

REFLEXÕES SOBRE A ASSISTÊNCIA DE ENFERMAGEM A MÃES QUE DERAM À LUZ A BEBÊS COM ANOMALIAS SINDRÔMICAS RELACIONADAS AO PERÍODO GESTACIONAL

Leila Viviane Ferreira da Silva

lvfs@discente.ifpe.edu.br

Inaiara Cristina de Araújo Ribeiro Lira

icarl@discente.ifpe.edu.br

Me. Luciclaudio da Silva Barbosa

lutciclaudio@pesqueira.ifpe.edu.br

RESUMO

A enfermagem apresenta papel essencial na assistência em saúde, pois a mesma gerencia, planeja, organiza, coordena e executa o atendimento. O papel dos profissionais frente ao neonato com diagnóstico de anomalia congênita precisa ser individualizado e com propriedade. A metodologia empregada nesta pesquisa foi a de revisão integrativa de literatura, onde foram selecionados sete artigos encontrados nas bases de dados, BVS, Portal de Revista CAPES, Scielo e LiLacs dos últimos dez anos. Nos resultados encontrados, foi possível observar que os diagnósticos de malformações congênitas causam impacto na saúde mental materna e paterna, a idade materna também tem importante relação com as ocorrências destas gestações. Conclui-se então, a necessidade do acompanhamento e acolhimento dos pais e familiares e que esses cuidados sejam proporcionados por uma equipe multidisciplinar com capacidade de ofertar aos casais conhecimento e autonomia na participação das decisões e estratégias adequadas para o enfrentamento da situação atual.

Palavras-chave: Defeitos congênitos; Malformações; Pais e Gravidez; Saúde Mental.

ABSTRACT

Nursing plays an essential role in health care, as it manages, plans, organizes, coordinates and executes care. The role of professionals in relation to the neonate diagnosed with a congenital anomaly needs to be individualized and properly. The methodology used in this research was the integrative literature review, where seven articles found in the databases, VHL, Portal de Revista CAPES, Scielo and LiLacs of the last ten years were selected. In the results found, it was possible to observe that the diagnoses of congenital malformations have an impact on maternal and paternal mental health, maternal age also has an important relationship with the occurrences

of these pregnancies. It is concluded, then, the need for monitoring and reception of parents and family members and that this care is provided by a multidisciplinary team with the ability to offer couples knowledge and autonomy in participating in decisions and appropriate strategies to face the current situation.

Keywords: Birth defects; Malformations; Parents and Pregnancy; Mental health.

1. INTRODUÇÃO

A enfermagem apresenta um papel essencial na assistência em saúde, pois, o mesmo gerencia, planeja, organiza, coordena e executa o atendimento de enfermagem, seu conhecimento e atividade para com os utentes são correlativos em diferentes situações, assim como, o acolhimento e orientações que podem ser prestadas com o objetivo preventivo, através de intervenções educativas e promoção da saúde de acordo com os aspectos éticos da profissão (SOUZA et al., 2018).

O papel dos profissionais de saúde frente ao neonato com diagnóstico de anomalia congênita precisa ser individualizado e com propriedade prática. Desse modo, o saber sobre as malformações e as atuações admitidas pela enfermagem e outros profissionais representam importância significativa no que se refere nortear pais e famílias, consentindo assim o esclarecimento das dúvidas e incentivando a procura do bem-estar dentro das condições anátomofisiológicas do bebê (SANTOS; DIAS, 2005).

As malformações congênitas ou mesmo os chamados defeitos congênitos (DCs) são definidos como qualquer alteração fetal que se desenvolve mais cedo ou mais tarde ao nascimento, mesmo que não seja óbvia essa descrição, porém essa questão possa ser genética, ambiental ou desconhecida (MENDES et al., 2018).

De acordo com o boletim epidemiológico sobre anomalias congênitas no Brasil, as anomalias congênitas são a segunda maior causa de mortalidade entre os menores de cinco anos de idade e em média são registrados 24 mil nascidos vivos com alguma anormalidade congênita. Com isso espera-se que mundialmente, 6% dos nascidos vivos tenham diagnóstico de alguma malformação. Corroborando

ainda com os estudos, a Organização Mundial da Saúde aponta que é provável que 295 mil crianças morram até as primeiras quatro semanas de vida devido às anomalias congênitas (BRASIL, 2021).

Os defeitos congênitos são a segunda principal causa de morte em bebês e crianças menores de cinco anos de idade nos Estados Unidos, causando quase metade das mortes de bebês adultos e/ou complicações em muitos casos. Alguns deles não são detectados, e requerem exames de imagem para confirmar o diagnóstico e o tratamento. Porém, no Brasil, é a segunda causa de mortalidade infantil (BRASIL, 2018).

As deformidades podem ser classificadas em maiores ou menores. As maiores às vezes levam à morte na presença de defeitos anatômicos ou funcionais significativos, enquanto as menores geralmente não levam a um prejuízo funcional significativo (OPAS, 2020).

Os termos usados para definir defeitos de nascença seguem critérios reconhecendo a importância de padronizar a nomenclatura usada para descrever anormalidades físicas para uso em estudos populacionais, revisando as principais publicações sobre o sistema de classificação para anormalidades fenotípicas, os autores propuseram classificar as variações fenotípicas congênitas em variantes menores e anômalas (MERKS et al., 2003).

As pequenas variações ou variações menores, com sua frequência e significado, foram diferenciadas em pequenas anomalias ou Anomalias menores e variantes do normal: *Anomalia menor* - anormalidades fenotípicas que ocorrem durante a vida fetal ou logo após o nascimento com prevalência esperada na população de 4% ou menos; Algumas anormalidades menores, podendo ser chamadas de leves, apresentando apenas uma alteração servirão apenas de alerta para a possibilidade de uma anormalidade mais séria ou pode ser um sinal de um defeito genético subjacente, tendo como exemplos: olhos assimétricos; olhos protuberantes; nariz alongado ou curto, macro ou microporos; orelhas assimétricas, alongadas ou pequenas; mamilos assimétricos ou abertos; pés desproporcionalmente estreitos ou largos; *Varianteda normalidade*-As anormalidades fenotípicas ocorrem durante a vida fetal ou logo após o nascimento, com prevalência superior a 4 % na população geral. Por exemplo: estrabismos, nariz achatado ou

proeminente, dentes desalinhados, orelhas chatas ou proeminentes, mamilos invertidos, pés chatos ou clinodactilia. (RAMOS et al., 2009).

Impreterivelmente as deformidades que são anormalidades decorrentes de forças mecânicas capazes de distorcer estruturas antes normais, apresentam formas e ações que se manifestam de várias formas, devido a fatores maternos ou fetais, podendo ocorrer a qualquer momento da gestação que são identificadas em dois tipos específicos: Disrupção - Defeito em um órgão, parte de um órgão ou em uma área maior do corpo, resultante de uma interferência no desenvolvimento normal inicial; Displasia - é a formação ou função anormal de um tecido, que pode ser localizado ou difuso, resultando em alterações estruturais clinicamente aparentes, com progressão gradual conforme o tecido anormal se desenvolveu executando sua função alterando a sua fisiologia (RAMOS et al., 2009).

Nos estudos atuais, pode-se observar que o campo científico que estuda as causas, mecanismos e padrões de desenvolvimento anormal de um embrião ou feto é denominado teratogenicidade enquanto a heterocromiasendo um ramo da genética clínica descreve e estuda os defeitos congênitos, relacionando-os a princípios genéticos, mecanismos de desenvolvimento e história natural das malformações (NUSSBAUM et al., 2002).

No meio acadêmico e laboratorial a classificação dos defeitos congênitos é complexa e, na maioria das vezes, influenciada pelo tipo de estudo para o qual os dados serão utilizados. Portanto, os diversos seguimentos da pesquisa em genética tendem a seguir direções que sejam específicas para seus procedimentos, como por exemplo, os cirurgiões geneticistas usam uma abordagem morfológica que utiliza de características e quadros de análises, enquanto os geneticistas clínicos preferem um sistema de transmissão baseado no modo de herança gênica, onde as alterações são passadas geneticamente de pais para filhos, que se caracterizam dividida em autossômicas recessivas ou dominantes e que ocorrem de maneira igual para ambos os sexos ou na consanguinidade e herança ligada ao cromossomo X e tal qual pode também ser de maneira recessiva ou dominante.

Porém diante de novos cenários de pesquisas e descobertas, os especialistas na prática de distúrbios morfológicos, utilizam um sistema que classifica todos os defeitos congênitos em malformações, distúrbios e displasias, integrando as causas

de forma algumas vezes especulativa (WELLESLEY et al., 2005).

Para tanto é fundamental classificar os achados morfológicos clínicos em grupos de indivíduos, pois permitem a identificação precisa de síndromes, padrões anormais concomitantes e geram evidências de relações de causa e efeito com genes específicos. Tecnicamente pode-se observar que o exame de ultrassom quando usado para diagnosticar defeitos de nascença, são descobertos vários achados anormais, que podem se desenvolver ou se tornar aparentes em diferentes estágios da gravidez (MERKS et al., 2003).

Baseados nessa determinação da idade gestacional e na história natural das anomalias fetais podem ser detectáveis na ultrassonografia morfológica realizada no segundo trimestre de gestação, dessa forma são identificados quatro grupos de anomalias fetais: anomalias de início precoce em idade gestacional, constantes achados transitórios, anomalias com início variável ou anomalias potencialmente instáveis e anormalidades de início tardio (PASTORE, 2016; RAMOS et al., 2009).

As malformações fetais (hidrocefalia, paralisia cerebral, displasia renal, hidrocefalia grave, hérnia diafragmática, lábio leporino, malformação esofágica, defeito do tubo neural aberto, onfalocele, displasia gástrica, displasia esquelética, defeitos cardíacos, anomalias pulmonares e anomalias cromossômicas) são mais difíceis de ser detectadas na ultrassonografia morfológica antes das primeiras 10^a a 13^a semanas de gestação, no entanto, aconselha-se que o exame supracitado seja realizado preferencialmente entre a 20^a a 22^a semana, pois a mesma se mostra benéfica na identificação das malformações congênitas, possibilitando a chegada para um diagnóstico.

Pesquisas de acordo com a figura 01 demonstram que a percepção das malformações fetais antes das 24^a semanas pode se apresentar das seguintes possibilidades morfofisiológicas, 93% para alterações no sistema nervoso central, 45,2% para o sistema cardiovascular, 85,2% para o sistema gastrointestinal, 85,7% para o sistema urinário, 84,6% do sistema musculoesquelético e 95% para os demais tipos de anormalidades congênitas identificadas não descritas nesse momento (NORONHA et al., 2009).

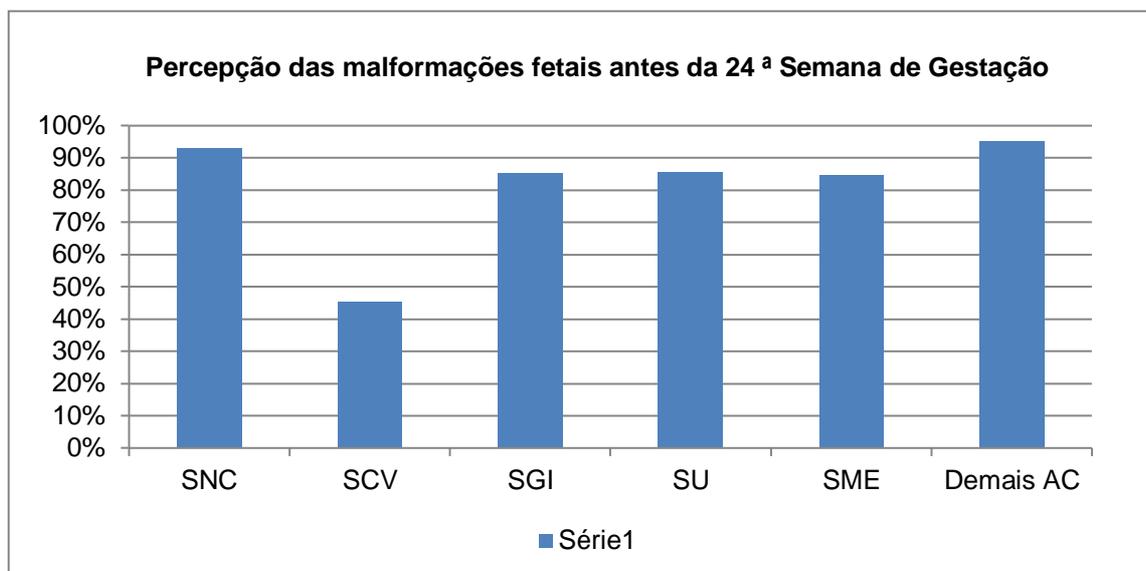


Figura 1.

Legenda: SNC- Sistema Nervoso Central, SCV- Sistema Cardiovascular, SGI- Sistema Gastrointestinal, SU- Sistema Urinário, SME- Sistema Musculoesquelético, AC- Anomalias Congênitas.

¹Fonte: Noronha, et al., (2009)

Para tanto, as malformações consideradas graves são aquelas associadas a anormalidades mentais que requerem correção cirúrgica após o nascimento. A maioria dos autores prefere manter esta classificação na descrição de anomalias congênitas do feto (CRANER et al., 1994; AL GAZALI et al., 1999; KHATTAK et al., 1999; GRANDJEAN et al., 1999; MORALES SÚARES VARELA et al., 2006; SOUKA et al., 2006; OSTRER, 2007).

De acordo com os autores, as malformações leves raramente estão associadas ao retardo mental ou a maiores consequências em neonatos, exceto as relacionadas às anormalidades cromossômicas que são compreendidas em numéricas e estruturais envolvendo um ou mais de um cromossomo autossomo, cromossomos sexuais ou ambos concomitantemente (MARQUI, 2018).

ETIOLOGIA

O desenvolvimento de qualquer estrutura fetal começa na fase proliferativa, resultando em uma importante massa de células com expressão gênica inicial idêntica. Com um rápido aumento de volume, a massa celular atinge diferentes pontos e dialoga com diferentes células vizinhas, que enviam sinais regulatórios. O

resultado dessa interação é uma alteração da expressão gênica inicial, que se expressa por si mesma, em sequência, por diferenciação celular, migração regulada, adesão celular e, por fim, é a morte celular programada (JELÍNEK, 2005).

Estudos experimentais revelaram uma série de genes de controle do desenvolvimento presentes no reino animal para estabelecer o plano corporal durante a embriogênese. Todos eles desempenham um papel no controle do desenvolvimento humano e, quando sofrem mutação, dão origem a defeitos conhecidos como defeitos de nascença. Os mecanismos de desenvolvimento normal e como eles são interrompidos ao se tornarem anormais formam a base conceitual para a compreensão de muitos tipos diferentes de doenças humanas. Algumas anormalidades são causadas por mutações em um gene, enquanto outras são causadas por um desequilíbrio cromossômico. Finalmente, eles podem resultar de uma combinação de fatores genéticos, ambientais ou ambos e, portanto, ocorrem em padrões de herança multifatorial. Mesmo quando o evento inicial de uma anormalidade do desenvolvimento é puramente ambiental, como na síndrome do álcool fetal, a sequência fisiopatológica é mediada por mudanças na expressão gênica (NUSSBAUM et al., 2002).

Causas Genéticas

As anormalidades genéticas podem afetar a mistura genética (anormalidades cromossômicas), ou promover mudanças no próprio gene (distúrbios genéticos distintos estabelecidos) e que podem desenvolver doenças que criam suscetibilidade a defeitos de desenvolvimento devido à influência de fatores ambientais. Embora pouco se saiba sobre a origem da distribuição defeituosa dos cromossomos, um dos fatores reconhecidos envolvidos é a idade materna avançada. Isso se aplica particularmente às síndromes de trissomia sistêmica e, em menor grau, algumas anomalias dos cromossomos sexuais (JONES, 1998).

A síndrome de Down, ou trissomia do 21, é a trissomia não fatal mais comum, onde a combinação entre a idade materna avançada e essa alteração cromossômica está bem estabelecida. Em 1933, Penrose estudou 150 famílias em que pelo menos uma criança tinha síndrome de Down quanto à importância etiológica relativa da

idade materna e paterna, ele observa que a idade do pai não deve ser considerada na etiologia dessa síndrome, enquanto a idade da mãe deve permanecer um fator relevante. (GUSMÃO, et al., 2003)

Diante dos fatos pesquisados e explícitos, diversos autores encontraram um aumento na incidência de anormalidades extra cromossômicas em mulheres grávidas com mais de 25 anos comparadas com aquelas com 20 a 24 anos, confirmando uma ligação clara entre a idade materna avançada e os distúrbios cromossômicos corporais (RAMOS et al., 2009).

Sabe-se agora que todas as respostas celulares são mediadas pelo genoma. Assim, a maioria dos defeitos congênitos tem uma base genética subjacente, que varia desde o papel de genes únicos desempenhando um papel dominante ou recessivo em doenças mendelianas hereditárias, até em grande parte devido à interação de múltiplos genes e fatores ambientais (JELÍNEK, 2005).

Uma proporção significativa de defeitos congênitos de causa desconhecida parece ter um componente genético. A maioria das características hereditárias é de origem multifatorial ou poligênica. A herança poligênica é determinada pela ação conjunta de vários genes. Em contrapartida, a herança multifatorial é determinada por muitos genes em combinação com fatores ambientais. As anomalias congênitas adquiridas por esses padrões de herança são reconhecidas por uma tendência de recorrência em famílias com um fenótipo distinto da herança de Mendel (THOMPSON; MCINNES, 1991).

Causa Desconhecida

Apesar dos avanços recentes nos campos da biologia molecular, genética e diagnóstico de ultrassom pré-natal, menos da metade dos defeitos congênitos têm uma causa conhecida (BRENT, 2004; JELÍNEK, 2005).

Erros espontâneos de desenvolvimento são a causa de algumas malformações que ocorrem sem anormalidades genômicas óbvias ou influências ambientais. Grande parte dos defeitos congênitos é atribuída à probabilidade estatística de erros durante o desenvolvimento, semelhante ao conceito de mutação espontânea (BRENT, 2004).

Causas Ambientais

Fatores ambientais constituem um amplo campo de investigação como possíveis causas de defeitos congênitos. Apenas 5% a 10% dos defeitos congênitos são devidos a fatores ambientais (NUSSBAUM et al., 2002; BRENT, 2004). Uma causa ambiental é qualquer fator não genético que aumenta o risco de defeitos de nascença em uma pessoa exposta. Esses fatores incluem excesso e deficiência nutricional, doença ou infecção materna, uso de drogas durante a gravidez, exposição ocupacional ou acidental a produtos químicos e radiação. Recentemente, além desses, outros poluentes foram detectados, como produtos químicos no ar, na água e nos alimentos, e em residências próximas a aterros sanitários (DOLK, 2004).

Saber em que estágio de desenvolvimento fetal ocorreu a exposição a determinado agente e a dose utilizada é um dos princípios básicos da teratogenicidade. Esses fatores influenciam o espectro de efeitos teratogênicos. O tempo de exposição determinará quais estruturas são mais suscetíveis a danos pelo agente (droga ou produto químico) e em que medida o embrião pode reparar os danos sofridos (BRENT, 2004).

Os métodos de diagnóstico da infecção materno-fetal são diferentes dependendo da idade gestacional e do agente suspeito. O diagnóstico pré-natal de infecções fetais é atualmente um desafio porque, apesar dos avanços nas técnicas de imunologia, ultrassonografia e biologia molecular, o uso desses testes requer amplo conhecimento e especialização. É importante conhecer o uso e as limitações de cada um desses testes com a intenção de evitar a ansiedade materna, bem como o uso indesejado de intervenções obstétricas (ANDREWS, 2004).

Diante das afirmações verificadas, a certeza explícita para os possíveis diagnósticos, é que toda pesquisa produzida ou sugerida se faz importante e necessária, visto que, o resultado pode trazer implicações benéficas quanto ao desenvolvimento de políticas públicas de saúde voltadas para o conhecimento da população sobre as anomalias congênitas, bem como a implantação de aconselhamento genético em unidades de saúde pré-natal ou na assistência de rotina para a mulher.

3. METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo exploratório, analisando dados coletados sem que houvesse interferência na pesquisa, fazendo os levantamentos dos dados e descrevendo as situações e fenômenos. Caracterizado no estudo, a aplicação do método de revisão integrativa da literatura, acerca da assistência de enfermagem às mães que deram luz a bebês com anomalias sindrômicas relacionadas ao período gestacional. A presente revisão descritiva está elaborada a partir de quatro etapas:

Definição do problema, onde foi colocado o questionamento norteador, como é realizada a assistência de enfermagem às mulheres que são mães de bebês nascidos com anomalias sindrômicas.

A elaboração dos objetivos que visou identificar, como é realizada a assistência de enfermagem às mães que recebem o diagnóstico de anomalias congênitas, bem como, reconhecer os impactos que essa notícia causa na sua saúde mental identificando quais os possíveis causadores dessas malformações.

Reconhecimento de literatura disponível nas bases de dados, escolhidas de acordo com a quantidade de artigos da área de saúde, que se encontraram dentro dos critérios estabelecidos e que respondesse a expectativa da pergunta norteadora.

Seleção dos artigos de acordo com os critérios de inclusão e exclusão definidos que seguiram da seguinte forma: a) artigos publicados na íntegra dos estudos; b) idioma português e espanhol c) artigos que abordasse também os sentimentos dos pais em relação à Malformação Congênita do filho. Porém os critérios de exclusões ocorreram em estudos com duplicidade em bases de dados, reflexões de sites que não foram selecionados na revisão integrativa, livros, dissertações e teses mesmo que sejam importantes, porém as considerações deveriam ser apenas artigos.

A partir de tais determinações estabelecidas, a busca pelos artigos científicos foi realizada nos períodos de junho a agosto de 2021. As coletas foram realizadas nas seguintes bases de dados: Biblioteca Virtual em Saúde (BVS); Portal de Revista CAPES; Biblioteca de Ciência Eletrônica Online (SciELO); LILACS, a pesquisa foi

realizada a partir dos seguintes descritores em Ciência da Saúde (DeCS) “Defeitos congênitos”, “Pais e gravidez”, “Malformação”, “Saúde mental”. A busca agregada foi realizada unificando os descritores com os conectivos booleanos “AND”, dentro de um período de 10 anos.

As bases de dados foram escolhidas de acordo com a quantidade de artigos da área de saúde que se encontraram dentro dos critérios estabelecidos e que respondesse a expectativa da pergunta norteadora, importante e significativa para a realização da pesquisa. Sete publicações foram selecionadas e analisadas, seguindo-se a leitura criteriosa dos dados coletados e apresentados por meio de unidades temáticas. Os resultados da pesquisa foram organizados em uma tabela contendo título, ano de publicação e periódicos, objetivo e resultados das pesquisas, com o propósito de serem utilizados para a construção do presente estudo e comprovação no que concerne à temática.

4. RESULTADO E DISCUSSÃO

A partir da pesquisa realizada com os descritores “Defeitos congênitos”, “Pais e Gravidez”, “Malformação”, “Saúde Mental”, utilizando “AND” como conector booleano, foram identificadas 201 publicações que após classificados de acordo com os critérios de exclusão e inclusão, foi determinado sete artigos para análise de dados.

De acordo com os critérios que contemplam os objetivos propostos, a amostragem foi disposta em uma tabela contendo as seguintes divisões: ano da publicação, autores, título e periódicos, objetivo e resultados, apresentado a seguir.

Nº	TÍTULO	ANO	AUTOR	PERIÓDICO	OBJETIVO	RESULTADOS
I	Do imaginário ao real: O impacto das más-formações nas relações parentais.	2016	SILVEIRA, M. M. M; <i>et al.</i>	ATAS - INVESTIGAÇÃO QUALITATIVA EM EDUCAÇÃO	Analisar a formação do bebê imaginário e as vivências dos pais, frente ao bebê com malformação, focalizando o processo de aceitação da morte do	Os resultados variaram desde a vivência de todas as fases do luto, até casos de aceitação com crise. O conhecimento desse processo é importante para a empatia e compreensão das particularidades de

					bebê imaginário e o nascimento do real.	cada família.
II	Vivência de pais de crianças com cardiopatia congênita: sentimentos e obstáculos	2016	BARRETO, T. S. M.; <i>et al.</i>	REVISTA RENE - REVISTA DA REDE DE ENFERMAGEM DO NORDESTE	Compreender o significado das vivências de pais de crianças com cardiopatia congênita com relação a sentimentos, obstáculos e expectativas.	Foram construídas cinco categorias temáticas: (1) despreparo para o enfrentamento; (2) sentimentos envolvidos; (3) fatores que dificultam o enfrentamento; (4) fatores que facilitam o enfrentamento; (5) espiritualidade.
III	Diagnóstico de más-formações congênicas: impactos sobre a saúde mental de gestantes.	2016	CUNHA, A. C. B.; <i>etal.</i>	ESTUDOS DE PSICOLOGIA	Estudar o impacto do momento do diagnóstico de malformação congênita sobre a saúde mental materna com base na análise de indicadores emocionais (ansiedade e depressão)	Discutiu-se indicadores de ansiedade e depressão na gestação relacionada ao diagnóstico de malformação congênita como agravantes da vulnerabilidade física e psíquica durante a gestação.
IV	Enfrentamento do pai frente à má-formação congênita antes e depois do nascimento	2016	SILVA, E. H. P.; GIRÃO, E. R. C.; CUNHA, A. C. B.	ESTUDOS E PESQUISAS EM PSICOLOGIA - RJ	Estudar o enfrentamento da malformação congênita de um filho com base na investigação de modo de enfrentamento (coping).	Constatou-se que 66,7% receberam o diagnóstico pelo médico, considerando a comunicação do diagnóstico positiva. 75% dos pais reagiram negativamente, ainda que as repercussões da malformação para o casal tenham sido avaliadas como positivas por 83,33% do total de pais.
V	Microcefalia e dinâmica familiar: a percepção do pai frente à deficiência do filho	2018	FÉLIX, V. P. S. R.; FARIAS, A. M.	CADERNOS DE SAÚDE PÚBLICA	Analisar o impacto do diagnóstico de microcefalia do bebê na função paterna.	Todos os pais entrevistados participam da rotina dos filhos, sendo esse envolvimento "condicionado" pelo trabalho, bem como pela severidade da deficiência. Alguns aspectos são comuns, como reação a diagnóstico e preocupações.
VI	Nas vias de interromper ou não a gestação: vivências de gestantes de fetos com anencefalia	2020	FERNANDES, I. B.; <i>et al.</i>	REVISTA CIÊNCIA & SAÚDE COLETIVA	Compreender as vivências das mulheres de fetos com anencefalia e identificar os fatores determinantes para a escolha de interromper ou não interromper a gestação.	Os relatos trouxeram à tona vivências intensas dessas mulheres, como também as fragilidades existentes em relação ao cuidado e a problemática da interrupção da gestação.
VII	Experiência paterna frente ao diagnóstico de má-formação fetal	2018	SANTOS, S.; <i>et al.</i>	BOLETIM ACADEMIA PAULISTA DE PSICOLOGIA	Examinar relatos paternos sobre suas experiências no diagnóstico da malformação fetal.	Os achados indicaram que o acometimento de uma gestação com diagnóstico de malformação é vivido intensamente e gera grande impacto emocional paterno.

Quadro 1: Caracterização das publicações elegidas.

A maternidade tardia está relacionada a um processo de mudança dos

padrões familiares que vem ocorrendo em todo o mundo em todas as áreas da vida diária, inclusive no contexto sociofamiliar brasileiro. Nos últimos anos, ocorreram mudanças socioculturais importantes que influenciaram as características das taxas de natalidade, com declínio gradual das taxas em todo o mundo e atraso nas gestações planejadas. A inserção da mulher no mundo corporativo, principalmente o desenvolvimento de sua educação, e as novas técnicas de controle da natalidade são fatores que atualmente influenciam na decisão do momento mais favorável para as mulheres.

De modo geral os artigos elegíveis para a realização da pesquisa demonstraram que o impacto psicológico frente ao recebimento da notícia sobre o diagnóstico de malformação congênita reflete negativamente por diversos motivos, dos quais a aceitação do filho e a forma como lhe são transmitidas as circunstâncias tem impacto significativo.

Igualmente, observa-se a importância do treinamento sobre comunicação de notícias difíceis deve fazer parte da rotina da equipe de saúde, tanto quanto o acompanhamento da família antes, durante e após o pré-natal.

A assistência pré-natal consiste em um conjunto de intervenções que fazem o acompanhamento da gestante. As verificações exigidas durante as consultas auxiliam na identificação de situações de risco e na tomada de ações preventivas. Esse momento para a mãe e família pode ser visto como um momento de aprendizagem, além de trazer uma série de benefícios. Durante a gravidez, o manejo não pode ser limitado ao número de consultas, mas principalmente à qualidade. (ARAUJO et al., 2010; GAIVA; FUJIMORI; SATO, 2014; SILVA et al., 2013).

O diagnóstico pré-natal da Anomalia Congênita é muito importante, pois permite que os pais obtenham as informações necessárias sobre o tratamento dispensado ao filho, possibilitando aos profissionais o planejamento e a execução das ações obstétricas e puerperais para o diagnóstico da situação. Portanto, para prestar assistência qualificada à gestante durante o pré-natal, o MS lançou o PHPN (Programa de Humanização no Pré-natal e Nascimento) em 2000. Esse programa visa reduzir as taxas de gravidez, alta morbimortalidade materna e perinatal, trabalhando para melhorar o acesso aos serviços de saúde e à qualidade da

assistência pré-natal, bem como à assistência puerperal e pós-parto (ALENCOÃO et al., 2014; GAIVA; FUJIMORI; SATO, 2014).

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

O estudo da genética tem impacto significativo na construção dos diagnósticos de anomalias congênitas, uma vez que abre a possibilidade de descoberta precoce de tais patologias ainda dentro do útero. O mapeamento viabiliza o aconselhamento genético durante o pré-natal, desse modo, a pesquisa se torna importante, pois o resultado pode trazer implicações benéficas quanto ao desenvolvimento de políticas públicas de saúde voltadas para o conhecimento da população sobre as malformações.

A investigação consentiu refletir que o nascimento de crianças com diagnóstico de anomalias sindrômicas têm um grande impacto mental nos pais, causando intenso sofrimento psicológico. O estudo identificou também que a idade materna tem colaborado significativamente com o diagnóstico e nascimento de uma criança com defeito congênito. Nos artigos estudados, em sua grande maioria é relatada a relação entre idade materna e malformação congênita, dessa forma, os pais devem ser acolhidos por uma equipe interdisciplinar que proporcione o conhecimento aos casais para que participem das decisões e desenvolvam estratégias adequadas para enfrentamento da situação atual, bem como, orientados sobre os tipos de cuidados que cada caso incomum requer, para que sejam menos dolorosos e prestados conforme o necessário, também como os direitos que a criança dispõe.

A dificuldade encontrada na realização desta pesquisa foi quanto às publicações de artigos que proporcionem dados concisos e atualizações para essa temática, contudo, as autoras manifestam a carência de capacitação e diálogo entre os profissionais de saúde, sobretudo para os profissionais de enfermagem que acompanham essas famílias.

6. REFERÊNCIAS

ALENCOÃO, I. et al. **Ecocardiograma fetal e sua acuidade diagnóstica- CMIN**

2014. NASCER E CRESCER: revista de pediatria do centro hospitalar do porto, v.24, supl.2, p.3, 2015.

AL-GAZALI, L. I. et al. **Pattern of central nervous system anomalies in a population with a high rate of consanguineous marriages.** *ClinGenet.* 1999; 55 (2):95-102.

ANDREWS, J.I. **Diagnosis of fetal infections.** *ObstetGinecol.* 2004;16(2):163-6.

ARAUJO, S. M. et al. **A importância do pré-natal e a assistência de enfermagem.** VEREDAS FAVIP: Revista Eletrônica de Ciências, Caruaru/PE, v.3, n.2, p. 62-67, 2010.

BARRETO, T. S. M. et al. **Vivência de pais de crianças com cardiopatia congênita: sentimentos e obstáculos.** Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, RS. *Rev Rene.* 2016 jan-fev; 17(1): 128-36.

BRASIL. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Análise em Saúde. Saúde Brasil 2018: **Uma análise da situação de saúde e das doenças e agravos crônicos: Desafios e perspectivas.** Brasília: Ministério da Saúde, 2019. Disponível em:

<https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/saude_brasil_2018_analise_situacao_saude_doencas_agravos_cronicos_desafios_perspectivas>. Acessado em 10 Dezembro de 2021.

BRASIL. Secretaria de Vigilância em Saúde. Boletim Epidemiológico: **Anomalias Congênitas no Brasil, 2010 a 2019: análise de um grupo prioritário para a vigilância ao nascimento.** Brasília: Ministério da Saúde, 2021 Disponível em:

<https://www.gov.br/saude/pt-br/centrais-de_conteudo/publicacoes/boletins/boletins-epidemiologicos/edicoes/2021/boletim_epidemiologico_svs_6_anomalias.pdf>. Acessado em 10 de Maio de 2022.

BRENT, R.L. **Environmental causes of human congenital malformations: the pediatrician's role in dealing with these complex clinical problems caused by a multiplicity of environmental and genetic factors.** *Pediatrics.* 2004;113 (4):957-68.

CRANE, J.P. et al. **A randomized trial of prenatal ultrasonographic screening: impact on the detection, management and outcome of anomalous fetuses.** *Am J ObstetGynecol.* 1994; 171 (2):392-99.

CUNHA, A. C. B. et al. **Diagnóstico de malformações congênitas: impactos sobre a saúde mental de gestantes.** Estudos de Psicologia (Campinas) [online]. 2016, v. 33, n. 04, pp. 601-611. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/1982-02752016000400004>>.ISSN1982-0275 >. Acessado em 15 Dezembro 2021.

DOLK, H. **Epidemiologic approaches to identifying environmental causes of birth defects.** *Am J Med Genet C.* 2004; 125(C):4-11.

FÉLIX, V. P. S; FARIAS, R. A. M. **Microcefalia e dinâmica familiar: a percepção do pai frente à deficiência do filho.** Cadernos de Saúde Pública [online]. 2018, v. 34, n. 12,e00220316. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/0102-311X00220316>>. Acessado em: 15 Dezembro 2021.

FERNANDES, L. et al. **Nas vias de interromper ou não a gestação: vivências de gestantes de fetos com anencefalia.** Ciência & Saúde Coletiva [online]. 2020, v. 25, n. 2, pp. 429-438. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/1413-81232020252.14812018>>. Acessado em 15 Dezembro 2021.

GAIVA, M.A.M; FUJIMORE, E; SATO, A.P.S. **Mortalidade Neonatal em crianças com baixo peso ao nascer.** RevEscEnferm USP, São Paulo/ SP, v.5, n.48, p. 778-86, 2014.

GRANDJEAN, H.; LARROQUE, D.; LEVI, S. **The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the EUROFETUSstudy.** *Am J Obstet Gynecol.* 1999; 181 (2):446-54.

GUSMÃO, F. A. F.; TAVARES, E. J. M.; MOREIRA, L. M. A. **Idade materna e síndrome de Down no Nordeste do Brasil.** Cadernos de Saúde Pública [online]. 2003, v. 19, n. 4, pp. 973-978. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/S0102-311X2003000400020>>. Acessado em 10 Dezembro 2021.

JELÍNEK, R. **The contribution of new findings and ideas to the old principles of teratology.** *ReprodToxicol.* 2005; 20:295-300.

JONES, K.L. **Smith Padrões reconhecíveis de malformações congênitas.** 5^o ed. São Paulo: Manole; 1998.

KHATTAK, S.; K-MOGHTADER, G.; MCMARTIN, K.; BARRERA, M.; KENNEDY, D.; KOREN, G. **Pregnancy outcome following gestational exposure to organic solvents: a prospective controlled study.** *JAMA.* 1999; 281 (12):1106-9.

MARQUI, A.B.T. **Chromosomal abnormalities in recurrent miscarriages by conventional karyotyping analysis.** Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil [online]. 2018, v. 18, n. 2, pp. 265-276. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/1806-93042018000200002>>. ISSN 1806-9304. Acessado em 9 Maio 2022

MCNAMEE, R; DOLK, H. **Does exposure to landfill waste harm the fetus?** *BMJ.* 2001; 323: 351-2.

MENDES, I. C.; JESUÍNO, R. S.A.; PINHEIRO, D. S.; REBELO, A.C.S.; **Anomalias Congênitas e suas principais causas evitáveis.** Revista Médica de Minas Gerais, v. 28 e-1977. 2018. Disponível em: <<http://www.rmmg.org/artigo/detalhes/2329>>. Acessado em 02 de agosto de 2021.

MERKS, H.M.J.; VAN KARNEBEEK, C.D.M.; CARON, H.N.; HENNEKAM, R.C.M.

Phenotypic Abnormalities: terminology and classification. *Am J Med Genet A.* 2003; 123 (A):211-30.

NORONHA, C. N. et al. **Validação do diagnóstico ultrassonográfico de anomalias fetais em centro de referência.** *Revista da Associação Médica Brasileira* [online]. 2009, v. 55, n. 5, pp. 541-546. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/S0104-42302009000500016>>. Epub 17 Nov 2009. ISSN 1806-9282. Acessado em: 10 Maio 2022

NUSSBAUM, R.L.; MCINNES, R.R.; WILLARD, H.F. **Thompson e Thompson: Genética Médica.** 6ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2002.

OPAS- Organização Pan-Americana da Saúde. **Nascidos com defeitos congênitos: histórias de crianças, pais e profissionais de saúde que prestam cuidados ao longo da vida.** Brasília (DF); 2020. Disponível em: <<https://www.paho.org/pt/noticias/3-3-2020-nacidos-con-defectos-congenitos-historias-ninos-padres-profesionales-salud-que#:~:text=longo%20da%20vida-Nascidos%20com%20defeitos%20cong%C3%A9nitos%20de%20crian%C3%A7as%20e%20profissionais,cuidados%20ao%20longo%20da%20vida&text=3%20de%20mar%C3%A7o%20de%202020,morrem%20antes%20do%20quinto%20anivers%C3%A1rio>>. Acessado em: 20 de novembro de 2021.

PASTORE, D.E.A. **Rastreamento ultrassonográfico de cromossomopatias no primeiro trimestre da gestação.** Campinas: Dr Pixel, 2016. Disponível em: <<https://drpixel.fcm.unicamp.br/conteudo/rastreamento-ultrassonografico-de-cromossomopatias-no-primeiro-trimestre-da-gestacao>>. Acessado em: 10 de Maio de 2022.

PENROSE, L.S. **The relative effects of paternal and maternal age in mongolism.** *JGenet.* 1933; 27: 219-24.

RAMOS, J. L. A. M; CARVALHO, M. H. B; ZUGAIB, M. **Caracterização sociodemográfica e resultados perinatais das gestações com diagnóstico ultrassonográfico de malformação fetal.** *Revista da Associação Médica Brasileira* [online]. 2009, v.55, n.4, pp. 447-451. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/S0104-42302009000400021>>. Acessado em: 3 de Maio 2022.

REIS, L.L.A.S; FERRARI, R. **Características dos recém-nascidos com malformações congênitas em dois hospitais de médio porte do Centro- Sul de Mato Grosso.** *Revista Eletrônica. Gestão & Saúde, Cáceres/MG, v.3, n. 4 p. 922-32, 2013.*

SANTOS, Sinara et al. **Experiência paterna frente a diagnóstico de malformação fetal.** *Bol. - Acad. Paul. Psicol.* [online]. 2018, vol.38, n.94, pp. 87-97. ISSN 1415-711X.

SANTOS, R. S; e DIAS, I. M. V. **Refletindo sobre a malformação congênita.** *Revista Brasileira de Enfermagem* [online]. 2005, v. 58, n. 5, pp. 592-596.

Disponível

em:

<<https://www.scielo.br/i/reben/a/PfHNKMf3FkPQCXtwL6P4CBp/?lang=pt>>.

Acessado 22 Abril 2022.

SILVA, E. P. et al. **Pré- Natal na atenção primária do município de João Pessoa/PB: Caracterização de serviços e usuárias.** Rev. Bras. Saúde Matern. Infant., João Pessoa/PB, v.1, n.13, p. 29-37, jan/Marc. 2013.

SILVA, E. H. P; GIRAO, E. R. C; CUNHA, A. C. B. **Enfrentamento do pai frente à malformação congênita do filho antes e depois do nascimento.** Estud. pesqui. psicol., Rio de Janeiro, v. 16, n. 1, p. 180-199, jul. 2016. Disponível em <http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1808-42812016000100011&lng=pt&nrm=iso>. Acessado em: 15 Dezembro 2021.

SILVEIRA, M. M. M; MOTA, M.C; FERNANDES, T. M; TELES, G. A. **“Do imaginário ao real: O impacto das malformações fetais nas relações parentais.”** (2015).

SOUKA, A.P.; PILALIS, A.; KAVALAKIS, I.; ANTSAKLIS, P.; PAPANTONIOU, N.; MESOGITIS, S.; ANTSAKLIS, A. **Screening for major structural abnormalities at the 11- to 14- week ultrasound scan.** *Am J ObstetGynecol.* 2006; 194:393-6.

SOUZA, G.C., CABRAL, K.D., & LEITE-SALGUEIRO, C.D. (2018). **Reflexões sobre a assistência em enfermagem à mulher encarcerada: um estudo de revisão integrativa.**

SPRANGER, J. et al. **Errors of morphogenesis:concepts and terms. Recomendations of an international working group.***JPediatr.* 1982; 100 (1):160-65.

TAN, K.H. et al. **Birth defects in Singapore: 1994-2000.** Singapore Med J. 2005; 46 (10) 545-52.

THOMPSON, M.W.; MCINNES, R.R. **Thompson and Thompson – genetics in medicine.** 5ª ed. Philadelphia: Saunders; 1991.

WELLESLEY, D.; BOYD, P.; DOLK, H.; PATTENDEN, S. **An aetiological classification of birth defects for epidemiological research.** *J Med Genet.* 2005; 42:54-7.