



Fundação Oswaldo Cruz  
Instituto Fernandes Figueira  
Pós- Graduação em Saúde da Criança e da Mulher

# **Anomalias congênitas em natimortos e neomortos: o papel do aconselhamento genético.**

**Renata Zlot**

**Rio de Janeiro  
Março / 2008.**



Fundação Oswaldo Cruz  
Instituto Fernandes Figueira  
Pós- Graduação em Saúde da Criança e da Mulher

# **Anomalias congênitas em natimortos e neomortos: o papel do aconselhamento genético.**

**Renata Zlot**

Dissertação apresentada à Pós-  
Graduação em Saúde da Criança e da  
Mulher, como parte dos requisitos  
para obtenção do título de Mestre em Ciências

Orientadora: Prof<sup>a</sup>. Dr<sup>a</sup>. Dafne Dain Gandelman Horovitz

**Rio de Janeiro, março de 2008.**

## AGRADECIMENTOS

A minha orientadora Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Dafne Dain Gandelman Horovitz, por saber criticar de forma positiva e desta forma me incentivar.

Aos membros da banca examinadora: Prof Dr Juan Clinton Llerena Junior, pelos ensinamentos em Genética Médica e exemplo nesta profissão e Prof<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Rosa Rita dos Santos Martins, pela disponibilidade em aceitar o convite para a banca e pela cuidadosa correção da pró-forma.

Aos professores, colegas e funcionários da Pós-Graduação da Saúde da Mulher e da Criança pelos ensinamentos, auxílio e suporte.

A todos do Departamento de Genética Médica pelas trocas e parcerias estabelecidas, desde a residência médica, e pela ajuda para solicitar e buscar todos os prontuários necessários.

Aos colegas de trabalho e plantões por perdoar minhas mudanças de horário para freqüentar as aulas da pós-graduação.

Ao meus amigos e familiares por aceitarem o meu afastamento de encontros e festas para concluir o curso e a dissertação.

Aos meus pais, Ana Maria Laufer e David Zlot, que são responsáveis por eu ser quem sou, e que sempre apoiaram, acreditaram e torceram por mim, mesmo achando que “fazer genética” era loucura.

Ao meu irmão, Fábio Zlot, ao meu lado todo o tempo, por ajudar, confortar e ter sempre uma palavra amiga e carinhosa. E também por me salvar dos problemas eletrônicos.

Ao Mauro Seiner, pela paciência para suportar meu estresse, mau humor e as horas sentadas à frente do computador.

E, em especial, à Prof<sup>a</sup> Maria Helena Cabral de Almeida Cardoso, que sempre foi muito mais do que uma professora, desde à época da minha residência. Foi a pessoa que me estimulou a ingressar na pós-graduação, que buscou comigo o tema e que me auxiliou em todas as etapas do mestrado, inclusive na preciosa revisão final. Sua ajuda foi fundamental. Isto é uma prova de amizade. Não tenho palavras para agradecer.

## RESUMO

Esse estudo objetivou analisar o entendimento das informações fornecidas e as opções reprodutivas de mulheres que passaram pelo aconselhamento genético (AG) no Instituto Fernandes Figueira (IFF) / Fundação Oswaldo Cruz (FIOCRUZ). Muitos artigos mostram que a lembrança dos riscos de recorrência e a interpretação dos riscos de forma correta são fundamentais para o planejamento reprodutivo.

Primeiramente foi feita uma análise quantitativa, através de frequências simples, para o levantamento do perfil das mulheres atendidas durante os anos de 2002 e 2003 (160 mulheres), quanto à idade, escolaridade e estado civil. Avaliamos também o fluxograma do atendimento durante o pré-natal e nas consultas de AG.

Posteriormente foi realizada uma pesquisa, através de entrevistas estruturadas (35 perguntas), enviadas pelo correio para as 101 mulheres atendidas no período de 2002 a 2004, que se enquadravam nos critérios de inclusão (filho natimorto ou neomorto com anomalia congênita e que foi submetido a necrópsia, avaliação genética, ou estudo citogenético). Recebemos 34 respostas (com termo de consentimento livre e informado assinado), que foram analisadas fazendo-se uso das abordagens quantitativa e qualitativa, para verificar o entendimento das clientes em relação ao diagnóstico, risco de recorrência, interpretação de riscos e suas opções reprodutivas após o AG.

Encontramos respostas condizentes com as informações fornecidas em relação à lembrança do risco numérico e à interpretação do risco em torno de 53% e 56%, respectivamente.

Percebemos, entretanto, que em nosso estudo o desejo de ter filhos esteve mais fortemente ligado às decisões reprodutivas do que os riscos de recorrência fornecidos.

Palavras chaves: aconselhamento genético; natimorto; neomorto; anomalias congênitas; reprodução.

## ABSTRACT

This study aimed to analyze how the information provided to women through genetic counselling (GC) in Instituto Fernandes Figueira (IFF) / Oswaldo Cruz Foundation (FIOCRUZ) was understood and their reproductive options thereafter. Many authors point out that recalling the recurrence risks and their correct interpretation are extremely important for reproductive planning.

A quantitative analysis was performed using simple frequencies to characterize the profile of the women who sought GC in the years 2002 and 2003 (160 women). Data such as age, education level and marital status were collected. The flowchart of care during prenatal and GC consultations was studied.

After the profile analysis, a structured interview comprising 35 questions was sent by mail to 101 women who underwent GC in the years 2002 to 2004 and fulfilled the inclusion criteria (whose babies had congenital anomalies and were stillborn or died in the neonatal period and underwent autopsy, genetic evaluation or chromosomal investigation). The 34 responses (with signed informed consent to participate in the study) were received and underwent both quantitative and qualitative analyses, where the clients' understanding was verified regarding diagnosis, recurrence risks, risk interpretation and their reproductive options after the conclusion of GC.

Responses were in accordance to the information provided in GC, regarding remembrance of the numerical recurrence risk and its interpretation in 53% and 56%, respectively.

Our study showed, however, that the desire to have children was more strongly related to the reproductive decisions than the informed recurrence risks.

Key words: genetic counselling; stillbirth; newborn mortality; neonatal death; congenital anomalies; reproduction.

### **Lista de Siglas e Abreviações:**

<b>AG:</b>	<b>Aconselhamento genético</b>
<b>AIDS:</b>	<b>Síndrome da Imunodeficiência Humana Adquirida</b>
<b>CID-10:</b>	<b>Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde - Décima Revisão</b>
<b>Datasus:</b>	<b>Departamento de informática do SUS</b>
<b>DTN:</b>	<b>Defeito do tubo neural</b>
<b>FIOCRUZ:</b>	<b>Fundação Oswaldo Cruz</b>
<b>GT:</b>	<b>Grupo de trabalho</b>
<b>IFF:</b>	<b>Instituto Fernandes Figueira</b>
<b>MS:</b>	<b>Ministério da Saúde</b>
<b>SUS:</b>	<b>Sistema Único de Saúde</b>

## Lista de Tabelas

Tabela 1 – Prontuários agendados para o AG nos anos de 2002 e 2003 .....	32
Tabela 2- Divisão das mulheres que concluíram o AG de acordo com os critérios de inclusão para a entrevista .....	33
Tabela 3 – Perfil das mulheres agendadas e que concluíram o AG: estado civil, faixa etária e escolaridade .....	38
Tabela 4 – atendimentos no período gestacional.....	40
Tabela 5 – Perfil das mulheres que responderam as entrevistas.....	46
Tabela 6 – Distribuição das anomalias congênitas entre as mulheres que responderam a entrevista .....	46
Tabela 7 – Visão das clientes sobre o estudo pré-natal e sobre a interrupção da gestação diante de diagnóstico desfavorável em gestação futura.....	48
Tabela 8 – Tempo entre o óbito e a primeira consulta x satisfação .....	49
Tabela 9 - Correspondência entre respostas das entrevistadas e informações fornecidas sobre diagnóstico, risco de recorrência e exames complementares .....	50
Tabela 10 - Número de respostas condizentes sobre o modo de herança e risco de recorrência de acordo com o modo de herança .....	50
Tabela 11 - Correlação dos riscos numéricos fornecidos com a interpretação dos riscos pelas clientes .....	54
Tabela 12 – Fardo da condição e suas correlações com o risco de recorrência fornecido.....	57
Tabela 13 - Planejamento familiar após o aconselhamento genético .....	60
Tabela 14 - Influência do AG nos planos reprodutivos .....	63

### Lista de Gráficos

Gráfico 1 – Perfil das anomalias congênitas encontradas no estudo.....	39
Gráfico 2 - Tempo entre o óbito e a primeira consulta de AG.....	42
Gráfico 3 – Tempo de duração do AG .....	42
Gráfico 4 – Distribuição dos riscos de recorrência encontrados nas pacientes que concluíram o AG.....	43
Gráfico 5 – Distribuição percentual das heranças encontradas nas pacientes que concluíram o AG.....	44



## SUMÁRIO

Introdução .....	01
<b>1ª parte: A Pesquisa</b> .....	<b>05</b>
<u>1-Situando o objeto, os objetivos e a hipótese</u>	
1.1 A importância desse tema .....	06
1.2 Considerações gerais sobre anomalias congênitas e aconselhamento genético..	13
1.3 Objetivos e hipótese .....	24
<u>2-Fontes e Métodos</u>	
2.1 Configurações do campo.....	26
2.2 Caracterização da pesquisa.....	30
2.3 Sujeitos da pesquisa, método e técnicas.....	31
2.4 Análise dos dados.....	36
<b>2ª parte: Resultados e Discussão</b> .....	<b>37</b>
<u>3-Perfil do atendimento</u>	
3.1 Perfil das mulheres encaminhadas e das anomalias congênitas diagnosticadas.	38
3.2 Fluxograma do atendimento .....	40
<u>4-O aconselhamento genético</u>	
4.1 Perfil e fluxograma do atendimento das entrevistadas.....	45
4.2 Lembrança, interpretação e sentimentos relacionados ao risco.....	49
4.2.1 Lembrança das informações recebidas.....	49
4.2.2 A interpretação do risco.....	53
4.2.3 O fardo da condição.....	56
4.2.4 Os sentimentos de culpa.....	57
4.3 A reprodução e vida após o AG.....	58
4.3.1 As decisões reprodutivas.....	58
4.3.2 A influência do AG nas decisões reprodutivas.....	62
4.3.3 A não diretividade do AG .....	64
4.3.4 A vida cotidiana após o AG .....	66
4.4 Adendo .....	72
4.4.1 Genética como tratamento .....	72
4.4.2 Assistência ao parto e pós-parto .....	73
Considerações finais .....	77
Referências bibliográficas .....	82
Apêndices e anexos .....	88

“De um modo geral, quanto mais rara a doença, menos conhecida pelos médicos ela será (...). A falta do diagnóstico exato pode levar à perpetuação da fase de questionamentos, como ‘por quê comigo?’ e ‘o que fiz de errado?’, com respostas fantasiosas e sentimentos de culpa que trarão somente mais infelicidade. A verdade nos liberta, por mais dura que seja, pois as fantasias geralmente são piores (...). Quantas crianças com síndromes ou deficiência mental já atendi, cujos pais pensavam que não eram capazes de gerar um filho perfeito, e com o diagnóstico veio a possibilidade do aconselhamento genético de doença esporádica, com baixíssimo risco de recorrência. O difícil, às vezes, nestes casos é apagar o trauma das idéias pré-concebidas.”

Eugênia Ribeiro Valadares, 2000.

## INTRODUÇÃO

O interesse no estudo do entendimento e opções reprodutivas de mulheres que perderam seus filhos no período perinatal deve-se à minha prática enquanto residente de genética médica do Instituto Fernandes Figueira (IFF), incluindo o atendimento no ambulatório de aconselhamento genético (AG). A maioria das famílias, com história de anomalias congênitas ou de doenças geneticamente determinadas, sente-se órfã e desprotegida, principalmente, quando ocorrem casos de natimortos e / ou neomortos.

Muitos médicos desconhecem tais condições e consideram que muito pouco pode ser oferecido. Porém, mesmo que não haja muito a fazer, tentar oferecer uma explicação do que e porque o fato ocorreu, mostrar que há casos semelhantes e eximir culpas é um papel importante e deve ser desempenhado por profissional treinado na área, como o geneticista clínico (Horovitz *et al.*, 2005).

A partir de minhas observações, pude perceber que quando o recém-nascido apresenta anomalia congênita, mas esta é compatível com a vida, existe um maior apoio à família. A criança fica sendo acompanhada por equipe multidisciplinar que inclui, além das diversas especialidades médicas em senso estrito, aquelas referentes a fonoaudiologia, fisioterapia, terapias de estimulação, dentre outras, e mantém-se contato com famílias em situações semelhantes. Desse modo, a família recebe sempre algum tipo de informação, provavelmente em mais de uma ocasião, sobre o porquê da anomalia congênita e sobre o risco de recorrência. Porém, nos casos de natimortos e / ou neomortos com anomalias

congênitas, os pais, muitas vezes, ficam sem respostas para suas dúvidas, sendo, por isso, o AG fundamental para eles.

O AG deveria ser oferecido para todos com história familiar de uma condição geneticamente determinada ou mesmo para aqueles em risco para uma anomalia congênita; infelizmente, no Brasil, ainda existe pouco conhecimento sobre estes serviços.

Esta pesquisa foi conduzida para averiguar o conhecimento das famílias após o AG e para termos informações sobre suas subseqüentes decisões reprodutivas. Estudamos mulheres que perderam seus filhos no período perinatal com anomalias congênitas. Partimos da premissa que o processo de AG fornece as informações necessárias para a família e esta consegue entender o porquê do óbito e o risco de recorrência, e assim pode tomar decisões conscientes a respeito de uma nova gestação.

Esse tema foi abordado na literatura internacional especializada (Abramovsky *et al.*, 1980; Frets *et al.*, 1991; Sommer *et al.*, 1988; Wertz e Sorenson, 1986; Wertz *et al.*, 1986), enfatizando, sobretudo, estudos sobre o entendimento do risco de recorrência de forma numérica, análises sobre a interpretação do risco pela família e também de fatores que poderiam facilitar ou dificultar as opções reprodutivas. Não foi encontrado nenhum artigo que recortasse especificamente estas questões relacionadas aos casos de natimortos ou neomortos.

Estudos anteriores concluíram que o acompanhamento do AG por questionário, junto com a análise estatística dos dados recebidos, pode fornecer a centros especializados informações valiosas sobre seus programas de

aconselhamento, assim como sugerir formas de melhorar o processo e, portanto, de aumentar sua eficiência (Abramovsky *et al.*, 1980; Gleiser, 1986).

Diante disso, consideramos que esse estudo poderá ser útil para uma melhor estruturação do serviço de AG ofertado pelo Departamento de Genética do IFF, já que percebemos variações na compreensão das informações recebidas pelas mulheres estudadas. Este estudo também poderá ser importante para reforçar de modo mais eficaz a inserção do atendimento em genética no Sistema Único de Saúde (SUS).

Quanto ao corpo da dissertação, este é composto de duas partes. Na primeira parte, temos o primeiro capítulo, que trata da importância desse tema, das considerações gerais a respeito das anomalias congênitas e do aconselhamento genético e, dos objetivos e hipótese desse estudo. No segundo capítulo, apresentamos o campo do estudo, os princípios metodológicos e como foi feita a análise dos dados.

Na segunda parte, discutimos os resultados da pesquisa, que foi realizada pela revisão de prontuários e também pela análise de entrevistas estruturadas enviadas pelo correio para as clientes que se enquadraram nos critérios de inclusão. No capítulo três, analisamos quantitativamente o perfil das mulheres agendadas para o atendimento de AG, assim como as anomalias congênitas encontradas e como funcionou o fluxograma de atendimento. No capítulo quatro, abordamos as questões pertinentes ao entendimento das informações transmitidas durante o processo do AG, a influência destas sobre as decisões reprodutivas e sobre a vida cotidiana após o AG, corroborando e ilustrando nossos resultados com frases que emergiram nos comentários que arremataram as

entrevistas, como a importância da religião na vivência de uma experiência tão dura. Os comentários também apontaram questões não contempladas nas entrevistas que se remeteram, principalmente, a aspectos críticos sobre o atendimento prestado.

Nas considerações finais apontamos para a idéia de que não parece que a recordação das informações seja fundamental para as decisões reprodutivas futuras, e sim o desejo de ter filhos. Sugerimos também algumas mudanças que poderiam ser efetuadas para um melhor atendimento e acompanhamento das pacientes que passam por situações desse tipo.

## **1ª PARTE: A PESQUISA**

## Capítulo 1 – SITUANDO O OBJETO, OS OBJETIVOS E A HIPÓTESE

### 1.1 – A importância do tema

A prática da genética médica no Brasil é recente, principalmente quando comparada com outras especialidades médicas. É uma especialidade que se destina ao processo de diagnosticar, tratar e orientar indivíduos e suas famílias que sofrem de doenças genéticas ou anomalias congênitas (Llerena Jr, 2002). Ela lida com condições individualmente raras, mas que no conjunto constituem grupo considerável de doenças, com repercussões importantes e de relevância crescente como causa de sofrimento e prejuízos à saúde das pessoas (Horovitz *et al.*, 2005).

O impacto na saúde das anomalias congênitas não pode ser aferido somente pela frequência de nascimentos, morbidade ou mortalidade, como relataremos a seguir. É importante saber que o impacto psicológico e financeiro causado a uma família pelo nascimento de uma criança com anomalia congênita já seria suficientemente importante para se investir em serviços de AG (Paskulin, 1989).

O conhecimento da magnitude das doenças genéticas e das anomalias congênitas na região das Américas é subestimado pela dificuldade diagnóstica e pelas pouco confiáveis estatísticas de saúde. Além disso, os diagnósticos em geral refletem a doença aguda, em vez de mostrar a condição de base que favorece a infecção e a desnutrição, levando assim a um maior grau de subestimativa de condições congênitas (Penchaszadeh, 2000). Contudo, estudos



indicam que a prevalência na América Latina não difere significativamente daquela encontrada em outras regiões do mundo, encontrando-se em 2 a 3 % do total de nascidos vivos. Nos casos de natimortos, as anomalias congênicas são encontradas em 15 a 20% dos casos (Guerra, 2006).

A mortalidade infantil é um importante indicador de saúde, por estar associado a fatores como saúde materna, qualidade e acesso a serviços de saúde, condições sócio-econômicas e práticas de saúde pública. Quando avaliada a mortalidade infantil como um todo, houve um declínio significativo nessa taxa em várias regiões do mundo, em especial, por causas infecciosas, reflexo das mudanças nas condições de vida. (Nazer *et al.*, 1989; Powell-Griner e Woolbright, 1990). À medida que os indicadores gerais de saúde infantil vão melhorando, aumenta a contribuição das anomalias congênicas na mortalidade e na morbidade (Penchaszadeh, 1993; 2004).

Para demonstração dessa transição, também em nosso meio, foi feita uma pesquisa no Datasus (banco de dados do SUS) sobre as causas de mortalidade infantil, por grupo de acordo com código internacional das doenças (CID). Quando excluídas as causas mal definidas, as afecções perinatais foram responsáveis por 38% da mortalidade infantil no Brasil em 1980, e as anomalias congênicas foram responsáveis por 5% dos óbitos, ocupando a quinta posição. Em 1990, as causas perinatais mantiveram-se como principal causa (49%), porém houve uma redução proporcional das causas infecciosas e nutricionais, passando as anomalias congênicas para 8% e quarta causa. Em 2000, as causas infecciosas e respiratórias passaram para menos de 10%, assumindo as anomalias congênicas a segunda posição, com 13% dos óbitos infantis. Em 2004, último ano disponível

para avaliação, as anomalias congênitas representaram 16% dos óbitos em menores de um ano, mantendo a segunda posição, sendo que as causas infecciosas e parasitárias diminuíram para cerca de 7% (Datusus, s.d.).

Vale ressaltar que não houve grande modificação em termos de número absoluto de mortes por anomalias congênitas, e sim uma evolução desta causa em ordem de importância na mortalidade infantil, uma vez que as demais causas vêm apontando para uma curva descendente (Datusus, s.d.).

Além dos aspectos relacionados à mortalidade infantil, as anomalias congênitas também estão implicadas na maior mortalidade hospitalar, morbidade e cronicidade. As condições de etiologia total ou parcialmente hereditária respondem por 15% a 25% das causas de mortalidade perinatal e infantil em nações em desenvolvimento, e em países desenvolvidos tais condições são responsáveis por 36% a 53% das admissões em hospitais pediátricos (Portaria nº 2380, 2004; Ferraz, 2003).

Isto também é observado no Brasil. No ano de 2006, a mortalidade hospitalar na faixa etária pediátrica (de 0 a 19 anos), no grupo com anomalias congênitas, foi três vezes maior do que no grupo sem elas (Datusus, s.d.). Merece também ser ressaltado o perfil dos hospitais de referência brasileiros, já bastante semelhante aos países do primeiro mundo. No IFF, hospital de referência materno-infantil da Fundação Oswaldo Cruz (FIOCRUZ) no Rio de Janeiro, foi feito um levantamento estatístico no arquivo nosológico e evidenciou-se que a anomalia congênita foi um dos três diagnósticos principais codificados na internação em 38% das admissões hospitalares pediátricas, no período de 24 meses, de janeiro de 2005 a dezembro de 2006 (IFF, 2007).

As anomalias congênitas são um problema de saúde pública atual, no mundo e também no Brasil. Por isso, várias estratégias estão sendo desenvolvidas, sendo a maioria focada na prevenção e nas opções reprodutivas, já que as terapias das doenças genéticas, em sua maioria, são caras e não tão efetivas (Penchaszadeh, 2000).

Segundo a Organização Mundial de Saúde (WHO, 2000), para o melhor atendimento às anomalias congênitas, deve haver uma modificação no padrão de serviços de saúde voltados para a assistência à saúde da população, desviando o foco de doenças agudas para o manejo de problemas crônicos e de programas verticais para sistemas integrados de atenção primária.

Ações no Brasil são recomendadas, principalmente, na organização do atendimento inicial, diagnóstico, exames complementares, estratégias de tratamento disponíveis e estabelecimento de rotinas de acompanhamento a longo prazo. Também é fundamental ser mencionado o papel da prevenção, através de campanhas educativas e da ampliação do acesso ao AG (Horovitz, 2003). Este serve como prevenção de anomalias congênitas, já que neste orienta-se a família sobre o diagnóstico, prognóstico, etiologia e riscos de ocorrência ou recorrência, dessa forma ajudando o planejamento familiar.

Existem dois tipos de estratégias de AG: o retrospectivo e o prospectivo. O retrospectivo é quando o evento já ocorreu e é o predominantemente praticado nos centros médicos. Neste, o enfoque é um caso particular, uma família específica, para avaliar e orientar sobre riscos de recorrências. No prospectivo, o enfoque é de saúde pública, com uma cobertura extensa da população, para riscos de ocorrência (Llerena Jr, 2002).

Algumas estratégias de prevenção prospectiva das anomalias congênitas já foram colocadas em prática, direcionadas para a população geral, como: imunização contra rubéola, controle da exposição a teratógenos, fortificação dietética de ácido fólico e detecção de riscos genéticos pela história familiar e/ou detecção de portador, seguidos de AG. Entretanto, freqüentemente, a detecção de riscos genéticos ocorre após a concepção e a prevenção é baseada no AG para opções reprodutivas, incluindo diagnóstico pré-natal e, em algumas situações, interrupção da gestação (Penchaszadeh, 2000).

Para evitar as conseqüências do aumento relativo das doenças geneticamente determinadas, o Ministério da Saúde (MS) publicou uma portaria em 2004 instituindo um grupo de trabalho (GT) para elaborar uma proposta de política nacional de atenção à saúde em genética clínica, que visa estabelecer medidas preventivas, terapêuticas adequadas, e programas específicos na área de genética, a serem adotadas pelo MS e demais instâncias de gestão do SUS (Portaria n ° 2380, 2004).

Apesar dos investimentos, o Brasil continua atrasado. O número de procedimentos e pessoal envolvido com AG no Brasil foi avaliado em 1997, sendo considerado insignificante (Brunoni, 1997). A maioria dos pacientes e famílias com história de anomalia congênita desconhecem amplamente a condição médica que possuem e não foram investigados de maneira adequada para evidenciar os fatores genéticos ou ambientais envolvidos. Estamos, portanto, no passo inicial do AG, ou seja, o de incrementar medidas que possibilitem um sistema de atendimento pelo qual a maioria da população tenha acesso a serviços e procedimentos que possam revelar a condição que possui. A partir disso, os

indivíduos poderão entender seu diagnóstico e as alternativas disponíveis para tratamento e prevenção (Brunoni, 2002).

Segundo Horovitz e colaboradores (2006), nove serviços no Brasil são responsáveis por metade de todos os atendimentos em genética clínica, sendo que apenas cinco dentre eles oferecem atendimento em genética no período pré-natal. O IFF é um desses serviços, sendo responsável por 50% do atendimento em genética no estado do Rio de Janeiro e faz parte dos três serviços do Brasil com mais de mil casos novos / ano. Além disso, foi um dos dois serviços de atendimento clínico selecionados pelo MS para fazer parte do GT em genética clínica.

Conhecer melhor o perfil do atendimento do serviço de AG pode ser um instrumento fundamental para fornecer subsídios à melhor estruturação deste tipo de serviço, com ênfase no processo comunicacional entre pacientes e médicos, para que em conjunto seja trabalhada a promoção da saúde reprodutiva, questão importante no âmbito da saúde pública.

Um trabalho nesta área também pode ser justificado pela pequena disponibilidade de literatura sobre o assunto em questão, sobretudo em nosso meio. Foram pesquisados artigos sobre temas correlatos no Pubmed. Quando utilizada a palavra chave *genetic counselling*, grande parte dos artigos era sobre o aconselhamento em casos de anomalias congênitas com crianças ainda vivas. Alguns discutiam a não diretividade e outros estavam relacionados a testes preditivos, sendo que poucos exploravam o AG nos casos após a perda de um filho, natimorto ou neomorto, com anomalias congênitas. Mesmo quando especificado *stillbirth*, *newborn mortality* e *neonatal death* os artigos discutiam a

indicação do AG, a importância da necrópsia e também a opção da interrupção da gestação (que não é a realidade do Brasil). Foram então procurados e encontrados artigos que abordassem a percepção e o entendimento do AG, mas nenhum foi especificamente voltado para casos de natimortos e ou neomortos. Nesse sentido, os artigos que mais se aproximaram de nosso objeto foram: o de Sommer *et al.* (1988), que coloca o entendimento em relação ao risco de recorrência e modo de herança conforme pretendemos fazer em nosso estudo; o de Abramovsky *et al.* (1980) também estuda o entendimento do diagnóstico, risco de recorrência e herança e a correlação do risco de recorrência com as decisões de procriação e, finalmente, o de Wertz *et al.* (1986), que avalia a interpretação das famílias sobre esses riscos numéricos.

Em relação a artigos científicos sobre AG publicados na América Latina, só encontramos um da autoria de Pina-Neto e Petean (1999), cujos objetivos foram avaliar a motivação espontânea, o entendimento, as decisões reprodutivas, as modificações na constituição da família, a vida sexual, o uso de métodos contraceptivos e a saúde das crianças nascidas após o AG, mas com enfoque na influência de fatores sócio-econômicos, nível cultural e religião no comportamento dos clientes. Foi também localizada uma dissertação de mestrado (Gleiser, 1986) que analisa o entendimento, a satisfação e o impacto do aconselhamento genético no ambulatório geral de genética clínica. Todavia, nenhum dos dois recorta e dá ênfase aos casos de natimortos e ou neomortos.

## **1.2 – Considerações gerais sobre anomalias congênitas e aconselhamento genético.**

As anomalias congênitas são defeitos estruturais, em um único órgão ou em vários, determinados por fatores causais antes do nascimento, podendo ocorrer antes, durante ou após a concepção (Penchaszadeh, 1993). Esse termo tem a grande vantagem de identificar claramente a área de estudo do desenvolvimento desordenado, sem especificar as causas ou limitar o aspecto da influência genética. Essas anomalias, na maioria das vezes, tornam-se aparentes no momento do nascimento, sendo que algumas só são descobertas após muitos anos de vida. Atualmente, com os recursos ultrassonográficos, vários defeitos estruturais fetais conseguem ser visualizados mesmo antes do nascimento (Carakushansky, 2001b; Jones 1998).

Para a melhor caracterização das anomalias congênitas é preciso, primeiro, tentar distinguir se houve atuação de causas extrínsecas ou intrínsecas na gênese dos defeitos. As anomalias podem ser divididas em: malformação, deformação, disrupção e displasia.

Malformação é definida como um defeito morfológico em um órgão, parte de um órgão, ou numa grande região do corpo resultante de um processo de desenvolvimento intrinsecamente anormal (Aylsworth, 1992). Isto significa que o erro já estava presente desde o início do processo de desenvolvimento e persistiu até o nascimento da criança.

Uma malformação isolada, como por exemplo, uma fenda labial e / ou palatina pode ocorrer numa criança que é normal em todos os outros aspectos. Já

uma síndrome malformativa é a ocorrência concomitante de dois ou mais defeitos estruturais, como se eles fossem eventos primários múltiplos e geralmente estão associados ao retardo mental. Como exemplo pode ser citada a Síndrome de Patau, condição causada pela trissomia do cromossomo 13 que cursa com defeitos do sistema nervoso central, cardiopatia congênita e fissura lábio-palatina.

Anomalias múltiplas não são sempre denominadas síndromes, uma vez que muitas vezes, não estão relacionadas entre si por mecanismos etiológicos ou patogênicos comuns. Uma associação refere-se à ocorrência não-aleatória e concomitante de múltiplas anomalias que deverão ocorrer com uma frequência muito maior do que seria própria a cada uma delas individualmente, e está relacionada ao desconhecimento da causa ou da patogenia do distúrbio. Ainda temos a seqüência malformativa, assim designada quando uma única anormalidade origina uma série de malformações estruturais subseqüentes, como se fosse um “efeito cascata”, onde o fator desencadeador e as complicações secundárias são conhecidos, como acontece na Seqüência de Potter, atribuída à oligodramnia que pode ser decorrente de agenesia renal ou da amniorrexe prematura (Carakushansky , 2001b; Jones, 1998).

Deformação é a forma ou posição anormal de uma parte do corpo causada por forças mecânicas (Aylsworth, 1992). Não existe alteração morfogênica no embrião ou feto, mas fatores externos levam a um posicionamento alterado de estruturas inicialmente normais. Os processos deformantes podem encurtar, cortar ou fundir os tecidos acometidos. Raramente envolvem órgãos internos e podem variar de discretos posicionamentos anômalos dos membros (como o pé torto) até grandes comprometimentos do tronco e do pescoço (como o torcicolo congênito).



Os fatores intra-uterinos geradores dessas deformações incluem entre outros: gravidez múltipla, posturas irregulares do feto, oligodramnia. As deformações têm como principal característica a assimetria (Carakushansky, 2001b; Jones, 1998).

Disrupção implica que há destruição de estruturas fetais que foram inicialmente desenvolvidas de forma adequada. O desenvolvimento do embrião progride normalmente até que fatores externos ao conceito, de origem vascular, infecciosa ou mecânica, interferem na sua formação normal (Carakushansky, 2001b; Jones, 1998). Como exemplos, temos a brida amniótica podendo causar fendas faciais ou ausência de parte de um membro e, também, sangramentos uterinos como os decorrentes do uso do misoprostol causando conseqüências fetais.

Displasia é definida como uma organização celular anormal em um tecido. O termo é amplamente aplicado para todas anormalidades histogênicas, e tende a ser tecido-específica ao invés de órgão-específica (Aylsworth, 1992). Esses defeitos têm geralmente uma origem genética e podem tornar-se clinicamente visíveis no decorrer do desenvolvimento dos tecidos. Como exemplos podem ser citadas as displasias ósseas.

As anomalias congênitas também precisam ser classificadas segundo as etiologias ou mecanismos patogênicos. Em geral, as causas de anomalias congênitas são distribuídas da seguinte forma: não definidas 40-60%; genéticas 15-25% (monogênicas: 2-10%, cromossômica: 10-15%); ambientais 8-12% (doença materna: 6-8, uterina-placentária: 2-3, drogas-agentes químicos: 0,5-1); e multifatoriais 20-25% (Schroer e Stevenson, 1993).

Dentre as doenças causadas por algum fator genético, encontram-se:

- distúrbios monogênicos: são aqueles causados por genes mutantes e obedecem aos padrões de herança mendelianos clássicos<sup>1</sup>. As anomalias congênitas com estes padrões de herança são classificadas com base em dois fatores:

1. Local onde se localiza o gene: autossômicas (quando o gene se localiza em um cromossomo autossomo); ligados ao X (quando o gene está localizado no cromossomo sexual X).
2. O fenótipo apresentado pelo portador: dominante (expresso quando apenas um cromossomo de um par porta o alelo mutante, a despeito de haver um alelo normal no outro cromossomo do par); recessivo (expresso apenas quando ambos os cromossomos de um par portam o alelo mutante).

- distúrbios cromossômicos: caracterizam-se por um desequilíbrio quantitativo do material genético. O defeito não se deve a um único erro no código genético (como os monogênicos), mas a um excesso ou a uma deficiência dos genes contidos em cromossomos inteiros ou segmentos cromossômicos. Originam-se geralmente por erros esporádicos nas divisões celulares que dão origem aos gametas e são responsáveis por metade dos abortos espontâneos de primeiro trimestre. As anomalias cromossômicas podem ser numéricas ou estruturais. As numéricas podem ter um ou mais cromossomos a mais ou a menos, sendo exemplos as trissomias (quando há um cromossomo a mais em um par) e as

---

<sup>1</sup> O exame atento de alguns distúrbios incomuns e a análise das mutações em detalhe molecular têm mostrado que existem distúrbios monogênicos com herança não mendeliana, como os *imprinting* genômicos, mosaicismo e mutações mitocondriais (Nussbaum *et al.*, 2002b).

monossomias (quando há um cromossomo a menos de um par); ou podem ter um conjunto extra completo de cromossomos, como nas triploidias ou tetraploidias. As anomalias estruturais ocorrem por quebras cromossômicas, seguidas ou não de reconstituição em uma combinação anormal. As mais comuns são as translocações desbalanceadas (quando há troca de material genético entre dois cromossomos não homólogos com perda de informação), deleções e microdeleções (perda de informação gênica). Com a descoberta de novas técnicas têm-se conseguido identificar uma causa cromossômica em várias doenças antes sem etiologia definida (Carakushansky, 2001b; Nussbaum *et al.*, 2002a).

- distúrbios multifatoriais: uma grande proporção de anomalias congênitas se deve à interação de fatores genéticos predisponentes, presentes desde a concepção, com fatores ambientais desencadeantes que operam durante a vida fetal ou pós-natal. Nesta categoria a etiologia é multifatorial, o fator genético tem apenas uma função predisponente e as circunstâncias ambientais é que determinam o desenvolvimento da anomalia em questão (Penchaszadeh, 1993). Estes distúrbios podem recorrer nas famílias, mas não há um padrão típico de herança. Em nosso trabalho os consideraremos como um grupo nosológico separado, em função das suas características.

Existem também as anomalias causadas por fatores ambientais, isto é, quando ocorre a anomalia congênita ao nascimento e que não é causada por alteração nos genes ou cromossomos. Entre as causas ambientais pode-se citar: ação de agentes teratogênicos, a interrupção do suprimento sangüíneo fetal, anomalias uterinas, bridas amnióticas e infecções durante a gestação.

Os riscos de ocorrência ou de recorrência são calculados com base na etiologia ser genética ou não e nos fatores que levaram às anomalias congênitas serem intrínsecos ou extrínsecos.

Os riscos de recorrência podem ser divididos simplificadaamente em alto (maior que 10%) e baixo. As doenças monogênicas, em geral, apresentam padrões de herança mendeliana. As anomalias cromossômicas junto com as doenças com possível herança poligênica ou multifatorial agrupam-se sob o chamado risco empírico. Existem outros mecanismos, mais complexos, que não serão destacados neste trabalho.

Os riscos mendelianos só podem ser fornecidos quando uma doença se encaixa em um modo de herança regulada por um único gene. Essas heranças constituem o modo mais satisfatório de fornecer as bases para o cálculo do risco de ocorrência / recorrência de doenças genéticas na família, porque geralmente permitem uma clara distinção entre situações de risco quase inexistente ou de alto risco (Carakushansky, 2001a).

A estimativa empírica é a média de risco oferecida para determinadas doenças que não possuem mecanismos de herança estabelecidos, como cromossomopatias, doenças de herança não-mendeliana mais comuns e condições multifatoriais. Esses riscos são baseados na observação direta de dados epidemiológicos. Assim, para avaliar os riscos empíricos, é examinada uma grande série de famílias nas quais uma criança tem a anomalia congênita a ser estudada. Faz-se em seguida a avaliação dos irmãos dos afetados para calcular o percentual dos que também apresentam a condição. Sabendo-se a incidência do distúrbio em irmãos, chega-se, conseqüentemente, ao risco dos progenitores

terem um próximo filho afetado. No entanto, os dados para esses cálculos são derivados de uma determinada população, e assim os dados de um grupo étnico, uma classe sócio-econômica ou um local geográfico podem não ser precisos para uma pessoa de um grupo diferente (Carakushansky, 2001a; Carakushansky e Kahn, 2001).

A partir da detecção da anomalia congênita, a família começa a procurar entender o que aconteceu. Para isso, é preciso saber o que causou, o diagnóstico da condição, o prognóstico, assim como é importante para a família conhecer o risco de recorrência. É essa a função do AG.

Existem numerosas definições de AG na literatura especializada, englobando a definição do processo de aconselhamento e seus objetivos. A maior parte delas enfatiza dois objetivos principais, o fornecimento de informações e a capacitação para utilizá-las de maneira construtiva.

Uma das definições, correntemente, aceita de AG é a adotada pela Sociedade Americana de Genética Humana (Fraser, 1974). Segundo esta, trata-se do processo de comunicação que lida com problemas humanos associados com a ocorrência, ou risco de ocorrência, de uma doença genética numa família, envolvendo a participação de uma ou mais pessoas treinadas para ajudar o indivíduo ou sua família a: 1) compreender os fatos médicos, incluindo o diagnóstico, provável curso da doença e as condutas disponíveis; 2) apreciar o modo como a hereditariedade contribui para a doença e o risco de recorrência para parentes específicos; 3) entender as alternativas para lidar com o risco de recorrência; 4) escolher o curso de ação que pareça apropriado em virtude do seu risco, objetivos familiares, padrões éticos e religiosos, atuando de acordo com

essa decisão; 5) ajustar-se, da melhor maneira possível, à situação imposta pela ocorrência do distúrbio na família, bem como à perspectiva de recorrência do mesmo.

Neste trabalho, optamos pela utilização das denominações de consultor ao indivíduo que fornece o AG e de paciente ou cliente para aquele que requer o atendimento. Embora essas denominações não sejam precisas, não encontramos na literatura outra terminologia que quando traduzida se mostrasse mais apropriada.

O AG correto baseia-se no diagnóstico preciso. Uma informação incorreta transmitida sobre os riscos de recorrência pode levar a resultados desastrosos. Muitas vezes, porém, o diagnóstico preciso é difícil de ser feito, por motivos como: o indivíduo afetado pode ter vivido num passado no qual ainda não existia disponibilidade para a investigação diagnóstica relevante; ou ter falecido sem a realização de uma necropsia ou obtenção de exames especializados; além do nosso desconhecimento atual sobre várias doenças genéticas (Carakushansky, 2001a).

A partir de estabelecido um diagnóstico, o paciente e / ou a família começam a ser esclarecidos quanto aos recursos terapêuticos ou, mais freqüentemente, acerca das possibilidades de prevenção primária, secundária ou terciária.

A prevenção pode ocorrer em três momentos: no momento anterior à concepção (prevenção primária), quando se evita a ocorrência da anomalia congênita; no período pré-natal (prevenção secundária), evitando o nascimento de um embrião ou feto com essa anomalia e; no período pós-natal (prevenção

terciária) evitando as complicações associadas às anomalias congênitas, melhorando as possibilidades de sobrevivência e a qualidade de vida (Castilla *et al.*, 1996).

A grande maioria dos profissionais treinados e médicos geneticistas, em vários países, procura adotar um AG não direcionado, no qual existe uma proposta de objetividade, de distanciamento que evite julgamentos de valor por parte do profissional, se eximindo de recomendar aos clientes uma determinada linha de ação, principalmente, no que se refere às decisões de procriação. Paradoxalmente, essa atitude recomendada difere daquelas que costumam ser adotadas pelos profissionais não treinados, os quais freqüentemente fornecem um aconselhamento direcionado, que pode produzir grande estresse e até iatrogenias nos casais envolvidos.

O ponto de vista da maioria dos geneticistas é que não cabe ao médico a tarefa de “colocar ordem” na vida alheia, mas unicamente a preocupação de assegurar que os indivíduos tenham acesso às informações necessárias que lhes permitam tomar suas próprias decisões (Carakushansky, 2001a).

O termo “aconselhamento” sugere uma ação mediante a qual se procura influenciar o cliente a tomar determinada atitude e não outra; por este motivo, ele vem sendo contestado, pois enseja uma idéia errônea sobre a abordagem que idealmente deve ser dada na consulta. O profissional treinado para o “aconselhamento” não dá conselhos mas, sim, fornece informações técnicas (Gleiser, 1986).

A família deve entender que o diagnóstico de uma condição genética implica em riscos, benefícios, limitações e conseqüências psicológicas e

econômicas. A grande maioria dos autores concorda que o AG deva ser estruturado com uma abordagem multiprofissional e interdisciplinar, dentro de centros médicos preferencialmente universitários, e dispor de recursos laboratoriais adequados (Brunoni, 2002; Gleiser, 1986).

Independente das circunstâncias que motivaram o encaminhamento de um indivíduo ao geneticista, na maioria das vezes, estas envolvem aspectos emocionais muito fortes, acompanhados de ansiedade, sentimento de culpa ou de tristeza devido a alguma perda recente, como seria o caso de um filho natimorto ou neomorto. Pode existir também a negação do problema, ou mesmo sentimentos de hostilidade entre os progenitores (Carakushansky, 2001a).

Chama atenção o fato de que a formação antecedente dos consultores genéticos remete-se, mais comumente, às disciplinas afeitas à área biomédica o que, muitas vezes, não os prepara para enfrentar emoções associadas a esse tipo de situação (Kessler *et al*, 1984). Embora, na maioria das vezes, os problemas sejam resolvidos mediante uma atenção compreensiva, empática e de apoio, alguns conflitos podem necessitar de uma intervenção mais ativa, com a participação do psicoterapeuta (Targum, 1981).

Não importa o quão bem feito foi o diagnóstico, o uso apropriado de testes para tal e a informação correta sobre o risco genético, se a comunicação com a família não for satisfatória. Em primeira instância, deve ser estabelecido do modo mais claro possível se os indivíduos que procuram o AG realmente entenderam o que lhes foi dito. E isto não é só para a estimativa de risco, mas também para a natureza da doença, e quais medidas estão disponíveis para prevenção e tratamento (Harper, 2004).



Existem várias razões para a interpretação incorreta ou o seu esquecimento. Algumas pessoas têm pouca lembrança, outras são atendidas em um momento inapropriado, ou têm dificuldades particulares em lidar com a informação. Às vezes não houve tempo ou esforço suficiente para assegurar que a esta foi realmente absorvida (Harper, 2004).

Além disso, o profissional pensa e trabalha quase que inteiramente em termos de probabilidades, usando percentuais ou chances de ocorrência. Em alguns casos, pode não haver capacidade para entendimento de nenhuma dessas cifras. Algumas famílias não conseguem entender mais do que um “baixo risco” ou “alto risco”, enquanto outros precisam de informações mais precisas e detalhadas do modo de herança. Às vezes, mais que a cifra que traduz o risco, o que o torna aceitável ou não seria, antes de tudo, a natureza e a gravidade da doença em questão (Carakushanky, 2001a).

Em geral, o discurso da saúde pública classifica os riscos em duas categorias: os relacionados às exposições sofridas pelo indivíduo de maneira involuntária e aqueles resultantes de determinados estilos de vida, aparentemente, escolhas ou opções que o indivíduo adota voluntariamente (Castiel *et al.*, 2006). Ainda segundo o autor, existe uma terceira categoria: o risco genético, uma nova entidade explicativa de saúde e doença. O risco genético é algo que está no corpo do indivíduo e do qual o indivíduo não pode se dissociar: é uma categoria de risco corporificado.

O risco genético apresenta-se como mais uma possibilidade de definição de indivíduos em risco. Esse risco corporificado, contra o qual o indivíduo pode fazer muito pouco e pelo qual ele não pode ser responsabilizado, estende-se do plano

individual para a família. A ocorrência de uma doença genética, em um dos familiares coloca, para ele mesmo e para os outros, questões difíceis, tais como: Quem quer saber? Como serão as decisões reprodutivas a partir dessa informação? (Castiel *et al.*, 2006). Por que aconteceu? Qual o risco do problema voltar a ocorrer em outro membro da família? Os procedimentos envolvidos na resposta a estas perguntas estão enquadrados dentro do que se passou a chamar de AG (Gleiser, 1986).

### **1.3 – Objetivos e Hipótese**

A ênfase que vem sendo dada ao AG mostra a necessidade de se aprimorar as pesquisas neste campo, também em nosso meio, assim como de torná-lo disponível para todos que o necessitem.

O Departamento de Genética do IFF sempre esteve empenhado em prestar o melhor atendimento à nossa população, porém até o momento não dispomos de dados que possam atestar a qualidade do serviço e a resposta da população.

Embora não enquadrado nos moldes de um estudo de avaliação de qualidade em senso estrito, nosso objetivo geral foi o de avaliar a compreensão das mulheres acerca das informações fornecidas pela equipe da genética no processo de AG e suas opções reprodutivas, considerando o percentual de respostas que demonstravam entendimento acerca da doença em questão, de sua etiologia e risco de recorrência.

Para isso, foi preciso mapear as informações dos geneticistas clínicos contidas nos prontuários hospitalares e conhecer as decisões reprodutivas das mulheres que passaram pelo processo de AG.

Também tivemos como objetivos específicos mapear o perfil das mulheres encaminhadas ao serviço e as anomalias congênitas encontradas, e observar como funcionou o fluxograma de atendimento durante nosso período do estudo.

Por sua vez, a hipótese que embasou nosso trabalho foi a de que as mulheres que passaram pela consulta do AG, no IFF, de certa forma entenderam as informações fornecidas, e com isso tiveram condições de decidir de forma mais consciente sobre suas opções reprodutivas.

## **Capítulo 2 – FONTES E MÉTODOS**

### **2.1 – Configurações do campo**

O IFF é uma unidade materno-infantil da FIOCRUZ, que realiza pesquisa, ensino e assistência – principalmente em nível terciário – no âmbito da saúde da criança, da mulher e do adolescente, sendo referência no tratamento de diversas doenças de alta complexidade. Possui, dentre outros, o Departamento de Obstetrícia e Ginecologia, com o serviço de Medicina Fetal; o Departamento de Neonatologia, incluindo berçário de alto risco; Departamento de Pediatria compreendendo diversas especialidades; Departamento de Genética, incluindo o Laboratório de Citogenética e o de Biologia Molecular, e o Departamento de Anatomia Patológica.

É importante assinalar os dados computados por Guerra (2006), que observou que aproximadamente 20% dos recém-nascidos que tiveram anomalias congênitas registradas na declaração de nascidos vivos no município do Rio de Janeiro nasceram no IFF, sendo esta instituição responsável por somente 1% dos partos realizados no município do Rio de Janeiro.

O último levantamento realizado pelo Departamento de Genética do IFF revelou que de março de 2007 a fevereiro de 2008 (12 meses) nasceram 955 bebês, sendo 265 (27,7%) com anomalias congênitas. Considerando somente os natimortos (64 casos), 73,4% deles apresentavam anomalias congênitas. Entre os neomortos (891 casos), esse número foi de 24,5% (IFF, 2008).

Devido à experiência no atendimento a anomalias congênitas, inclusive ainda durante a gestação, vale ser ressaltado o papel do IFF no encaminhamento de questões mais complexas relacionadas a fetos com essas condições. No Brasil, a legislação é muito restritiva em relação ao aborto induzido. O Código Penal Federal Brasileiro, de 1940, considera o aborto induzido ilegal e um crime contra a vida. A norma penal abre uma exceção, deixando de punir o aborto quando praticado por médico, se não há outro meio de salvar a gestante ou se a gravidez resultou de estupro e o aborto é precedido do consentimento da gestante ou de seu representante legal. Muitos acreditam que, em parte, a nossa legislação específica encontra-se desatualizada diante dos grandes progressos da ciência médica, mas, em verdade, o tema é profundamente complexo.

Até o momento, somente em casos de impossibilidade de vida extra-uterina o aborto é legalmente autorizado, mas depende de processos judiciais. Em 1992, um juiz autorizou o aborto de um feto anencéfalo no Paraná. Em 1993, ocorreu a primeira autorização em São Paulo e em 1995 e 1996 o número de abortos autorizados de fetos com patologias graves ou inviáveis aumentou rapidamente no Brasil (Novaes, 2000). Em 1996 foi autorizada, por via judicial, a primeira interrupção de gestação de feto anencéfalo no estado do Rio de Janeiro (Processo nº 9591, 1996). A partir daí, o Departamento de Genética do IFF e a Defensoria Pública do Estado do Rio de Janeiro articulados tornaram mais ágeis a tramitação judicial, em situações de inviabilidade fetal. E apesar de até hoje o aborto apenas não configurar crime nos casos de estupro e de risco de vida materna, o IFF recebe de todo o Rio de Janeiro, gestantes com fetos anencéfalos em busca de

atendimento médico especializado visando requerer judicialmente autorização para a interrupção da gravidez.

Como o IFF é um hospital de referência no estado do Rio de Janeiro para o manejo das anomalias congênitas, muitas grávidas em cujos fetos foram detectadas anomalias congênitas são encaminhadas para o pré-natal desta Instituição. Elas são, então, habitualmente referendadas para consultas e o acompanhamento dos casos envolve diversos tipos de atendimento médico com obstetras, medicina fetal, geneticistas clínicos e neonatologistas. Nesses atendimentos procura-se definir o diagnóstico, além de serem transmitidos dados prognósticos sobre a gravidade da situação do feto. Infelizmente, muitas grávidas são encaminhadas tardiamente, e em função disso não têm a oportunidade de passar por todos os especialistas indicados. Além disso, as vezes o fluxograma da passagem da gestante por esses atendimentos não é realizado, entre outros motivos, pela dificuldades de marcação de consulta.

Em caso de óbito perinatal, quando no IFF, a família é informada sobre a importância da necrópsia, visando posteriormente atendimento no ambulatório de AG. Este ambulatório funciona com periodicidade semanal, marcando-se somente quatro novas pacientes por período. Idealizado em função da grande demanda de casos com anomalias congênitas referidas ao IFF, os pacientes atendidos nos ambulatórios são referidos dos serviços de ginecologia/obstetrícia, medicina fetal, neonatologia e da própria genética. Os casais geralmente são encaminhados porque expressaram as suas dúvidas e angústias ao seu médico, referente a anomalia congênita do seu filho, ou porque o médico considera que haja um risco de recorrência a ser estabelecido.

No primeiro atendimento é levantada a anamnese familiar e construído ou revisado o heredograma. A consulta, em geral, é bastante demorada, pois além da tomada de informações, ela fornece ao consultor a oportunidade de começar a conhecer a família e vice-versa. É sempre preferível que ambos os cônjuges estejam presentes neste momento, já que podem prestar maiores informações com relação à história familiar e o consultor poderá ter uma idéia de como eles se relacionam. Tenta-se dar apoio, diminuir ansiedades, tirar culpas, esclarecer dúvidas e explica-se que será feita uma revisão do caso incluindo a necrópsia (caso tenha sido realizada), onde será estudado o que causou a morte do bebê e que, após isto, será marcada a próxima consulta.

Dentro da rotina do Departamento de Genética do IFF são realizadas semanalmente reuniões para avaliação conjunta das necrópsias, por médicos patologistas e geneticistas clínicos. Nesses encontros são discutidos vários aspectos relacionados a cada caso e traçadas eventuais estratégias complementares de investigação, tendo como objetivo final o diagnóstico e AG para as famílias envolvidas.

Na segunda consulta de AG (ou mesmo na primeira, dependendo do caso em questão), são solicitados exames, quando necessário, para melhor definição da etiologia. Dentre os exames habitualmente solicitados podemos citar: ultrasonografias abdominais, radiografias de coluna e cariótipo dos casais, embora, eventualmente, outras investigações laboratoriais e ou de imagem também possam ser necessárias a título de complementação. Assim que concluído o caso marca-se outra consulta com o casal para informar a conclusão diagnóstica bem como o curso provável da doença, o risco de recorrência e as opções disponíveis.

Em alguns casos não é possível a elucidação completa. De qualquer forma, marca-se uma consulta para informar às famílias do leque possível de hipóteses diagnósticas e dos riscos de recorrência estimados. Procura-se elaborar um relatório para ser entregue a elas, sendo as informações discutidas durante a consulta.

As consultas de AG no IFF são feitas de forma não diretiva, informativa, objetivando a educação do cliente e sua autonomia para a tomada de decisões, mas também acolhendo e apoiando, visto ser uma situação complexa envolvendo muitos aspectos emocionais. O risco geralmente é fornecido de várias formas, tanto quantitativa (porcentagem e / ou proporções) como qualitativa. Nesta orienta-se a família se o risco é alto ou baixo baseado no corte usual de que riscos acima de 10% são considerados altos (Hallowell *et al.*, 1997; Kessler e Levine, 1987; Lewis, 2002).

## **2.2 – Caracterização da pesquisa**

Trata-se de uma pesquisa estratégica na medida em que se voltou para sistematizar aspectos relevantes do Aconselhamento Genético, conforme prestado no IFF / FIOCRUZ. Visamos contribuir, por meio da caracterização da clientela e das anomalias que seus fetos apresentaram, acrescida da compreensão do processo de AG por uma parcela desta clientela, para a elaboração de subsídios que sirvam de base a uma melhor organização da assistência ofertada.

Nesse sentido, nossa pesquisa se configurou num estudo de caso institucional (Yin, 2002). Partimos de uma abordagem quantitativa dentro do



proposto por Kaplan (1964) de que “*quantidades são de qualidades, e uma qualidade tem sua magnitude expressa numa medida*” (p. 207).

A pesquisa foi submetida à avaliação do Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos do Instituto Fernandes Figueira – FIOCRUZ, atendendo à determinação da Resolução nº 196/96, do Conselho Nacional de Pesquisa, obtendo aprovação (Anexo 1).

### **2.3 – Sujeitos da pesquisa, métodos e técnicas**

Nossa pesquisa foi realizada com mulheres acompanhadas no ambulatório de AG durante os anos de 2002 a 2004. Optamos por estudar as mulheres porque, apesar do ideal ser que o casal participe das consultas, infelizmente, na maioria das vezes, só a mulher comparece e, trabalhar somente com elas dota a amostra de uma certa homogeneidade, evitando, por exemplo, discussões no que tange às questões de gênero.

A investigação foi dividida em três etapas:

1ª etapa: objetivamos conhecer, via revisão de prontuários, o perfil das mulheres encaminhadas para o AG, as anomalias congênitas encontradas e o fluxograma do atendimento pelas especialidades durante o pré-natal e no ambulatório de AG. Nesta etapa, incluímos todas as mulheres referendadas para o AG no período de 2002 e 2003 (160 mulheres), partindo da agenda de marcação (tabela 1). O número de prontuários revistos nesta etapa foi 185, porém 25 foram excluídos por não terem indicação para o tipo de atendimento ofertado. Ressaltamos que não

incluímos nesta 1ª etapa os prontuários das encaminhadas para o atendimento em 2004, uma vez que a agenda referente a este ano não estava disponível.

Para facilitar e sistematizar este levantamento, foi elaborada ficha de captação de dados (apêndice 1) compreendendo características da clientela tais como: idade, escolaridade, estado civil, história reprodutiva, características da anomalia em questão, consultas realizadas, avaliação pela genética clínica e o resultado da conclusão diagnóstica e risco de recorrência.

Dividimos as 160 mulheres com indicação de AG em 3 grupos principais:

a) as que concluíram o AG. Estas, por sua vez, foram separadas em dois subgrupos: as que entraram nos critérios de inclusão para a entrevista (descritos mais abaixo), e as que não entraram nos critérios de inclusão da entrevista.

b) as que vieram pelo menos a uma consulta, mas não concluíram o processo de AG;

c) as que nunca vieram à consulta.

Tabela 1 – Prontuários agendados para o AG nos anos de 2002 e 2003.

	<b>2002</b>	<b>2003</b>	<b>Total</b>	
Incluídos	76	84	<b>160</b>	
- concluídos		45	44	89
- não retornaram ao AG		18	21	39
- não vieram ao AG		13	19	32
Agendamentos errados	15	10	25	
<b>Total</b>	<b>91</b>	<b>94</b>	<b>185</b>	

2ª etapa: retornamos à ficha de captação de dados utilizada na primeira etapa e selecionamos todas as mulheres atendidas em 2002 e 2003 que haviam concluído o AG, perfazendo um total de 89 (tabela 1) para focar como foi o atendimento na

consulta de AG, levantando as variáveis: tempo entre o óbito e primeira consulta, e tempo de duração do AG.

3ª etapa: aplicamos uma entrevista estruturada. Os critérios de inclusão para as entrevistas foram mulheres que concluíram o AG e que tiveram filhos natimortos ou neomortos, isto é, que faleceram após 20 semanas de gestação ou até 28 dias de vida pós-natal por anomalia congênita e que:

- a) foram submetidos a necrópsia ou,
- b) avaliados pela genética enquanto internados no berçário ou,
- c) tiveram o cariótipo alterado.

Os critérios de inclusão foram cumpridos por 75 pacientes atendidas no ano de 2002 e 2003 (tabela 2), o que nos levou a acrescentar as pacientes atendidas em 2004 que se enquadravam nestes critérios (26 mulheres). Apesar da não disponibilidade da agenda do ambulatório de AG do ano de 2004, foi possível selecionar estas pacientes através da folha de produção do atendimento de AG e do livro de revisão de necrópsias do Departamento de Genética. O recorte em 2004 (três anos antes da dissertação) foi definido a partir de dados da literatura<sup>2</sup> para desta forma podermos avaliar as decisões reprodutivas das mulheres estudadas.

Tabela 2 - Divisão das mulheres que concluíram o AG de acordo com os critérios de inclusão para a entrevista.

	<b>2002</b>	<b>2003</b>	<b>Total</b>
Concluído o AG	45	44	89
- Com os critérios de inclusão para entrevista	38	37	<b>75</b>
- Sem os critérios de inclusão para entrevista	7	7	14

<sup>2</sup> Segundo revisão de literatura realizada por Pina-Neto e Petean (1999), dois anos e meio seria o tempo mínimo entre a consulta de AG e a entrevista de seguimento, já que o comportamento reprodutivo é o parâmetro mais objetivo que pode ser avaliado nesses estudos.

Nossa intenção foi a de ampliar a amostra de forma a abrangermos o maior número possível de mulheres e, assim, alcançarmos um montante que nos permitisse uma análise mais apurada. Desta forma as entrevistas foram enviadas a 101 pacientes.

A técnica escolhida foi a da entrevista estruturada, que foi enviada pelo correio às participantes. Este tipo de entrevista é bastante utilizado em pesquisas visando focar as experiências pessoais sobre um determinado assunto. São diferentes dos instrumentos de inquérito epidemiológico, uma vez que partem da premissa de que são elaboradas por quem entrevista assim como por quem é entrevistado, estabelecendo uma espécie de diálogo no qual as perguntas são previamente estabelecidas pelo pesquisador a partir de seus referenciais teóricos, elaboradas de forma que as respostas possam ser entrecruzadas entre si ensejando a interpretação dos dados por meio de uma leitura de cunho mais qualitativo do que bioestatístico. São ferramentas importantes nas chamadas pesquisas de opinião e também naquelas que objetivam, por exemplo, reconstruir a história social de grupos minoritários (Fontana e Frey, 1998).

A razão dessa escolha está vinculada à natureza de nosso objetivo geral e ao fato de assumirmos a realização de um estudo de caso institucional. Nesse tipo de desenho, mesmo com a ampliação do número de entrevistas enviadas, a amostra é de conveniência, isto é, não probabilística, e composta por voluntárias da população de usuárias do serviço através do qual foram recrutadas (Miles e Huberman, 1994).

A entrevista foi composta de uma lista de 35 perguntas englobando questões de múltipla escolha, perguntas do tipo sim ou não e uma aberta para a

indicação do nome da anomalia congênita informada na consulta de AG. Ao final deixamos um espaço reservado para comentários que as entrevistadas porventura julgassem pertinentes (apêndice 2).

A estruturação das perguntas baseou-se parcialmente em dados fornecidos pela literatura especializada. Junto com elas foi enviado termo de consentimento livre e esclarecido (duas vias), previamente aprovado pelo comitê de ética em pesquisa (apêndice 3), folheto explicativo da pesquisa realizada e envelope pré-selado para o retorno das informações.

A primeira parte da entrevista refere-se ao pré-natal do bebê com anomalia congênita, com perguntas sobre atividade escolar ou profissional da parturiente e também sobre se surgiu o pensamento ou sugestão de interrupção da gestação. Na segunda parte as perguntas foram referentes à época do nascimento, com questões sobre se alguém viu o bebê, se a cliente pensava em ter outros filhos. A terceira abordava o processo de aconselhamento genético para determinar: o grau de recordação de fatos médicos (isto é: diagnóstico, modo de herança, risco de recorrência, exames complementares); o sentimento sobre tempo decorrido do óbito até a primeira consulta; se veio acompanhada, e a opinião acerca do AG ser ou não diretivo. Na última parte perguntamos sobre a vida atual: se permanece com o mesmo parceiro; trabalhando ou estudando; se teve filhos; se há sentimento de culpa; se considera que o AG influenciou suas opções reprodutivas, e se houve terapia de apoio. Nesta última seção deixamos um espaço aberto para comentários.

## 2.4 – Análise dos dados

Os dados da ficha de captação e das entrevistas estruturadas foram processados em microcomputador. Primeiramente foram codificados e digitados em planilha de Microsoft Excel 97. A análise quantitativa dos dados foi realizada através de frequência simples.

Para verificarmos o entendimento das informações fornecidas utilizamos a comparação entre as respostas das clientes às perguntas e as informações contidas na ficha de captação, correspondente aos registros médicos. Processamos também a contra-chechagem das perguntas e respostas intra e inter entrevistas, sendo que o primeiro procedimento remeteu-se à captação da coerência ou não entre as respostas de uma mesma entrevistada, e o segundo ao mapeamento de tópicos em comum a todas.

Por outro lado, para a análise do material escrito no espaço destinado aos comentários, realizamos uma leitura em duas etapas visando, inicialmente, a identificação dos temas expostos, e depois, seu agrupamento em termos de frequência. De um modo geral, fizemos uso destes pequenos textos para ilustrar os resultados obtidos nas análises anteriores, mas também para trazer à tona aspectos não contemplados na estruturação da entrevistas, mas que se mostraram relevantes.

## **2ª PARTE: RESULTADOS E DISCUSSÃO**

## Capítulo 3 – PERFIL DO ATENDIMENTO

### 3.1 - Perfil das mulheres encaminhadas e das anomalias congênitas diagnosticadas

Foram revistos 160 prontuários, isto é, de todas as pacientes agendadas e com indicação de atendimento no AG, no período de 2002 a 2003.

Quanto à caracterização dessas mulheres em relação à idade, estado civil, grau de escolaridade, elaboramos a tabela 3, na qual comparamos o total das mulheres agendadas (160) àquelas que concluíram o AG (89).

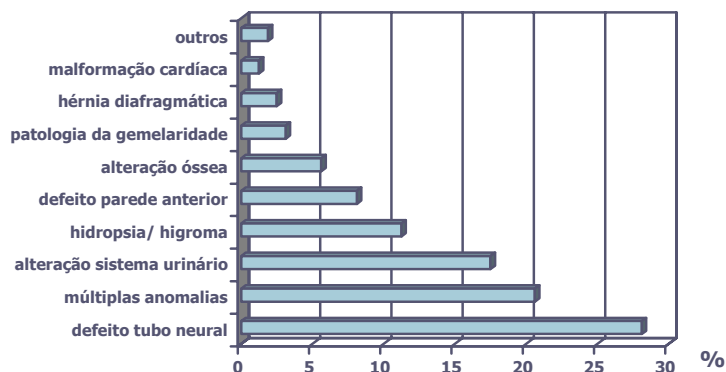
Tabela 3 – Perfil das mulheres agendadas e que concluíram o AG: estado civil, faixa etária e escolaridade.

	Todas agendadas n (%)	Concluíram o AG n (%)
<b>Estado civil</b>		
Casadas	56 (35%)	38 (42,7%)
União estável	11 (6,9%)	8 (9%)
Divorciada	2 (1,2%)	2 (2,2%)
Solteira	75 (46,9%)	34 (38,2%)
Não conhecido	16 (10%)	7 (7,9%)
<b>Idade</b>		
< ou igual a 20 anos	34 (21,3%)	14 (15,7%)
21 a 25 anos	59 (36,9%)	31 (34,8%)
26 a 30 anos	32 (20%)	21 (23,6%)
31 a 35 anos	21 (13,1%)	16 (18%)
> ou igual a 36 anos	12 (7,5%)	6 (6,8%)
Não conhecido	2 (1,2%)	1 (1,1%)
<b>Escolaridade</b>		
1o grau completo ou incompleto	73 (45,6%)	35(39,3%)
2o grau completo ou incompleto	66 (41,3%)	43(48,3%)
3o grau completo ou incompleto	5 (3,1%)	4(4,5%)
Não conhecido	16 (10%)	7(7,9%)
<b>Total</b>	<b>160 (100%)</b>	<b>89 (100%)</b>



Quanto ao motivo do encaminhamento para o IFF, usamos para a classificação os dados da primeira consulta da paciente na instituição, geralmente na triagem da obstetrícia. Aquelas que não chegaram a fazer o pré-natal no IFF e vieram somente para o parto ou para o AG foram classificadas conforme o órgão acometido em questão. As anomalias que não se encaixavam nos grandes grupos, descritos abaixo, foram alocadas como outros. Os defeitos do tubo neural (DTN) representaram 28%, seguido das múltiplas anomalias (que englobam várias condições) com aproximadamente 21%, e das alterações renais com 17,5% (gráfico 1).

Gráfico 1 – Perfil das anomalias congênitas encontradas no estudo.



Os DTN provavelmente foram mais frequentes em função de dois motivos. O IFF tem um dos poucos serviços de neurocirurgia neonatal do Estado, fazendo com que muitas gestantes com fetos com esta patologia sejam encaminhadas a esta unidade. Além disso, nos últimos anos, o hospital tem sido reconhecido como referência para casos de anencefalia, com encaminhamento rápido para a

defensoria pública do Estado em casos onde a interrupção da gestação é desejada.

### 3.2 - Fluxograma do atendimento

Sobre o acompanhamento durante a gestação, todas estas mulheres teriam indicação de consultas especializadas, além da rotina convencional de acompanhamento pré-natal. No IFF são oferecidas consultas com a medicina fetal, genética pré-natal e perinatologia. Observamos que o número dessas consultas foi abaixo do esperado (tabela 4). Em alguns casos, isto ocorreu devido à chegada destas mulheres já no final da gestação para a triagem obstétrica, não havendo tempo para marcação das consultas nas outras especialidades (aproximadamente 77% tiveram menos de 3 consultas no pré-natal geral do IFF).

Tabela 4 – atendimentos no período gestacional.

Atendimentos	2002 e 2003	
Consultas pré-natal geral do IFF	%	Número
zero	16,9	27
1 a 3	50,0	80
4 a 6	24,4	39
maior que 7	8,7	14
	Sim (%)	Número
Medicina Fetal	76,7	102
Genética Pré-natal	39,1	52
Perinatologia	59,4	79

Para o cálculo de porcentagem de comparecimento nos ambulatórios especializados, excluímos aquelas mulheres que chegaram ao IFF só para o parto ou após ele (tabela 4). Verificamos que 76,7% foram à consulta no ambulatório de medicina fetal, 59,4% ao atendimento da perinatologia e somente 39,1% das

mulheres com feto com anomalia congênita passaram pela consulta da genética durante a gravidez.

Considerando todas as mulheres incluídas na primeira etapa (revisão das agendas dos anos de 2002 / 2003 – 160 mulheres), a gestação em questão foi a primeira em 42,5% e 61,2% não tinham filho vivo.

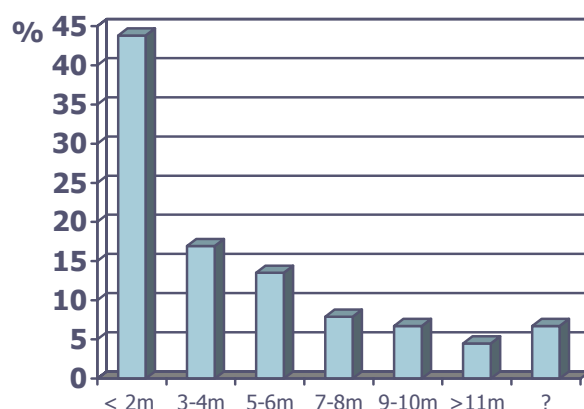
Dividimos as mulheres agendadas em três grupos principais: as que concluíram o AG; as que vieram a pelo menos uma consulta, mas não retornaram para a conclusão; e as que foram agendadas para a consulta de AG, mas não compareceram (tabela 1). Em termos de porcentagem, percebemos que 55,6% (89/160) concluíram o processo de AG; 24,4% (39/160) não retornaram para a conclusão e 20 % (32/160) não vieram a nenhuma consulta. Cabe salientar que o serviço funcionava integrado com a perinatologia e toda vez que a paciente faltava era tentado um novo contato para a remarcação.

Depois observamos somente aquelas mulheres que foram a todas as consultas necessárias para a conclusão do AG (89 mulheres), para saber o tempo entre o óbito do bebê e a primeira consulta e o tempo total do processo de AG. Para o nosso serviço, considerávamos desejável que o primeiro atendimento fosse realizado próximo ao óbito do filho e que fosse concluído em aproximadamente seis meses. Desta forma, poderíamos orientar sobre o ocorrido logo, tentando eximir culpas e desfazendo pensamentos equivocados. Procuramos também esclarecer o mais rápido as possíveis causas e riscos de recorrência para que as mulheres tivessem uma base para pensar no planejamento reprodutivo.

Constatamos que a primeira consulta foi realizada nos primeiros dois meses em 43,8% (39/89), mas que algumas tiveram este atendimento bem mais tarde

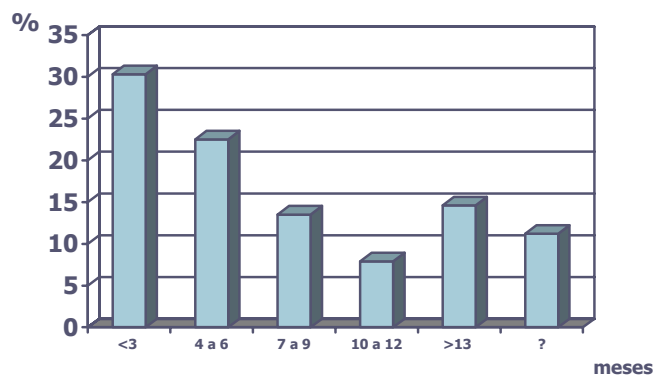
(gráfico2). Isto ocorreu em alguns casos por falhas do próprio serviço, que estava em processo de estruturação, e em outros casos por abstenção da paciente na primeira consulta, tendo sido necessário recorrer à busca ativa.

Gráfico 2 - Tempo entre o óbito e a primeira consulta de AG.



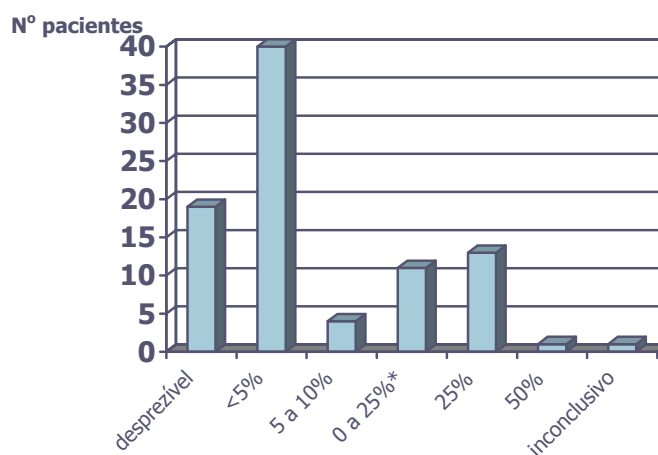
Em relação ao tempo de duração do AG (tempo entre a primeira consulta e a de conclusão), 52,8% (47/89) conseguiram concluir o AG em seis meses. Alguns casos foram mais demorados, tendo como justificativas a complexidade da anomalia em questão, a demora para realização e obtenção de resultados de exames complementares e também, a elaboração do laudo (gráfico 3).

Gráfico 3 – Tempo de duração do AG.



Para efeitos de comparação posterior com os resultados das entrevistas, coletamos também as informações fornecidas quanto ao risco de recorrência e a herança. Grande parte dos riscos de recorrência foram estimados como inferiores a 10%; sendo que 28,1% (25/89) foram considerados como de alto risco pela definições genéticas de risco (gráfico 4). Para esse propósito foram considerados como baixo risco aqueles menores que 5%, moderado o risco entre 5 e 10% e alto risco aqueles acima de 10%.

Gráfico 4 – Distribuição dos riscos de recorrência encontrados nas pacientes que concluíram o AG.

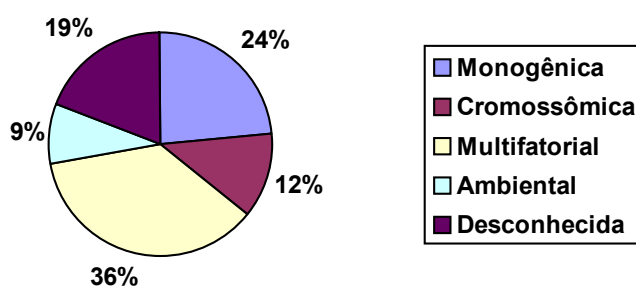


\* Risco em geral fornecido quando o diagnóstico não é totalmente definido quanto à etiologia, mas a patologia em questão pode estar presente tanto em condições de baixo risco de recorrência, assim como ter herança sabidamente recessiva. Pode ser citada como exemplo a hidropsia fetal não imune, que por vezes pode ser observada em erros inatos do metabolismo, diagnósticos estes complexos, sobretudo quando em avaliação retrospectiva.

Em relação à herança, a distribuição foi diferente da relatada na literatura (vide página 15), porém, o estudo citado é referente às anomalias congênitas em geral e não só às letais como o nosso caso. Não foi encontrado nenhum estudo de distribuição de anomalias congênitas específico para os casos letais no período neonatal. Observamos um predomínio de herança multifatorial, já que em nosso

serviço a maioria das mulheres atendidas tiveram filhos com defeitos do tubo neural ou anomalias do sistema urinário (gráfico 5). Somente 19% (17/89) permaneceram como de causa desconhecida. Provavelmente este fato ocorreu em função do serviço funcionar de forma integrada com outras especialidades, incluindo a anatomia patológica com reuniões semanais para a revisão das necrópsias, além do fato de termos a disposição um laboratório de citogenética para realizar as investigações necessárias.

Gráfico 5 – Distribuição percentual das heranças encontradas nas pacientes que concluíram o AG.



Verificamos também entre as mulheres que concluíram o AG, que 45% (40/89) gestaram feto com anomalia congênita na primeira gravidez e 64% (57/89) não tinham filho vivo.

## **CAPÍTULO IV – O ACONSELHAMENTO GENÉTICO**

### **4.1 – Perfil e fluxograma do atendimento das entrevistadas**

Foi enviada correspondência, contendo uma entrevista estruturada composta de perguntas fechadas para 101 mulheres: as 75 mulheres que concluíram o AG em 2002 e 2003, que preencheram os critérios de inclusão; e as 26 mulheres de 2004, que também se enquadravam nos critérios e que foram adicionadas ao estudo para aumentar o número de clientes visando uma análise mais ampla. Nove foram devolvidas pelo correio por erro de endereço, desta forma, consideramos como 92, as correspondências enviadas corretamente. O retorno foi de aproximadamente 37% das cartas (34/92) com as respostas e termo de consentimento livre e informado assinado.

Diante dessa realidade voltamos à nossa proposição de análise, conforme exposto no capítulo 2, e verificamos que a utilização da amostra de conveniência adequava-se ao universo da amostra e que a proposta de usar frequências simples, aliada à definição de quantidade como expressa por Kaplan (1964), nos permitiria realizar a comparação entre respostas e perguntas e dados da ficha de captação, assim como a contra-chequeagem intra e inter entrevistas. O uso dos comentários livres que arrematavam as entrevistas, à guisa de ilustração de nossa interpretação, também se mostrou factível e frutífero.

O perfil destas mulheres, contemplando idade, escolaridade e estado civil está na tabela 5, e os motivos do encaminhamento na tabela 6.

Comparando-se as tabelas, observam-se diferenças no perfil da população entre o grupo total de agendadas, o grupo que concluiu o AG (tabela 3) e o grupo que respondeu a entrevista (tabela 5).

Tabela 5 – Perfil das mulheres que responderam as entrevistas.

Perfil	Número	%
<b>Estado civil</b>		
Casada	20	58,8
União estável	1	2,9
Solteira	11	32,4
Não conhecido	2	5,9
<b>Idade</b>		
< ou igual a 20 anos	4	11,8
21 a 25 anos	12	35,3
26 a 30 anos	10	29,4
31 a 35 anos	5	14,7
> ou igual a 36 anos	3	8,8
<b>Escolaridade</b>		
1o grau completo ou incompleto	8	23,5
2o grau completo ou incompleto	19	55,9
3o grau completo ou incompleto	4	11,8
Não conhecido	3	8,8

Tabela 6 -Distribuição das anomalias congênitas entre as mulheres que responderam a entrevista.

Motivo do encaminhamento	Número	%
Alteração sistema urinário	11	32,4
Defeito do tubo neural	7	20,6
Hidropsia / Higroma	5	14,7
Alteração óssea	4	11,8
Múltiplas anomalias	3	8,8
Defeito de parede anterior	1	2,9
Outros	3	8,8

Das mulheres que responderam à entrevista, 41,2% (14/34) passaram pela consulta da genética durante o pré-natal, e 52,9% (18/34) pela consulta da perinatologia. O bebê nasceu vivo em 61,8% (21/34) dos casos, sendo que quatro chegaram a ser examinados por médicos do Departamento de Genética, durante a permanência no berçário, por ter a avaliação sido requisitada pela neonatologia.



Analisando a primeira parte da entrevista nos foi possível constatar que das 34 mulheres: 50% (17/34) não haviam recebido nenhuma espécie de sugestão ou ponderação sobre interrupção da gestação; 29,4% (10/34) assinalaram que a possibilidade de interrupção da gravidez havia sido levantada pelo obstetra, sendo que dentre estas havia cinco casos de anencefalia (três delas realizaram a interrupção da gestação); 8,8% (3/34) receberam conselhos sobre interrupção vindos de amigos, familiares ou outros e 11,8% (4/34) pensaram sozinhas na possibilidade de interrupção.

Foi interessante notar que, ao final da entrevista, perguntamos o que elas fariam se acontecesse uma nova gestação com anomalia congênita: cinco delas marcaram que optariam por interromper (duas delas já haviam interrompido a gestação anteriormente, e uma teve um feto anencéfalo na gestação anterior, mas optou pela não interrupção) e 17 grafaram que levariam adiante a gestação (sendo que destas somente 10 são aquelas que, na primeira gestação, não pensaram ou tiveram sugestão de interrupção). O restante assinalou que não sabia se faria algum exame para diagnóstico ou não sabia o que faria caso a investigação médica mostrasse alterações (tabela 7).

Das cinco que optariam por interromper: uma era um caso de feto com anencefalia por DTN que interrompeu a gestação; uma portava um feto com anencefalia por brida amniótica e interrompeu a gestação; uma tinha um feto com anencefalia por DTN, mas não quis interromper a gestação (porém, agora, pensa); uma foi diagnosticada como tendo um feto com seqüência de Potter; e uma com um feto que apresentava holoprosencefalia semilobar. Notamos que nenhuma

dessas cinco assinalou que procurou o apoio da religião ao saber da anomalia congênita.

Tabela 7 – Visão das clientes sobre o estudo pré-natal e sobre a interrupção da gestação diante de diagnóstico desfavorável em gestação futura.

Exames complementares em futura gestação e interrupção	número
Quer o estudo e a interrupção se alterado	5
Quer o estudo, mas não sabe sobre a interrupção	4
Quer o estudo e não faria interrupção se alterado	17
Não decidiu o que faria	5
Não faria o exame	1
Não respondeu	2

Em relação a ter visto o bebê, fator considerado pelos psicólogos como muito importante para a elaboração do luto (Pappas e McCoy, 1996): 24 viram o bebê; cinco não quiseram ver, sendo que em dois destes casos o bebê foi visto por outro familiar; e cinco registraram que o filho não lhes foi mostrado, mas que em três, o bebê foi visto pelo companheiro.

Em relação ao tempo entre o óbito e a primeira consulta, em 73,5% (25/34) dos casos este intervalo foi menor que três meses, o que é a programação do ambulatório de AG do IFF. Perguntamos sobre a opinião acerca desse espaço de tempo (tabela 8). Dentre as 25 mulheres atendidas no primeiro trimestre após a perda: 13 registraram que a consulta foi cedo e que haviam gostado disso; cinco marcaram que ela tinha demorado a acontecer, mas que preferiram assim; cinco grafaram que gostariam que fosse antes e, por fim, duas sinalizaram que não se sentiram preparadas num intervalo de tempo como o proposto.

Cinco mulheres foram atendidas pela primeira vez no ambulatório de AG entre quatro e seis meses após o óbito, sendo que quatro delas marcaram que a

consulta foi imediata e que gostaram disso. Uma registrou que demorou, mas que preferiu desta forma.

Três tiveram a consulta mais de sete meses após o óbito, sendo que dentre essas, duas assinalaram que foi cedo e gostaram, e uma que preferia que tivesse sido antes. Um dos casos não foi informativo sobre o tempo entre o óbito e a consulta.

**Tabela 8 – Tempo entre o óbito e a primeira consulta x satisfação.**

Tempo	número	Cedo e gostaram	demorou e preferiu	queria antes	não preparada
< 3 meses	25	13	5	5	2
4-6 meses	5	4	1	0	0
> 7 meses	3	2	0	1	0
Não definido	1	1	0	0	0

Parece-nos que a satisfação foi boa com o intervalo para a primeira consulta. Somente duas mulheres daquelas que foram atendidas antes de três meses assinalaram que não estavam preparadas, mas mesmo assim uma delas assinalou duas respostas (“não estava preparada” e “foi cedo e gostei”). A única cliente que somente grafou que não estava preparada foi atendida 17 dias após o óbito, o que realmente é muito cedo.

## **4.2 – Lembrança , interpretação e sentimentos relacionados ao risco**

### **4.2.1 – Lembrança das informações recebidas**

Em relação à consulta de aconselhamento genético, elaboramos a tabela 9, na qual mostramos o número de respostas que reproduzem literalmente as

informações fornecidas sobre o risco em termos percentuais, o diagnóstico, a herança e os exames pré-natais importantes para o diagnóstico. A tabela 10 expõe o tipo de transmissão da condição e o relaciona com a resposta dada à pergunta sobre padrão de herança e risco de recorrência.

Tabela 9 - Correspondência entre respostas das entrevistadas e informações fornecidas sobre diagnóstico, risco de recorrência e exames complementares.

Perguntas realizadas	Respostas compatíveis	%
1- Lembra a chance do problema recorrer em números percentuais?	18/34	52,9
2- Qual a herança da condição?	15/34	44,1
3- Essa condição pode ser diagnosticada por exame invasivo?	5/6	83,3
4- Essa condição pode ser diagnosticada pela ultra-sonografia?	29/34	85,3
5- Lembra o nome do problema do bebê?	16/34	47,1

Tabela 10 – Número de respostas condizentes sobre o modo de herança e risco de recorrência de acordo com o modo de herança.

Herança	Respostas compatíveis	
	Herança	Risco de recorrência
Monogênica	4/8	6/8
Cromossômica	4/6	3/6
Multifatorial	7/17	8/17
Ambiental	0/2	0/2
Desconhecida	0/1	1/1
Total	15/34	18/34

A maioria dos estudos revela que 50% a 75% dos casais lembram corretamente a cifra ou sua faixa de risco. Não se sabe se as informações orais ou escritas influenciam a acurada lembrança dos riscos, pois são poucos os estudos que dizem como estas foram transmitidas (Frets e Niermeijer, 1990). Em nosso estudo encontramos 52,9% (18/34) de respostas reproduzindo exatamente o risco numérico fornecido.

Correlacionando a lembrança do risco com a companhia ou não de alguém durante as consultas de AG, encontramos que 54,5% (6/11) das mulheres que

vieram sozinhas e 52,2% (12/23) das que vieram acompanhadas mostraram consonância com a informação recebida, parecendo que, no nosso caso, a presença ou não de companhia não interferiu na memorização do risco.

Em relação ao entendimento da herança (tabela 10), 44,1% (15/34) responderam de acordo com o que lhes foi dito, sendo a proporção de concordância maior (57,1%) nos casos de etiologia genética (monogênica e principalmente cromossômica). As de causa multifatorial demonstraram 41,2% (7/17) de consonância, sendo que três delas assinalaram tanto multifatorial como desconhecida, expondo o fato de que neste tipo de causa os médicos, muitas vezes, não podem definir claramente como anomalia ocorreu. As duas clientes com diagnósticos de causa ambiental marcaram que a origem do problema do bebê era desconhecida ou que não houve uma conclusão definitiva. A única cliente cuja anomalia do feto realmente não foi definida, ignorando a variável “a causa é desconhecida”, assinalou que não sabia.

Para as nossas entrevistadas, as anomalias de causa sabidamente genética foram compreendidas como definidas, enquanto as de causas multifatoriais e ambientais foram interpretadas como desconhecidas ou não concluídas. Neste caso, podemos inferir que para o real entendimento das mulheres, que passam pelo AG, parece haver a necessidade de encontrar uma causa orgânica, dentro do feto, não lhes sendo possível conseguir aceitar que um fator externo possa causar uma anomalia (tabelas 9 e 10). O descrito a seguir por uma de nossas entrevistadas ilustra essa dificuldade de aceitar o diagnóstico, embora no seu caso a etiologia fosse monogênica.

*“Pesquisei sobre a doença. Se fosse problema de genes a minha primeira filha, que é do mesmo homem, deveria ter tido mais problemas. Por isso eu descarto essa teoria que é do gene, pois eu não aceito esse resultado. (...) E ficou desconhecida no final.” (Sofia)*

Diante do questionamento sobre quais exames poderiam ser realizados numa próxima gestação para ajudar na formulação correta do diagnóstico, 70,6% (24/34) assinalaram o exame do líquido amniótico ou do sangue do bebê como resposta, sendo esta adequada em apenas cinco casos, embora, de fato, seis teriam a indicação para tal exame em gestações subseqüentes (tabela 9). Algumas que marcaram esta resposta chegaram a fazer estes exames na gestação anterior com resultado normal, e mesmo assim continuam a considerá-los importantes.

Ainda na tabela 9, a quarta pergunta foi sobre se a ultra-sonografia seria um exame útil no diagnóstico de anomalia congênita. Acreditamos que o alto percentual de respostas compatíveis com as indicações propostas (85,3%) ocorreu porque todas as clientes tiveram o diagnóstico de anomalia congênita fetal através desse exame.

A pergunta aberta foi a de como havia sido nomeado o problema do bebê e encontramos que 47,1% (16/34) responderam de forma condizente com a terminologia médica (tabela 9) e 20,6% (7/34) colocaram alguns dados que descreviam de modo correto os achados ultrassonográficos. Cinco nem se aproximaram do diagnóstico recebido, três deixaram em branco, duas escreveram que não sabiam e uma colocou no item “nome do problema do bebê” o nome da filha falecida.

Parece que a lembrança das informações recebidas depende da relevância desses dados para a família num dado momento. Aquelas mulheres que consideram que sua família ainda não se completou parecem ser mais suscetíveis a reter esses fatos que as demais. Mas, a partir do momento que têm um outro filho saudável as lembranças se modificam (Lippman-Hand e Fraser, 1979a). Isto pode ser ilustrado via o comentário escrito por uma de nossas entrevistadas que perdeu seu primeiro filho com anencefalia:

*“Claro que eu queria engravidar de novo, e fiz de tudo para acontecer, tomando o ácido fólico direitinho. Mas, ao mesmo tempo segura, confiante e com medo. O bebê era saudável e perfeito e está aí com quatro anos de idade. Também tive outro bebê que está hoje com um ano e seis meses, também saudável. Deste último bebê não tomei o ácido fólico.”*  
(Alessandra)

#### **4.2.2 - A interpretação do risco**

Pesquisadores assumem que o processo de educação no AG envolve a transferência de informações do consultor para o cliente. Desta forma, parece que a memória humana funcionaria como um gravador, reproduzindo informações exatamente como foram recebidas. Porém existem dúvidas de que as informações recebidas pelo cliente são usadas para as decisões reprodutivas exatamente na forma como foram adquiridas. A lembrança do risco numérico não é suficiente para alcançar um dos objetivos do AG que, dentre outros, é prover os clientes com informações que sirvam de base para a tomada de suas decisões reprodutivas. Contudo, é importante salientar, que para uma informação ser útil, ela deve primeiro ser codificada e armazenada de forma que possa ser acessada

posteriormente, necessitando ser transformada em unidades de significado, de acordo com as visões pessoais, sociais e religiosas sobre a família e a doença genética, e integradas a informações armazenadas previamente (Kessler, 1989; Wertz *et al.*, 1986; Ekwo *et al.*, 1987).

A magnitude do risco é oferecida ao cliente, sendo que tanto o consultor como o cliente tende a interpretar os valores numéricos via o uso dos adjetivos “alto”, “moderado” e “baixo” (Frets e Niermeijer, 1990).

As mulheres foram perguntadas sobre suas visões acerca da magnitude do risco. A tabela 11 compara as categorias dos riscos numéricos fornecidos pelo consultor com a interpretação feita pelas entrevistadas. As alternativas fornecidas foram “desprezível”, “baixo”, “moderado”, “alto” e “não sei”. Para esse propósito consideramos como: baixo risco aqueles menores que 5% incluindo o risco desprezível; moderado, o risco entre 5 e 10%, e alto, aquele acima de 10 %.

Tabela 11 - Correlação dos riscos numéricos fornecidos com a interpretação dos riscos pelas clientes.

Risco fornecido	Número	Alto	moderado	baixo/ desprezível	Não sabe
desprezível	7	1	0	6	0
< 5%	20	2	2	11	5
5 a 10%	2	0	0	1	1
0 a 25%*	1	0	0	0	1
25%	3	2	0	1	0
50%	1	0	0	0	1
Total	34	5	2	19	7

\* Risco em geral fornecido quando o diagnóstico não é totalmente definido quanto à etiologia, mas a patologia em questão pode estar presente tanto em condições de baixo risco de recorrência, assim como ter herança sabidamente recessiva. Pode ser citada como exemplo a hidropsia fetal não imune.

Percebemos nesta tabela que 55,9% (19/34) interpretaram o risco de forma condizente, porém nota-se que existem mulheres com risco baixo ou desprezível que interpretam tal risco como alto ou moderado (18,5% - 5/27). Já as com alto



risco assinalaram respostas variadas: 40% (2/5) não souberam responder, 40% (2/5) responderam corretamente e uma (20% - 1/5) respondeu que considerava o risco baixo.

É interessante notar que o número de consonâncias foi semelhante tanto no molde percentual (tabela 9) quanto no qualitativo (tabela 11). Contudo, somente podemos considerar que 32,4% (11/34) responderam adequadamente aos dois. Nesse sentido, nossos resultados corroboram a afirmativa de Kessler (1989) de que muitas pessoas “sabem” o risco de recorrência, mas não entendem o seu significado.

A informação estatística não provê uma clara resposta sim ou não para a questão: “isto pode acontecer de novo?”. Embora o risco de ter um bebê com anomalia congênita ser dado pelo consultor sob a forma de percentagem, o resultado é binário: a criança será ou não será normal. Como disseram Lippman-Hand e Fraser “*o um no numerador nunca desaparece independente do tamanho do denominador, e esse ‘um’ pode ser a criança do consulente*” (p.255) (Lippmann- Hand e Fraser 1979 *apud* Wertz *et al.*, 1986).

Alguns consultores podem acreditar que fornecer para o cliente um risco que consideram numericamente alto irá agir inibindo a procriação. O cliente, entretanto, tende a superestimar numericamente riscos pequenos e a subestimar numericamente riscos elevados. Isto ocorre porque o desejo de certeza absoluta faz com que mesmo probabilidades altas, assim como 90%, pareçam não oferecer garantias suficientes, da mesma forma que o desejo de um resultado negativo faz com que um risco de 5% seja lido como muito alto. Para muitos clientes, o efeito de um risco numérico elevado é produzir mais incertezas sobre a normalidade do

próximo bebê, o que gera dúvidas reprodutivas em vez de restrição (Wertz *et al.*, 1986).

Acreditávamos que o relatório médico poderia ser importante para uma melhor compreensão e retenção das informações genéticas. Quando avaliada a lembrança do risco de recorrência em termos percentuais, comparando as respostas das entrevistadas que o receberam com as que não o obtiveram, 62,5% (10/16) das que receberam e 44,4% (8/18) das que não receberam deram respostas condizentes.

Já no que diz respeito à interpretação do risco, 50% (8/16) daquelas que receberam o relatório deram respostas compatíveis às informações fornecidas, enquanto que 61,1% (11/18), dentre as que não receberam, assinalaram repostas adequadas. Desta forma, o relatório médico parece se correlacionar mais com o risco numérico, do que com a interpretação. Como esta última é pessoal, mesmo com o laudo em mãos, 50% equivocou-se ao adjetivar o risco.

#### **4.2.3 - O fardo da condição**

Uma vez que os clientes formulam o problema em uma forma binária, focando no resultado, a família começa a considerar as implicações de estar sob risco e o potencial impacto do que pode ou não acontecer. Na literatura disponível sobre AG, o impacto da condição tem sido tradicionalmente definido como o fardo: o custo – emocional, financeiro, social e psicológico – da condição. As famílias geralmente não usam esse termo, e sim as repercussões do AG incluindo todas as incertezas que encararam (Lippman-Hand e Fraser, 1979a).

À nossa pergunta sobre o quanto consideravam difícil o fato de ter essa condição na família: a maioria 58,8% (20/34) das respostas foi “muito difícil”; 17,7% (6/34) marcaram “moderadamente difícil”; 23,5% (8/34) grafaram “não sei”, não se registrando a resposta “pouco difícil”. De acordo com a tabela 12, parece que a dificuldade de lidar com a condição não está relacionada com o risco de recorrência, apesar de que as únicas que adjetivaram o risco como moderadamente difícil tinham risco menor que 5%. Pode ser que elas considerem como fardo a frustração de ter uma gestação anormal, que realmente é algo muito difícil.

**Tabela 12 - Fardo da condição e suas correlações com o risco de recorrência fornecido.**

Risco fornecido	Muito difícil	Moderadamente difícil	Pouco difícil	Não sei dizer
Desprezível	4	1	0	2
Baixo	11	5	0	4
Moderado	2	0	0	0
Alto	3	0	0	2
Total	20	6	0	8

#### **4.2.4 - Os sentimentos de culpa**

Foi perguntado também sobre se existe ou existiu algum sentimento de culpa entre os familiares em função do nascimento de uma criança com anomalia congênita. Sabe-se que os pais tentam achar algum culpado, muitas vezes acusando o cônjuge. As anomalias congênitas podem ser acompanhadas por problemas psíquicos e sociais que também se fazem presentes mesmo quando as doenças não apresentam uma origem genética. Negação, culpa, auto-acusação, irritabilidade e raiva são respostas comuns a qualquer evento dramático.

Entretanto, encontramos, além destes, aspectos que são particulares ou que assumem, nos casos em questão, proporções maiores. As doenças genéticas são percebidas como acontecimentos internos, com uma das células sendo considerada “defeituosa”. A internalização da causa faz emergir sentimentos de responsabilização pessoal, inacessibilidade de erradicação ou controle, inevitabilidade de conseqüências, diminuição da capacidade de se colocar frente aos seus semelhantes (Gleiser, 1986).

Em nosso estudo, 44,1% (15/34) das mulheres registraram ter sentido culpa no passado ou ter esse sentimento às vezes, 50% (17/34) assinalaram nunca ter tido tal sentimento e uma não soube dizer. Ainda teve uma que anuiu ao sentimento de culpa, mas associou-o ao fato de não ter visto o filho neomorto.

Pensávamos que encontraríamos uma maior freqüência de sentimento culpa entre as entrevistadas, cuja condição da morte dos filhos associava-se a causas genéticas, porém tal não aconteceu. Nessa direção, nos é permitido assinalar que, dentre a nossa amostra, a especificidade da etiologia genética não desempenhou papel preponderante no que se relaciona à sensação de culpabilidade pessoal.

### **4.3 - A reprodução e a vida após o AG**

#### **4.3.1 - As decisões reprodutivas**

Fazer escolhas é difícil, não importando o grau de informações que se detém sobre o assunto em cima do qual há de se exercer a escolha. Independente

do quanto tais informações são lembradas e disponíveis, o processo de decisão reprodutiva se mantém como uma responsabilidade pesada para os pais (Lippman-Hand e Fraser, 1979a).

Clientes do aconselhamento genético se deparam com uma situação tipo loteria. O prêmio, uma criança normal, só pode ser ganho por aqueles que se arriscam em conceber uma criança com anomalia congênita (Wertz *et al.*, 1986). Uma de nossas entrevistadas, corrobora essa afirmação quando, no seu comentário, declara:

*“Tenho hoje minha filha de 2 anos e 5 meses completamente saudável. Não desisti do meu sonho e tive como recompensa este lindo presente.”* (Cléa)

Muitas famílias preferem abrir mão da responsabilidade sobre a concepção, optando, consciente ou inconscientemente, pela chamada roleta reprodutiva, uma forma de contracepção de risco, deixando a concepção ao acaso. Na medida em que acreditam que estão em risco e afirmam não ter tomado uma decisão convicta sobre uma nova gestação, usam métodos contraceptivos que reconhecem ser insuficientes para garantir que a gestação não ocorra (Lippman-Hand e Fraser, 1979b). Duas de nossas entrevistadas ilustram bem a questão no comentário que escreveram:

*“Não estou tentando engravidar, mas também não faço uso de qualquer método contraceptivo.”* (Andrea)

*“Após a última gestação, em que resultou o natimorto, nunca mais houve gestação, apesar de não estarmos usando nenhum contraceptivo.”* (Tatiana)

Avaliando a reprodução após o AG (tabela 13), observamos que a maioria teve filhos (55,9% - 19/34) ou está tentando engravidar (23,5% - 8/34).

Tabela 13 -Planejamento familiar após o aconselhamento genético.

Risco	teve filhos	tentando engravidar	evitar a gestação	indecisos
Baixo/ desprezível	17	6	0	4
Moderado	1	0	0	1
Alto	1	2	0	2
Total	19	8	0	7

Somente 20,6% (7/34) das mulheres não tiveram filhos após o AG, sendo que quatro têm filho anterior saudável e três ainda não têm filhos vivos. Avaliando em conjunto esta questão com uma pergunta realizada posteriormente sobre os planos reprodutivos após o AG (“a senhora quer ter outros filhos?”), as sete responderam não sei, o que demonstra a indecisão delas. Dentre as três ainda sem filhos vivos: uma foi um caso bastante complexo, tendo sofrido quatro perdas gestacionais por causas diferentes; outra foi de um caso esporádico e, finalmente, uma com perda gestacional em função de uma anomalia com herança multifatorial. Estas três referem ainda estar em dúvida sobre uma futura gestação. Conforme, elas próprias declararam em seus comentários:

*“Foram quatro perdas gestacionais e cada uma com uma causa diferente, o que nos deixou muitas dúvidas. Meu sofrimento ainda não acabou!”* (Gerusa)

*“Hoje, já se passaram cinco anos e o medo de engravidar de novo é muito grande.”* (Clarice)

*“Ficar com um casal de filhos é a vontade minha e o sonho do meu esposo, mas ainda não estou totalmente certa, falta várias coisas, particulares.”* (Leilane)

A decisão de ter um filho resulta de variados motivos de ordem consciente e inconsciente, tais como: aprofundar a relação homem-mulher; concretizar o desejo de continuidade e a esperança da imortalidade; restaurar um vínculo desfeito; competir com familiares e, até mesmo, preencher um vazio interno (Dourado e Peloso, 2007).

Os casais desejam poucos filhos, porém perfeitos. Embora os pais sempre tenham a possibilidade de uma anomalia congênita, o filho esperado e imaginado é sempre saudável e "lindo" (Sunelaitis *et al.*, 2007). Assim, quando o bebê apresenta algum problema, ocorre a destruição do grande sonho, um golpe para a auto-estima materna já que seu bebê é considerado sua extensão (Gomes e Piccinini, 2005; Arruda e Marcon, 2007).

A mãe do bebê com anomalias congênitas, freqüentemente, se sente incompleta, incapaz, destituída do papel de uma maternagem sadia (Arruda e Marcon, 2007; Battikha *et al.*, 2007). Pode-se inferir que se, por um lado, o bebê ficou marcado por aquilo que não tem, pelo que não é, a mãe poderá se sentir igualmente marcada (Battikha *et al.*, 2007).

A idéia do ventre imperfeito, ainda tão corrente no senso comum, por exemplo, como a fonte de deficiências e malformações congênitas, vem sendo difundida há séculos. Num ensaio escrito entre 1572 e 1574 sobre o poder da imaginação, Michel de Montaigne dizia que as mulheres transmitem as marcas de sua imaginação para as crianças durante a gestação e, os textos médicos do século XIX continuaram se referindo ao impacto da imaginação materna (Martins, 2003).

Casais que se encontram em risco de ter filhos com anomalias congênitas letais no período neonatal, parecem ter uma urgência de planejar uma nova gestação. Isto pode ser uma tentativa de substituir a criança perdida. Além disso, pode haver também o desejo de assegurar sua própria normalidade, demonstrada via o nascimento de uma criança normal ou a necessidade de cicatrizar a ferida aberta pelo nascimento da criança afetada (Kessler, 1989; Frets e Niermeijer, 1990; Lippman-Hand e Fraser, 1979a).

Estudos como o de Frets e Niermeijer (1990) e Pina-Neto e Petean (1999) observaram que casais que não têm filhos são mais propensos a planejar uma próxima gestação do que aqueles que já tinham filhos. Há fortes indícios de que o desejo de ter filhos está fortemente relacionado com o planejamento reprodutivo após o AG. Mesmo nos casos de risco maior que 10%, este desejo parece ter prevalecido, tal como encontramos no nosso estudo.

As mulheres, de um modo geral, referem que sentiram medo, ficaram apavoradas, mas mesmo assim engravidaram novamente ou planejam uma nova gestação. Os comentários que seguem são bastante elucidativos:

*“Quando descobri que estava grávida de novo entrei em pânico, chorava todos os dias.” (Telma)*

*“Quando engravidei pela segunda vez, eu tive medo de acontecer novamente.” (Katia)*

#### **4.3.2 - A influência do AG nas decisões reprodutivas**

Ser influenciado pode significar incorporar informações científicas e técnicas em valores pré-existentes, utilizando a informação para tomar decisões



mais claras. Este é um dos maiores objetivos do AG. Ser influenciado também pode significar que os valores próprios do cliente foram suplantados pelos valores dos especialistas que fornecem informações médicas e científicas, sem que estes tenham a intenção consciente de assim o fazer (Wertz e Sorenson, 1986).

Em nosso estudo, 61,8% (21/34) mulheres assinalaram que o AG influenciou ou modificou a decisão de ter outros filhos (tabela 14). Quando comparamos a pergunta sobre a reflexão acerca de ter mais filhos com a questão posterior se tiveram outros filhos ou se estavam tentando engravidar, percebemos a discordância em 38,1% (8/21) delas. O fato de manterem o plano original não quer dizer que não tenham sido influenciadas, pois o AG pode ter fortalecido o pensamento anterior. Como a maior parte dos casos foi de baixo risco de recorrência é possível que o AG, realmente, tenha ajudado estas mulheres a partirem para uma nova gestação.

Tabela 14 - Influência do AG nos planos reprodutivos.

Planos reprodutivos	Influenciados	Não influenciados	Indecisos
Mantém plano original	8	11	0
Pretendem mais filhos após o AG	9	0	1
Pretendem menos filhos após o AG	4	1	0
Total	21	12	1

Os resultados de vários estudos revistos por Kessler (1989) indicam que a intenção reprodutiva pré-aconselhamento é responsável por grande parte, senão a maior parte na determinação dos planos reprodutivos após o AG. Isto sugere que para muitos clientes, o papel do AG é principalmente para confirmar ou reforçar a decisão que já haviam tomado, ao invés de moldar a decisão inicial. É importante lembrar que nesse estudo estamos perguntando em 2007 sobre situações

ocorridas pelo menos três anos antes. O que nossas entrevistadas assinalaram, em relação a ter filhos antes do AG, pode não ser verdadeiro e sim um viés de memória.

Na interpretação de entrevistas escritas e estruturadas, não se pode, entretanto, distinguir entre a influência no sentido da utilização das informações médicas e a influência no sentido de conselhos ou direção dada pelo consultor (Wertz e Sorenson, 1986), mesmo que seja utilizado o AG não diretivo.

#### **4.3.3 - A não diretividade do AG**

A relação médico-paciente, na literatura sociológica, é retratada como assimétrica. Na cultura ocidental moderna, a definição prevalente da interação médico paciente coloca o médico numa posição elevada de poder, assumindo uma posição paternalista. Os pacientes devem esperar que ele defina a situação deles e indique a ação apropriada a ser tomada (Wertz e Sorenson, 1986).

O trabalho de aconselhamento genético, todavia, deve ser pautado por um profundo respeito pela autonomia do paciente. Códigos de ética de várias sociedades de profissionais em genética evidenciam um compromisso com a autonomia do paciente e uma obrigatoriedade em respeitar suas crenças, bem como suas tradições culturais, inclinações, circunstâncias e sentimentos. Ao profissional cabe prover seus clientes com informações pertinentes e clarificar as alternativas, bem como antecipar possíveis conseqüências, para que possam tomar decisões informadas, independentes e livres de coerção. À autonomia contrapõe-se o paternalismo médico (Guilam, 2003).

O diagnóstico de anormalidade fetal provoca em muitas gestantes uma postura de submissão e passividade. A dependência dos especialistas aumenta em função da dificuldade de obter informações úteis, confiáveis e válidas, por outra fonte que não o consultor genético (Wertz e Sorenson, 1986). Esse tipo de reação pode ser entendido, ainda, como uma necessidade de preservar a figura do médico, por esse ser visto como o único que pode resolver a situação (Gomes e Piccinini, 2005).

Muitas vezes, o discurso sobre os bebês se dá a partir do seu problema, podendo-se pressupor uma equivalência entre a doença do bebê e o bebê, como se o real desse corpo marcado impedisse qualquer possibilidade de simbolização a respeito dele (Battikha *et al.*, 2007). Em nosso trabalho, conforme já assinalado, uma mulher ao deparar-se com o espaço aberto para declinar o nome dado ao problema do bebê respondeu com o nome de sua filha neomorta.

A ênfase da ciência médica na doença e não no doente contribui para o que estamos chamando de criança metaforizada nas manifestações patológicas que porta (Martins, 2003).

Um achado interessante deste trabalho foi que 64,7% (22/34) das mulheres entrevistadas gostariam de ouvir do consultor uma decisão médica sobre o planejamento reprodutivo. Durante a consulta de AG, pedidos de conselhos são solicitados pelas clientes, em função do desejo de obter direções práticas que as ajudem a lidar com a nova situação. Algumas pacientes ficam desapontadas com a recomendação de que devam tomar suas próprias decisões baseadas nas informações recebidas. Isto não é o que elas costumam esperar de um médico (Abramovsky *et al.*, 1980; Lippman-Hand e Fraser, 1979a). Entretanto, esse

desejo de ouvir do consultor uma opinião, dificilmente pode ser considerada como uma demanda pelo AG diretivo (Sommer *et al.*, 1988).

Muitas das informações fornecidas durante o AG são dadas em forma de probabilidades ou percentagem de risco que devem ser interpretadas pelos clientes de acordo com seus objetivos. Freqüentemente, mesmo depois do AG, as famílias continuam a procurar a ajuda do consultor na interpretação dessas informações, orientação e apoio (Wertz e Sorenson, 1986; Lippman-Hand e Fraser, 1979a).

#### **4.3.4 - A vida cotidiana após o AG**

Na última parte fechada da entrevista perguntamos dados sobre a vida atual dessas mulheres.

Todas as mulheres que eram casadas ou tinham uma união estável (61,8% - 21/34) registraram que continuam com o mesmo parceiro. Duas mulheres cujos prontuários não foram informativos sobre o estado civil, marcaram na entrevista que estão com o mesmo parceiro. Das 11 solteiras, oito (72,7%) estão com o mesmo parceiro e três (27,3%) assinalaram estar com outro companheiro.

O nascimento de uma criança com uma anomalia congênita modifica os sonhos e as expectativas dos pais. Nessas circunstâncias, alguns indivíduos podem, transitoriamente, regredir ou tornar-se irracionais como parte da sua resposta inicial. Não é raro ocorrer problemas maritais, disfunção sexual, depressão e fuga das atividades de grupo (Gleiser, 1986). No estudo de Pina-Neto e Petean (1999), a freqüência de separação foi baixa (1,7%), em oposição com a

revisão feita por eles da literatura onde os valores variam de 3,8 a 6,6%. Porém é importante lembrar que nenhum desses estudos era específico para natimortos e neomortos.

Só encontramos três quebras de relacionamento, e que aconteceram entre as solteiras. Uma hipótese a ser levantada sobre isso é que as que continuam com o mesmo parceiro podem se sentir mais amparadas, e desta forma mais à vontade para responderem as perguntas, enquanto as que se separaram sentiram-se constrangidas e não responderam.

Em relação às atividades profissionais ou escolares, 15 registraram que exerciam algum tipo de atividade antes da gestação estudada. Dentre estas: 40% (6/15) grafaram que estão na mesma situação atualmente; 40% (6/15) marcaram ter mudado de emprego ou escola e, por fim, 20% (3/15) não estão trabalhando. Das 14 que não tinham atividade anterior: 21,4% (3/14) indicaram não conseguir emprego; 50% (7/14) se mantiveram sem atividade; 21,4% (3/14) mudaram de atividade e uma (7,2%) terminou os estudos.

À pergunta sobre o porquê delas não quererem mais filhos (sendo que a maioria já tinha tido filho antes ou após a perda) muitas responderam que era por já ter a família completa.

Analisando as respostas das sete mulheres que não tiveram filhos após o AG (tabela 13) observamos: duas nada assinalaram, mas indicaram na pergunta relativa ao desejo de ter mais filhos que ainda esperam e querem tê-los (ambas não têm filhos vivos); uma colocou que ainda tem dúvidas em função do risco e da gravidade (sem filho vivo), e as outras 4 já tinham filhos vivos. Estas marcaram

que não queriam mais filhos: uma pelo medo; uma por já ter família completa, pelo risco e pelo medo; uma pelo medo e pela gravidade, e uma por razões financeiras.

Então, 55,9% (19/34) tiveram filhos após o AG, 23,5% (8/34) tentam engravidar e das sete restantes (20,6%): quatro tiveram filhos vivos antes, e as outras três assinalaram em outra pergunta que ainda estão em dúvida sobre uma nova gestação, o que quer dizer que não estão certas sobre a não procriação. Há indícios, em nossa amostra, para erguemos a hipótese de que o desejo de ter filhos e de formar uma família supera o medo pelo risco de recorrência.

As razões para tal podem ser encontradas no meio societário. O modelo de mulher produzido e divulgado pelos textos médicos e intelectuais durante o século XIX, nega o corpo, especialmente a sexualidade feminina, que deveria ser totalmente direcionada para a reprodução. A mulher, então, tinha como papel principal o de ser mãe. Assim, além do desejo de ter filhos, ela incorpora que tem o dever de ter filhos para poder se sentir mulher (Martins, 2004). A declaração de seguinte é bastante ilustrativa:

*“Quando uma mulher perde o seu filho, ela perde todo o seu referencial como mulher.”* (Sofia)

A gestação é um evento que envolve mudanças de diversas ordens; é uma experiência repleta de sentimentos intensos que podem dar vazão a conteúdos inconscientes da mãe (Piccinini *et al.*, 2004). Diversos autores têm enfatizado que a relação da mãe com o bebê existe antes até da própria gravidez, nas fantasias da mulher relacionadas com a possibilidade de ter um filho. Na gestação, além do corpo da gestante encarregar-se do crescimento físico do feto, acontece, no seu psiquismo, a formação da idéia de ser mãe, a construção de uma imagem mental

do bebê e sua interação com ele, processo esse denominado de vinculação ao bebê imaginário (Lebovici, 1987 *apud* Ferrari *et al.*, 2007; Piccinini *et al.*, 2004).

A capacidade de gerar um bebê é vista como um milagre. As mulheres enquanto grávidas falam da sua experiência com certo deslumbramento, caracterizando esta fase como um momento único e cheio de surpresas. O fato de gerar um bebê dentro de seu próprio corpo, a coloca numa posição privilegiada frente às outras pessoas (Ferrari *et al.*, 2007), tal como podemos observar neste comentário:

*“Um dia passou em minha vida um anjo e habitou-se em meu ser, foram meses de felicidade e de amor. (...) pois aprendi o que é o amor e curti cada momento feliz apesar de saber que não era tão eterno em minha vida e sim eterno na lembrança.”* (Amélia)

Interessante também é que completar a família para a grande maioria de nossas entrevistadas foi ter somente um filho saudável. A análise empreendida nos apontou que depois de ter um filho saudável, a maioria opta por não tentar outra gestação, tais como podemos perceber nas frases a seguir:

*“Por já ter 42 anos e uma filha de 8 anos. Não sei se quero realmente ‘começar tudo de novo’.”* (Andrea)

*“Hoje tenho um menino, de dois anos totalmente saudável. Se já tive um filho saudável, para quê me arriscar novamente?”* (Lucília)

Após o AG, nasceram 22 crianças saudáveis (pelo assinalado pelas mães); uma com DTN (o mesmo problema da gestação anterior); houve um aborto provocado e três abortos espontâneos e, finalmente, oito mulheres estão planejando uma nova gestação.

Em relação ao apoio procurado após o impacto do diagnóstico da anomalia congênita e do óbito do filho: 32,4% (11/34) grafaram o apoio da religião; 26,5% (9/34) de psicólogo, 32,4% (11/34) da família e, 26,5% (9/34) marcaram que não tiveram apoio algum, mas que precisaram. Algumas assinalaram mais de uma resposta. Notamos, no espaço destinado aos comentários, entretanto, que um maior número de entrevistadas declarou ter se apoiado na religião, se comparado com o registrado na questão estruturada.

Um outro elemento, presente nos comentários livremente feitos por nossas entrevistadas, é a noção de Deus como o criador do mundo e responsável pela história. Além disso, há uma forte crença na providência divina, pois Deus continua envolvido com a Sua criação, dando continuidade a ela. Por isso, para algumas destas mulheres, em tudo o que acontece existe o objetivo de Deus, mesmo que o homem o desconheça. Tais colocações encontram respaldo em trabalhos como o de Martins (2003), que se centra nas tradições culturais que modulam visões médicas acerca das malformações congênitas. Os trechos abaixo ilustram bem a questão:

*“(...) pois sei que hoje ele esta feliz nos braços de Deus, e que um dia Deus irá me abençoar, que um dia irei ser mãe, mas no tempo de Deus.” (Amélia)*

*“Tem coisas que nós não entendemos, mas temos que aceitar. O que aconteceu nem eu e nem os médicos entenderam muito bem. Nem os médicos chegaram a um diagnóstico certo. Mas depois pude ver que Deus fez a escolha certa.” (Rejane)*

*“Ouvia a oração do padre Marcelo Rossi.” (Elza)*

*“Perdi meu filho porque Deus quis assim. Hoje eu vejo que para ele foi melhor assim porque hoje ele está com Deus. Sei*



*que vocês do IFF fizeram o que puderam, mas o maior que é Deus quis assim.” (Roberta)*

*“E tive muita ajuda espiritual com Sr Jesus Cristo, pois foi um grande auxílio para a minha recuperação.” (Sofia)*

*“[Sobre a certeza de que o problema não acontecerá de novo] porque posso todas as coisas, Naquele que me fortalece - ‘Jesus’.” (Leilane)*

A gestação não planejada é freqüente. Em nosso estudo, verificando todos os prontuários relativos aos anos 2002 e 2003 de mulheres encaminhadas para o ambulatório de AG (160) encontramos: 55,6% (89/160) gestações não planejadas; 25,6% (41/160) planejadas, e 18,8% (30/160) não definidas pelo prontuário.

Segundo Dourado e Peloso (2007), a aceitação da gestação ganha significado especial quando sua ocorrência é atribuída a um desejo divino. A religião não impede que problemas aconteçam na vida das pessoas, mas constitui-se em um recurso nos momentos de dificuldade, estando geralmente exacerbado em casos de doenças. Ela funciona atribuindo significado aos acontecimentos, encorajando e fornecendo recursos para enfrentar o sofrimento.

A religião passa então a ocupar um lugar central nesse processo. Nos comentários das mulheres, a "vontade de Deus", seu poder e sabedoria foram referências freqüentes, traduzindo a importância desses valores no seu processo de produção de sentidos e podendo demonstrar a dificuldade de apoiar-se no saber médico, científico. Este saber, divulgado através de palavras e condutas biomédicas, que às vezes não são compreendidos ou aceitos ou não oferecem uma resposta a suas questões, pode permanecer mais distante delas que os mistérios da religião (Moura e Araújo, 2005; Battikha *et al.*, 2007).

#### **4.4 – Adendo**

Conforme já exposto, ao final da entrevista estruturada deixamos um espaço aberto para comentários. Nos itens anteriores, tais comentários foram usados à guisa de ilustração e também porque integraram a análise realizada, porém à medida que processávamos esta análise certos temas surgiram espontaneamente e de forma recorrente, sem que tivessem sido contemplados na estruturação das perguntas fechadas.

Este adendo trata de dois deles, que nos pareceram importantes de serem apresentados. O primeiro se remete ao entendimento do AG como um tratamento genético e, o segundo, especifica a insatisfação com assistência periparto.

##### **4.4.1 - Genética como tratamento**

O progresso das pesquisas em genética e sua divulgação provocaram uma verdadeira revolução nas biociências. Jornais, revistas, televisão divulgam novas descobertas sobre os genes e sua função, ampliando as expectativas públicas de controle, melhoria e até cura para doenças marcadas pela cronicidade e mortalidade.

Fortalecendo o imaginário coletivo, a chamada nova genética lança para a sociedade a noção de que conhecer as nossas suscetibilidades genéticas ou nossos fatores particulares de risco genético pode nos preparar para enfrentarmos os fantasmas que as doenças sempre significaram para o homem (Le Goff, 1991), talvez, até “driblar” o destino, prevenindo a instalação de uma doença e, em

conseqüência, ofertando instrumentos para melhor se gerir o “capital saúde” (Ruffié, 1993 *apud* Cardoso, 2000).

Gerir as condições de risco para ganhar um filho saudável é o que parece estar em jogo nas consultas de AG. Como já apontado, a vivência de ter um filho com anomalia congênita, independente da causa e da possibilidade de sua recorrência, muitas vezes transforma o risco discutido no âmbito do processo de AG numa doença, antecipando a necessidade de tratamento e cura. As duas observações abaixo simbolizam este tipo de entendimento:

*“Pretendo engravidar ainda em 2008 com as dicas de tratamento dadas pela genética do IFF.”* (Creuza)

*“Hoje pretendo ter filhos e se for necessário por eu ter passado por esse problema gostaria muito de fazer um tratamento no instituto.”* (Livia)

Na imaginação geral, a genética humana, enquanto ciência, já teria nos colocado num mundo onde testes e tratamentos estariam disponíveis para a maioria das doenças. Os resultados reais e as possibilidades de intervenção, no entanto, são bem mais modestos (Melzer e Zimmern, 2002).

#### **4.4.2 - Assistência ao parto e pós-parto**

Percebemos, em vários comentários, a revolta das mulheres por terem sido submetidas ao parto vaginal ao invés da cesariana<sup>3</sup> e a falta de organização de infra-estrutura hospitalar e da equipe que as atendeu.

---

<sup>3</sup> Em qualquer das causas de morte fetal intra-útero, no segundo e terceiro trimestre, quando a explusão do feto não ocorre espontaneamente, está indicada a indução do parto por via baixa

É comum as mulheres reclamarem muito do parto, mas geralmente esse trauma é suplantado por receberem uma recompensa: o bebê. No caso das mulheres do nosso estudo, não houve o prêmio, então a lembrança do parto ficou marcada pela indignação. Os trechos a seguir espelham bem esse sentimento:

*“No dia da minha internação, eu já havia estado no Fernandes Figueira pela manhã, fui fazer a marcação da cesárea e já não me sentia bem. (...) A doutora que estava de plantão me examinou e falou que eu estava com 1 cm de dilatação. Ela disse: ‘Fará repouso absoluto até a data da cesárea’ [10 dias após]. A partir das 13h passei a sentir contrações. (...) Me levaram de volta e informaram que eu iria fazer a cesárea naquele dia.” (Tarciana)*

*“Ao sentir os primeiros sintomas, dirigi-me imediatamente ao hospital. (...) Fui enviada de volta para casa por estar, segundo eles, em falso trabalho de parto. Retornei mais tarde, pois as contrações tornavam-se mais constantes e as dores insuportáveis. Quando fui finalmente internada, os médicos custaram a realizar a cesariana, insistindo num parto normal de uma criança cujos ossos desmembravam-se ao manuseio e de uma parturiente com apenas 1 cm de dilatação. Somente resisti por recomendação da minha médica particular que insistia que ter o bebê no instituto seria importante para as investigações do caso pela genética.” (Andrea)*

*“Quando fizemos a intervenção [interrupção de gravidez de feto com anencefalia] colocaram cytotec para induzir o parto, e o bebê já estava morto na minha barriga. Tudo foi muito dolorido pra mim. E logo depois fizeram uma curetagem. Deveriam ter feito logo tudo sobre o efeito da anestesia. Parecia que estavam com preguiça de me atender. Depois me colocaram numa enfermaria com várias mulheres que tinham acabado de ter bebês. Foi uma experiência horrível.” (Alba)*

---

(Lewin e Mirlesse, 2002; Orozco, 2007). É importante o parto vaginal para o futuro reprodutivo, sobretudo em casos de interrupção da gestação no segundo trimestre. As pacientes que possuem uma cesariana prévia, quando submetidas ao trabalho de parto, apresentam risco cerca de duas vezes maior de ruptura uterina e também maiores riscos de complicações fetais, quando comparadas a pacientes que são submetidas à cesariana eletiva (Martins - Costa *et al.*, 2002).

*“Quando interrompi minha gestação fiquei no quarto junto com outras mães que tinham tido bebê. Isso foi o que mais me incomodou. E fiquei muito mal vendo outras mulheres com seus bebês. Por isso acho que deveriam separar os casos.”* (Fernanda)

*“Após a perda do bebê, o que foi um duro golpe em nossas vidas (...) mesmo diante do quadro que o bebê apresentava [múltiplas malformações] os médicos optaram para fazer o ‘parto normal’ fazendo com que meu sofrimento multiplicasse, pois não havia nenhuma possibilidade de acontecer e não havia dilatação (...) tendo que agüentar o peso de um homem de mais de 100 kg, que seria um dos médicos, para forçar o ‘parto normal’ e que após este momento desmaiei, e os médicos resolveram fazer a cesariana.”* (Hilda)

*“Sofri muito, quase morri, porque eu falava que estava sentindo muita dor e a médica me disse que eu estava sentindo uma simples colicazinha. (...) Sofri muito para eu ganhar esse bebê, foi uma experiência muito chocante.”* (Telma)

Hoje, o parto normal é visto como sinônimo de sofrimento e a cesárea uma panacéia milagrosa e sofisticada, que pode ser vendida e comprada sem maiores conseqüências (Dias e Deslandes, 2004). Isto se dá pela falta de informações sobre os riscos envolvidos nos procedimentos relacionados ao parto e nascimento para a população geral.

A cesariana é um procedimento cirúrgico e, como tal, apresenta seus riscos maternos e fetais. A decisão pelo nascimento via alta deve ser tomada em situações especiais, pelo médico, quando os riscos do procedimento sejam suplantados pelos benefícios (Martins - Costa *et al*, 2002).

Segundo o Conselho Federal de Medicina, as repercussões do aumento do número de cesarianas são bastante sérias: elas acarretam quatro vezes mais risco de infecção puerperal; três vezes mais risco de mortalidade e morbidade materna;

aumento dos riscos de prematuridade e mortalidade neonatal; recuperação mais difícil da parturiente; maior período de separação entre mãe / bebê com retardo do início da amamentação e, por fim, elevação de gastos para o sistema de saúde (Hotimsky *et al.*, 2002).

Assim, torna-se relevante uma reflexão acerca da assistência voltada para esse grupo, uma vez que os serviços se mostram frágeis e desorganizados diante de eventos como os aqui discutidos. Em nosso estudo deparamo-nos com declarações que demonstram a lacuna de assistência ao iniciar o trabalho de parto, o parto e o pós-parto.

O processo de dar à luz cria momentos de grande vulnerabilidade e solidão, requerendo o apoio dos profissionais nos quais confia. Faz-se, portanto, necessário vislumbrar um cuidado médico-hospitalar mais efetivo, especialmente nos casos semelhantes aos aqui retratados. Torna-se premente explicar a importância de realizar o parto vaginal em casos de natimortos ou fetos com anomalias congênitas letais e garantir um pós-parto, para aquelas cujos filhos evoluíram para óbito, num local afastado das demais que tiveram seus filhos sem intercorrências.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

Estudos anteriores assumem que o diagnóstico e risco de recorrência precisam ser acuradamente lembrados visando a tomada das decisões reprodutivas. O sucesso do AG era medido pela lembrança condizente das informações após seu término (Kessler, 1989). A maioria das investigações constatou que casais com alto risco de ter filhos afetados são mais propensos a desistir de uma reprodução futura do que aqueles com baixo risco (Lippman-Fraser, 1979a). Em seguida, surgiram estudos que mostravam que o importante para o planejamento reprodutivo era a interpretação do risco (Wertz *et al.*, 1986; Ekwo *et al.*, 1987).

No nosso caso, tanto a lembrança do risco numérico como a interpretação do risco foram condizentes com as informações prestadas respectivamente em aproximadamente 53% e 56%, mas não observamos desistência de ter filhos em função de um alto risco de recorrência. Das entrevistadas, somente cinco apresentavam esse alto risco, sendo que: uma teve filho; duas grafaram estar tentando engravidar; uma não teve filho, mas analisando outras questões percebemos o desejo de ainda tê-lo, e uma não teve filho, porém já tinha filho saudável e assinalou ter família completa. Temos, entretanto, que considerar que o número de nossas entrevistas foi pequeno.

A correlação entre risco e reprodução está longe de ser perfeita. A maioria dos artigos que trata de decisões reprodutivas após o AG, em relação ao risco genético, tem negligenciado pelo menos dois problemas. Primeiro, em um serviço

de AG não diretivo, o sucesso deste não pode ser medido somente avaliando as ações reprodutivas subseqüentes dos clientes, porque suas decisões são baseadas em múltiplas variáveis que transcendem os fatos médicos (Abramovsky *et al.*, 1980; Sommer *et al.*, 1988; Lippman-Hand e Fraser, 1979b). Segundo, os estudos não avaliam como a decisão reprodutiva foi feita e sim o número de filhos após o AG. Para Lippman-Hand e Fraser (1979b) parece prematuro assumir que exista uma correlação causal entre risco e reprodução.

A nossa impressão, corroborada por estudos de Frets e Niermeijer (1990), é que o fator que realmente norteia a reprodução futura é o desejo de ter filhos. Embora pareça lógico não ter filhos frente ao alto risco genético, reconhecemos que o problema é bem mais multifacetado, uma vez que não ter filhos pode representar uma condição indesejável e intolerável. Esta impressão baseou-se no fato de termos encontrado somente 20,6% (7/34) mulheres que não tiveram filhos após o AG, sendo que quatro já haviam tido filhos saudáveis e as três restantes ainda pensavam na possibilidade de uma nova gestação.

Os pesquisadores geralmente pensam que as decisões reprodutivas devem estar em conformidade com o estado de risco dos casais. Colocam como tendo uma atitude racional ou responsável aqueles com alto risco, isto é, acima de 10%, que optam por evitar a gestação e se conformam com a situação (Lippman-Hand e Fraser, 1979b).

A experiência da decisão muito difícil não implica que a informação ofertada foi percebida como inútil, e a avaliação de que foi útil não implica que a decisão foi vivenciada de forma mais fácil. A utilidade das informações e a dificuldade para a tomada de decisões devem ser consideradas como construções independentes. A



dificuldade de decisão está provavelmente mais relacionada com o diagnóstico de anomalias congênitas; com a limitação do conhecimento biomédico atual sobre muitas delas; com os riscos de recorrência entendidos como pouco precisos, e, por fim e talvez não menos importante com os dilemas morais que envolvem algumas decisões (Shiloh *et al.*, 2006).

A maioria dos casais passa por um processo de decisão geralmente desestruturado. As decisões reprodutivas após o AG são decisões emocionais, além disso, os motivos subjacentes ao desejo de ser pais são na maioria das vezes inconscientes. O uso da cognição pode servir como defesa contra as freqüentes emoções ambivalentes que envolvem o processo de decisão reprodutiva (Frets *et al.*, 1991).

Para alguns casais o processo de decisão pode ser tão difícil que eles se mantêm indecisos. Segundo revisão feita por Frets e Niermeijer (1990), a proporção de indecisos após o AG foi similar entre os artigos avaliados. Os autores assinalam que somente a pesquisa realizada por Emery e colaboradores em 1979 não encontrou nenhum casal indeciso após dois anos do AG. Os autores acreditam que isto foi porque os clientes foram atendidos três vezes neste intervalo, o que deve ter proporcionado apoio adicional ao processo de decisão reprodutiva.

Sabe-se que muitas perguntas deixam de ser feitas pelo choque da informação ou por não se saber o que e como perguntar. Depois do primeiro impacto, quando começa a reflexão sobre as informações recebidas, surgem vários questionamentos. Por isso, as informações devem ser dadas de forma gradativa e constante, respeitando o ritmo, a individualidade e o tempo de cada

família, já que, normalmente, ninguém está preparado para saber tudo de uma só vez (Sunelaitis *et al.*, 2007).

O consultor genético deve explorar os sentimentos de seu cliente sobre a magnitude do risco genético e o que o nascimento de uma criança com anomalia congênita significará para a sua família. Os pais devem ser encorajados a verbalizar suas preocupações sobre as possibilidades de gerar outra criança com o mesmo problema e a explorar as diferentes opções disponíveis para eles. Só assim podem fazer escolhas as mais conscientes possíveis e lidar com as conseqüências a longo prazo dessas decisões (Ekwo *et al.*, 1987).

Em vista dos objetivos do AG, o Comitê de Genética Humana da Organização Mundial de Saúde recomenda que os serviços de AG organizem investigações de *follow-up* para melhor avaliar o comportamento de seus clientes. Os dados servirão para auxiliar os consultores a melhorar a eficácia do AG que realizam e os novos contatos com os clientes poderão ser de grande valia para dar complementaridade ao processo. (Abramovsky *et al.*, 1980).

Com este trabalho percebemos que as nossas pacientes entrevistadas ainda permanecem com muitas dúvidas, o que nos sugere a importância de oferecermos consultas de seguimento.

Devemos, assim, discutir formas de reforçar os componentes de esclarecimento e de apoio as pacientes do IFF cujos fetos foram diagnosticados como tendo anomalias congênitas, a fim de aumentar a eficiência visando estreitar as relações entre equipe de saúde e clientes. Para isso sugerimos: a) consultas de seguimento para as participantes desse estudo e também para as mulheres que estão, atualmente, no processo de AG; b) o envio de um resumo por escrito dos

principais pontos abordados durante a consulta, para aquelas que não o receberam anteriormente, para reforçar o conhecimento existente ou relembrar as informações esquecidas e, c) fornecer sistematicamente suporte psicológico e social de qualidade durante todo o processo de AG. É importante também tentar melhorar os cadastros das pacientes para podermos localizá-las com maior facilidade caso seja necessário.

**REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS\* :**

Abramovsky I, Godmilow L, Hirschhorn K, Smith H Jr. Analysis of a follow-up study of genetic counseling. *Clinical Genetics* 1980; 17(1): 1-12.

Arruda DC, Marcon SS. A família em expansão: experienciando intercorrências na gestação e no parto do bebê prematuro com muito baixo peso. *Texto contexto – enferm* 2007, 16 (1):120-128.

Aylsworth AS. Genetic counseling for patients with birth defects. *The Pediatric Clinics of North America* 1992; 39 (2):229-253.

Battikha EC, Faria MCC, Kopelman BI. As representações maternas acerca do bebê que nasce com doenças orgânicas graves. *Psicologia: Teoria e Pesquisa* 2007; 23(1): 17-24.

Brunoni D. Aconselhamento Genético. *Ciênc. Saúde Coletiva* 2002; 7 (1):101- 107.

Brunoni D. Estado atual do desenvolvimento dos serviços de genética médica no Brasil. *Revista Brasileira de Genética* 1997; 20 (1 supl): 11-23.

Carakushansky G. Aconselhamento Genético. In: *Doenças Genéticas em pediatria*. Rio de Janeiro: Editora Guanabara Koogan S.A.; 2001a.p. 417-423.

Carakushansky G. Diagnóstico Dismorfológico em Pediatria. In: *Doenças Genéticas em pediatria*. Rio de Janeiro: Editora Guanabara Koogan S.A.; 2001b.p. 75-86.

Carakushansky G, Kahn E. Modelo Multifatorial de Doenças Pediátricas Comuns. In: *Doenças Genéticas em pediatria*. Rio de Janeiro: Editora Guanabara Koogan S.A.; 2001.p. 50-55.

Cardoso MHCA. História e medicina: a herança arcaica de um paradigma. *História, Ciências, Saúde – Manguinhos* 2000; 6(3): 551-575.

Castiel L, Guilam MCR, Silva PRV, Sanz J. Os riscos genômicos e a responsabilidade pessoal em saúde . *Revista Panam Salud Publica* 2006; 19 (3): 189-197.

---

\* As normas para elaboração das referências seguem as adotadas pelo Programa de Pós-Graduação em Saúde da Criança e da Mulher, fundamentadas naquelas propostas pelos Cadernos de Saúde Pública, publicação da Escola Nacional de Saúde Pública, da Fundação Oswaldo Cruz.

Castilla EE, Lopez-Camelo JS, Paz JE & Orioli IM. Introducción. In: Dutra, MG (org). *Prevenção primária de los defectos congénitos*. Rio de Janeiro: Ed. FIOCRUZ, 1996.p.11-17.

Datasus. Banco de dados do Sistema único de Saúde: Informações de saúde (epidemiológicas e morbidade; estatísticas vitais – mortalidade e nascidos vivos) <http://w3.datasus.gov.br/datasus/datasus.php?area=359A1B0C0D0E0F359G3H0I1Jd1L2M0N&VInclude=../site/menuold.php> (acessado em 08/mar/2007).

Dias MAB, Deslandes SF. Cesarianas: percepção de risco e sua indicação pelo obstetra em uma maternidade pública no Município do Rio de Janeiro. *Cad. Saúde Pública* 2004, 20 (1): 109-116.

Dourado VG, Peloso SM. Gravidez de alto risco: o desejo e a programação de uma gestação. *Acta Paul Enferm* 2007; 20 (1): 69-74.

Ekwo EE, Kim J, Gosselink CA. Parental perceptions of the burden of genetic disease. *American Journal of Medical Genetics* 1987; 28(4): 955-963.

Ferrari AG, Piccinini CA, Lopes RS. O bebê imaginado na gestação: aspectos teóricos e empíricos. *Psicologia em Estudo* 2007; 12 (2): 305-313.

Ferraz VEF. Aconselhamento genético. *Boletim da Biblioteca Virtual de Saúde reprodutiva* 2003; 4(1).

Fontana A, Frey JH. Interviewing: The art of science. In: Denzin NK, Lincoln S, editors. *Collecting and interpreting qualitative materials*. London: Sage; 1998.p.47-78.

Fraser FC. Genetic counseling. *Am J Hum Genet* 1974; 26(5): 636-661.

Frets PG, Niermeijer MF. Reproductive planning after genetic counselling: a perspective from the last decade. *Clinical Genetics* 1990; 38(4): 295-306.

Frets PG, Verhage F, Niermeijer MF. Characteristics of the postcounseling reproductive decision-making process: an explorative study. *American Journal of Medical Genetics* 1991; 40(3): 298-303.

Gleiser S. *Resposta ao Aconselhamento Genético [ Tese de mestrado]*. Rio de Janeiro. Universidade Federal do Rio de Janeiro, 1986.

Gomes AG, Piccinini CA. A ultra-sonografia obstétrica e a relação materno-fetal em situações de normalidade e anormalidade fetal. *Estudos de Psicologia* 2005; 22(4): 381-393.

Guerra FAR. *Avaliação das Informações sobre Defeitos Congênitos no Município do Rio de Janeiro através do SINASC [Dissertação de Doutorado]* . Rio de Janeiro:

Pós- Graduação em Saúde da Criança e da Mulher, Instituto Fernandes Figueira, FIOCRUZ; 2006.

Guilam MCR. O discurso do risco na prática de aconselhamento genético pré-natal [Dissertação de Doutorado]. Rio de Janeiro: Pós-Graduação em Saúde Coletiva, Universidade do Estado do Rio de Janeiro;2003.

Hallowell N, Statham H, Murlon F, Green J, Richards M. "Talking about chance": the presentation of risk information during genetic counseling for breast and ovarian cancer. *Journal of Genetic Counseling* 1997; 6(3): 269-286.

Harper PS. Genetic counselling: an introduction. In: *Practical Genetic Counselling*. London: Edward Arnold (editora); 2004.p.3-20.

Horovitz DDG. Atenção aos Defeitos Congênitos no Brasil: Propostas para Estruturação e Integração da Abordagem no Sistema de Saúde [Dissertação de Doutorado]. Rio de Janeiro: Instituto de Medicina Social. Universidade do Estado do Rio de Janeiro; 2003.

Horovitz DDG, Cardoso MHCA, Llerena Jr JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica. *Cad. Saúde Pública* 2006; 22(12): 2599-2609.

Horovitz DDG, Llerena Jr JC, Mattos RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Cad. Saúde Pública* 2005; 21(4):1055-1064.

Hotimsky SN, Rattner D, Venancio SI, Bógus CM, Miranda MM. O parto como eu vejo... ou como eu o desejo? Expectativas de gestantes, usuárias do SUS, acerca do parto e da assistência obstétrica. *Cad. Saúde Pública* 2002; 18(5): 1303-1311.

Instituto Fernandes Figueira. Boletim de produção de serviços. Arquivo nosológico. Rio de Janeiro: 2007 (gerado em 16/mar/2007).

Instituto Fernandes Figueira. Informe ECLAMC. Departamento de Genética Médica. Rio de Janeiro: 2008 (gerado em 03/mar/2008).

Jones KL. Incluindo a abordagem e a classificação dismorfológica [Introdução]. In: *Smith Padrões Reconhecíveis de Malformações Congênitas*. São Paulo: Editora Manole Ltda; 1998.p.1-7.

Kaplan A. *The conduct of inquiry*. Scranton: Chandler; 1964.

Kessler S. Psychological aspects of genetic counseling: VI. A critical review of the literature dealing with education and reproduction. *American Journal of Medical Genetics* 1989; 34(3): 340-353.

Kessler S, Levine EK. Psychological aspects of genetic counseling. IV. The Subjective assessment of probability. *American Journal of Medical Genetics* 1987; 28: 361-370.

Kessler S, Kessler H, Ward P. Psychological aspects of genetic counseling. III. Management of guilt and shame. *Am J Med Genet* 1984; 17: 673-697.

Le Goff J. Apresentação. In: Le Goff J, organizador. *As doenças têm história*. Lisboa: Terramar; 1991.p.7-8

Lewin F, Mirlesse V. Aspects techniques de la prise en charge des interruptions de grossesse pour pathologie fetale. In: Mirlesse V, org. *Interruption de grossesse pour pathologie fetale*. Paris: Flammarion; 2002.p.40-43.

Lewis LJ. Modely of genetic coueseling and their effects on multicultural genetic coueseling. *Journal of Genetic Counseling* 2002; 11(3): 193-212.

Lippman-Hand A, Fraser FC. Genetic counseling – the postcounseling period: I. Parents' perceptions of uncertainty. *American Journal of Medical Genetics* 1979a; 4(1): 51-71.

Lippman-Hand A, Fraser FC. Genetic counseling –the postcounseling period: II. Making reproductive choices. *American Journal of Medical Genetics* 1979b; 4(1): 73-87.

Llerena Jr JC. Genética médica, sistema único de saúde brasileiro (SUS) e integralidade na atenção e no cuidado à saúde. *Ciênc Saude Coletiva* 2002; 7(1): 21 – 25.

Martins AJ. Em contato com as doenças genéticas. Tradições culturais e reflexões presentes no discurso de profissionais médicos do Instituto Fernandes Figueira [Dissertação de Mestrado]. Rio de Janeiro: Pós-graduação em Saúde da Criança e da Mulher, Instituto Fernandes Figueira, FIOCRUZ,2003.

Martins APV. Gênero, ciência e cultura. In: *Visões do feminismo: a medicina da mulher nos séculos XIX e XX*. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz; 2004. p.21-61.

Martins- Costa SH, Hammes LS, Ramos JG, Arkader J, Corrêa MD, Camano L. Cesariana – Indicações. [Projeto Diretrizes] 2002. [http://www.projetodiretrizes.org.br/projeto\\_diretrizes/032.pdf](http://www.projetodiretrizes.org.br/projeto_diretrizes/032.pdf) (acessado em 20/jan/2008).

Melzer D, Zimmern R. Genetics and medicalisation. *BMJ* 2002; 324 (7342):863-864.

Miles MB, Huberman MA. *Qualitative data analysis*. London: Sage; 1994.

Moura SMSR, Araújo MF. Produção de sentidos sobre a maternidade: uma experiência no Programa Mãe Canguru. *Psicol. estud.* 2005; 10 (1): 37-46.

Nazer J, Castillo S, Cifuentes L, Ruiz G, Pizzaro MT, Parada L. Incidence of congenital malformations in Chile from 1969 to 1986. Results of a Latin- American collaborative study. *Ver Med Chil* 1989; 117 (2): 219-227.

Novaes HMD. Social impacts of technological diffusion: prenatal diagnosis and induced abortion in Brasil. *Social & Medicine* 2000; 50: 41-51.

Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Fundamentos de Citogenética Clínica. In: Thompson & Thompson genética médica. Rio de Janeiro: Editora Guanabara Koogan; 2002a.p.118-137.

Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Padrões de Herança Monogênica. In: Thompson & Thompson genética médica. Rio de Janeiro: Editora Guanabara Koogan; 2002b.p.45-68.

Orozco LT. Interrupção da gravidez com feto morto e retido. In: Faundes A, editor. *Uso do Misoprostol em Obstetrícia e Ginecologia, 2007* [texto on-line]. [http://www.cemicamp.org.br/Manual\\_Misoprostol\\_Portugues.pdf](http://www.cemicamp.org.br/Manual_Misoprostol_Portugues.pdf) (acessado em 27/jan/2008).

Pappas DJH e McCoy MC. Grief Counseling. In: Kuller JA, Chescheir NC, Cefalo R (eds). *Prenatal Diagnosis & Reproductive Genetics*. Missouri: Editora Mosby; 1996.p.70-76.

Paskulin GA. Casuística e caracterização das patologias hereditárias em um hospital pediátrico [Dissertação de Mestrado]. Porto Alegre: Mestrado em Genética e Biologia Molecular, Universidade Federal do Rio Grande do Sul; 1989.

Penchaszadeh VB. Delivery of Genetics Services in Developing Countries. In: Khoury, MJ; Burke W; and Thomson, EJ. *Genetics and Public Health in the 21<sup>st</sup> Century Using Genetic Information to Improve Health and Prevent Disease*. New York: Oxford University Press; 2000.p.301-327.

Penchaszadeh VB. Genetic Services in Latin America. *Community Genetics* 2004; 7 (2-3): 65-69.

Penchaszadeh VB. Genética y salud pública. *Bol Oficina Sanint Panam* 1993;115 (1): 1-11.

Piccinini CA, Gomes AG, Moreira LE, Lopes RS. Expectativas e sentimentos da gestante em relação ao seu bebê. *Psic.: Teor. e Pesq.* 2004; 20(3): 223-232.

Pina-Neto JM, Petean EB. Genetic counseling follow-up – a retrospective study with a quantitative approach. *Genetic and Molecular Biology* 1999; 22(3): 295-307.



Portaria nº 2380 dispõe sobre a instituição do Grupo de Trabalho de Genética Clínica. Diário oficial da união 2004; 28 out.

Powell-Griner E, Woollbright A. Trends in infant deaths from congenital anomalies: results from England and Wales, Scotland, Sweden and the United States. *Int J Epidemiol* 1990; 19 (2): 391-398.

Processo nº. 9591. Decisão judicial e alvará de autorização para interrupção de gravidez. Juízo de Direito da 34ª Vara Criminal do Estado do Rio de Janeiro 1996; 12 jun.

Schroer RJ, Stevenson RE. An approach to postnatal diagnosis. In: Stevenson RE, Hall JG. *Human Malformations and related anomalies*. New York and Oxford: Oxford University Press;1993.p.209-218.

Shiloh S, Gerad L, Goldman B. The facilitating role of information provided in genetic counseling for conselees' decisions. *Genetics in Medicine* 2006; 8(2):116-124.

Sommer M, Mustonen H, Norio R. Evaluation of genetic counselling: recall of information, post-counselling, reproduction, and attitude of the counselles. *Clinical Genetic* 1988; 34 (6): 352-365.

Sunelaitis RC, Arruda DC, Marcom SS. A repercussão de um diagnóstico de síndrome de Down no cotidiano familiar: perspectiva da mãe. *Acta Paul Enferm* 2007; 20(3): 264-271.

Targum SD. Psychotherapeutic considerations in genetic counseling. *Am J Med Genet* 1981; 8: 281-289.

Wertz DC, Sorenson JR. Client reactions to genetic counseling: self-reports of influence. *Clinical Genetics* 1986; 30(6): 494-502.

Wertz DC, Sorenson JR, Heeren TC. Clients' interpretation of risks provided in genetic counseling. *Am J Hum Genet* 1986; 39(2): 253-264.

World Health Organization. Primary health care approaches for prevention and control of congenital disorders and disability. Report. Geneva; 2000.

Yin RK. Case study research. Design and methods (applied social research methods). London: Sage Publications; 2002.

## **APÊNDICES E ANEXO**

**Apêndice 1**

Ficha de Captação: número \_\_\_\_\_

Nome: \_\_\_\_\_

Prontuário: \_\_\_\_\_ Idade quando teve o bebê: \_\_\_\_\_

Estado civil:  solteira  casada  união estável  
 separada/divorciada  viúva

Município/Estado que reside: \_\_\_\_\_

Bairro que reside: \_\_\_\_\_

Instrução da paciente:

 menos que 4 anos  de 5 a 8 anos  de 9 a 11 anos  
 superior incompleto  superior completo  Pós- graduação

Instrução do parceiro:

 menos que 4 anos  de 5 a 8 anos  de 9 a 11 anos  
 superior incompleto  superior completo  Pós- graduaçãoQuantas gestações anteriores a esta estudada:  1  2  3  4 ou maisQuantos RN vivos:  1  2  3  4 ou maisQuantos abortos espontâneos:  1  2  3  4 ou maisQuantos abortos provocados:  1  2  3  4 ou mais

Com quantas semanas gestacionais veio para o IFF:

A gestação foi planejada:  sim  não

Qual foi o motivo do encaminhamento ao IFF:

Quantas consultas de pré-natal no IFF:  1  2  3  4  5  6  7  8  > 8Teve consulta na medicina fetal:  sim  nãoTeve consulta no pré-natal da genética:  sim  nãoTeve consulta na perinatologia:  sim  não

Teve consulta em alguma outra especialidade? Qual? \_\_\_\_\_

Fez algum exame invasivo? Qual? \_\_\_\_\_

O bebê nasceu:  vivo  morto

A genética foi ver o bebê no berçário:  sim  não

Existe informação sobre a etiologia e sobre o risco de recorrência pela obstetrícia ou neonatologia? Qual? \_\_\_\_\_

Qual foi o tempo entre o óbito e a 1ª consulta da genética pós-natal :

Quantas consultas teve no pós-natal da genética? \_\_\_\_\_

Quando foi a data da primeira consulta de AG e da última? \_\_\_\_\_

Existe história na família de anomalia congênita? Qual? \_\_\_\_\_

Na consulta do pós-natal, o que foi realizado:

Radiografia de coluna  Ultrassonografia renal  Cariótipo  \_\_\_\_\_

Qual foi o risco fornecido:

desprezível  baixo (<5%)  entre 5 e 10%  entre 0 a 25%  25%  50%

inconclusivo  outro \_\_\_\_\_

O risco foi:  exato  estimado  não definido

Qual a etiologia:

monogênica  cromossômica  multifatorial  ambiental  desconhecida

A condição é passível de algum diagnóstico pré-natal? Qual? \_\_\_\_\_

Foi entregue laudo definitivo:  sim  não

Qual o 1º diagnóstico: \_\_\_\_\_

Qual o diagnóstico final: \_\_\_\_\_

Há dados de outra gestação no IFF após esta:  sim  não

Que médicos da genética participaram da consulta de AG : \_\_\_\_\_

Informações relevantes: \_\_\_\_\_

---

## Apêndice 2

### As perguntas a seguir são relacionadas à gestação que a fez vir para o atendimento no IFF (Instituto Fernandes Figueira).

1) A senhora foi informada da gravidade do problema no bebê enquanto estava grávida? Por quem? Pode marcar mais de uma.

- Não.
- Sim,
  - pelo médico que fez a ultrassonografia fora do IFF.
  - pelo médico que fez a ultrassonografia no IFF.
  - pelo médico obstetra que fazia meu pré-natal antes de vir para o IFF.
  - pelo médico obstetra que fazia meu pré-natal no IFF.
  - pelo médico da genética.
  - pela Dra Olga.
  - outro. Quem? \_\_\_\_\_

2) Alguém sugeriu que era melhor a senhora não ter esse bebê (interromper a gravidez). Quem? Pode marcar mais de uma.

- Sim, meu companheiro.
- Sim, meus amigos.
- Sim, outros familiares.
- Sim, o médico de antes do IFF.
- Sim, o médico obstetra do IFF.
- Sim, o médico da genética.
- Sim, outro. Quem ? \_\_\_\_\_
- Ninguém falou, mas eu pensei.
- Não.

3) A senhora trabalhava ou estudava quando soube do problema do bebê?

- Sim.
- Não.

### As perguntas a seguir são referentes à época após o nascimento do seu bebê no IFF.

4) A senhora viu o bebê? Pode marcar mais de uma.

- Sim.
- Não, mas meu companheiro viu.
- Não, porque não me mostraram.
- Não, porque eu não quis.

5) A senhora foi informada, ainda na maternidade, de qual foi a causa da morte do bebê? Por quem? Pode marcar mais de uma.

- Sim, pelo médico da obstetrícia.
- Sim, pelo médico do berçário.
- Sim, pelo médico da genética.
- Não me informaram nada.
- Me disseram que para saber a causa da morte do bebê só autorizando a autópsia.
- Me disseram que para saber a causa da morte do bebê eu teria que ir na consulta da genética.
- Outro. Quem? \_\_\_\_\_

6) O médico da obstetrícia ou da pediatria lhe disse se haveria risco de ter outro bebê com problemas? (Não considerar para responder esta pergunta as informações passadas pelos médicos da genética)

- Sim, disse que não tinha chance de acontecer de novo.
- Sim, disse que a chance era baixa de acontecer de novo.
- Sim, disse que a chance era alta de acontecer de novo.
- Não, o médico falou que eu tinha que ir na genética para saber essas informações.
- Não, o médico falou que eu tinha que autorizar a autópsia do bebê para saber essas informações.
- Não, o médico não falou nada.

7) A senhora se lembra de ter conversado com algum dos médicos da genética durante a internação na maternidade?

- Sim.
- Não.

8) Antes da sua consulta no aconselhamento genético pós-natal, a senhora achava que a consulta era para dizer o quê? Pode marcar mais de uma.

- Iam dizer que eu não podia mais ter filhos.
- Iam me dizer que todos os meus filhos iam ter problemas.
- Iam me explicar se poderia acontecer de novo.
- Iam me dizer que esse problema não iria mais acontecer.
- Iam me dizer que eu tinha que fazer um tratamento.
- Não sabia o que iam me dizer.
- Outro.

9) Antes da consulta no aconselhamento genético pós-natal a senhora pensava em ter outros filhos?

- Sim.
- Não.
- Não sei.

**As perguntas a seguir serão sobre a consulta de aconselhamento genético pós-natal.**

10) A senhora acha que a consulta na genética foi logo ou demorou para ser marcada?

- Foi muito cedo. Eu ainda não estava preparada.
- Foi cedo e eu gostei.
- Demorou, mas eu preferi assim.
- Eu queria que fosse antes.

11) A senhora veio acompanhada à consulta de aconselhamento genético pós-natal? Pode marcar mais de uma.

- Não.
- Sim,
  - pelo meu companheiro.
  - pela minha mãe.
  - por uma amiga.
  - por outro familiar.
  - outro \_\_\_\_\_

12) A senhora acha que entendeu bem as informações fornecidas durante as consultas do aconselhamento genético pós-natal?

- Sim.
- Não.
- Entendi uma parte, mas não tudo.

13) A senhora se lembra do que foi dito em números sobre a chance do problema acontecer de novo? Marcar somente uma.

- Sim, o risco é quase zero.
- Sim, o risco é menor que 5%.
- Sim, o risco é entre 5 e 10%.
- Sim, o risco é de 0 a 25%.
- Sim, o risco é de 25%.
- Sim, o risco é de 50%.
- Sim, o risco é de 100%.
- Sim, outro risco. Qual? \_\_\_\_\_
- Sim, o risco é variável, pois não foi fechado o diagnóstico.
- Não me lembro.
- Não foi informado o risco.

14) Esse risco de que foi informado a senhora:

- É maior do que eu esperava.
- O risco é em torno do que eu esperava receber.
- O risco é menor do que eu pensava.
- Não sei dizer.

15) As pessoas reagem de forma diferente em relação aos riscos. No seu entendimento, a senhora considera esse risco de acontecer de novo:

- Desprezível, isto é, quase impossível de acontecer de novo.
- Baixo risco.
- Médio risco.
- Alto risco.
- Não sei.

16) O quanto a senhora considera difícil o fato de ter essa condição na família?

- Muito difícil.
- Moderadamente difícil.
- Pouco difícil.
- Não sei dizer.

17) A senhora se lembra o que lhe informaram sobre o que causou o problema no bebê?

- Sim, a causa estava nos genes.
- Sim, a causa estava nos cromossomos.
- Sim, a causa era múltipla. Por causa dos genes e por outros fatores também.
- Sim, a causa era do ambiente (alguma medicação, infecção, sangramento). Não era genético.
- A causa não foi concluída.
- A causa é desconhecida.
- Não me lembro.

18) A senhora considera que esse problema pode lhe acontecer de novo?

- Sim, com uma baixa chance.
- Sim, com uma alta chance.
- Tenho certeza de que acontecerá de novo.
- Acho que não deve acontecer de novo.
- Tenho certeza de que não acontecerá de novo.
- Não sei se pode acontecer de novo.

19) A senhora acha que depois de ter esse filho com problemas, poderá ter outros filhos com algum problema? Pode marcar mais de uma.

- Retardo mental.
- Síndrome de Down.
- Um problema mais grave do que o desse bebê.
- Um problema igual ao desse bebê.
- Não tenho risco de ter outros bebês com problemas.
- Não sei.

20) A senhora se lembra o nome que foi dado ao problema do bebê? Qual?

---

21) A senhora sabe se existe algum exame para ser feito durante a gestação que possa saber se o bebê terá problemas? Pode marcar mais de uma .

- Sim, a ultrassonografia poderá verificar se o bebê terá problemas.
- Sim, o exame do líquido amniótico poderá verificar se o bebê terá problemas.
- Sim, o exame do sangue do bebê poderá verificar se ele terá problemas.
- Sim, um exame de sangue da grávida poderá verificar se o bebê terá problemas.
- Não existem exames para saber o problema neste caso.
- Não me lembro.

22) A senhora acha que o médico deveria dizer para a família o que fazer? Sobre ter mais filhos ou não?

- O médico deve somente dizer os fatos para a família poder decidir por ela mesma.
- O médico deve dar a sua opinião se o casal deve ou não ter mais filhos.



Não sei dizer.

23) A senhora ficou satisfeita com o acompanhamento da genética? Marcar mais de uma.

- A consulta me forneceu as informações necessárias ou possíveis.
- Faltaram informações sobre o acontecido.
- As perguntas que eu tinha não foram todas respondidas porque os próprios médicos não conseguiram definir com certeza o que aconteceu.
- O médico não quis responder todas as nossas perguntas.
- A consulta foi acolhedora.
- Não me senti bem durante os atendimentos.
- O médico me explicou claramente.
- Não consegui entender o que o médico dizia.

**As perguntas a seguir são sobre a sua vida atual.**

24) A senhora está com o mesmo parceiro?

- Sim.       Não, estou com outro.       Não, estou sozinha.

25) A senhora agora está trabalhando ou estudando?

- Sim.       Não.  
 Sim, mas mudei de emprego/ escola.       Fui demitida.  
 Não consigo emprego.       Já acabei de estudar.

26) Existe algum sentimento de culpa na senhora ou entre membros da sua família?

- Nunca.
- As vezes.
- Frequentemente.
- Existiu, mas agora não há mais.
- Não sei dizer.

27) A senhora quer ter outros filhos?

- Sim.       Não.       Não sei.

28) A senhora considera que o aconselhamento genético influenciou ou modificou a sua decisão sobre ter outros filhos?

- Sim.       Não.       Não sei.

29) A senhora teve outros filhos depois daquela gestação? Pode marcar mais de uma e marque o número de filhos ao lado.

- Tive filho com o mesmo problema. Quantos? \_\_\_\_\_
- Tive filho com um problema diferente do anterior. Quantos? \_\_\_\_\_
- Tive filho saudável. Quantos? \_\_\_\_\_
- Perdi o bebê enquanto grávida. Quantos? \_\_\_\_\_

- Fiquei grávida, mas o bebê nasceu morto. Quantos? \_\_\_\_\_
- Fiquei grávida, mas resolvi tirar o bebê.
- Não, mas estou tentando engravidar.
- Não.

30) Complete a frase da forma que mais se encaixe ao seu caso. A possibilidade de ter outro filho com problema...

- não me impediu de querer ter mais filhos.
- me levou a não querer ter mais filhos.
- me faz ainda estar em dúvidas sobre ter mais filhos.

31) Se a senhora não quer ter mais filhos, marque os motivos para esta decisão.

- pelo risco de acontecer de novo o problema.
- pelo medo de acontecer de novo o problema.
- já tenho uma família completa.
- pela gravidade do problema do bebê anterior.
- pela impossibilidade de diagnóstico pré-natal.
- por razões financeiras.
- pela impossibilidade de realizar um aborto legalmente.
- outro \_\_\_\_\_

32) Se a senhora decidiu ter mais filhos, marque os motivos para esta decisão.

- por considerar baixo o risco de acontecer de novo.
- por não considerar grave o problema do bebê.
- pela vontade de completar minha família.
- por querer arriscar ter um filho sem esse problema.
- por acreditar que o próximo bebê não nasceria com problema.
- pela possibilidade de diagnóstico pré-natal.
- outro \_\_\_\_\_

33) Vamos imaginar que a senhora queira ter mais filhos e que é possível detectar durante a gravidez se a criança terá ou não o problema da anterior. Marque uma opção.

- Eu gostaria de fazer o exame para o diagnóstico durante a gravidez e eu interromperia a gestação caso o bebê tivesse problema.
- Eu gostaria de fazer o exame para o diagnóstico durante a gravidez, mas eu não sei o que eu faria se o bebê tivesse problema.
- Eu gostaria de fazer o exame para o diagnóstico durante a gravidez, e levaria a gestação adiante mesmo se o bebê tivesse problema.
- Eu não gostaria de fazer o exame durante a gravidez.
- Não sei dizer.

34) A senhora usou ou usa algum método anticoncepcional? E o ácido fólico?  
Marcar mais de uma.

- Uso pílula anticoncepcional.
- Fiz laqueadura tubária.
- Uso camisinha.
- Meu parceiro fez vasectomia.
- Usei outro método anticoncepcional. Qual? \_\_\_\_\_
- Não usei nenhum método anticoncepcional.
- Usei o ácido fólico por pouco tempo e parei.
- Usei o ácido fólico antes de engravidar novamente.
- Não usei o ácido fólico.
- Estou usando, mesmo sem tentar ter filhos.
- Estou usando, pois quero engravidar.

35) A senhora teve alguma terapia de apoio?

- Sim, procurei uma psicóloga.
- Sim, procurei ajuda na minha religião.
- Não, mas eu precisava de ajuda.
- Não, mas eu tive ajuda da minha família.
- Não, eu não precisava.
- Outro \_\_\_\_\_

Esse espaço está reservado para você fazer algum comentário que acha importante e que não foi perguntado ou que você queira escrever mais.

---

---

---

### **Apêndice 3**

#### **Termo de Consentimento Livre e Esclarecido**

Projeto de pesquisa: Anomalias congênitas em natimortos e neomortos: o papel do aconselhamento genético e suas repercussões na saúde reprodutiva.

Pesquisador responsável: Renata Zlot

Instituição responsável pela pesquisa: Instituto Fernandes Figueira

Endereço: Av. Rui Barbosa, 716, 4º andar – Flamengo – Rio de Janeiro

Tel: 2554 –1700 ramal 1752

Nome do orientador: Dafne Dain Gandelman Horovitz

Eu, Dra Renata Zlot, venho pedir que voluntariamente participe na pesquisa “Anomalias congênitas em natimortos e neomortos: o papel do aconselhamento genético e suas repercussões na saúde reprodutiva”, a ser feita sob orientação da Profa Dafne Dain Gandelman Horovitz, para a minha dissertação de mestrado a ser defendida no Programa de Pós- Graduação em Saúde da Criança e da Mulher do Instituto Fernandes Figueira da Fundação Oswaldo Cruz.

Leia com atenção as informações abaixo antes de concordar.

1 – Esta pesquisa tem como objetivo detectar o entendimento acerca das informações fornecidas sobre o diagnóstico, a causa e a chance de acontecer novamente o problema do bebê, nas mulheres que perderam seus filhos durante a gravidez ou pouco após o parto por anomalias congênitas e que foram submetidos a autópsia no Instituto Fernandes Figueira. Também objetiva detectar as conseqüências dessas informações no cotidiano, principalmente sobre a decisão de ter ou não outros filhos.

2 – A importância desse estudo é perceber o que é entendido no processo de aconselhamento genético e as conseqüências na sua vida cotidiana, para assim

estruturar melhor o serviço e proporcionar um atendimento de melhor qualidade para outras mulheres que vivenciem essa situação.

3 – Para realização da pesquisa, primeiramente será feito uma revisão do seu prontuário médico do Instituto Fernandes Figueira. Posteriormente enviaremos um questionário com perguntas a serem respondidas pela senhora, acerca do período gestacional e das repercussões na sua vida diária. Por último, serão escolhidos alguns casos para uma entrevista a ser marcada no Instituto Fernandes Figueira de acordo com a sua disponibilidade para saber mais a fundo o impacto do que foi vivenciado.

4 – Sua participação é voluntária, o que significa que a senhora tem plena autonomia para decidir se quer ou não participar do estudo ou desistir de fazê-lo a qualquer momento.

5 - O seu acompanhamento no Instituto Fernandes Figueira, caso ainda o faça, não será interrompido caso não aceite participar da pesquisa.

6 – Sua identidade, e de outros que vierem a ser citados, será mantida em segredo e os dados serão armazenados por código numérico específico, somente sendo utilizado para fins desta pesquisa.

7- Caso seja selecionada para a entrevista, pedimos a sua permissão para gravá-la a fim de facilitar o registro das informações. Contudo, a senhora pode solicitar que quaisquer trechos sejam apagados, caso não queira tal registro.

8 – Os resultados serão apresentados numa dissertação de mestrado a ser avaliada por uma banca aceita pela Comissão de Pós-Graduação em Saúde da Criança e da Mulher do Instituto Fernandes Figueira da Fundação Oswaldo Cruz. Também poderão ser apresentados em um ou mais artigos a serem publicados em revistas científicas ( nacionais e internacionais) e divulgados em congressos,



## Anexo 1

Andamento do projeto - CAAE - 0020.0.008.000-07				
Título do Projeto de Pesquisa				
ANOMALIAS CONGÊNITAS EM NATIMORTOS E NEOMORTOS: O PAPEL DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO				
Situação	Data Inicial no CEP	Data Final no CEP	Data Inicial na CONEP	Data Final na COI
Aprovado no CEP	21/05/2007 12:49:29	19/07/2007 10:57:21		
Descrição	Data	Documento	Nº do Doc	Origem
2 - Recebimento de Protocolo pelo CEP (Check-List)	21/05/2007 12:49:29	Folha de Rosto	0020.0.008.000-07	CEP
1 - Envio da Folha de Rosto pela Internet	15/05/2007 21:27:46	Folha de Rosto	FR137004	Pesq
3 - Protocolo Aprovado no CEP	19/07/2007 10:57:16	Folha de Rosto	0020/07	CEP

[Voltar](#)

**APROVADO**  
 Válido Até 30/07/2008  
 Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos  
 INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA - IFF/FIOCRUZ  
 Telefone: 2552-8491 / 2554-1700 r. 1730

*[Assinatura]*  
 10) Coordenador do Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos  
 INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA - IFF/FIOCRUZ