aconselhamento ajudaria o indivíduo a modificar seus comportamentos, pois não mais se esquivaria, nem

procuraria culpados, mas aprenderia outras formas de se comportar.

Satisfação com o processo do aconselhamento genético

A satisfação do cliente deve ser investigada porque contribui na avaliação da qualidade do atendimento nas áreas da saúde (De Marco, Peshkin, Mars & Tercyak, 2004). No caso do AG, a investigação deste processo permite a elaboração de estratégias mais adequadas para atender às necessidades crescentes relacionadas às doenças genéticas.

Neste estudo, após o AG, 91,7% dos participantes disseram ter aprendido várias informações úteis para adaptação à problemática do filho, como falar corretamente sobre a SD para as outras pessoas. Com relação à frequência de comparecimento às sessões de EP, 91,7% responderam que estavam mais estimulados do que antes do AG. Para 75% dos pais o relacionamento com a criança ficou muito melhor após o AG, inclusive a autoconfiança em educar o filho melhorou para 50% dos pais e o progresso do filho foi relatado como muito satisfatório por 83,3% deles.

A equipe do AG “ajudou muito”, segundo 100% dos entrevistados. Quanto ao atendimento recebido, 83,3% relataram ter sido “muito bom” e 16,7% “bom”. Com relação ao sentimento geral, todos afirmaram ter gostado muito do processo de AG. Entre os pais, 70% atribuíram “nota dez”, numa escala de 0 a 10, ao atendimento do psicólogo, do geneticista, do recepcionista e dos auxiliares de enfermagem que participaram do processo. Com relação ao psicólogo, 91,7% dos participantes relataram que a atuação deste profissional facilitou o processo. Quando lhes foi perguntado se haviam sido devidamente esclarecidos, 83,3% dos pais revelaram ter sido “muito bem esclarecidos”. As expectativas foram correspondidas, segundo 91,7% dos entrevistados.

O fato de a maioria dos participantes se sentir esclarecida e satisfeita torna-se um reforçador positivo para a adesão ao tratamento, e contribui também para amenizar ou até extinguir sentimentos de culpa, ansiedade excessiva e outros sintomas de transtornos mentais que frequentemente se manifestam nos indivíduos que procuram o AG (Kessler, 1997). Considerando-se que o AG é um processo de comunicação que objetiva informar, esclarecer, orientar e fornecer suporte psicológico (Clyman et al, 2007; Saito, 2007), o índice alto de satisfação dos clientes deste estudo exemplifica o efeito positivo do

trabalho realizado de maneira interdisciplinar na saúde.

CONCLUSÕES

O aconselhamento genético pode modificar positivamente o comportamento de adesão dos pais à estimulação precoce dos filhos com síndrome de Down. As informações fornecidas durante o aconselhamento genético, que em análise do comportamento são denominadas de “regras”, servem de estímulos discriminativos para comportamentos de adesão.

As famílias têm dificuldades de acesso, devido especialmente a demandas familiares e à carência de transporte para os poucos centros que oferecem aconselhamento genético e tratamentos de estimulação precoce.

Pais de crianças com síndrome de Down se sentem satisfeitos com o aconselhamento genético, provavelmente em função das características peculiares desse processo.

REFERÊNCIAS

- Albano, L. M. J. (2000). Importância da genética no serviço público: relato da extinção de um setor de genética no Município de São Paulo, Brasil. *Revista Panamericana de Salud Pública*, 7(1), 1-5.
- Alfonso, L. M., & Abalo, J. A. G. (2004). La investigación de la adherencia terapéutica como un problema de la psicología de la salud. *Psicología y Salud*, 14(1), 89-99.
- Amaral, V. L. A. R. (2001). Análise contingencial como modelo de intervenção breve em Psicologia da Saúde. Em M. L. Marinho & V. E. Caballo (Orgs.), *Psicologia Clínica e da Saúde* (pp. 279-294). Londrina: UEL; Granada: APICSA.
- Amaral, V. L. A. R. & Albuquerque, S. R. T. P. (2000). Crianças com problemas crônicos de saúde. Em E. F. de M. Silveiras (Org.), *Estudos de caso em psicologia clínica comportamental infantil: fundamentos conceituais, estudos grupais e estudos relativos a problemas de saúde*, Vol I (pp. 219-232). Campinas: Papyrus.
- Bazon, F. V. M., Campanelli, E. A., & Blascovi-Assis, S. M. (2004). A importância da humanização profissional no diagnóstico das deficiências. *Psicologia: teoria e prática* 6(2): 89-99.
- Casarin, S. (2007). *Síndrome de Down: caminhos da vida*. Tese de Doutorado Não-Publicada, Curso de Pós-Graduação em Psicologia, Pontifícia Universidade Católica de São Paulo. São Paulo. pp. 291.
- Clyman, J. C., Nazir, F., Tarolli, S., Black, E., Lombardi, R. Q., & Higgins, J. J. (2007, Sep). The impact of a genetics education program on physicians' knowledge and genetic counseling referral patterns. *Medical Teacher*, 29(6), 143-50
- DATASUS Brasil (2007). Recuperado 14 de outubro de 2007 em <http://www.datasus.gov.br>

- De Marco, T., Peshkin, B. N., Mars, B. D., Tercyak, K. P. (2004, Aug). Patient satisfaction with cancer genetic counseling: a psychometric analysis of the genetic counseling satisfaction scale. *Journal of Genetic Counseling*, 13(4), 293-304.
- Egen, M., Ardore, M., & Hoffmann, V. M. B. (1993). Mães e filhos especiais: relato de experiência com grupos de mães de crianças com deficiência. Brasília: CORDE. pp. 137.
- Eyberg, S. (1993). Consumer satisfaction measures for assessing parent training programs. Em T. L. Jackson, L. VandeCreek, & S. Knapp (Eds.), *Innovations in clinical practice: a source book*, Vol. 12 (pp. 377-382). Sarasota, FL, US: Professional Resource Press/Professional Resource Exchange. x, pp. 612.
- Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down. (1999). *Síndrome de Down: perfil das percepções sobre as pessoas com síndrome de Down e do seu atendimento – aspectos qualitativos e quantitativos*. Coordenação: Marcio Ruiz Schiavo. Brasília, DF: Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down. pp. 195.
- Ferreira, E. A. P., Mendonça, M. B., & Lobão, A. C. (2008). Adesão ao tratamento da urticária crônica. *Estudos de psicologia* (Campinas) 24(4), 539-549.
- Fett-Conte, A. C., Andrade, F. C. M., Correia, R. C., & Cordeiro, J. A. (2003). Avaliação do conhecimento da população sobre Genética e suas implicações. [Resumo] Em HB Científica, suplemento especial, Anais do IX Encontro Científico da FAMERP. *IX Encontro Científico da FAMERP* (p.64). São José do Rio Preto: HB Científica.
- Girisha, K. M., Sharda, S. V., & Phadke, S. R. (2007, Feb). Short communications: issues in counseling for Down syndrome. *Indian Pediatrics*, 44(17).
- Gorayeb, R., & Guerrelhas, F. (2003). Sistematização da prática psicológica em ambientes médicos. *Revista Brasileira de Terapia Comportamental e Cognitiva*, 5(1), 11-19.
- Guilhardi, H. J. (2002). Análise comportamental do sentimento de culpa. Em A. M. S. Teixeira, M. R. B. Assunção, R. R. Starling, & S. S. Castanheira (Orgs.), *Ciência do comportamento: conhecer e avançar* 1, 1ª ed. (pp. 173-200). Santo André: ESETec.
- Hall, S., & Marteau, T. M. (2003, Nov). Causa atribuições and blame: associations with mothers' adjustment to the birth of a child with Down syndrome. *Psychology Health and Medicine*, 8(4), 415-423.
- Höher, S. P., & Wagner, A. D. L. (2006). A transmissão do diagnóstico e de orientações a pais de crianças com necessidades especiais: a questão da formação profissional. *Estudos de Psicologia* (Campinas), 23(2), 113-125.
- Horovitz, D. D. G., Cardoso, M. H. C. A., Llerena Jr., J. C., & Mattos, R. A. de (2006). Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica. *Cadernos de Saúde Pública*, 22(12), 2599-2609.
- IBGE Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Ministério do Planejamento, Orçamento e Gestão (2000). *Censo Demográfico 2000: educação* (pp.1-233). Rio de Janeiro: IBGE. Recuperado em 30 de outubro de 2003 em <http://www.ibge.gov.br/home/estatística/populaçãocenso2000/educação>
- Lervolino, S. A. (2006). *Estudo das percepções, sentimentos e concepções para entender o luto de familiares de portadores da síndrome de Down da cidade de Sobral-Ceará*. Tese de Doutorado Não Publicada, Faculdade de Saúde Pública, Universidade de São Paulo, São Paulo. pp. 276.
- Kabra, M., & Gulati, S. (2003, Feb). Mental retardation. *Indian Journal Pediatric*, 70(2), 153-8.
- Kessler, S. (1997). Psychological aspects of genetic counseling. XI. nondirectiveness revisited. *American Journal of Medical Genetics*, 72, 164-171.
- Lenhard, W., Breitenbach, E., Ebert, H., Schindelhauer-Deutscher, H. J., & Henn W. (2005). Psychological benefit of diagnostic certainty for mothers of children with disabilities: lessons from Down syndrome. *American Journal of Medical Genetic* 21;133A(2),170-175.
- Lindh, H. L., Steele, R., Page-Steiner, J. & Donnenfeld, A. E. (2007, Apr). Characteristics and perspectives of families waiting to adopt a child with Down syndrome. *Genetic Medical*, 9(4), 235-40.
- Melo, P. G., Monlléo, I. L., & Fontes, M. I. B. (2002). Elaboração de um manual para diagnóstico clínico e conduta na síndrome de Down. [Resumo]. Em Sociedade Brasileira de Genética Clínica (Org.), *Anais do 14º Congresso Brasileiro de Genética Clínica - genética comunitária: prevenção primária e secundária das deficiências*. 14º Congresso Brasileiro de Genética Clínica (p.51). Ribeirão Preto: SBGC.
- Moreira, L. M. A., El-Hani, C. N., & Gusmão, F. A. F. (2000). A síndrome de Down e sua patogênese: considerações sobre o determinismo genético. *Revista Brasileira de Psiquiatria*, 22(2): 96-99.
- Nelson-Jones, R. (2000). *Six key approaches to counselling and therapy*. New York: SAGE Publications. pp. 317.
- NICHHD National Institute of Child Health & Human Development (2003). *Facts about Down syndrome*. [On-line]. Recuperado em 05 de outubro de 2003 em <http://www.nichd.nih.gov/ublications/pubs/downsyndrome/down.htm>
- Parisi, M.T. (2003). *Propuesta de programa educativo y guía de orientación sobre estimulación fisioterapéutica para el desarrollo motor dirigidos a las madres y cuidadores de niños con síndrome de Down*. Dissertação de Mestrado Não Publicada, Escuela Nacional de Salud Publica, La Habana, Cuba. Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto. São José do Rio Preto. pp. 70.
- Patterson, J. M. (2002, may). Integrating family resilience and family stress theory. *Journal of Marriage and Family*, 64(2), 349-60.
- Petean, E. B. L., & Pina Neto, J. M. (1998). *Investigações em aconselhamento genético: impacto da primeira notícia – a reação dos pais à deficiência*. Medicina Ribeirão Preto, 31, 288-295.
- Resta, R., Biesecker, B. B., Benett, R. L., Blun, S., Hahn, S. E., Strecker, M. N., & Williams, J. L.. National Society of Genetic Counselors' Definition Task Force (2006, Apr). A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. *Journal of Genetic Counseling* 15(2), 77-83.
- Ricci, L. A., & Hodapp, R. M. (2003). Fathers of children with Down's syndrome versus other types of intellectual disability: perceptions, stress, estress and involvement. *Journal of Intellectual Disability Research*, 47 (Pt 4-5), 273-84. *Journal of Psychosomatic Research*, 43(5), 477-487.
- Roinzen, N. J., & Patterson, D. (2003, Apr). *Down's syndrome*. *Lancet* 12; 361(9365): 1281-9.

- Rosas-Blum, E., Shirsat, P., & Leiner, M. (2007). Communicating genetic information: a difficult challenge for future pediatricians. *BioMed Central Medical Education*, 7, 17.
- Saito, K. (2007). Genetic counselling in child neurology. *No To Hattatsu*, 39(6), 417-22.
- Silva, N. L., & Dessen, M. A. (2001). Deficiência mental e família: implicações para o desenvolvimento da criança. *Psicologia: teoria e pesquisa*, 17(2), 133-141.
- Silverman, W. (2007). Down syndrome: cognitive phenotype. *Mental Retard Development Disability Research Revised*, 13(3), 228-36.
- Skinner, B. F. (1989-1995). *Questões recentes na análise comportamental*. 2ª ed. Campinas: Papirus. pp. 155.
- Skotko, B. (2005, Jan). Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics*, 115(1), 64-77.
- Uyanik, M., Bumin, G., & Kayian, H. (2003). Comparison of different therapy approaches in children with Down syndrome. *Pediatric Intern*, 45(1), 68-73.
- Van Riper, M. (2007, Apr). Families of children with Down syndrome: responding to "a change in plans" with resilience. *Journal of Pediatric Nursing*, 22(2), 116-28.
- Walsh, F. (2006). *Strengthening family resilience*. New York: The Guilford Press. pp. 384.
- WHO World Health Organization (2001). *Relatório sobre a saúde no mundo 2001: saúde mental: nova concepção, nova esperança*. Genebra: World Health Organization. pp. 173.
- Winders, P. C., & Maryland, N. E. (2003). *The goal and opportunity of physical therapy for children with Down syndrome*. Recuperado em 09 de agosto de 2003 em <http://www.denison.edu/collaborations/dsq/windersphysicaltherapy.html>
- Williams, L. C. A., & Aiello, A. L. R. (2001). *O Inventário Portage operacionalizado: intervenção com famílias*. São Paulo: Memnon Edições Científicas. pp. 299.

Recebido em 21/02/2008

Aceito em 07/08/2008

Endereço para correspondência : Marcos Ricardo Datti Micheletto, Av. Vera Cruz, 964, Apto 22, Pq Estoril, CEP 15085-010, São José do Rio Preto, São Paulo, Brasil. *E-mail:* mmicheletto@famerp.br