



PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS  
PRÓ-REITORIA DE PÓS-GRADUAÇÃO E PESQUISA  
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO *STRICTO SENSU* EM PSICOLOGIA

**ACONSELHAMENTO GENÉTICO:  
ANÁLISE E CONTRIBUIÇÕES A PARTIR DO MODELO DO  
ACONSELHAMENTO PSICOLÓGICO**

JULIANA SANTOS DE SOUZA HANNUM

GOIÂNIA - GOIÁS

2011



PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS  
PRÓ-REITORIA DE PÓS-GRADUAÇÃO E PESQUISA  
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO *STRICTO SENSU* EM PSICOLOGIA

**ACONSELHAMENTO GENÉTICO:  
ANÁLISE E CONTRIBUIÇÕES A PARTIR DO MODELO DO  
ACONSELHAMENTO PSICOLÓGICO**

Dissertação apresentada por Juliana Santos de Souza Hannum, ao Programa de Mestrado em Psicologia da Pontifícia Universidade Católica de Goiás, como requisito para obtenção do título de Mestre em Psicologia.

Orientador: Prof. Dr. Fábio Jesus Miranda.

GOIÂNIA - GOIÁS

2011

H246a Hannum. Juliana Santos de Souza.  
Aconselhamento genético : análise e contribuições a partir do modelo do aconselhamento psicológico / Juliana Santos de Souza Hannum. – 2011.  
79 f.  
Bibliografia: p. [66]-72  
Dissertação (mestrado) – Pontifícia Universidade Católica de Goiás, 2011.  
“Orientador: Prof. Dr. Fábio Jesus Miranda”.

1. Aconselhamento genético – aspectos psicológicos. 2. Aconselhamento psicológico. 3. Crise vital. I. Miranda, Fábio Jesus. II. Título.

CDU: 159.9:575(043.3)

## **FOLHA DE AVALIAÇÃO**

### **Aconselhamento Genético: Análise e Contribuições a Partir do Modelo do Aconselhamento Psicológico**

Juliana Santos de Souza Hannum

Esta dissertação foi apresentada à banca como exigência parcial para a obtenção do título de Mestre em Psicologia do Curso de Pós-Graduação *Stricto Sensu* da Pontifícia Universidade Católica de Goiás.

#### **BANCA EXAMINADORA**

---

Prof. Dr. Fábio Jesus Miranda  
PUC Goiás (Presidente da Banca)

---

Prof. Dr. Aparecido Divino da Cruz  
PUC Goiás (Membro Convidado-Externo)

---

Prof. Dr. Sebastião Benício da Costa Neto  
PUC Goiás (Membro Interno)

---

Prof. Dr. Cláudio Carlos da Silva  
PUC Goiás (Membro Convidado Suplente)

Dedico esta dissertação a meu querido irmão Marcos, por ensinar-me o significado de tantas atitudes com simples gestos e ações. “Marquinho o sentido da palavra Portador de Necessidades Especiais - PNE, advinda da sua explicação mudou o meu modo de pensar. Você é o meu maior inspirador nesta luta pelo conhecimento”.

## AGRADECIMENTOS

Agradeço a Deus, pela presença constante em minha vida.

Agradeço a meu Orientador, Fábio Jesus Miranda, pelo entusiasmo com que abraçou o meu trabalho e as minhas dúvidas, me ensinando na prática como se acolhe uma pessoa, obrigada por ter sido meu mestre durante esta jornada.

Agradeço ao professor, profissional, conselheiro genético e amigo, Prof. Cláudio Carlos da Silva, por ter me incentivado nesta área, você foi uma luz no meu caminho.

Agradeço ao PdP “Peixoto”, você é minha inspiração, nos momentos felizes e difíceis de minha trajetória. A você, PdP, meu muito obrigada, é impossível colocar em palavras a gratidão que levarei sempre comigo, não pelo trabalho, mas pelo amigo que sei que sempre será. Obrigada por tudo, aprendo constantemente ao seu lado e agradeço por você estar constantemente ao meu lado. Muito Obrigada!

Agradeço ao professor Sebastião Benício por ter enriquecido este trabalho com suas observações no exame de qualificação e por participar da defesa como membro da banca examinadora.

Agradeço ao meu marido Renato Hannum, pelo carinho, dedicação, compreensão e apoio imprescindíveis, para vencer cada passo de meus estudos, e finalizar mais esta etapa importante de minha vida pessoal e profissional. Amor, esta conquista é nossa! Obrigada, por estar ao meu lado.

Agradeço profundamente a minha família, meus pais e meus irmãos, que mesmo sem entender a minha escolha acadêmica, fazem parte desta escolha. Obrigada, Mãe e Pai, por tudo! Esta história só é constituída por que vocês me deram o dom da vida.

Agradeço aos meus tios Suely Amado e Wolmir Amado, por ter acreditado e investido com amor e dedicação na minha vida acadêmica. Minha eterna gratidão a vocês!

Agradeço a minha querida avó Olinda, por sempre acreditar na minha escolha. Minha querida, eu te amo muito e sei que você está ao meu lado em todos os momentos de minha vida!

Agradeço a Maria Auxiliadora, por ter me ajudado a compreender minha história de forma acolhedora e singular.

Agradeço aos meus colegas de trabalho Pedro, Ana Flávia e Amanda, por toda paciência e compreensão durante meu trabalho, obrigada!

Agradeço aos meus colegas de Mestrado Guilherme Maia e Juliana Guimarães, foram bons momentos juntos, agradeço as sábias sugestões.

Agradeço a minha amiga Luciana Novais de O. Brito que durante esse momento me ensinou muito sobre como se dá um novo rumo aquilo que já se iniciou. Vivi tudo aquilo que prometi viver. Obrigada por ter feito parte deste momento, mesmo a distância, mas com muito cuidado. Minha querida amiga irmã, obrigada pelo incentivo.

Agradeço a minhas amigas, Camila, Mara, Elaine, Karol e a pequena Júlia, por estarem presentes em todas as conquistas importantes de minha vida.

Agradeço as funcionárias do Programa, Glenda e Helena, que sempre se dispuseram a prestar o melhor serviço as minhas dúvidas e informações. Obrigada!

Em especial agradeço a Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de Goiás - FAPEG, pela concessão da bolsa de Mestrado para a realização desta pesquisa.

*Saber Viver*

*“Não sei... Se a vida é curta  
Ou longa demais pra nós,  
Mas sei que nada do que vivemos  
Tem sentido, se não tocarmos o coração das pessoas.*

*Muitas vezes basta ser:  
Colo que acolhe,  
Braço que envolve,  
Palavra que conforta,  
Silêncio que respeita,  
Alegria que contagia,  
Lágrima que corre,  
Olhar que acaricia,  
Desejo que sacia,  
Amor que promove.*

*E isso não é coisa de outro mundo,  
É o que dá sentido à vida.  
É o que faz com que ela  
Não seja curta,  
Nem longa demais,  
Mas que seja intensa,  
Verdadeira, pura... Enquanto durar”.*

*- CORA CORALINA -*



## SUMÁRIO

<b>RESUMO</b> .....	09	
<b>ABSTRACT</b> .....	10	
<b>LISTA DE QUADROS</b> .....	11	
<b>LISTA DE SIGLAS</b> .....	12	
<b>INTRODUÇÃO</b> .....	13	
<b>CAPÍTULO 1</b>		
<b>HISTÓRICO DO ACONSELHAMENTO</b> .....		16
1.1 Histórico do Aconselhamento Psicológico .....	16	
1.2 Aspectos Gerais no Processo do Aconselhamento Psicológico .....	18	
1.3 A Atenção à Saúde nos Princípios do Aconselhamento .....	20	
<b>CAPÍTULO 2</b>		
<b>A FAMÍLIA NA VIVÊNCIA DAS CRISES VITAIS</b> .....		24
2.1 As Fases Vivenciadas no Processo do Adoecimento .....	27	
2.2 Vivência das Crises Vitais: a criança malformada .....	31	
2.3 Vivência das Crises Vitais: o retardo mental .....	33	
2.4 Vivência das Crises Vitais: a doença oncológica .....	35	
<b>CAPÍTULO 3</b>		
<b>HISTÓRICO E ETAPAS DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO</b> .....		38
3.1 Histórico do Aconselhamento Genético .....	38	
3.2 Etapas do Aconselhamento Genético .....	44	
3.3 Crises Vitais .....	45	
3.3.1 Má-formação Congênito .....	47	
3.3.2 Retardo Mental .....	48	
3.3.3 Câncer Hereditário .....	50	
<b>CAPÍTULO 4</b>		
<b>PERCURSO DA PESQUISA</b> .....		52
<b>CONSIDERAÇÕES FINAIS</b> .....		64
<b>BIBLIOGRAFIA</b> .....		66
<b>ANEXOS</b> .....		73

## RESUMO

O AG é definido como um processo de investigação clínica, voltado para o diagnóstico de uma condição genética e que visa à orientação sobre o prognóstico e riscos de ocorrências/recorrências das doenças genéticas para as famílias e/ou para os consulentes. O presente estudo teve por objetivo a análise do modelo de Aconselhamento Genético (AG) realizado pela equipe do Núcleo de Pesquisa Replicon do Departamento de Biologia da Pontifícia Universidade Católica de Goiás. O estudo contemplou o método de estudo de caso e a coleta foi realizada por meio de uma entrevista semi-estruturada e da observação de uma sessão de AG. Os participantes foram três profissionais biomédicos de ambos os sexos, com idade entre 40 e 45 anos e uma mãe de 36 anos, semi analfabeta, cuidadora responsável por uma criança de onze anos, com diagnóstico do 47, XYY, síndrome caracteriza do duplo Y. Verifica-se que o AG envolve uma relação intersubjetiva complexa e as informações de ordem genética não são emocionalmente neutras – suscitam angústia, temores, culpas. Sobre os aspectos afetivos, os resultados indicam que no momento específico da revelação do diagnóstico, este cristaliza, nos dois pólos (profissional/consulente-familiar) da relação de AG, os aspectos emocionais e defensivos referidos na literatura das crises vitais, sendo a angústia o afeto preponderante. O cotejamento das informações da entrevista com o conselheiro e a análise do processo de AG indica que: 1) existe uma dissonância entre a proposição teórica sustentada pelo conselheiro e a ação praticada no AG; 2) percebe-se uma fixação ao protocolo do AG que implica em não acolhimento da angústia, do desamparo, da culpa e da inabilidade de gerir a crise vital; 3) a comunicação foi realizada em linguagem técnica não acessível à compreensão da responsável pelo consulente; 4) a necessidade de se pensar o *tempo de compreender* como um tempo lógico e não cronológico. De forma geral, percebe-se que perde-se o foco central do AG, ou seja, o acolher do campo existencial do sujeito. Infere-se que o resguardo do princípio da não-diretividade e os fatores afetivos (angústia, identificação) e a defesa psíquica (racionalização) restringiram a comunicação do diagnóstico comprometendo o esclarecimento do contexto vital do consulente. Conclui-se que as famílias e mesmo os profissionais podem ser afetados pelo impacto da crise vital, necessitando no caso da família de apoio, compreensão e tempo para que possam vivenciar e elaborar o contexto da crise vital e no caso dos conselheiros a inserção em uma equipe multidisciplinar que possa trabalhar e desenvolver estratégias que acomodem todos os aspectos envolvidos no processo de Aconselhamento Genético.

**Palavras-chave:** aconselhamento genético, família, crises vitais, psicologia.

## ABSTRACT

The GC is defined as a clinical process dedicated to the understanding of the diagnosis of a genetic condition. The main objective of the GC is to guide individual comprehension of condition and its prognosis, though the risk of occurrence or recurrence of the disorder in the family to a final decision making regarding the genetic phenomenon. The current study aimed to analyze the model of Genetic Counseling (GC) performed by the staff of the Núcleo de Pesquisas Replicon in the Department of Biology at the Pontifical Catholic University of Goiás. Methodologically, the study included the observation of case management and data collection, performed by a semi-structured interviews and session observations of GC. The participants were a team of three health care professional with doctorate degrees in human genetics and training in GC, including one female and two males, aged 37, 41, and 45 y.o. As a consultant, a 36-year mother, half illiterate, caregiver and responsible for a child of eleven y.o., diagnosed with 47, XYY Syndrome, characterized by an aneuploidy (abnormal number) of the sex chromosomes in which a human male receives an extra Y chromosome. It seems that the GC involves a complex and intersubjective relationship regarding the genetic information. Also, the genetic information is not emotionally neutral causing anxiety, fear, and guilt in those associated with the condition. On the effective aspects, the results of our observations indicated that at the specific moment of revelation of the diagnosis, two poles (professional / consultant-family) are crystallized in the relationship of GC. Thus, emotional, defensive, and denial behavior arouse as a vital crisis, just as reported in the literature, leading to anguish as the preponderant feeling. The feedback of information from the interview and the analysis of the GC process with the counselors and the team manager indicated that: 1) there was a dissonance between the theoretical proposition supported by the counselor and the action taken during the AG; 2) The counselor followed strictly the protocol for the GC, which makes it more difficult to manage patient's anguish, helplessness, guilt, and inability to manage their vital crisis; 3) the communication was made in technical language not accessible to the understanding of the consultant; 4) the necessity of considering the time to understand how a logical, not chronological time. In general, one can see that you lose focus of the GC, ie, the host of the field's existential subject. It is inferred that the guard of the principle of non-directiveness and affective factors, such as anxiety, identification, and psychological defense restricted the disclosure of the diagnosis affecting the vital context of clarifying the questions involved in the GC. We concluded that both family and professionals can be affected by the impact of a vital crisis and therefore need support, understanding, and time so they can experience and develop the vital context of crisis. Moreover, it is fundamental to include a multidisciplinary team to work and develop strategies to accommodate all aspects of the process of Genetic Counseling.

Keywords: genetic counseling, family, vital crisis, psychology.

## **LISTA DE QUADROS**

**Quadro 1. Entrevista com Conselheiro: descrição dos temas centrais ..... 55**

**Quadro 2. Entrevista de Aconselhamento Genético: descrição dos temas centrais ... 57**

## LISTA DE SIGLAS

ACP	-	Abordagem Centrada na Pessoa
AFCCC	-	Associação Francesa dos Centros de Consulta Conjugal
AG	-	Aconselhamento Genético
AP	-	Aconselhamento Psicológico
ASHG	-	American Society of Human Genetics
CMV	-	Citomegalovírus
MF	-	Malformações
MS	-	Ministério da Saúde
NPR	-	Núcleo de Pesquisa Replicon da PUC GO
PUC-GO	-	Pontifícia Universidade Católica de Goiás
PCR	-	Reação em Cadeia da Polimerase
RM	-	Retardo Mental
RN	-	Recém-Nascidos
SAP	-	Serviço de Aconselhamento Psicológico
SNC	-	Sistema Nervoso Central
SXF	-	Síndrome do X Frágil
USP	-	Universidade de São Paulo
UTIN	-	Unidade de Terapia Intensiva Neonatal

## INTRODUÇÃO

É preciso levar em conta os complexos fatores psicológicos e emocionais que podem influenciar um diálogo sobre aconselhamento. (...) A comunicação é um processo de duas vias. O aconselhador não fornece apenas informações, mas deve também estar receptivo aos medos e apreensões, expressos ou não, do consulente.

- BORGES-OSÓRIO E ROBINSON, 2001 -.

Depreende-se da citação que os Serviços de Aconselhamento Genético têm, entre seus vários objetivos, a definição do diagnóstico, a informação à família sobre o diagnóstico e seu prognóstico e sobre o risco ocorrência e/ou recorrência do desfecho sobre o qual se aconselha. Devem também orientar os pais quanto às características do desenvolvimento do filho e quais os atendimentos e tratamentos que se fazem necessários para o melhor desenvolvimento da criança.

Segundo Borges-Osório e Robinson (2001) a informação de ordem genética tem implicações importantes, além de conter dados médicos e científicos de difícil compreensão, abrange aspectos psicológicos desencadeados pela confirmação do diagnóstico positivo. As alterações genéticas possuem causas multideterminadas, portanto não se admite uma intervenção que exclua a dimensão emocional e nem tampouco o contexto sócio-ambiental no qual se insere o consulente e seus familiares.

As famílias que atravessam uma problemática de ordem genética precisam do olhar integrador do profissional de saúde mental, de apoio social e de todos os profissionais que estão comprometidos com o seu tratamento. Assim, escutar o consulente e sua família de maneira ampla implica em considerar os diferentes fatores estão potencialmente inter-relacionados e que afetam o problema diagnosticado ou que são afetados por ele.

Todo casal tem a expectativa de que seu filho esteja saudável, com plenas condições de crescer e tornar-se independente. Quando a família depara-se com o diagnóstico positivo de uma doença genética e percebe que deverá adaptar-se a uma realidade irreversível, envolvendo toda a dinâmica familiar, o casal acaba tendo que revisar antigos desejos, expectativas, planos e sonhos, para que novas prioridades sejam estabelecidas (Colmago & Biasoli-Alves, 2003).

As doenças, consideradas incuráveis e permanentes, exigem que os consulentes e familiares ressignifiquem sua existência, adaptando-se às limitações e às novas condições geradas. É necessário estabelecer uma nova relação com a vida. A família necessita se

reorganizar e também se adaptar. O AG deve possibilitar que papéis e funções sejam repensados e distribuídos de forma que o consulente autonomamente alcance a compreensão e elaboração de seus sentimentos, frequentemente confusos e dolorosos, ocasionados pelo processo de adoecer.

Vários estudos têm demonstrado que os familiares só serão capazes de efetivamente assimilarem as orientações e de oferecerem os atendimentos necessários ao desenvolvimento da criança, quando o choque inicial, provocado pelo diagnóstico positivo para uma doença genética, for elaborado. O período de choque é comumente considerado como de “enlutamento” pela perda do filho idealizado. Apenas após esta fase é que os pais tomam as providências necessárias para uma melhor perspectiva de vida da criança, passando a “aceitá-la”, adotando posições mais realistas (Evers-Kiebooms & Berghe, 1979).

É primordial que os profissionais envolvidos na nova realidade de vida da família tenham amplo conhecimento de todo o processo pelo qual passam os pais, para que possam compreendê-los e dar-lhes o tempo necessário para assimilarem as informações e, principalmente, tomarem as decisões necessárias, com clareza e racionalidade (Petean & Pina-Neto, 1998). Conhecer a percepção das famílias sobre como lhes foi dada a notícia, que reações tiveram frente ao fato, que sentimentos vivenciaram ou estão vivenciando, é fundamental para se compreender amplamente o processo de reestruturação (Petean & Pina-Neto, 1998).

É importante que os profissionais que atuam nos Serviços de Aconselhamento Genético estejam cientes de que dificilmente as famílias chegam, para iniciarem o processo, na fase de reestruturação. Encontram-se, ainda, sob o impacto da notícia, necessitando de apoio, compreensão e tempo para que possam vivenciar e elaborar todos os “fatos” ocorridos, bem como receber as informações necessárias (Petean & Pina-Neto, 1998).

No processo de AG, são vários os temas a serem considerados: propositiva e a análise do teste genético, o contexto sócio-cultural, o processo de desenvolvimento humano, a relação interpessoal, o processo de luto, o desamparo, os processos de comunicação verbal e não-verbal, os mecanismos de defesa psíquica, os tipos de personalidade, a auto-imagem, os modos de enfrentamento, o conceito de saúde e doença, etc.

Pode-se visualizar do exposto às complexidades envolvidas na tarefa do AG, principalmente, a complexa dimensão de ordem psicológica. Contudo, percebe-se que este campo tem-se desenvolvido principalmente dentro da perspectiva das ciências biológicas. Vimos à necessidade de uma integração da psicologia com seus conhecimentos que poderão contribuir para o desenvolvimento do AG. Neste sentido, o objetivo geral do presente trabalho

foi analisar um caso de Aconselhamento Genético praticado no Núcleo de Pesquisa Replicon, do Departamento de Biologia da PUC Goiás a partir do paradigma do aconselhamento psicológico. Seus objetivos específicos foram:

- 1- Verificar os aspectos psicológicos, vivenciados no processo de AG pelos consulentes e seus familiares, a partir da comunicação de um diagnóstico positivo;
- 2- Analisar o modelo atual de Aconselhamento Genético praticado no Núcleo de Pesquisa Replicon, do Departamento de Biologia da PUC-GO.

Para a realização do estudo, fez-se um levantamento bibliográfico que resultou em três capítulos que constituíram a base teórica desta dissertação. O primeiro capítulo abrange o histórico do aconselhamento psicológico. O segundo capítulo inclui os aspectos relevantes sobre a família na vivência das crises vitais e o terceiro capítulo relata o histórico e etapas do aconselhamento genético. Finalmente, o capítulo quatro traz o percurso da pesquisa ao incluir os resultados, a discussão dos resultados e as considerações finais.



# CAPÍTULO 1

## HISTÓRICO DO ACONSELHAMENTO

### 1.1 Histórico do Aconselhamento Psicológico

Segundo May (1996), a essência da prática contemporânea de aconselhamento consiste numa tentativa de tornar o ato da ajuda mais eficiente, baseando-o no conhecimento de que o caráter humano possa ser construído, destruído e reconstruído, de modo que possa ser auxiliado pelos vários ramos do saber da psicologia contemporânea. A existência de um campo especial para o aconselhamento é indicado pela necessidade urgente da demanda dos pacientes por um tipo de ajuda específica, que não é fornecido pelas especialidades tradicionais. Assim, na sociedade contemporânea, o aconselhamento psicológico deve ser compreendido como uma intervenção dinâmica para ajudar o paciente, sujeito do processo, a compreender, enfrentar e decidir os desafios impostos à sua saúde ou à saúde de seus familiares, tanto no nível biológico quanto no emocional.

O Aconselhamento Terapêutico, também denominado Aconselhamento Psicológico (AP), consiste num relacionamento interpessoal de ajuda existencial, cuja origem remonta a Antiguidade, na “cura pela palavra” introduzida e praticada pelo filósofo Empédocles e adotada por outros filósofos depois dele. O AP teve rápida evolução a partir do século XX, principalmente, após as duas grandes guerras mundiais, havendo neste período um considerável aumento de pessoas com perturbações psicológicas, diante de uma pequena quantidade de profissionais considerados credenciados para tratá-las (Forghieri, 2007).

No contexto pós-guerra, o AP seguiu como uma modalidade da psicologia clínica, cujo objetivo central era dar atenção e o cuidado ao sofrimento imediato do outro (Morato, 1999). A partir dos meados do século XX, diversos profissionais, principalmente enfermeiras e orientadores educacionais, por força das circunstâncias, passaram a prestar ajuda de escuta no decorrer de suas funções específicas. Deste modo, o AP teve rápido acesso e amplo desenvolvimento nos hospitais, nas escolas, assim como nas instituições de orientação e treinamento profissional, de serviço social e de higiene mental (Forghieri, 2007).

A prática do aconselhamento se desenvolveu primeiramente nos Estados Unidos, promovido pelos líderes do movimento de reforma social que tinham como objetivo reduzir as desigualdades e as injustiças ligadas à industrialização massiva. Seguiu em consonância com os movimentos psicológicos originados na primeira década do século XX, dentre eles os pressupostos da Fundação de Centros de Orientação Infantil e Juvenil para pais e filhos; a

orientação profissional; a criação de Serviços de Higiene Mental para adultos; as abordagens institucionais de Assistência Social, que necessitavam dar a seus pacientes, além de assistência médica e financeira, oportunidades de expressão e alívio de suas cargas emocionais; e, finalmente, o desenvolvimento dos serviços de assistência psicológica nas empresas, que acrescentou um novo campo para a aplicação do aconselhamento (Scheffer, 1977).

Na França, o aconselhamento foi introduzido em 1928 sob a égide do modelo do Conselho de Orientação Profissional. A partir dos anos 1930, ajuda psicológica individualizada passou a se apoiar nos principais conceitos de Carl Rogers, precursor da Psicologia Humanista. Carl Rogers desenvolveu progressiva e pragmaticamente uma nova prática em psicoterapia cujos princípios fundantes eram alicerçados na atenção centrada ao outro. Desta forma, no processo dinâmico e cooperativo entre terapeuta e paciente, era papel do terapeuta compreender o direito do paciente de ser considerado e tratado como uma pessoa na sua totalidade, da sua necessidade de ser respeitado, de não ser julgado e de estabelecer ele mesmo suas escolhas (Turgis, 1996).

Segundo Turgis (1996), no início da década de 1960, a Associação Francesa dos Centros de Consulta Conjugal (AFCCC) desenvolveu em torno dos pressupostos de cuidados psicológicos do psiquiatra e psicanalista Jean Lemaire, o aconselhamento junto aos casais denominado de conselho conjugal. Esta corrente do aconselhamento integra os conceitos saídos da psicanálise, da psicossociologia de grupos e de teóricos como Moreno, Rogers e Lewin.

No Brasil, a constituição do campo do AP trilhou uma trajetória diferenciada dos contextos norte-americanos e europeus. Assim, a prática do AP no Brasil teve seu início a partir da prática de orientação psicológica. É importante frisar que a profissão de psicólogo ainda não era regulamentada por lei e a prática de orientação era exercida por outros profissionais (Nunes & Morato, 2008).

Em 1962, o Curso de Graduação em Psicologia foi regulamentado pelo Conselho Federal de Educação do Ministério da Educação. Em 1968, teve início o Serviço de Aconselhamento Psicológico (SAP) no, então recente, Instituto de Psicologia da Universidade de São Paulo (USP). Na USP, assumiu-se formalmente a vertente da Terapia Centrada no Cliente, na perspectiva da Psicologia Humanista, como norteadora da prática e da compreensão do AP nos espaços da Universidade. No currículo de formação dos psicólogos da USP, o objetivo principal do estágio supervisionado era desenvolver nos estudantes a habilidade de estabelecer a relação psicólogo/paciente, tomada como requerimento básico

para qualquer atendimento psicológico em qualquer nível de complexidade em consonância da abordagem centrada no paciente. O grupo do SAP/USP afirmava que o aprofundamento vivenciado pelos sujeitos de uma relação pessoal e distinta, no caso paciente/psicólogo, seria a base para uma formação consistente e para um atendimento de qualidade (Rosenberg, 1987). Partindo-se dos pressupostos proposto por Carl Rogers, a prática psicológica era compreendida mais como uma técnica ou uma teoria à disposição do psicólogo. Portanto, não havia um “modelo” pronto de serviço de AP, que pudesse ser aplicado independentemente da instituição e do contexto (Nunes & Morato, 2008).

Na USP, a partir das reflexões constantes da prática e dos resultados socializados de pesquisas acerca da população atendida, foi configurado um esquema de “Plantão Psicológico”. Inicialmente, o Plantão Psicológico apresentou-se como um desafio do SAP para responder às demandas individuais, que surgiram por ocasião da instalação do plantão, aos profissionais do serviço. Nesse sentido, o cuidado já era oferecido sem a necessidade da elaboração de um diagnóstico tradicional e de um encaminhamento atrelado ao Plantão. Na perspectiva de uma intervenção norteada pelos referenciais do paciente destaca-se a responsabilidade deste para cuidar do seu sofrimento, implicando a sua efetiva participação no processo de busca por ajuda e resolução de seus problemas (Nunes & Morato, 2008).

## **1.2 Aspectos Gerais no Processo do Aconselhamento Psicológico**

A palavra aconselhar deriva do verbo latino *conciliare* e nos remete a *consilium*, que significa com/unidade, com/reunião. Esta significação é importante, pois supõe a ação de duas ou mais pessoas voltadas para a consideração de algo. Várias pessoas reunidas para examinar com atenção, olhar com respeito e cuidado, a fim de deliberar com prudência e justiça (Schmidt, 1987).

Schmidt (1987), ao explicitar que o AP pré supõe o processo a partir da relação de duas ou mais pessoas voltadas para a consideração atenta, respeitosa e prudente de algo que é vital para uma ou várias delas. O autor ressalta a importância de registrar que o aconselhamento implica em fazer ou pensar com o outro e não pelo outro. O aconselhamento encompassa, portanto, compartilhar, discriminar, elaborar e deliberar com o outro. Com esta perspectiva, o campo do aconselhamento permite introduzir o psicólogo também como agente social de mudança, sujeito de uma prática que já se encontra institucionalizada (Tassinari, 2003).

Aconselhar, portanto, não é dar conselhos, nem fazer exortações, encorajar disciplina ou prescrever condutas que deveriam ser seguidas. Pelo contrário, o processo de aconselhar implica em ajudar o outro a compreender-se a si próprio e à situação em que se encontra e ajudá-lo a melhorar a sua capacidade de tomada de decisões que lhe sejam benéficas (Rowland, 1992).

Segundo o Ministério da Saúde (Brasil, 1997a), o aconselhamento pode ser definido como um processo de “(...) escuta ativa, individualizado e centrado no paciente. Pressupõe a capacidade de estabelecer uma relação de confiança entre os interlocutores, visando o resgate dos recursos internos da pessoa atendida para que ela mesma tenha possibilidade de reconhecer-se como sujeito de sua própria saúde e transformação”.

Uma escuta ativa ou uma escuta empática do conselheiro tem, por si, um efeito facilitador no processo de auto-exploração e mudança do consulente. Partindo desde pressuposto, Carl Rogers desenvolveu uma proposta de intervenção psicológica fundamentada, por um lado, no aperfeiçoamento das atitudes do conselheiro que ensejam uma função facilitadora e, por outro, no pressuposto de que o consulente é capaz de viver e elaborar suas experiências de forma integradora (Schmidt, 1987). Desta forma, o conselheiro – dentro de uma perspectiva da Psicologia Humanista, da qual deriva-se a Abordagem Centrada na Pessoa (ACP) – atua como um profissional que, ao receber uma quantidade de demandas específicas, possui recursos, conhecimentos e flexibilidade para propor alternativas de ajuda, incluindo apropriação da informação pelo consulente, orientação, encaminhamento e psicoterapia (Schmidt, 1987).

A partir dos primeiros contatos entre consulente e conselheiro, o processo de interação pode levar tanto à formulação de um contrato de psicoterapia, quanto a uma orientação baseada no processo de comunicação acerca da informação, com o objetivo de se promover a consciência adaptativa do consulente à sua realidade (Schmidt, 1987).

A conscientização não consiste, portanto, em uma simples mudança de opinião sobre a realidade do consulente ou uma mudança da subjetividade individual que deixa intacta a situação objetiva. A conscientização supõe uma mudança do consulente no processo de consciência adaptativa em relação à sua realidade e com o meio no qual este é inserido. Não há saber verdadeiro que não seja essencialmente vinculado com um saber transformador sobre a realidade, mas não há saber transformador da realidade que não envolva uma mudança de relações entre o consulente e seu contexto. Nesse âmbito, o processo de conscientização supõe que o consulente seja capaz de compreender e transformar sua realidade, mediante a intervenção do conselheiro (Baró, 1997). Portanto é de suma importância que os consulentes,

sintam se acolhidos neste processo de conscientização, pois, acolhimento inicial é um instrumento fundamental para o estabelecimento de um vínculo, que começa no momento em que o consulente chega a instituição em busca de atendimento. O conceito de vínculo é aqui concebido como processo de vinculação, sendo um movimento constante em direção ao estabelecimento ou ao estreitamento de uma relação contempladora de sentimentos de mútua confiança (Silveira & Vieira, 2005).

Segundo Silveira e Vieira (2005), o vínculo, aliado à concepção do acolhimento, é capaz de facilitar a compreensão dos fatores biológicos, comportamentais e sociais vivenciados pelo consulente no momento atual de sua busca por atendimento, auxiliando-lhe na compreensão de si mesmo e suas limitações. Através deste entendimento, devem existir, de forma efetiva, comprometimento, cuidado e responsabilização de toda a equipe para com o sofrimento do consulente - de forma individual e coletiva, caso esta última venha a ser solicitada da equipe.

### **1.3 A Atenção à Saúde nos Princípios do Aconselhamento**

No cotidiano da atenção à saúde, surgem constantemente situações onde o processo de acolhimento é a base para o tratamento dos pacientes que procuram o serviço. Por isso, é importante que o conselheiro esteja preparado, e em sintonia com os pressupostos profissional e ético da profissão, para assumir uma postura interventiva, com empatia, aceitação e entendimento dinâmico da realidade a ser abordada para facilitar o adequado acolhimento do consulente (Silveira & Vieira, 2005).

É importante que os aconselhadores tenham claro as implicações da relação que se estabelece durante o processo e a importância do exercício da neutralidade. Pois, nota-se que, embora seja um processo dinâmico de ambas as partes, recaem aos conselheiros a responsabilidade ética de assegurar a sua não interferência no caso (May, 1996).

Um dos princípios elementares na prática do AP consiste na conduta atenta do aconselhador não para aliviar o sofrimento de seu consulente, mas para direcionar este sofrimento para canais construtivos, que sejam capazes de promover a autonomia pessoal daqueles a quem se ajuda. Neste contexto, o aconselhamento deve ser amplo o bastante, como um processo pedagógico, que deixará o consulente mais esclarecido, e eficiente para enfrentar as suas dificuldades e problemas (May, 1996). Afinal, o consulente constitui a sua própria história ao mesmo tempo em que é constituído por ela (Vieira Filho, 1997).

Outro princípio importante no estabelecimento da relação entre aconselhador e consulente refere-se à habilidade de usar a linguagem e exemplos capazes de ser compreendidos pela outra pessoa. A linguagem deve ser usada como o canal da empatia. Assim, o aconselhador deve compreender que se duas pessoas chegarem a determinado grau de identificação pessoal, ambos passarão a expressar de um modo comum na fala (May, 1996). Para atingir objetivamente a relação desejada com um consulente o psicólogo deve recorrer a estratégias básicas de entrevistas durante o aconselhamento como a intervenção, o questionamento, o silêncio e a reflexão. Assim, desenvolverão a empatia necessária que facilitará a compreensão do paciente e da situação em que se apresenta para discussão. O processo centra-se na compreensão que o consulente tem da sua condição e chegar às escolhas que pode fazer e, portanto, das decisões que o consulente venha a tomar, sustentadas em suas próprias vivências e experiências (Trindade & Teixeira, 2000).

A intervenção dos conselheiros pode favorecer o processo de acolhimento dos usuários do serviço, ou seja, os consulentes. Alguns aspectos devem ser observados neste processo, como por exemplo: postura ética, confidencialidade, respeito às diferenças, valorização da participação do consulente, comportamento receptivo, disponibilização de informações, além do uso de linguagem clara. Com isso, busca-se a qualificação das relações humanas, já que estas são à base das relações profissionais (Ortiz *et al.*, 2004).

Schmerler (1998) sugeriu que para uma conduta eticamente correta, um profissional da saúde deve exercer sua profissão sob o princípio da beneficência valorizando os aspectos éticos do cuidado e da atenção integral aos pacientes. Segundo a autora, quatro princípios podem pautar a conduta do profissional de saúde, sendo eles: a beneficência, a não-maleficência, a justiça e a autonomia. Esses princípios devem acompanhar todas as atividades e a conduta dos profissionais da saúde. A prática norteada pelos princípios éticos auxilia os profissionais nas possíveis situações de conflito decorrentes da prática cotidiana.

A beneficência pode ser entendida como a oferta da melhor assistência ao paciente, como prevenir, remover ou evitar o malefício. Avaliam-se vantagens, custos, riscos e benefícios para e com o consulente. Já o princípio de não-maleficência salienta que os atos diagnósticos ou terapêuticos devem evitar o dano, na maior medida. Neste sentido, nenhuma conduta deve ser aplicada se o benefício decorrente desta aplicação não superar os malefícios que a conduta pode causar ao consulente. O princípio da autonomia deve ser compreendido como o respeito ao direito da pessoa. Todo e qualquer indivíduo tem o direito de decidir livremente sobre o consentimento ou a recusa dos procedimentos ou tratamentos a eles sugeridos. No entanto, o princípio da autonomia pressupõe que o sujeito da ação tenha a

capacidade de entendimento do problema e seja capaz de engajar ativamente no processo de comunicação com o profissional. Por último, o princípio da justiça refere-se ao fato da população assistida não adquirir riscos desproporcionais, sendo a assistência também direito desta. Deste modo, os princípios básicos da Bioética devem nortear a assistência e a pesquisa do profissional da saúde frente às questões da vida humana (Schmerler, 1998).

Com base nestes princípios, uma das maneiras de se proporcionar um atendimento humanizado no contexto de Saúde Coletiva é por meio do acolhimento dos usuários, atendendo às demandas biopsicossociais. Assim, pode-se pensar o acolhimento como um processo que se inicia com a entrada do paciente na instituição até sua saída. Não há, portanto, um momento específico de acolhida, mas sim, um atendimento integral que valorize o paciente na sua totalidade (Silveira & Vieira, 2005).

Na perspectiva da atenção integral à saúde, o AP se apresenta como modelo clínico que pode ser aplicado em diferentes situações institucionais. Sua prática sugere uma modificação da visão do psicólogo clínico, reorientando seus recursos teóricos e práticos, no sentido de criar espaços para as diferentes demandas de ajuda psicológica (Andrade & Morato, 2004). Para estes autores a percepção do consulente, como sujeito ativo durante seu aconselhamento, possibilita uma aproximação do fenômeno humano, e o psicólogo pode direcionar a clínica tradicional para a coletividade, considerando o homem um ser situado, contextualizado em sua cultura, num determinado espaço e tempo. Neste contexto, a abordagem de atenção integral promove uma prática de atenção psicológica que permite reconhecer seus profissionais como agentes sociais de mudança e promotores da excelência na qualidade de vida daqueles que são assistidos.

Trindade e Teixeira (2000) apontam três motivos principais para a incorporação do AP nas instituições de saúde, a saber: (1) a existente relação significativa entre o comportamento, a saúde e a doença; (2) a mudança de comportamento relacionado com a saúde é difícil e complexa, não sendo em geral obtida por intervenções orientadas pelo modelo médico; e (3) a importância de se abrir um momento para a “escuta” às necessidades psicológicas dos usuários dos serviços de saúde.

A interface dos modelos médicos tradicionais e do AP rompe com um paradigma de assistência ao buscar pela amplitude da concepção de saúde da qual se deseja partir e que considera englobar a complexidade desse fenômeno sempre dinâmico, que envolve a consulente/paciente. O aspecto central do trabalho psicológico envolve uma reflexão sobre a produção de ações voltadas para o acolhimento e o acompanhamento de pacientes, no âmbito dos cuidados primários em saúde. Pode-se, contudo, considerar que o AP tem papel

fundamental no resgate da prevenção de cuidados da saúde, pois, este processo proporciona um campo de intervenção, capaz de fazer com que o psicólogo seja facilmente aceito como profissional da saúde, capaz de dar contribuições específicas para a melhoria da qualidade dos cuidados dos pacientes, que procuram atendimento. Suas intervenções são breves e centradas na situação-problema visando facilitar uma adaptação mais satisfatória do paciente à situação em que se encontra e aperfeiçoar os seus recursos pessoais em termos de autoconhecimento e da autonomia (May, 1996).

Enfim, o conselheiro, ao desenvolver atividades de assistência, além das ações e procedimentos técnicos ligados a sua área específica, estabelece relações interpessoais com as pessoas que atende. Seu trabalho depende, portanto, tanto de qualidade técnica e da parte interacional. Parece haver considerável alívio e melhoria das condições do trabalho assistencial quando o profissional pode conhecer, por um lado, os motivos do comportamento do usuário e, por outro, os efeitos que esse comportamento lhe provoca. É também reconhecido o fato de que muitas queixas e problemas dos usuários podem ser resolvidos ou atenuados quando estes se sentem compreendidos e respeitados pelos profissionais que o assistem. A falta de acolhimento ao usuário e de continência a seus aspectos emocionais pode conduzir ao abandono ou à diminuição da adesão ao tratamento ou às decisões tomadas (Campos 1997; Nogueira 2001).



## CAPÍTULO 2

### A FAMÍLIA NA VIVÊNCIA DAS CRISES VITAIS

No presente estudo, a família deve ser compreendida como um círculo restrito, com o qual a pessoa com a doença interage, troca informações, sentindo-se ligada por vínculos fortes, pessoais, recíprocos ou obrigatórios. Podem ser incluídas pessoas com ligação afetiva, amigos, ex-marido/mulher, enfim, todos os que se envolverem no processo de tratamento. Assim sendo, o importante ao se tratar uma família com um diagnóstico positivo é identificar quem é a família daquele consulente, e quem ele define como família, pois o envolvimento familiar com a doença precede o diagnóstico (Franco, 2008).

Ao fazer referência ao termo família, deve-se levar em consideração toda uma estrutura que compõem o universo familiar. Esse universo é envolto em crenças, valores e práticas diferenciadas, que orientam para as soluções dos problemas. Entre várias conceituações existentes para o tema família, Penna (1992), cita a do Grupo de Assistência, Pesquisa e Educação na área da Família que a define como:

Uma unidade dinâmica constituída por pessoas que se percebem como família, que convivem por determinado espaço de tempo, com uma estrutura e organização para atingir os objetivos comuns e construindo uma história de vida.

Szymanski (2001), afirma que a família é uma associação de pessoas que escolhe conviver por razões afetivas e assumem um compromisso de cuidado mútuo. Portanto embora as famílias possam apresentar-se sob formas bastante heterogêneas, as mesmas desenvolvem vínculos afetivos pela convivência e afinidade, traçando objetivos a serem alcançados em conjunto.

Uma família cuidadora, composta por um integrante portador de alguma necessidade especial, seja o retardo mental, a má-formação congênita e ou o câncer, é a primeira integradora e provedora de atenção ao afetado. Assim, e terá que aprender a conviver com ele e também a ensinar-lhe as primeiras lições de vida que promovam o bem estar individual e coletivo dentro da unidade familiar. Magalhães (1997) declara que:

É principalmente a família quem proporciona possibilidades educativas especiais de aprender a amar, forma sua personalidade única e desenvolve auto-estima. O sistema de relações familiares é que deve possibilitar o desenvolvimento de cada um dos seus integrantes no sentido de exercer suas funções de pai, mãe, irmãos e cuidadores.

Segundo Osório (1996), a expressão família é passível apenas de descrição e não de definição, mesmo assim, propõem que certas funções realizadas pela família a caracterizam como elemento central na manutenção da espécie humana e de seus processos evolutivos. A sua manutenção e sobrevivência garantem a evolução do cotidiano, sendo de importância vital para o processo de viver. Assim sendo, a unidade básica da interação social familiar, assume muitos papéis que refletem nas responsabilidades para com seus integrantes.

A família tenta constantemente manter seu equilíbrio, por meio de papéis, regras, padrões de comunicação, expectativas e padrões de comportamento que refletem suas estratégias de enfrentamento, crenças, alianças e coalizões. Da mesma forma, o entendimento de que o núcleo familiar compõe um todo, e, como um todo organizado distribui papéis a seus participantes, tendo estas relações profundas entre si, auxilia também na avaliação do momento do adoecimento de um dos seres da família. O adoecer, por sua vez, constitui-se em um fenômeno subjetivo, vivido de maneiras variadas, com significativa influência cultural e ambiental, atribuindo formatações distintas, para cada pessoa. Além destes importantes aspectos, a doença representa um ataque à estrutura da personalidade e à estrutura familiar, além de determinar uma crise acidental na existência do ser humano (Lustosa, 2007).

Segundo Campos (1995),

a doença física e/ou biológica é acompanhada por manifestações na esfera psíquica, causando também alterações na interação social. Assim, sendo é capaz de provocar, precipitar ou agravar desequilíbrios psicológicos, tanto no consulente como em sua família.

Guterman e Levcovitz (1998) realizaram um estudo sobre o impacto da doença na família, e comprovaram que o sistema emocional da família se abala, frente à doença progressiva, sofrendo muitas modificações e privações para atender ao membro doente. Os familiares se desgastam com os cuidados e necessitam de apoio para lidar com as alterações definitivas da doença e para decidir o momento ideal de intervenção. Além disso, a família se vê diante de alterações bruscas de comportamento do doente provocadas pelas alterações das funções intelectuais de base.

O curso das doenças também pode interferir na adaptação familiar. Quando o curso é progressivo, a doença é constantemente sintomática e as limitações tendem a aumentar com severidade. A tensão vivida pela família é crescente assim como os cuidados em relação ao doente. A adaptação é contínua, já que as limitações do paciente ocorrem de forma progressiva, podendo levar a família à exaustão (Guterman & Levcovitz, 1998).

Quando o curso é constante, depois do aparecimento da doença tende a estabilizar. A família se depara com uma situação previsível, não ocorrendo mudanças mobilizadoras por um longo tempo. As mudanças ocorridas são relativamente permanentes, não apresentando novas demandas. Já as doenças reincidentes alteram períodos de estabilidade e baixo nível de sintomatologia e de crise. São doenças que “assombram” a família pela inconstância. Momentos de incerteza são vividos com tensão, já que não se sabe quando ocorrerá nova crise. A natureza episódica da doença exige uma flexibilidade, levando a dinâmica familiar para o extremo da crise e para o extremo da estabilidade (Guterman & Levcovitz, 1998).

Para o consulente e seus familiares, freqüentemente, a doença é percebida como uma experiência misteriosa. Esta noção de problema é devido ao conhecimento consolidado na consciência coletiva de que alguma coisa está errada, alguma coisa que certamente irá prejudicar o consulente, deixando muitas vezes seqüelas para toda uma vida. Adicionalmente, na maioria das vezes os pacientes têm dificuldade para definir saúde e doença. Para muitos, a doença, e seu próprio tratamento acabam tornando-se sua própria identidade. Ao receber o diagnóstico que denomina a doença, os pacientes perdem a condição de sujeito e com ela passam a ter dificuldade de perceber e compreender a sua própria realidade, ou seja, muitas vezes se reconhecem pela sua patologia e não pela sua subjetividade (Remen, 1992).

O câncer, as síndromes de malformação e o retardo mental são doenças que trazem alterações físicas e psicológicas para os consulentes e seus familiares, constituindo um estressor ambiental e psicofísico. Essas enfermidades expõem seus portadores a uma rede complexa e mutável de condições ao longo das diferentes etapas da doença, exigindo dos consulentes e aos seus familiares respostas adaptativas e ampla compreensão dos aspectos biológicos e psicossociais do evento e suas possíveis intervenções e desfecho (Peçanha, 2008).

Segundo Gallimore *et. al.* (1996), as famílias restabelecem o seu equilíbrio de maneira variada, dependendo dos recursos psicológicos utilizados para tal fim. A adaptação da família está relacionada às características do membro afetado, as quais exercem um impacto direto na rotina diária dos membros familiares.

Aprofundar o conhecimento sobre o funcionamento de famílias de crianças deficientes mentais, doentes oncológicos e de má-formação, constitui um caminho promissor para a compreensão do desenvolvimento destas pessoas e de sua adaptação ao meio e à situação de agravo a saúde. Apesar da existência destas doenças estarem acompanhando a humanidade por muito tempo, essa realidade foi sempre ignorada pela sociedade. Isso justifica o medo das famílias, a insegurança de como será o futuro de um de seus membros (Whaley e Wong,

1999). Portanto, percebe-se que a doença envolve aspectos psicológicos e requer uma grande dedicação dos profissionais, que geralmente devem atuar em equipes multi e interdisciplinares, para o manejo correto e o gerenciamento adequado de todo o estresse e dos conflitos gerados pela ocorrência das doenças na família, diante das fases vivenciadas no processo do adoecimento (Pina-Neto, 2008).

## 2.1 As Fases Vivenciadas no Processo do Adoecimento

Entender as fases no processo do adoecimento, vivenciados pelos familiares e os consulentes, com doenças oncológicas, malformação e o retardo mental requer o conhecimento das fases que caracterizam a trajetória do agravo à saúde. A existência das fases do enfrentamento assim como muitas outras relativamente equivalentes, explicam a reação dos consulentes e de seus familiares diante do diagnóstico de anormalidade em seus membros. Embora descritas de forma geral, cujo objetivo é refletir eventuais diferentes perspectivas teóricas, muito delas bastante sutis, as fases não contemplam toda a realidade do processo de vivência.

Lazarus e Folkman (1984) conceituam enfrentamento (*coping*) como sendo todos os esforços cognitivos e comportamentais, constantemente alteráveis, de controle das demandas internas ou externas específicas, que são avaliadas como excedendo ou fatigando o recurso do consulente. No presente estudo, o enfrentamento está sendo entendido e abordado como um processo. O fenômeno do enfrentamento é tão complexo que, mesmo entre os casais há variações de percepção e de relação com a doença. As controvérsias são emanadas da subjetividade de cada um para lidar com cada situação apresentada. Todas as fases, na prática, aparecem relacionadas, o que faz com que as reações próprias a uma fase sejam manifestadas em meio a outras, o que se explica pelo dinamismo psíquico dos envolvidos, que é construído a partir do contexto e do cenário subjacente à construção de cada experiência humana (Fainblum, 2000; Schorn, 2002).

Buscando definir o processo de enfrentamento, Gimenes (1998) salientou o aspecto de novidade e os recursos psicossociais extras que são mobilizados na situação estressante da enfermidade, em oposição à maneira habitual de reagir de uma pessoa. Segundo essa autora, as estratégias de enfrentamento constituem o resultado desse processo contínuo de transação entre o consulente e seus familiares e o contexto buscando o bem-estar. Portanto, as

estratégias de enfrentamento são contextuais e dependentes do cenário individuais para tomarem forma no processo de aconselhamento.

A individualidade de cada pessoa, de cada pai, de cada mãe, de cada casal e de cada família, vai influenciar não somente a forma de viver cada fase, mas também o tempo despendido em cada uma delas e na capacidade de chegar ou não à fase de reorganização do pensamento e das atitudes (Irvin, Kennel & Klaus, 1993). Na verdade, a intensidade das repercussões emocionais é dificilmente avaliada. Embora, existam fatores reconhecidos como fundamentais na qualidade de elaboração do enfrentamento, tais como: o momento do diagnóstico, a gravidade da malformação, a gravidade do retardo mental, a gravidade da doença oncológica. Adicionalmente, o prognóstico, o tipo de cuidado necessário ao consulente e por fim, os recursos externos de apoio e as estruturas internas psíquicas disponíveis afetam o modo pelo qual cada indivíduo lida com a situação emergente (Pelchat *et al.*, 1998; Goldberg *et al.*, 1990; Kroeff, Maia & Lima, 2000).

Considerando a confirmação da doença, logo após o diagnóstico os consulentes e seus familiares, geralmente, experimentam fases distintas até a aceitação da doença, podendo nesse processo se alterar e não impedindo que o consulente e seus familiares que estejam em fase de aceitação do diagnóstico em um determinado momento regridam as fases anteriores. Via de regra estas fases são: negação, raiva/revolta, barganha, depressão e aceitação. Segundo Kübler-Ross (1994), didaticamente, cinco fases podem ser observadas, a saber:

- 1ª Fase: A **negação** deve ser compreendida como a dificuldade de encarar a realidade e pode surgir diante de um diagnóstico inesperado e chocante – uma doença crônica. Dessa forma, o consulente e/ou seus familiares podem negar a doença ou uma parte do tratamento recomendado. Na fase diagnóstica, a negação da deficiência pode possibilitar aos pais um tempo necessário para superar o impacto. Nesta primeira fase ocorre uma perturbação abrupta do equilíbrio psíquico, levando a comportamentos de fuga, crises de choro e descontrole emocional. Em geral, a tendência dos casais, especialmente das mães, é de se sentir desamparadas e com uma incômoda percepção de que tudo esta eminentemente perdido. Durante negação aparecem as perguntas geradas das dúvidas que requerem justificativas: ‘Por que comigo? O que foi que eu fiz?’ Questões desta natureza costumam aparecer após o diagnóstico e retornam em alguns momentos do desenvolvimento aconselhamento. Surgem neste período descrença e negação em relação aos fatos, além da necessidade de confirmação da verdade do diagnóstico. A família, nesta fase, costuma procurar outros profissionais para realizar novos exames, chegando a, por vezes, esconder a informação já sabida como uma tentativa de obter resultados diferentes (Gomes, 2007).

De acordo com Neme (1999), a negação parcial da realidade é uma defesa psicológica freqüentemente utilizada frente a diagnósticos de doenças ou conflitos graves. Outras, defesas, como racionalização e controle, podem, também ocorrer nessas situações. A racionalização pode ser compreendida pelo uso de justificativas para explicar crenças ou atitudes inaceitáveis de outra forma. Por outro lado, o controle consiste na tentativa, às vezes exagerada de manejar os acontecimentos, as pessoas e/ou o ambiente. A racionalização e o controle minimizam a ansiedade e, portanto, atuam como defesa para resolver os conflitos internos (Eizirik, Kapczinski & Bassols, 2001).

A negação é um amortecimento necessário para evitar a desintegração pessoal, sendo uma resposta considerada normal em relação às perdas. Já é esperado que os membros da família apresentem várias formas de negação adaptativa, quando recebem o impacto do diagnóstico sobre suas vidas. Este choque da negação pode durar dias ou meses. Whaley e Wong (1999), explicam que:

O ajuste sucede gradualmente ao choque, sendo, geralmente caracterizado por uma admissão aberta de que a condição existe. Este estágio manifesta-se por várias respostas, das quais as mais universais são a culpa e a raiva. A culpa origina-se de uma necessidade humana de encontrar causas racionais para os eventos. Frequentemente, a culpa provém de uma falsa suposição.

- 2ª Fase: Quando não se pode mais fazer uso da negação emergem, sentimentos de **raiva e revolta**, podendo se propagar em direção à família, à equipe de saúde e aos amigos. A negação, paulatinamente, dá lugar à tristeza e à raiva. Este estágio constitui um momento bastante difícil para a família que se encontra com sua capacidade racional tomada por sentimentos muito intensos. O período de equilíbrio inicia quando a família passa a querer compreender o que de fato ocorreu e a investigar as possibilidades das suas vidas futuramente e de como podem se adaptar a esta nova e diferente realidade.
- 3ª Fase: É representada pela **barganha** e a característica mais notável é a negociação que o consulente tenta fazer com os profissionais ou com a família e os amigos, buscando auferir algum tipo de vantagem de seu padecimento, como solução para o sofrimento gerado pelo adoecer. Nesta fase o consulente, e muitas vezes seus familiares, se entregam as promessas em troca de mais tempo de vida. As barganhas, dirigidas comumente a Deus, têm por base sentimentos de culpa. Cada vez que se supera um período que tenha sido "pedido" na barganha, o sentimento de culpa se intensifica e novas promessas, geralmente de cumprimento impossível, são feitas.

- 4ª Fase: Na **depressão** o sentimento dominante é a perda, acompanhada de imensa tristeza. Quando o consulente começa a visualizar que, além de perdas, obteve ganhos com o processo de adoecimento, se refere ao momento em que o consulente e seus familiares sofrem com a idéia do afastamento do paciente e das atribuições que desempenha ou desempenhava. Esse é um momento preparatório para o quinto e último estágio, o da aceitação.
- 5ª Fase: a **aceitação**, correspondendo à transformação gradativa no comportamento, gerando maior conscientização e adaptação em relação à doença e levando à responsabilidade pelo estado geral de saúde. Atingida a aceitação, pais e/ou familiares superam seu pesar e aceitam-se novamente como sujeitos de uma nova história. Em geral, as reações emocionais iniciais dão lugar a emoções estabilizadoras. No entanto, para alguns, mesmo sendo capazes de lidar eficientemente com a realidade, a sensação inicial de desconforto pode perdurar por anos ou se tornar permanente (Iervolino *et al.*, 2003).

Luterman (1987) assinalou vários sentimentos experienciados no processo de aceitação da doença. O choque é a reação inicial frente ao diagnóstico, nesta situação, os envolvidos buscam manter o controle, mas ainda se encontram ansiosos e assustados. Em geral, a raiva surge pela violação das expectativas e frustrações. A culpa acarreta ressentimentos que podem gerar comportamentos passivo-agressivos e de superproteção, que, normalmente, impedem a aprendizagem e o enfrentamento de situações importantes para a vida adulta.

Do diagnóstico à aceitação, a família passa por fases que permeiam esse processo de adaptação que são, segundo Whaley e Wong (1999), a fase de ajustamento e a fase de reintegração. A fase de ajuste, segundo os autores citados, envolve a integração da vida familiar e social com a incapacidade na perspectiva apropriada, na qual a família amplia suas atividades para incluir relações fora de casa com a criança, como um membro aceitável e participante do grupo. Uma grande parte da fase de ajuste é luto por uma perda. As famílias necessitam de apoio profissional em muitos momentos de suas vidas. Mediante diagnóstico do filho portador de deficiência, o estresse conjugal frequentemente aumenta, sendo importante esta compreensão.

Para Maciel (2000), o passo subjacente ao diagnóstico é a busca pela reabilitação. No caso do RM, os aspectos limitantes da deficiência raramente são esclarecidos ou informados aos familiares, com isso, no início de sua trajetória, os familiares desconhecem as possibilidades de desenvolvimento e as formas de superação das dificuldades, os locais de orientações familiares, os recursos de estimulação precoce e os centros de educação e terapia.

Na fase de descobrimento das limitações de seus filhos e no enfrentamento dessa realidade as famílias tornam-se unidades com necessidades especiais, precisando de orientação e acesso a grupos de apoio, indispensáveis na integração ou inclusão familiar na comunidade. Uma família com necessidades diferentes e especiais necessita de orientação, tanto emocional como técnicas para facilitar a interação familiar, ou seja, essa família necessita de reabilitação. Conforme Silva (2000) é de extrema importância o trabalho com as famílias das crianças com deficiência, facilitando, dessa forma, adaptação dos pais à situação de seu filho. Portanto, a busca de informações dentro de uma família de criança deficiente é de grande valia na elaboração de programas de orientação fundamentos nas suas reais necessidades.

## **2.2 Vivência das Crises Vitais: a criança malformada**

Levando-se em considerações os desafios adaptativos impostos ao casal pela maternidade, o período pode ser assumido como uma crise vital e evolutiva. No processo, mesmo dentro de um contexto de normalidade, os envolvidos experimentam diversos momentos de luto (Santos, 2005). Em consequência da gravidez, a mulher experimenta inúmeras reformulações psíquicas e relacionais previstas para essa nova identidade (Szejer & Stewart, 1997). Assim, o fenômeno de maternidade é vivenciado com muitos ganhos, mas há também muitas perdas, assumidas pelas novas mães e novos pais. Em relação ao recém-nascido, não é diferente, pois mesmo quando saudável, o confronto antecipado do filho imaginário com o filho real pode, por si só, gerar sentimentos de perda e aparecer associado a importantes focos conflitivos, os quais, se não elaborados, interferem na relação mãe-filho (Lebovici, 1992; Schorn, 2002).

No contexto anteriormente mencionado, o nascimento de um bebê com malformação acrescenta uma variável complicadora e mais uma crise que se adiciona à nova situação da família. Santos (2005) sugere que nesta situação ocorre uma crise tripla: vital, evolutiva e acidental. Durante muito tempo, o pai e a mãe constroem uma imagem do seu filho. Essa imagem é proveniente de suas próprias identificações, aspirações e frustrações (Schorn, 2002). Estabelece-se uma distância entre o que se imaginou e desejou para a realidade e um grande número de projeções futuras e expectativas precisam ser abortadas, tanto em relação a si mesmos como ao novo membro da família. Para a identidade materna, Santos (2005) chama atenção que é possível que um bebê malformado remeta e reatualize o que é deficiente na história da mãe, aquilo que faltou, ao invés de representar uma chance de reparação deste



faltante, como em uma situação normal. Assim, a questão da feminilidade, que é central na maternidade, através da condição de gestar, procriar e dar a luz a um filho perfeito – o também conhecido filho imaginário do Édipo – tende a não ser alcançada com sucesso nesses casos (Mannoni, 1999).

Na ocorrência de anormalidade, o confronto entre o bebê imaginário e o real assume uma dimensão potencialmente maior. Na verdade, esta distância que existe entre o bebê imaginário e o bebê real, e a própria separação mãe-bebê durante o parto, já constituem dois processos de luto vistos como normais no desenvolvimento. No entanto, a notícia de uma anormalidade no bebê corresponde a um processo de luto que não faz parte do curso normal do desenvolvimento, sendo, portanto, vivenciado com mais sofrimento pelos envolvidos (Klaus & Kennell, 1992; Santos, 2005; Schorn, 2002; Solnit & Stark, 1962).

Assim, tudo que já era difícil numa situação normal, fica maximizado quando ao nascimento reconhece-se a nova realidade acerca da saúde do recém-nascido. Segundo Sinason (1993), o nascimento de um filho é um evento público o que torna o enfrentamento da família ainda mais difícil. Todos os familiares e amigos esperam e participam e de certo modo também passam pelo luto em unidade em torno da criança malformada. Contudo, diante de uma intercorrência, seja qual for, os pais tendem a decepção que gera constrangimento, vergonha, culpa, medo e raiva. Dias (2006) condensa todos estes sentimentos em um estado de desequilíbrio nos pais, na medida em que causa fratura no ideal que a criança representaria, e atinge toda a rede de significações dos agentes parentais. A angústia, o desamparo e a incerteza tomam conta dessa relação e lesão que se instaura transgride para muito além da condição orgânica.

Nesse sentido, Schorn (2002) ressalta que a malformação não deve ser compreendida como uma enfermidade, nem tampouco um sintoma embora possa ser uma seqüela, é um sinal que não pode desaparecer. Assim uma malformação é uma marca real, que vai acompanhar o consulente por toda sua vida. Mannoni (1999) acrescenta que não basta somente lidar com a condição médica e sim com todos os mecanismos psíquicos que se instauram em decorrência deste tipo de luto. Esse processo de luto equivale, para Quayle (1997b), ao luto por perda/morte, o que evidencia a gravidade da repercussão do diagnóstico de anormalidade no bebê e para a família. O luto é pelo que é diferente do imaginado.

Outro aspecto que parece influenciar na intensidade do sofrimento parental é o tipo de malformação do filho. Uma pesquisa realizada por Pelchat *et al.*, (1998), no Canadá, comparou o estado emocional das famílias de bebês que apresentavam uma malformação, entre diagnósticos de síndrome de Down (16 pais e mães), malformação cardíaca (18 pais e

mães) e fissura lábio palatal (34 pais e mães). Os casais dos dois primeiros quadros clínicos revelaram mais dificuldade em aceitar o bebê, apresentara maior sentimento de ameaça em exercer a função parental, maior estresse e angústia, além de uma maior percepção de descontrole, em relação aos pais de bebês com fissura lábio palatal e ao grupo controle. A explicação dos autores para estes resultados destacou a gravidade da malformação, isto é, quanto maior o risco de sobrevivência do bebê e quanto mais extensas são suas seqüelas desenvolvimentais, mais conturbada seria a vivência desta crise vital para os progenitores.

Tradup (1990) enfatiza que o recebimento da notícia de anormalidade do bebê, seja antes ou logo após o nascimento, é sempre uma vivência de crise intensa e o equilíbrio emocional fica próximo à ruptura. O casal e a família, frente à situação de anormalidade do filho, precisa se adaptar a esta nova realidade. Essa adaptação segue um ritmo de desenvolvimento particular para cada família.

### **2.3 Vivência das Crises Vitais: o retardo mental**

A maneira como cada genitor lida com a experiência de ter um filho com deficiência depende dos mecanismos psicológicos mobilizados para tornar suportáveis sua ansiedade e angústia (Luterman, 1984). Os modos de reagir, bem como os tipos de defesa mobilizados por diferentes indivíduos, dependem, além de outros fatores, de suas vivências e estilos de adaptação perante a situação específica a ser enfrentada. Os estilos de adaptação dos pais à crise constituída pelo nascimento de uma criança com retardo mental indicam quatro categorias, geralmente seqüenciais: 1) divórcio emocional do pai em relação à criança, deixando-a aos cuidados da mãe; 2) ambos genitores rejeitam a criança; 3) conversão da criança no centro de atenção da vida familiar e a ela subordinam todos os aspectos desta relação e desta nova realidade; e 4) quando há suporte mútuo entre os pais e a criança, manutenção da identidade individual e familiar e equilíbrio das necessidades de todos (Neme, 1999).

O nascimento de uma criança deficiente mental, ou mesmo a ocorrência posterior de um deficiente na família, altera consideravelmente a dinâmica e a rotina da unidade familiar. Os familiares, principalmente os pais ou os cuidadores, começam a se questionar, tentando encontrar uma explicação para a nova realidade. A partir da tomada de consciência da realidade acerca do retardo mental, inicia-se a insegurança, o complexo de culpa, o medo do

futuro, a rejeição e a revolta. Todos estes aspectos fragilizam a dinâmica familiar (Silva, 2007).

Para Casarin (1999), inicialmente, é comum a manifestação de sentimento de luto e revolta. Esses sentimentos são conseqüentes a perda do filho idealizado e o ganho de um novo integrante com uma nova identidade, cujas perspectivas de comportamento e desenvolvimento são desconhecidas. Nessa perspectiva, pais e a criança/adulto com o retardo mental passam a reconstruir novos papéis de identidade dentro da nova realidade familiar.

A família constitui o primeiro universo de relações sociais da criança, podendo proporcionar-lhe um ambiente de crescimento e desenvolvimento, especialmente em se tratando das crianças com deficiência mental, as quais requerem atenção e cuidados específicos. A influência da família no desenvolvimento de suas crianças se dá, primordialmente, através das inter-relações estabelecidas por meio de uma via fundamental: a comunicação, tanto verbal como não verbal. Como afirmam Rey & Martinez (1989), a família representa, talvez, a forma de relação mais complexa e de ação mais profunda sobre a personalidade humana, dada a enorme carga emocional das relações entre seus membros.

A gama de interações e inter-relações desenvolvidas entre os membros familiares mostra que o desenvolvimento do indivíduo não pode ser isolado do desenvolvimento da família nem do contexto familiar (Dessen & Lewis, 1998). A família constitui um grupo com dinâmicas de relação muito diversificadas, cujo funcionamento muda em decorrência de qualquer alteração que venha a ocorrer em um de seus membros ou no grupo como um todo. Para Kreppner (1992), a rede de relações da família possui características específicas de unicidade e complexidade, constituindo um contexto em desenvolvimento. Segundo este autor, a complexidade das relações familiares pode, também, ser entendida por meio da perspectiva da família como um ambiente não compartilhado, onde as relações desenvolvidas entre seus membros geram experiências diferenciadas para cada um. Portanto, cada membro da família vivencia, de maneira particular, a chegada de uma criança com deficiência.

O impacto sentido pela família com a chegada de uma criança com algum tipo de retardo mental é intenso. Segundo Brito & Dessen (1999), o momento é traumático, podendo causar uma forte desestruturação na estabilidade familiar. O momento inicial é sentido como o mais difícil para a família, que busca a sua reorganização interna que, por sua vez, depende de sua estrutura e funcionamento enquanto grupo e, também, de seus membros, individualmente (Petean, 1995; Taveira, 1995).

A família passa por um longo processo de superação até chegar à aceitação da sua criança com deficiência mental: do choque, da negação, da raiva, da revolta e da rejeição,

dentre outros sentimentos, até a construção de um ambiente familiar mais preparado para incluir essa criança como um membro integrante da família. Segundo Casarin (1999), a reorganização familiar fica mais fácil quando há apoio mútuo entre o casal. Nesse caso, o ambiente familiar pode contribuir para o desenvolvimento e crescimento da criança RM. Contudo, o ambiente pode também dificultar essa reorganização interna da família, principalmente porque o nascimento de uma criança, por si só, já acarreta alterações que constituem um desafio adaptativo para todos os membros familiares (Dessen, 1997; Kreppner, 1989 e 1992).

#### **2.4 Vivência das Crises Vitais: a doença oncológica**

O câncer é uma doença genética, independentemente de ocorrer de forma esporádica ou hereditária, pois a carcinogênese sempre inicia com danos no DNA. Geralmente, esses danos são potencializados por agentes químicos, físicos ou biológicos. Portanto, o câncer é uma doença complexa e multifatorial. Entender quais são os eventos relacionados ao câncer é indispensável para o desenvolvimento de tratamentos mais eficazes e, até mesmo, para serem tomadas medidas profiláticas em relação aos indivíduos mais suscetíveis à doença (Franco, 2008).

A dinâmica familiar, com a notícia da doença de um dos seus membros, desestruturase, pois sofre inúmeras transformações. O câncer na infância é uma situação estressante que traz inúmeras questões a cada membro dessa família. A aceitação do diagnóstico é um processo difícil, levando aos pais a se questionar muitas vezes sobre a conduta de educação e de cuidados com o filho doente. Assim, assumem a culpa dessa situação e por vezes responsabilizam um ao outro. A negação e o sentimento de raiva tornam-se expressivos nesse momento. As reações da família são complexas e particulares a cada membro. Eles reagem não somente a doença da criança, mas também as reações dos outros familiares. Pode-se separar a evolução dessas reações em três fases: a) um período de choque inicial; b) um período de luta contra a doença; c) um período prolongado de reorganização e aceitação (Franco, 2008).

É de extrema importância que os pais e responsáveis participem do momento em que se expõe a criança o seu diagnóstico e a ajudem a entender o que é ter câncer. Quanto maior o conhecimento da criança sobre a sua enfermidade e sobre o processo de se sentir doente, a abordagem dos problemas e dos desafios fica mais fácil. Assim, é fundamentalmente

importante que a criança compreenda o que a faz sofrer e qual a forma de tratamento a que será submetida. Cabe salientar a importância de considerar a família como incluída, juntamente com o paciente, entre os que receberão cuidados multiprofissionais para o enfrentamento do câncer (Franco, 2008).

O consulente com câncer necessita mobilizar recursos psicossociais num esforço adaptativo para lidar com o estresse considerável decorrente da enfermidade. A esse processo de mobilização emocional, comportamental e cognitiva visando à adaptação a situações que mudam em cada etapa da doença dá-se, cientificamente, o nome de enfrentamento. Diferentemente da acepção popular do termo, com o sentido de lutar, adotar posições ativas em relação a alguma coisa, o enfrentamento, no contexto de estudos que seguem as proposições de Cohen & Lazarus (1979), pode incluir a inibição da ação. Exemplo dessa inibição encontra-se na declaração de uma mulher que sofreu mastectomia e evitou fazer cirurgia plástica: “Foi Deus que mandou, vamos deixar a coisa acontecer” (Gimenes, 1998).

A falta de controle sobre os rumos da saúde é outro estressor que pode resultar em sentimentos de maior vulnerabilidade e impotência, relacionados às crenças dos pacientes e seus familiares de que o câncer esta escrito em seu destino e não há nada que possam fazer para mudar isso. Neste contexto, sentimentos de isolamento e solidão estão por traz do comportamento de pacientes que evitam falar do assunto. O voto de silêncio perpetua e alimenta esses sentimentos, fazendo-os acreditar que ninguém realmente os compreende. Por fim, a ansiedade, a angústia e a percepção de risco aumentada levam muitos pacientes a não fazer os exames de rastreamento de forma mais rigorosa. Assim como a negação, alguns sentimentos podem provocar um abandono à própria prevenção a saúde (Garicochea & Barros, 2008).

Embora os estudos sejam ainda relativamente escassos, pode-se compreender que todos os tipos de câncer e os cânceres hereditários, suscitam problemas psicológicos de natureza semelhante em seus pacientes e seus familiares. A questão da hereditariedade coloca um peso considerável na forma como o paciente percebe os acontecimentos que geram sofrimento, abalando sua capacidade de controle e decisão. Parece inquestionável que a consciência de ser portador de um gene predisponente a um câncer é uma informação que será preenchida de cor e significado de acordo com as crenças pessoais. Dar um sentido a essa informação pode parecer, para alguns, a única maneira de recuperar o comando de sua vida. Não, saber, para outros, pode ser a chave para uma maior qualidade de vida. Essas questões dizem respeito ao modo e às estratégias de enfrentamento das adversidades que as pessoas utilizam ao longo da vida, um fenômeno amplamente conhecido como enfrentamento ou

*coping*. Em alguns casos, a informação pode suscitar ainda mais ansiedade, e o paciente prefere não saber ou deixar a vida conduzir-lo. Nestes casos, os pacientes que procuram aconselhamento genético, mas desistem do teste, merece uma atenção maior de seus cuidadores, podendo muitas vezes ser encaminhados a um serviço psicoterápico, caso a equipe perceba a necessidade de se proceder com o acompanhamento psicológico do paciente. Em geral, as crenças e valores de vida são os fundamentos usados por esses pacientes e suas famílias para tomar suas decisões acerca do gerenciamento da saúde do doente com câncer (Garicochea & Barros, 2008).

À equipe que recebe o paciente oncológico ou sua família para o aconselhamento precisa fundamentalmente conhecer as crenças e os valores desta unidade familiar. Pois o aconselhamento genético deve conter em sua estrutura um espaço para as discussões de dúvidas geradas pelo processo de adoecimento de um membro da família, permitindo que os mesmos encontrem recursos para lidar com a ambigüidade e a incerteza. Portanto, o aconselhador deve acolher e considerar as interpretações pessoais que cada um pode dar aos resultados da testagem e do diagnóstico (Vadaparampil *et al.*, 2004). Tomadas em conjunto, são estas informações que possibilitarão a tomada de decisão da família e do consulente, que permitirá uma nova acomodação em torno de sua realidade.

## CAPÍTULO 3

### HISTÓRICO E ETAPAS DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO

#### 3.1 Histórico do Aconselhamento Genético

O Aconselhamento Genético (AG) pode ser definido como um processo de investigação clínica, voltado para o diagnóstico de uma condição genética e que visa à orientação sobre o prognóstico e riscos de ocorrências/recorrências para as famílias e/ou para os consulentes. O processo de AG parte de um diagnóstico definido pela equipe médica assistente e os consulentes são encaminhados aos conselheiros genéticos para esclarecimentos de dúvidas sobre a sua condição e as opções existentes acerca do gerenciamento e planejamento familiar, de maneira a prevenir e/ou evitar a recorrência (Borges-Osório & Robison, 2001).

Os principais objetivos do AG envolvem a atenção às questões de ordem: 1) biológica - determinação do diagnóstico clínico e etiológico, prognóstico e risco de recorrência de uma condição genética; 2) psicológica - redução da ansiedade e sentimento de culpa nos pais afetados; e 3) social - informação da população em geral sobre as doenças genéticas, favorecendo a constituição de equipes multidisciplinares para a condução dos atendimentos de modo mais completo e eficiente além de facilitar e promover a inclusão dos afetados e suas famílias (Messias, 2006).

Segundo a classificação de Borges-Osório e Robinson (2001), o AG pode ser abordado de duas formas: a) retrospectivo - quando já existe um ou mais afetados na família (ex: casal cujo filho nasceu com anencefalia) e b) prospectivo - quando previne o aparecimento de uma doença genética na família (ex: idade avançada dos cônjuges, exposição parental a agentes teratogênicos, casamento consanguíneos, etc.).

Nas últimas décadas, o conceito de AG e o modo como essa prática se desenvolveu sofreram profundas modificações que, atualmente, levaram os profissionais a adotar uma abordagem mais comprometida com a promoção da qualidade de vida dos consulentes atendidos e com a compreensão dos indivíduos e/ou famílias em totalidade, combinando aspectos relacionados tanto à saúde biológica quanto à mental (Messias, 2006). Historicamente, as primeiras preocupações que permitiram identificar a execução de uma atividade típica de um processo de AG datam do início do séc. XX, quando a Genética Humana como Ciência consistia em um campo de conhecimento exclusivo às Ciências

Biológicas, o que gradativamente se modificou até que fosse incorporadas também às Ciências Médicas nos meados do século XX. Pesquisadores norte-americanos passaram a avaliar o risco técnico de uma anomalia hereditária, que tivesse afetado uma criança, se repetir em outro(s) filho (a) do mesmo casal (Costa Júnior, 2000). A partir da década de 1940, o AG desenvolveu-se no âmbito das Ciências Biológicas através da ação de conselheiros não-clínicos, o que, de acordo com Pina-Neto (1983), levou à valorização da atitude de neutralidade do conselheiro em relação às decisões, especialmente as reprodutivas, de seus consulentes. A concepção de neutralidade originada das ações dos primeiros conselheiros aproximou a prática do AG do ideal por prevenir a interferência do conselheiro nas decisões dos consulentes (Messias, 2006).

O termo “Aconselhamento Genético”, adotado para definir essa prática em desenvolvimento, foi cunhado em 1949, por Sheldon Reed que passou a oferecer atendimentos às famílias de pessoas com doenças genéticas. Havia ainda uma indefinição sobre o tipo de assistência e informação a ser fornecido por Reed durante as consultas: aquelas eram pessoas à procura de novas informações médicas sobre características genéticas consideradas típicas de suas famílias. Reed assumiu então, a tarefa de esclarecer e explicar o significado de alguns traços genéticos típicos em certas famílias, porém raros na população, num claro esforço de tradução da medicina genética para pessoas não iniciadas no campo (Guedez e Diniz, 2009). A ele também foi atribuída à introdução do conceito de não-diretividade na literatura sobre Genética, no início da década de 60, tendo tomado esse termo do campo da psicoterapia, especialmente de orientação humanista, associando-o à tentativa de evitar diretivas no aconselhamento (Kessler, 1997a).

O AG envolve uma relação intersubjetiva e as informações de ordem genética não são emocionalmente neutras, pois elas podem suscitar temores e culpas ou influenciar profundamente as decisões pessoais dos consulentes. Portanto, a concepção de neutralidade relaciona-se à capacidade do profissional de facilitar a expressão dos interesses e escolhas por parte de seus pacientes, sem adotar atitudes restritivas ou de julgamento, ao fornecer, também, informações genéticas fundamentais (Messias, 2006).

No AG adota-se uma postura não-diretiva para evitar que o consulente seja coagido ou convencido durante o processo a assumir valores distintos dos seus e a tomar decisões que discordassem de seus princípios pessoais. Espera-se, também, prover condições para que a decisão sobre aspectos da vida reprodutiva futura, ou mesmo do possível tratamento da patologia, possa considerar questões de ordem biológica e emocional, contemplando as necessidades do consulente como um todo e o respeito à sua autonomia (Messias, 2006). A



postura não-diretiva no AG diferenciou-se daquela adotada na relação médico-paciente tradicional pela revisão da posição hierárquica na comunicação, ao conciliar os aspectos objetivos e subjetivos no diálogo entre profissional e famílias acerca do diagnóstico de origem genética que afetam os consulentes (Benkendorf *et al.* 2001, Kessler, 1997a; Biesecker, 2001).

A prática não-diretiva do AG definiu um marco ético de atuação para o aconselhador genético, cujo compromisso deve ser com a garantia da autonomia dos consulentes que recebem a informação genética (Hodgson, 2005). A objetividade das orientações genéticas não deve ser confundida com a coerção e precisa ser compreendida como algo que pode, perfeitamente, fazer parte da atitude não-diretiva do conselheiro. O AG é um processo que envolve identificação de determinados problemas e respostas a demandas específicas, sem desconsiderar, porém, os interesses prioritários do consulente. O comprometimento com a não-diretividade redefine o lugar do conselheiro nas práticas de saúde: seu papel é de facilitador da informação, cabendo-lhe esclarecer sobre prognóstico, tratamentos prevenção relacionadas ao diagnóstico. Essa mudança de posição – de sujeito do saber para facilitador da informação genética – exige uma sensibilidade permanente do aconselhador frente a suas opiniões e julgamentos de valor. É preciso assumir uma postura ética perante as escolhas de cada paciente. Um aconselhador não deve impor suas preferências, mas, sim, cuidar para que as escolhas de seus pacientes sejam informadas e esclarecidas (Guedes & Diniz, 2009).

Em meados da década de 70, uma definição de AG tornou-se clássica por sua abrangência, sendo a mais comumente citada em estudos científicos da área. A definição de AG foi também responsável pelo seu reconhecimento como um processo de comunicação ativo e não uma simples transmissão de informações (Pina Neto, 1983; Petean, 1995; Biesecker, 2001; Brunoni, 2002). Atualmente, a definição de AG referendada pela *American Society of Human Genetics* (ASHG) (Fraser, 1974) é a mais aceita mundialmente. A ASHG propõe que o atendimento seja realizado por uma ou mais pessoas treinadas para ajudar o consulente ou a família a:

- Compreender as informações médicas, incluindo o diagnóstico, o prognóstico e os possíveis tratamentos para a doença;
- Avaliar o papel da hereditariedade no caso e o risco de recorrência para determinados familiares;
- Entender as alternativas para lidar com o risco de recorrência;

- Propor as ações que lhes pareçam mais apropriadas – tendo em vista o risco, os objetivos familiares, os valores éticos e religiosos – para que possam agir de acordo com esta decisão;
- Ajustar-se à doença da melhor maneira possível e/ou a o risco de recorrência desta.

É importante salientar que tendo essa definição se desenvolvido em um momento de valorização da concepção processual de AG e de uma tendência humanista na condução dos atendimentos – evidente nas atitudes não diretivas, na tentativa de compreensão da pessoa em sua totalidade e no incentivo da autonomia dos consulentes – os objetivos relacionados à diminuição da incidência de patologias genéticas não são priorizados. Outro ponto importante a ser considerado é a dificuldade de o geneticista poder realizar todas essas ações de forma a viabilizar as diretrizes propostas. Por outro lado, a integração das ações de diferentes profissionais da saúde e a compreensão do AG como sendo um processo torna possível realizá-las pelo atendimento tanto aos aspectos objetivos de avaliação e transmissão de informações de ordem biológica, quanto aos aspectos de expressão dos anseios e adaptação emocional do consulente à realidade imposta pela constatação da patologia genética e/ou do risco de ocorrência e recorrência desta (Messias, 2006).

No Brasil, conforme estudo de Brunoni (2002), os serviços de AG começaram a se desenvolver de modo mais consistente a partir dos anos 60 e 70, estando quase sempre ligados a cursos de Pós-Graduação em Genética Humana e/ou Médica. Entre as décadas de 70 e 80, esses serviços, quase todos ligados a instituições universitárias, ampliaram a sua capacidade assistencial, mas isso não foi suficiente para suprir as necessidades da população. No Brasil, a maioria dos pacientes e famílias acometidas de doenças genéticas desconhece sua condição médica e não foram investigadas de maneira adequada para evidenciar os fatores genéticos envolvidos. Isso significa que a maioria desses pacientes é atendida pelo sistema de saúde e não tem sua condição diagnosticada e/ou esclarecida (Brunoni, 2002).

Brunoni (2002), afirma também que, atualmente, o número de serviços ainda é pequeno, cerca de 74% a maioria deles concentra-se nas regiões sul e sudeste do país. Isso acaba por fazer que parte da população com doença genética não tenha sua condição investigada, não receba o AG correspondente e não tenha acesso a medidas de prevenção necessária. Por outro lado, o autor considera que os poucos serviços existentes são de boa qualidade e que é possível buscar a implementação de novos serviços em curto e médio prazo. Isso permitiria a criação de um sistema de atendimento voltado à grande maioria da população para que esta viesse a ter conhecimento de sua condição de saúde e das alternativas disponíveis para o tratamento e prevenção.

Brunoni (2002) salienta também que o AG exige uma abordagem multiprofissional e interdisciplinar. Assim, adicionalmente a competência específica que a profissão lhes atribui, a prática do AG exige que todos os profissionais envolvidos tenham recebido formação em genética médica básica e treinamento acerca dos procedimentos, condutas e intervenções sob sua responsabilidade.

Embora esforços tenham sido feitos para valorizar o aspecto multidisciplinar do AG, Michie *et al* (1997) salientam que as pesquisas mais frequentes na área ainda têm-se baseado na compreensão dos dados objetivos sobre a patologia, sendo escassos os estudos das questões psicológica e sociais, a despeito da reconhecida importância delas no contexto de atenção integral à saúde das pessoas.

De acordo com Biesecker (2001), desde a década de 70 os objetivos do AG modificaram-se continuamente. Em geral, AG mais frequentes são os do atendimento conduzidos a partir de três ênfases distintos: 1) prevenção de defeitos congênitos e condições genéticas, incluindo o câncer; 2) auxílio para melhor compreensão e adaptação do consulente à condição genética e 3) aprendizagem, entendimento, escolha e enfrentamento.

Conforme Lewis (2002), o termo “modelo” refere-se às crenças que os conselheiros têm em relação ao AG e explica o modo como os eventos poderão ser compreendidos pelos envolvidos, como os consulentes atribuirão significados às suas experiências e de que modo desenvolverão expectativas em relação aos papéis de paciente e conselheiro. De acordo com Kessler (1997c), dois modelos de atenção podem ser definidos como principais em AG, a partir dos paradigmas que os definem, sendo eles: *teaching model* (modelo baseado no ensino) e *counseling model* (modelo baseado no aconselhamento). Entre a década de 40 e meados da década de 70, o *teaching model* foi dominante, mesmo com a inclusão da questão da não-diretividade na prática do AG, e predominava a preocupação com a qualidade da comunicação que se desenvolvia entre consulente e conselheiro. Esse modelo baseava-se na valorização das informações no atendimento, defendendo a idéia de que os consulentes mais bem informados tomariam decisões mais racionais. É um modelo centrado na informação e bastante semelhante, em certos aspectos, ao modelo médico tradicional. A minimização ou simplificação dos processos psicológicos era evidente e a educação do consulente seria um fim em si mesmo.

A partir de meados da década de 1970, o modelo dominante passou a ser o *counseling model*. Isso se evidenciou, por exemplo, com a inclusão de uma disciplina sobre condução de entrevistas – baseada em conceitos como o da compreensão empática, desenvolvido pelo psicólogo Carl Rogers – no currículo de formação de conselheiros genéticos no Sarah

*Lawrence College* de Nova Iorque, na década de 1980 (Marks, 2004). Assim, o AG passou a seguir o modelo centrado na pessoa, em que o conteúdo das informações é ajustado e transmitido na medida da possibilidade de compreensão do consulente. O foco principal está na comunicação estabelecida e na facilitação do enfrentamento das dificuldades pelo consulente.

Biesecker (2001) propõe que, atualmente, adote-se o paradigma psico-educacional para o AG. De certa forma, este pode ser considerado como uma combinação dos dois modelos anteriores com a valorização tanto do processo educacional que se estabelece quanto da relação interpessoal que se constrói. A mesma autora salienta a necessidade da realização de pesquisas voltadas à compreensão do AG como processo e sugere que os profissionais envolvidos nesse tipo de atendimento atuem sempre com o intuito de facilitar a habilidade do consulente para usar dados genéticos objetivos de uma maneira que lhe seja significativa, minimizando os riscos psicológicos decorrentes.

Benkendorf *et al.* (2001) afirmam que, por receio de parecerem diretivos, muitos conselheiros acabam por restringir suas falas ao dialogar com os consulentes, comprometendo a qualidade na comunicação. As referidas autoras salientam a importância da flexibilidade no processo de comunicação, compreendendo as atitudes diretivas e não-diretivas como um continuum ao longo do qual o geneticista traçará sua estratégia de atuação, utilizada à medida que o consulente assim demandar.

Borges-Osório e Robinson (2001) afirmam que as informações de ordem genética podem ter implicações importantes, além de conterem dados médicos e científicos de difícil compreensão por parte do consulente e/ou seus familiares, o que pode dificultar o processo de comunicação. Acrescentam, ainda, que as informações transmitidas podem ser aflitivas e não devem ser consideradas isoladamente. Assim:

É preciso levar em conta os complexos fatores psicológicos e emocionais que podem influenciar um diálogo sobre aconselhamento. (...) A comunicação é um processo de duas vias. O aconselhador não fornece apenas informações, mas deve também estar receptivo aos medos e apreensões, expressos ou não do consulente.

O aconselhamento genético encontra-se na interface dos domínios do consulente e da família, das dimensões físicas e psíquica, necessitando de múltiplos olhares e cuidados para que seja devidamente conduzido. Neste sentido, o aconselhamento proporciona um campo de intervenção, capaz de fazer com que o psicólogo seja facilmente aceito como um dos profissionais da saúde, capaz de dar contribuições específicas para a melhoria da qualidade

dos cuidados dos pacientes, que procuram este tipo de atendimento. As intervenções são breves e centradas na situação-problema, visando facilitar uma adaptação mais satisfatória do paciente à situação em que se encontra e aperfeiçoar os seus recursos pessoais em termos de autoconhecimento e da autonomia (Trindade & Teixeira, 2000).

### **3.2 Etapas do Aconselhamento Genético**

O AG é indicado para toda família afetada com distúrbio genético (Rim *et al.*, 2006). Durante o processo, o conselheiro genético poderá contribuir para redirecionar as terapias adequadas, tornando-as mais específicas e compatíveis com as peculiaridades da doença, e, conseqüentemente, contribuir de forma eficiente para se eleger as estratégias de intervenção mais pertinentes para cada caso. É estimado que de 13% a 41% dos casos necessitem de suporte psicossocial durante e/ou em decorrência do AG (Bleiker *et al.*, 2003).

O AG, como todos os outros procedimentos de atenção à saúde humana, fundamenta-se sob seis princípios éticos básicos: autonomia, privacidade, justiça, igualdade, qualidade e não-maleficência/beneficência. O princípio da autonomia estabelece que os testes genéticos devem ser estritamente voluntários, resultantes de um aconselhamento apropriado, que proporcione aos consulentes decisões absolutamente pessoais. O princípio da privacidade determina que os resultados dos testes genéticos de um indivíduo não podem ser comunicados a nenhuma pessoa sem o seu consentimento expresso, com exceção de seus responsáveis legais. O princípio da justiça garante proteção aos direitos de populações vulneráveis, tais como crianças, pessoas com retardamento mental ou problemas psiquiátricos ou culturais especiais. O princípio da igualdade rege o acesso igual aos testes, independentemente de origem geográfica ou classe socioeconômica. O princípio da qualidade assegura que todos os testes oferecidos devem ter especificidade e sensibilidade adequadas, sendo realizados em laboratórios capacitados e com monitoração profissional e ética. Finalmente, a não-maleficência/beneficência o princípio da não-maleficência prevê o dever de não causar danos físicos, morais ou psicológicos aos pacientes por meio de intervenções médicas. O da beneficência liga-se a este ao preconizar a necessidade da tomada de medidas proativas que levarão ao bem-estar do paciente (Silva & Ramalho, 1997).

As instituições que oferecem o serviço de AG devem garantir o sigilo e a confidencialidade dos diagnósticos e arquivar a documentação dos seus consulentes e seus prontuários em local privado e seguro. No momento do AG se estabelece ações de proteção e

de informação, garantindo a privacidade sobre os resultados dos testes genéticos. De modo geral, no entanto, é importante ressaltar que algumas regras que foram construídas ao longo da experiência com os testes genéticos provaram-se essenciais, em especial a confidencialidade e o consentimento informado. Um profissional capacitado para fazer o AG deve estar ciente das questões éticas específicas relacionadas ao aconselhamento, assegurando aos consulentes a confidencialidade das informações ligadas ao procedimento. A conduta do conselheiro deve sempre ser pautada pelos princípios gerais da bioética (Garicochea & Barros, 2008).

Atualmente, o AG tem merecido destaque como uma prática imprescindível em saúde pública. Esta noção se dá a partir das sessões de AG, onde são abordados aspectos que podem variar desde as opções reprodutivas, com a discussão sobre riscos e probabilidades de nascimento de crianças com determinados traços genéticos, até cuidados precoces relativos às doenças genéticas de expressão tardia (Brunoni, 2002; Brasil, 2005).

Conforme Pina-Neto (2008), as etapas do AG incluem: (1) Levantamento da história médica pessoal e familiar, avaliação dos exames clínicos e genéticos já realizados e indicação de outros exames, se necessário; (2) Análise dos dados, visando diagnosticar, confirmar ou excluir uma condição genética conhecida; (3) Informações acerca da natureza da condição genética identificada e de suas implicações para a saúde física ou mental do indivíduo; (4) Esclarecimento sobre o mecanismo de herança e cálculo de risco de ocorrência ou recorrência da condição em irmãos ou filhos de um indivíduo.

O AG foi criado com a finalidade de ajudar pessoas a resolverem seus problemas no campo da hereditariedade (Silva & Ramalho, 2002). Portanto, apresenta um caráter assistencial, pois orienta o consulente e/ou seus familiares sobre a tomada de decisões conscientes e equilibradas a respeito da sua saúde e das suas possibilidades de procriação. O AG difere da eugenia, pois sua prática visa primordialmente à defesa dos interesses dos pacientes e da família, e não os da sociedade (Ramalho *et al.*, 2002).

### **3.3 Crises Vitais**

Na boa prática do AG, os consulentes devem ser conscientizados do seu problema, sem, no entanto, serem privados do seu direito de decisão. Mesmo nos casos mais simples, o profissional envolvido deve assumir uma atitude imparcial, discutindo com os pacientes os vários aspectos da condição em foco, que devem ir além das estimativas de risco genético.

Dentro do escopo da discussão, o conselheiro pode e deve agregar referências à disponibilidade e a eficiência dos tratamentos, avaliar o grau de sofrimento físico, mental e social imposto pela doença ou condição, analisar o prognóstico e a importância do diagnóstico precoce, etc., sem perder de vista os princípios bioéticos desta conduta (Ramalho *et al.*, 2002).

É importante reafirmar que quanto mais cedo for iniciado o AG, maior será a probabilidade de se melhorarem os resultados no futuro, e finalmente, revelar-se-á de crucial importância para as gerações atuais e futuras de uma família. Muitas famílias poderão se beneficiar com o diagnóstico definitivo, acompanhado o AG, que põe fim ao período de enormes incertezas dos pacientes e à peregrinação desgastante, a procura de informações, geralmente acompanhada das opiniões pouco convincentes (Carvalho, 2003). O AG, dentro da perspectiva da comunicação ativa, impedirá que as famílias sejam expostas a recomendações médicas contraditórias e resgata o papel de sujeito dos pacientes, que passam a gerenciar suas próprias decisões acerca da sua saúde e de seus familiares.

Desta forma, a doença genética, oncológica e o retardo mental, representam uma crise acidental, onde estas condições são percebidas como uma interrupção do que era esperado, ou seja, a condição de que os consulentes estivessem saudáveis (Lustosa, 2007; Franco, 2008).

Assim, percebe-se que todas as famílias possuem seus estilos próprios perante uma crise vital, desta forma as crises costumam ser divididas em: 1) evolutiva ou vital, que se caracteriza por ser natural, esperada, e que acontece desde o nascimento até a morte, e está sempre associada às mudanças existenciais; 2) acidental, quando inevitáveis, abruptas, quando ocorrem mudanças inesperadas no curso vital, e quando a perda do equilíbrio interno é comum. A doença, além de uma crise, determina a interrupção do previsto, a desordem do costumeiro, a urgência do enfrentamento do duvidoso, do temível, do desconhecido.

As crises vitais no aconselhamento ressaltam a natureza do AG como sendo um procedimento de diagnóstico em que os conselheiros devem atuar como facilitadores de um processo complexo de entendimento do que está ocorrendo com o consulente e sua família e, agindo para que os consulentes façam um processo de ajuste perante a nova situação a ser vivenciada (Pina-Neto, 2008).

O diagnóstico é o segmento de pacientes com distúrbios genéticos com o objetivo específico de minimizar o agravo a sua saúde e a promoção da qualidade de vida ainda se constituem desafios biomédicos reais. Tendo em vista as implicações genéticas e sociais dos distúrbios genéticos e o impacto que causam nas famílias. O aparecimento do distúrbio precipita sinais clássicos das crises vitais e é sob esta perspectiva que deve ser abordado

durante os processos de AG e de conduta clínica pelas equipes multiprofissionais e multidisciplinares de atenção à saúde dos afetados e seus familiares.

Os distúrbios genéticos são responsáveis por uma elevada proporção de morte infantil e são a causa subjacente de até 30% da internação hospitalar. Com o estágio atual da ciência e da tecnologia, mesmo os distúrbios genéticos raros podem ser diagnosticados e conhecidos. Assim, é fundamental, por parte dos profissionais de saúde que assistem pacientes com distúrbios genéticos, manter a perspectiva educativa das famílias que manifestem dúvidas acerca da condição que os afeta para que sejam capazes de alcançar com autonomia as decisões futuras acerca do planejamento mais adequado para o gerenciamento mais eficiente da realidade familiar, dentro da percepção que possibilite compreensão desta realidade. Em geral, os distúrbios genéticos e seus agravos à saúde humana podem ser agrupados em três grandes grupos: 1) Má-formação; 2) Deficiência e Retardo Mental; 3) Doenças Oncológicas.

### 3.3.1 Má-formação Congênito

Uma má-formação é resultante de um defeito estrutural primário de um órgão, ou parte de um órgão, que provoca uma anomalia inerente ao desenvolvimento. Isto é conhecido como uma má-formação primária ou intrínseca. A presença de uma má-formação significa que o desenvolvimento inicial de um determinado tecido ou órgão foi paralisado ou desviado. Os exemplos comuns de más-formações incluem anomalias cardíacas congênitas tais como defeitos de septo ventricular ou atrial, fenda labial e/ou palatina, e defeitos de tubo neural tais como anencefalia ou mielomeningocele lombossacral. A maioria das más-formações envolvendo um único órgão apresenta herança multifatorial, significando uma interação de muitos genes com outros fatores. As más-formações múltiplas são provavelmente devidas às anomalias cromossômicas (Turnpenny, 2009).

Na prática, o termo síndrome deve ser reservado para padrões consistentes e reconhecíveis de anomalias para as quais geralmente há uma causa subjacente conhecida. Estas causas subjacentes podem incluir anomalias cromossômicas, como a síndrome de Down, ou defeitos monogênicos, como na síndrome Vander Woude, na qual a fenda labial e/ou palatina ocorre em associação a depressões no lábio inferior.

São conhecidas várias centenas de síndromes de má-formação múltipla. Este campo de estudo é conhecido como dismorfologia. O diagnóstico de síndromes individuais tem sido muito ajudado pelo desenvolvimento de bancos de dados computadorizados. É possível obter uma lista de diagnósticos diferenciais fornecendo ao banco de dados os detalhes principais das



características clínicas anormais. Mesmo com o auxílio deste extremamente valioso instrumento diagnóstico, existem, infelizmente, muitas crianças dismórficas para as quais não se pode ter um diagnóstico, de modo que é muito difícil dar uma informação precisa sobre o provável prognóstico e risco de recorrência (Turnpenny, 2009).

Segundo Turnpenny (2009), um dos aspectos mais importantes da consulta genética é o fornecimento do risco. Isto geralmente é chamado de um risco de recorrência. A avaliação do risco de recorrência requer uma consideração cuidadosa e leva em conta:

1. O diagnóstico e seu modo de herança.
2. Análise do heredograma familiar.
3. Os resultados dos testes que podem incluir estudos de ligação usando marcadores de DNA, mas também podem incluir dados clínicos de investigação padrão.

### 3.3.2 Retardo Mental

O retardo mental (RM) é um dos transtornos neuropsiquiátricos mais comuns em crianças e adolescentes. A Associação em Retardo Mental (RM) (1992) define-o como uma substancial redução na atividade do indivíduo, caracterizada por um funcionamento intelectual significativamente abaixo da média, coexistente com uma limitação em duas ou mais das seguintes áreas: comunicação, cuidados pessoais, atividades cotidianas, atividades sociais, vida comunitária, autocontrole, saúde e segurança, atividades acadêmicas, de lazer e de trabalho. O retardo mental é uma inaptidão duradoura caracterizada por um prejuízo nas habilidades mentais adaptativas.

As causas de RM podem ser genéticas ou ambientais, e congênitas (por exemplo, exposição fetal a teratógenos, distúrbios cromossômicos) ou adquiridas (por exemplo, infecção do sistema nervoso central, traumatismo craniano) (Ramakers, 2002). O RM pode, ainda, ser categorizado em sindrômico, isto é, a criança apresenta características dismórficas associadas que levam à identificação de uma síndrome genética. Convém mencionar que os recém-nascidos diagnosticados com defeitos estruturais congênitos têm uma chance 27 vezes mais alta de receber o diagnóstico de RM aos 7 anos de idade (Jelliffe-Pawlowski *et al.*, 2003).

O risco de RM está elevado em crianças que apresentam defeitos estruturais congênitos. Um estudo comparou a presença de um defeito estrutural congênito em criança com 1 ano de idade com o diagnóstico de RM aos 7 a 9 anos de idade. Os resultados mostraram que os defeitos estruturais congênitos, envolvendo o sistema nervoso central ou

não, elevaram em 27 vezes o risco de RM. As crianças com síndrome de Down e aquelas com defeitos dos cromossomos sexuais estavam sob risco mais alto de RM. A presença de espinha bífida gerou uma prevalência relativa em comparação com crianças sem defeitos congênitos, de 91,2. A presença de defeitos cutâneos gerou uma prevalência relativa de 70,9. E a presença de um defeito do sistema musculoesquelético, de 47,1 (Decouflé, *et al.*, 2001; Jelliffe-Pawlowski *et al.*, 2003).

Outro estudo analisou o aumento do risco de deficiências do desenvolvimento em um grupo de 9.142 crianças nascidas entre 1981 e 1991 com defeitos congênitos importantes. Os autores definiram razões de prevalência do RM para cada defeito congênito em comparação com crianças sem defeitos congênitos e encontraram os seguintes valores: defeitos cromossômicos, razão de prevalência de 62,5, ou seja, uma criança nascida com um defeito cromossômico correu um risco 62,5 vezes mais alto de ter RM do que uma criança normal. Defeitos do sistema nervoso central, 30,2. Síndrome do álcool fetal, 29,1. Infecções congênitas do grupo TORCH, 24,3. Defeitos oculares, 7,2. A associação do RM a múltiplos defeitos sugere que alguns casos não são causados diretamente por defeitos congênitos coexistentes, mas podem ser produzidos por outros fatores presentes durante o desenvolvimento embrionário, que atuam como causas comuns do defeito congênito e do RM (Decouflé, *et al.*, 2001).

Existe um gradiente de seqüelas do desenvolvimento inversamente relacionado com peso ao nascer e idade gestacional. Isto é, quanto menor o recém-nascido, maior a probabilidade futura de RM e outras deficiências, como paralisia cerebral, epilepsia, transtornos do comportamento e déficits cognitivos sutis (Aylward, 2002).

O retardo mental não é uma entidade única, mas o resultado comum de um grande número de patologias que a determinam. Essas patologias têm componentes biológicos, psicológicos e sociais e sua abordagem deve ser multidisciplinar. Embora, em todos os casos, esses três componentes estejam presentes, em cada ocorrência existe um que predomina e cuja determinação é importante para a conduta terapêutica (Aguiar, 2000).

A prevalência do retardo mental é difícil de estabelecer com precisão devido à sua variabilidade nas diversas populações, a inexistência de critérios diagnósticos bem definidos e, finalmente, porque muitos casos de deficiência leve podem passar despercebidos nos trabalhos epidemiológicos. Além disso, muitas vezes a deficiência mental leve não é diagnosticada precocemente, sendo rotulada inicialmente como atraso em uma área do desenvolvimento. Embora os resultados dos trabalhos epidemiológicos variem bastante, é geralmente aceito que o retardo mental leve ocorra em 2 a 3% da população. Já a prevalência

do retardo mental grave é relativamente semelhante em diversos estudos e populações, situa-se entre 0,3 e 0,5% e não varia significativamente com a idade, uma vez que o seu diagnóstico geralmente é estabelecido no primeiro ano de vida. Há um consenso geral de que o RM é mais comum no sexo masculino, um achado atribuído às numerosas mutações dos genes encontrados no cromossomo X. A razão entre os sexos masculino e feminino é de 2 (1,3-1,9) para 1. As crianças acometidas muitas vezes apresentam-se ao pediatra geral com queixa de atraso na fala/linguagem, alteração do comportamento e/ou baixo rendimento escolar (Aguilar, 2000).

Outra grande dificuldade ao se lidar com o retardo mental é o diagnóstico etiológico, que nem sempre possível. É consensual que seja mais factível nos pacientes com deficiência mental grave do que entre aqueles com retardo mental leve. Diversos estudos sugerem que pode ser estabelecido em cerca de 40 a 60% dos pacientes avaliados. No entanto, alguns trabalhos, mesmo recentes, relatam uma taxa ainda menor. A distribuição das causas varia de acordo com a gravidade da deficiência, com a seleção dos pacientes, fonte de averiguação e idade dos pacientes.

### 3.3.3 Câncer Hereditário

As síndromes de câncer hereditário caracterizam-se por neoplasias que se apresentam em frequência acima da normal e atingem os mesmos órgãos, na família, como cânceres de mama ou de cólon, por exemplo, que se repetem em diversos de seus membros. A análise dos casos de câncer da família permite a identificação do padrão de transmissão do gene, ou seja, se o câncer ocorre em gerações consecutivas (padrão de herança dominante) ou, muito raramente, se pula gerações, poupando os pais, comprometendo grande número dos filhos e poupando novamente a geração seguinte (padrão de herança recessivo). Algumas peculiaridades dos cânceres nessas famílias não são comumente observadas em indivíduos com câncer não hereditário, como a idade anormalmente jovem em que o câncer é diagnosticado, múltiplos casos de câncer em uma mesma pessoa ou ainda casos do mesmo tipo de tumor (na mama, por exemplo), que reaparece anos após da primeira ocorrência (Garicochea & Barros, 2008).

As metas fundamentais da identificação de famílias com síndromes de câncer hereditário e, posteriormente, se possível, das pessoas dessas famílias que são portadoras da mutação oncogênica são: a) evitar o aparecimento de câncer em portadores; b) detectar precocemente o câncer em situações em que não pode ser evitado ou efetivamente tratado; c)

evitar o aparecimento ou buscar a detecção precoce de um segundo câncer. Cada síndrome de câncer hereditário possui uma série de recomendações para prevenção, elaboradas por grupos internacionais de estudo que observaram centenas ou milhares de famílias por longos períodos. As estratégias de prevenção dependem dos tipos de tumor mais na família acometida pela síndrome (Garicochea & Barros, 2008).

O momento mais angustiante para portadores de uma síndrome de câncer hereditário é o momento em que se refere à submissão ao teste de DNA para determinar o estado do portador. Uma vez que essa informação é passada para o portador, todo o detalhamento sobre a síndrome, como os tipos de rotina de exames a que será submetido e as opções de cirurgia preventiva, pode exigir muitas sessões de atendimento por uma equipe multidisciplinar. Geralmente, a decisão de se submeter a uma cirurgia para prevenção de câncer (mastectomia, colectomia, etc.) é o resultado de um processo de bastante amadurecido, em que o portador sente-se ativo na situação. O desgaste emocional produzido pela rotina de exames, que criam forte ansiedade, colabora para a decisão a favor da retirada do órgão em risco. A cirurgia para remoção de órgão em risco, quando resultado de um processo bem trabalhado com o paciente, além de efetivamente reduzir o risco de câncer a níveis mínimos produz alívio para o paciente do ponto de vista psicológico (Garicochea & Barros, 2008).

## CAPÍTULO 4

### PERCURSO DA PESQUISA

#### **Métodos**

**Tipo de Estudo:** descritivo, exploratório, prospectivo e estudo de caso.

**Participantes:** 1. Três profissionais biomédicos geneticistas de ambos os sexos, com idade de 37-42, ligados ao Núcleo de Pesquisas REPLICON (NPR) do Departamento de Biologia da PUC-Goiás. 2. Uma mãe, 36 anos, semi analfabeta (apenas sabe escrever o próprio nome), cuidadora de uma criança de onze anos, com diagnóstico do 47, XYY, com retardo mental e dificuldade de aprendizagem. A família do probando é constituída pela mãe, pai, um irmão de três anos de idade.

**Crítérios de Inclusão:** Dos profissionais – experiência maior igual a um ano de aconselhamento genético e participação voluntária mediante assinatura de um termo de consentimento livre e esclarecido; Da família – ter uma criança com o diagnóstico positivo da síndrome 47, XYY (Síndrome Caracterizada do Duplo Y e disposição voluntária para assinar o termo de consentimento livre e esclarecido.

**Crítério de Exclusão:** Dos profissionais – com experiência inferior a um ano em aconselhamento genético; Da família – Pais que apresentassem de transtorno psiquiátrico e que não se sentissem esclarecidos sobre os objetivos da investigação.

**Materiais e Ambiente:** Matérias de escritório e informática, um exemplar do roteiro de entrevista semi-estruturado e exemplar do roteiro de entrevista padrão do aconselhamento genético, exemplar do termo de consentimento livre esclarecido. Quanto ao ambiente, este foi especialmente preparado para o aconselhamento genético e preparado para dar privacidade ao processo de aconselhamento, composto por uma sala aproximadamente com 12 m<sup>2</sup>, dois sofás, uma mesa redonda de trabalho e quatro pufes para crianças.

**Instrumentos:** Roteiro de entrevista semi-estruturada; trata de um instrumento elaborado pela pesquisadora, baseada no estudo prévio da literatura sobre aconselhamento genético, composto por quatro questões que abordavam os seguintes temas: Percepções das Reações Familiares, Percepção da Profissional, Considerações Relevantes para Melhoria do Serviço de AG.

Roteiro de entrevista padrão do aconselhamento genético, roteiro estruturado pela equipe de conselheiros de aconselhamento genético do NPR, que contem os seguintes itens: Dados

Pessoais; Dados do RN – Antecedentes Clínicos Dirigidos; Dados Fonoaudiológico; Consanguinidade; Dados Familiares; Antecedentes Gestacionais; Dados e Medidas do Paciente; Hábitos e Heredograma.

**Responsabilidade Assistida:** Tanto para os profissionais quanto para a família, segundo o que orienta a resolução MS 196/96, no que se refere à condução de possíveis adversidades desencadeadas pelo processo de coleta de dados, a pesquisadora por ter formação psicoterapeuta e especialização em aconselhamento genético, responsabilizou se pelo primeiro acolhimento da demanda e, caso a mesma não fosse resolvida na ocasião os participantes seriam indicados para acompanhamentos psicológicos no CEPSI da PUC Goiás.

## **Procedimentos**

A coleta de dado foi realizada no segundo semestre de 2010, inicialmente a pesquisadora entrou em contato com a coordenação do NPR para obter a autorização para desenvolver os estudos. A pesquisadora entrou em contato pessoal com os conselheiros do NPR para expor o objetivo do estudo e solicitou tanto a participação quanto à liberação para que fosse observada uma experiência de aconselhamento genético, após os profissionais terem concordado foi assinado um termo de consentimento livre esclarecido. Foi garantido aos profissionais o sigilo, bem como a possibilidade de desistência da pesquisa, a qualquer momento do processo, sem nenhum dano para os mesmos. Concomitantemente a pesquisadora a partir da indicação dos profissionais entrou em contato com a família dos consulentes, na ocasião em que os mesmo compareceram ao aconselhamento genético. A família foi explicada o objetivo da investigação e solicitado à autorização por meio da assinatura do termo de consentimento livre esclarecido. Foram garantidas também as famílias participantes o sigilo, bem como a possibilidade de desistência da pesquisa, a qualquer momento do processo, sem nenhum dano para os mesmos. Em seguida a pesquisadora fez a inserção ecológica (ou seja, é a inserção do pesquisador no processo estabelecido entre a pessoa e o contexto de aconselhamento genético), onde se realizou a observação do AG e registrou todo o processo. Posterior a isso, a pesquisadora aplicou o instrumento elaborado ao conselheiro responsável do serviço de AG.

## Resultados

Os resultados que se seguem decorrem da análise dos registros de uma sessão de AG e da entrevista concedida pelo conselheiro membro do NPR e responsável pelo processo de AG em questão.

Para melhor demonstração e compreensão da análise realizada, os dados foram organizados em dois quadros. O Quadro 1 apresenta os registros da entrevista com o conselheiro. Na coluna da direita, o registro da entrevista e na coluna da esquerda uma síntese dos temas centrais que aparecem na fala do conselheiro. Por sua vez, o Quadro 2 proporciona na coluna da direita a entrevista de devolução diagnóstica do processo de AG e na coluna da esquerda uma síntese temática dos aspectos mais relevantes da fala do conselheiro e da fala do responsável pelo consulente, a Senhora K.

A Sra K. com 36 anos de idade, é semi analfabeta (apenas sabe escrever o próprio nome), é a mãe de uma criança que apresenta um diagnóstico do 47XYY, síndrome do duplo Y. A criança exibia o retardo mental e a dificuldade de aprendizagem. A família da Sra K. é constituída por ela mesma, pelo marido, por um filho com três anos de idade e por N. de 11 anos de idade, a criança com o diagnóstico positivo de síndrome do duplo Y. A Sra K. procurou o AG por indicação do médico assistente de N., que o encaminhou ao serviço do NPR. Relatou que o filho não se desenvolve na escola e tem dificuldade na fala. No processo de AG pode-se inferir que a Sra K. possui um vocabulário restrito (seção 2), com pouca ou nenhuma familiaridade com termos técnicos (mesmos os mais simples como p. ex. exame pré-natal, seção 2) e, também, insuficiente conhecimento sobre a deficiência do filho. N. não estava presente na entrevista de AG.

Após a breve descrição do consulente e da responsável, passaremos a apresentação dos dados proporcionados pela entrevista com o conselheiro. A entrevista foi realizada imediatamente após à devolução do diagnóstico.

A seguir, como já foi assinalado, o Quadro 1 (p. 55) apresenta os registros da entrevista com o conselheiro. Destacando na coluna da direita a transcrição da entrevista e na coluna da esquerda uma síntese dos temas centrais que aparecem na fala do conselheiro.

A primeira seção do Quadro 1 está relacionada a informação sobre como o conselheiro lida com o processo de AG e busca uma compreensão da sua apreensão pessoal dentro deste processo. A análise da fala do conselheiro indica um sentimento de angústia e frustração que está relacionado diretamente à regra básica de não diretividade que o profissional deve resguardar dentro do processo de AG, embora surja um desejo de agir de outra forma.

### Quadro 1. Entrevista com Conselheiro: descrição dos temas centrais

Temas Centrais	Dados da Entrevista com o Conselheiro
<p><b>Conselheiro</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- angústia</li> <li>- frustração</li> <li>- não diretividade gera angústia</li> <li>- complexidade, dificuldade do AG em síndromes de má-formação congênita.</li> </ul>	<p><b>(1) Conselheiro F., como você lida com a situação do Aconselhamento Genético?</b></p> <p>- Olha depende do caso que atendo, por exemplo, esse caso do N., me gera muita angústia, pois você não pode dizer para a família o que fazer. Você precisa assumir uma postura não diretiva, e essa postura me deixa frustrada por que às vezes, agiríamos de uma forma, mas não podemos interferir.</p> <p>Quando o aconselhamento é de consangüinidade aí eu gosto de fazer, por que são casos mais tranquilos.</p> <p>Agora casos como o do N., casos de pacientes que já chegam com a síndrome aparente, aí acho muito angustiante em serem feitos.</p>
<p><b>Conselheiro</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- angustiado</li> <li>- comprometido afetivamente</li> <li>- tenta se preparar “busca informações – defesa psíquica”</li> <li>- imagina acolher “tranqüilizar”</li> <li>- inconsciente da sua ação (imaginário versus ação)</li> <li>- percepção que a família, precisa de tempo para compreender o diagnóstico.</li> </ul> <p>* no desejo de F., ele tem a teoria de tudo que se espera do AG, mas não consegue por em prática.</p>	<p><b>(2) Conselheiro F. como você se sentiu fazendo o Aconselhamento Genético?</b></p> <p>- Bem, como eu já lhe havia falado, com muita angustia. Eu tento tranqüilizar a mãe, por que essa sim eu percebo que mais sofre com o diagnóstico e ela que na maioria das vezes vem à procura do AG.</p> <p>Antes de ir para o AG, eu sempre faço uma pesquisa ampla, sobre o diagnóstico, busco tudo sobre a doença e principalmente lugares de apoio, centro de tratamentos, entre indicações médicas a serem procuradas.</p> <p>Também tento levar sempre para os aspectos positivos da síndrome, por exemplo: O que com essa dificuldade pode se estimular.</p> <p>Bom, tento mostrar alternativas que tranqüilize a mãe. Foi assim que fiz com a situação do N., busquei informações amplas sobre a síndrome 47 XYY e tentei mostrar alternativas positivas que podem ser estimuladas pela mãe do N.</p> <p>Sei que muitas vezes a família nem escuta o que estamos falando, mas é importante ser falado, por que quando eles forem embora para suas casas, ela irá começar a pensar sobre o assunto.</p>
<p><b>Conselheiro</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- negação dos aspectos emocionais</li> <li>- fora da competência</li> <li>- não há tempo para entrar em contato</li> <li>- justifica excesso de atividade, pouco tempo para os pacientes “defesa psíquica”.</li> </ul>	<p><b>(3) Conselheiro F. como você percebe a reação da mãe?</b></p> <p>- Eu não sou psicóloga, com isso não fico muito voltada para a reação da mãe, somente quando elas se desesperam no consultório que dou uma parada, deixo-a chorar e continuo com o diagnóstico.</p> <p>Temos muitas atividades durante o dia... Isso atrapalha um pouco o AG, pois não podemos prestar maior tempo aos pacientes.</p>
<p><b>Conselheiro</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- AG como o processo em construção</li> <li>- necessidade de equipe multidisciplinar (visão fragmentada)</li> <li>- dificuldade em relacionar com médicos que indicam o processo</li> <li>- divisão das tarefas da equipe</li> <li>- dificuldade de comunicação com a família do consulente</li> <li>- necessidade de acolhimento da angústia do conselheiro e do consulente.</li> </ul>	<p><b>(4) Conselheiro F. você tem alguma consideração a fazer?</b></p> <p>- Tenho! Nossa equipe ainda esta em fase de formação, com isso o foco do AG não é como gostaríamos.</p> <p>Gostaríamos que o foco fosse multidisciplinar, onde tivéssemos uma equipe que nos desse respaldo para os atendimentos, por exemplo: um médico geneticista como parceiro (pois os médicos que encaminham os pacientes não sabem nada sobre o diagnóstico genético, eles só encaminham para se ter um diagnóstico, isso não é bom para equipe), um fisioterapeuta, um psicólogo que desse atenção aos pacientes e a angústia dos conselheiros.</p> <p>O psicólogo poderia ficar com a parte da comunicação, pois esta mais habilitado para este trabalho, um terapeuta ocupacional e por fim nós biomédicos, ficaríamos apenas com a parte da liberação do diagnóstico.</p> <p>Precisamos melhorar muito, mas o que fazemos se faz devido ao excesso de atividade, se tivermos uma equipe formada, com certeza poderemos prestar um melhor serviço aos pacientes. Mas como disse estamos formando ainda a equipe.</p>



Outro fator que se refere à angústia dentro do processo de AG está relacionado à complexidade e dificuldade do AG em síndromes de má formação congênita que pode ser inferido com casos não *tranqüilos*.

A segunda seção do quadro esta relacionada com o sentimento do conselheiro no processo de AG. A análise da fala indica a presença de uma angústia durante o processo apontado pela expressão de um comprometimento afetivo do conselheiro identificado ao sofrimento da mãe. Ainda na segunda seção, pode-se notar uma tentativa de preparação do conselheiro para lidar com a situação do AG. Neste sentido, o conselheiro informa que antecedendo ao processo ele realiza uma ampla pesquisa sobre o diagnóstico e a síndrome e procura expor alternativas de tratamento, lugares de apoio e indicações médicas e foca nos aspectos positivos do desdobramento da síndrome visando tranquilizar a mãe. Outro elemento importante refere-se à percepção por parte do conselheiro de que a família necessita de tempo para a compreensão do diagnóstico.

Na terceira seção, a entrevista volta-se para a percepção da reação da mãe pelo conselheiro. O conselheiro pensa que a reação (emocional) da mãe foge às suas atribuições dentro do processo de AG. Somente em caso extremo (desespero, choro) essa reação é acatada e dá-se um *tempo* para a recuperação antes da sequência do diagnóstico do processo. Sobre a questão do *tempo* disponível aos consulentes e aos familiares, o conselheiro diz que a quantidade excessiva de atividades impede uma maior atribuição de tempo ao processo de AG.

Sobre as considerações do conselheiro sobre a atividade do AG, pode-se afirmar que este percebe a equipe ainda em uma fase de formação, salienta a importância de um foco multidisciplinar no processo do AG e diz da necessidade de um *respaldo* por parte de outros profissionais (médicos, fisioterapeutas, psicólogos, terapeutas ocupacionais, biomédicos, biológicos etc.) para o atendimento em AG. No entanto, embora pense na importância da multidisciplinaridade, ao discorrer sobre as funções de cada profissional podemos perceber que a ação deste é percebida de forma não integrada. Salienta, ainda, o excesso de atividade dos profissionais como fator que se contrapõe a *prestar um melhor serviço aos pacientes*.

Em seguida, passamos à apresentação dos resultados da observação de uma seção de AG. Os dados da sessão de AG estão dispostos no Quadro 2, destacamos na coluna da direita o registro das interlocuções entre o conselheiro e a mãe do consulente. Este registro foi realizado durante a sessão a partir da inclusão ecológica do pesquisador. Na coluna da esquerda foram assinalados os temas centrais que compõem as falas de cada um dos participantes.

## Quadro 2. Entrevista de Aconselhamento Genético: descrição dos temas centrais

Temas Centrais	Dados do AG
<p><b>Conselheiro</b> - inicia o protocolo</p> <p><b>Mãe</b> - ao responder, indica suas, frustração, cansaço, incapacidade de compreender/gerir a necessidade especial de N., desconhecimento sobre a capacidade do desenvolvimento potencial de N., educação como fator obrigatório e imposto.</p>	<p><b>(1) Conselheiro - Por qual motivo à senhora veio procurar o serviço de aconselhamento?</b></p> <p>- Resposta Mãe - Eu vim aqui por causa do N. de 11 anos é que ele esta na escola e não veio. Mas eu só levo ele para escola por causa do conselho tutelar, porque se não eles vão lá na minha casa. O N. não desenvolve na escola, isso é só para me cansar! Porque só levo ele para escola para me cansar, o que acontece é que se eu não levar o conselho vai lá em casa. O N. tem dificuldade na fala, mas eu não consigo arrumar a fono.</p>
<p><b>Conselheiro</b> - não escuta a demanda da mãe, não acolhe seu desamparo, apresenta angústia (anexo II seção 1). Fixa ao protocolo (defesa psíquica?).</p> <p><b>Mãe</b> - vocabulário restrito, nível de pensamento elementar, pouca informação, sem assistência.</p>	<p><b>(2) Conselheiro – Como foi à gravidez?</b></p> <p>- <b>Resposta Mãe</b> - Foi tranqüila, na hora do parto se eu não tivesse corrido, teria ganhado o menino em casa mesmo. Foi tranqüila. Eu não fiz esse negocio que faz na gravidez.</p>
<p><b>Conselheiro</b> - linguagem técnica, não esclarece a informação, linguagem não acessível à compreensão, não busca intervenção dialética com a fala da paciente; empatia inibida, identificação, angústia.</p> <p><b>Mãe</b> - tensão emocional, angústia;</p> <p>- incompreensão (espera esclarecimentos);</p> <p>- incompreensão sobre a situação de N.; conduta inadequada (agressividade), inabilidade para lidar com a crise vital de N.;</p> <p>- conflito entre o casal; culpabilização da mãe, cobrança do pai;</p> <p>- cuidar como obrigação, mãe questionada sobre o seu cuidar; (afeto materno? Lugar da criança no desejo dos pais);</p> <p>- identificação/transmissão, inadequação dos cuidados, não reconhece N. como Ser;</p> <p>- não crê na capacidade de desenvolvimento de N.;</p> <p>- busca informação, perspectiva do desenvolvimento de N.; N. não vale a pena;</p> <p>- diretivo (pouco esclarecedor sobre perspectiva de desenvolvimento de N.).</p>	<p><b>(3) Conselheiro - A senhora deixa eu ver o exame?</b> (Neste momento, a Conselheiro F.. abriu o exame e começou a ler o diagnóstico para mãe).</p> <p>- O resultado deu 47, XYY; isso é uma alteração cromossômica, que causa alteração de comportamento, dificuldade de aprendizagem, dificuldade na fala, entre outras coisas.</p> <p>- Enquanto a Conselheiro F. falava a mãe – “quase não olhou para ela, ficou com aparência surpresa, mordendo os lábios e com as mãos entrelaçadas”.</p> <p><b>Mãe - Depois de alguns minutos a mãe começou a falar:</b></p> <p>- Ou o que mais dá prejuízo lá em casa é o N., ele fica horas debaixo do chuveiro, tem horas que ele pendura no cano do chuveiro. Aí meu marido tem que ir lá e falar para ele sair logo se não ele vai bater nele...</p> <p>...Ou é Deus por que o pai dele fala que eu não observo o N., então achei foi pouco o chuveiro quase queimar, por que assim o pai dele vê que não é culpa minha.</p> <p>...Ou o povo acha que eu não cuido dele, mas eu cuido por que se não o Conselho Tutelar aparece...</p> <p>...o N. só é nervoso lá em casa, talvez seja por que eu também sou nervosa. Se eu deixar o N. mata o irmão de tão agressivo que ele é, ele não sabe o que faz! Devido à cabeça dele, ele não pensa nada.</p> <p>... Eu creio que quando o R. crescer ele ainda vai cuidar do N.</p> <p>... Então se esse problema que ele têm tudo pega um pouco, por que ele é genético? (nervoso, agressivo, falta de aprender, dificuldade na fala).</p> <p>... Então no caso de aprendizagem ele não vai aprender? Ele não vai desenvolver né! É que ele já repetiu três vezes na escola, ele só vai na escolar por ir. Já troquei ele três vezes de escola, antes eu paguei uma escola particular, mas não vale a pena.</p> <p>Conselheiro – ele não vai ter uma vida normal como as outras crianças, mas ele precisa ser estimulado, que quem sabe um dia ele pode até trabalhar de garçom.</p>
<p><b>Conselheiro</b> - segue o protocolo, não dá informação, não faz o esclarecimento, não responde a demanda da mãe, não acolhe a angústia e incertezas da mãe, transferi a responsabilidade da informação por esclarecimento. Perde o foco central do processo de AG. Como possibilidade de acolher o campo existencial do sujeito.</p> <p><b>Mãe</b> - pouco conhecimento e elaboração sobre a deficiência do filho (causas/motivos angústia).</p>	<p><b>(4) Conselheiro – O médico de N. explicou para a senhora o que ele tem?</b></p> <p>- Mãe – Segundo o médico o que aconteceu foi na hora dele nascer, que aconteceu alguma coisa que deu errado.</p>
<p><b>Conselheiro</b> - fixa no protocolo, mantém direção do discurso distante a demanda da mãe;</p> <p><b>Mãe</b> - total desconhecimento do vocabulário técnico.</p>	<p><b>(5) Conselheiro – Na família da senhora tem alguém que tem problema genético?</b></p> <p>- Mãe – Se é genético minha família nunca comentou!</p>
<p><b>Conselheiro</b> - não assume a responsabilidade da informação, não tem uma apreensão desta mãe, na sua dimensão cognitiva e afetiva.</p> <p><b>Mãe</b> - cala sua demanda, no momento em que vai embora sem nenhuma resposta.</p>	<p><b>(6) Conselheiro – Volte ao médico de N., leve o exame para que ele possa trocar o medicamento e fazer encaminhamento para estimulação do N.</b></p> <p>- Mãe – levanta e vai embora, em silêncio.</p>

Ao início do processo, o conselheiro segue o protocolo e questiona sobre os motivos que levaram a busca do serviço de AG. Na primeira seção do Quadro 2, podemos perceber na resposta da mãe uma dificuldade em compreender/gerir a necessidade especial do filho. Fala do cansaço e da frustração em relação aos cuidados básicos com N. e se refere à educação como algo sem sentido e com um caráter simplesmente obrigatório. Percebe-se também uma incapacidade de obter ajuda profissional específica para as dificuldades de N., além do desconhecimento sobre a capacidade potencial do seu desenvolvimento.

A segunda seção esta relacionada com a gravidez da Sra K. ela conta que foi tranqüila, mas que *não fez esse negócio que faz na gravidez*. Aqui se pode perceber a partir da fala da Sra K. um vocabulário restrito, com pouca familiaridade com termos técnicos (mesmos os mais cotidianos como p. ex. exame pré-natal) e a ausência de assistência no período de gestação. Disto se pode inferir que a Sra. K. é uma pessoa com um nível de pensamento elementar e carente de esclarecimentos e assistência.

Na terceira seção, a entrevista volta-se para o resultado do diagnóstico. O conselheiro lê o resultado para a Sra. K.. O resultado é positivo para a síndrome de 47, XYY. A seguir, o conselheiro discorre sobre as alterações decorrentes da síndrome: *alteração de comportamento, dificuldade de aprendizagem, dificuldade na fala, entre outras coisas*. Exposta ao diagnóstico, a mãe passa a evitar contato visual, morde os lábios, entrelaça as mãos expressando surpresa e sinais de tensão emocional. Após alguns minutos a Sra. K. começa a falar sobre os *prejuízos* causados por N., sobre os conflitos gerados com o marido em função da situação de N., da culpa que lhe é imposta, da percepção do marido e das pessoas de que ela não cuida de N.. Refere-se ao cuidar como obrigação imposta pelo conselho tutelar e que a educação *não vale a pena* fornecendo indicações de uma inabilidade para lidar com a crise vital de N., e, ainda, o uso de meios agressivos em sua criação. Ainda, destaca-se a percepção de N. como alguém *que não sabe o que faz, não pensa nada* e que apresenta uma agressividade excessiva em sua conduta. Esta conduta agressiva é reportada à identificação com a agressividade da mãe. Por fim, a mãe questiona o conselheiro sobre a capacidade de desenvolvimento de N.; em resposta recebe a seguinte informação: *ele não vai ter uma vida normal como as outras crianças, mas ele precisa ser estimulado, que quem sabe um dia ele pode trabalhar como garçom*.

Na quarta seção o conselheiro seguindo o protocolo questiona: *o médico de N. explicou para a senhora o que ele tem?* A Sra. K. diz que: *segundo o médico o que aconteceu foi na hora dele nascer, que aconteceu alguma coisa que deu errado*. O fragmento de fala indica pouco conhecimento e elaboração sobre as condições que causam a deficiência do

filho, além de um relato que traz uma concepção incorreta e pouco esclarecedora do que pode ter sido informado por parte do médico assistente.

Em seguida, o conselheiro questiona a presença na família de outros indivíduos com problemas genéticos. A resposta é reveladora do total desconhecimento da condição de N. e incompreensão do termo técnico “genético”: *se é genético minha família nunca comentou!*

Ao término do processo de aconselhamento, seguindo o protocolo, o conselheiro solicita que a mãe retorne ao médico assistente de N. para que este efetue a troca do medicamento e o encaminhe para estimulação. A mãe se levanta e deixa a sala em silêncio.

### **Discussões dos Resultados**

Em primeiro lugar, queremos enfatizar que os resultados apresentados estão fundados em uma análise dialética entre o AG enquanto acontecimento factual e os pressupostos centrais que devem direcionar o processo de AG. Neste sentido, buscamos uma perspectiva descritiva, comparativa e interpretativa que nos resguardasse de uma análise orientada por valores que não os teóricos. Nossa discussão será pautada pelos aspectos proeminentes apontados em nossa revisão bibliográfica sobre o processo de Aconselhamento (Capítulo III) considerados relevantes a análise dos resultados.

De um ponto de vista mais amplo temos a seguinte definição do conceito de AG:

O aconselhamento genético (AG) pode ser definido como um processo de investigação clínica, de uma condição genética e que visa à orientação sobre do diagnóstico e riscos de ocorrências/recorrências para as famílias e/ou para os consulentes.

Esta definição centra-se na informação genética. Contudo, a partir da observação do processo de AG pôde-se verificar que este extrapola os limites desta tarefa. Percebemos que o AG envolve uma relação intersubjetiva e as informações de ordem genética não são emocionalmente neutras – já que podem suscitar angústia, temores, culpas e outros sentimentos que podem influenciar profundamente às decisões pessoais dos consulentes e dos seus familiares. As famílias ficam muitas vezes sob o impacto da comunicação do diagnóstico, necessitando de apoio, compreensão e tempo para que possam vivenciar e elaborar o contexto de crise vital.

Neste sentido, é importante que os profissionais do AG tenham conhecimento de todo o processo vivenciado pelos consulentes e seus familiares, para que possam compreendê-los e dar-lhes o tempo necessário para assimilarem as informações e, principalmente, a enfrentarem adotando as decisões necessárias com maior clareza e racionalidade. É necessário que o

profissional compreenda a dor dos pais e respeite o momento de cada família. O acolhimento por parte dos conselheiros é facilitador do esclarecimento dos fatores biológicos, comportamentais e emocionais que provêm das crises vitais.

Esta atitude de acolhimento por parte do conselheiro pressupõe que este se disponha a esclarecer ao consulente e seus familiares, não apenas o diagnóstico, mas também a melhor forma para lidar com ele. Destarte, é importante que o conselheiro esteja atualizado no que diz respeito ao conhecimento técnico-profissional, e em sintonia com os pressupostos éticos da profissão, para obter um entendimento dinâmico da realidade a ser abordada e facilitar o esclarecimento mais amplo possível ao consulente.

Acolher, contudo, não consiste em somente aliviar o sofrimento de seu consulente, mas ajudá-los a se expressar sobre os aspectos dos seus problemas e direcionar este sofrimento para canais construtivos, que sejam capazes de promover a compreensão do diagnóstico, dos fatores causais e das possibilidades de desenvolvimento do consulente.

Outro aspecto relevante enfatizado em nossa revisão bibliográfica sobre o processo de Aconselhamento refere-se à comunicação como instrumento de intervenção.

A comunicação deve ser um processo de duas vias. O conselheiro não deve apenas fornecer informações, mas principalmente estar receptivo às expressões dos elementos cognitivos e emocionais do consulente e/ou familiares.

A comunicação deve estabelecer uma linguagem acessível e empática. O processo de comunicação deve centra-se no nível de compreensão que o consulente e seus familiares possuem sobre a condição genética e possibilitar escolhas e decisões sustentadas em suas próprias vivências e experiências.

No processo de comunicação é importante introduzir conhecimentos elementares para o esclarecimento do diagnóstico, do prognóstico e das formas de tratamento e prevenção tornando a informação acessível. Sempre retomando o vocabulário adequado no sentido de habitual e compreensível ao consulente e seus familiares.

Por último, mas não menos importante, o princípio ético do aconselhamento preconiza ao conselheiro uma postura não-diretiva. Este princípio visa resguardar o consulente e seus familiares de serem constrangidos a assumir valores distintos dos seus e garantir que as decisões tomadas concordem com seus princípios pessoais. Esta postura não-diretiva indicada para o conselheiro no processo do AG diferencia-se daquela adotada na relação médico-paciente. Esta mudança de posição de sujeito-do-saber para facilitador da informação genética exige uma sensibilidade permanente do conselheiro frente às suas opiniões, crenças e juízos de valores.

Após esta breve colocação dos aspectos teóricos que nortearão nossa discussão, passamos a análise dos dados. Primeiramente, apresentaremos a análise da entrevista como o conselheiro.

O primeiro aspecto que se apresenta a partir da comparação entre o discurso do conselheiro e o resumo teórico apresentado nos fornece uma clara visão de que este está completamente alinhado do ponto de vista da sua concepção sobre o AG com os parâmetros referidos. Assim, o conselheiro no anteceder do processo tem a preocupação de buscar um amplo leque de informações referentes ao diagnóstico, a síndrome, alternativas de tratamento, lugares de apoio, indicações médicas. Do ponto de vista da relação do conselheiro como mediador entre o resultado diagnóstico e a comunicação à família, constata-se a entendimento do conselheiro da importância de focar nos aspectos positivos do desdobrar da síndrome e na finalidade de *tranqüilizar* a mãe. Ainda como aspecto relevante pode-se ressaltar a concepção do conselheiro de que é necessário se dar à família um tempo para a compreensão da complexidade da síndrome. Em seu discurso, o conselheiro observa ainda o preceito da não-diretividade.

É exatamente no pressuposto não-diretividade que surge uma primeira dissonância entre o que está prescrito como postura ideal e a intencionalidade do conselheiro que diz sentir-se frustrado por não poder agir segundo seu desejo. Uma segunda discordância entre o ideal e o pensamento do conselheiro refere-se aos aspectos emocionais que se presentificam no processo de AG. Este diz pensar que as reações emocionais dos consulentes e familiares fogem às suas atribuições. Diz que somente as reações de desespero e choro são *acatadas*, neste caso, dá-se um *tempo* para a recuperação antes da seqüência do diagnóstico. Percebe-se no que se refere ao *tempo* mais uma contradição que pode estar relacionada, como veremos a seguir, com a excessiva carga de atribuições dos conselheiros.

Até o momento, apresentamos uma análise que se inscreve no registro do pensamento do conselheiro sobre o processo de AG. Como síntese, podemos referir a uma dissonância entre os seguintes pares: não-diretividade/desejo diretivo; tranquilizar/fora da competência; dar um tempo/somente ao desespero.

Centrando-se em aspectos do contexto que envolve o AG, o conselheiro ressalta que AG encontra-se em fase de formação, indica o excesso de atividade dos profissionais como um fator que contrapõe à prestação de uma melhor assistência e salienta a importância de um foco multidisciplinar. No entanto, a exposição sobre o que corresponderia à função de cada profissional da equipe de AG caracteriza uma percepção fragmentada da equipe: *o biomédico*

*apenas com a parte da liberação do diagnóstico; o psicólogo poderia ficar com a parte da comunicação, pois está mais habilitado para este trabalho.*

Como aspectos que consideramos terem uma grande importância no desenrolar da sessão de AG ressaltam no discurso do conselheiro a angústia sentida nos casos similares ao de N. e a identificação com o sofrimento da mãe. Esta importância será inferida na análise dos registros da sessão de AG que se segue.

A análise da sessão de AG será realizada a partir do cotejamento a quatro temas centrais: o acolhimento, a comunicação, a não-diretividade e a crise vital.

Sob o tópico do acolhimento podemos perceber que este não é realizado em nenhum momento da sessão. O conselheiro fixa-se ao protocolo do AG e deixa passar várias oportunidades de intervir no sentido de *acatar* a incerteza, a angústia, o desamparo, a culpa, o conflito, a inabilidade diante da crise de N., a conduta inadequada (agressiva) e a falta de saber da Sra. K. Neste sentido, perde um dos focos centrais do processo de AG como possibilidade de acolher o campo existencial do sujeito.

Na perspectiva do tema comunicação podemos verificar que fixado ao protocolo o conselheiro utiliza-se de uma linguagem técnica não acessível à compreensão da Sra. K. – *se é genético a minha família nunca comentou* –. Perde-se, assim, em vários momentos, a possibilidade de abordar temas centrais que tangem à relação dos familiares com o consulente. Ao encetar uma comunicação não integrada à fala da mãe não estabelece contato com os temas e questões centrais que se presentificam no desenrolar do processo discursivo. Resumindo: um colóquio sem interlocução.

Como vimos a não-diretividade constitui-se como princípio ético central do aconselhamento. Neste sentido, percebemos a ação do conselheiro de fixar-se ao protocolo como uma forma de resguardar a este princípio. Contudo, na forma em que foi colocada em prática, a não-diretividade termina por restringir a forma de comunicação do conselheiro, comprometendo o esclarecimento de informações e das questões inquiridas pela Sra. K. Apenas em um momento, após o relato do fracasso escolar de N., o conselheiro responde às incertezas da mãe e neste momento ele é incorretamente diretivo ao restringir a potencialidade de N. a uma atividade específica.

Para terminar esta discussão queremos apontar o fator que consideramos de suma importância e que pensamos interagir de forma decisiva no desdobramento do processo de AG: a crise vital.

O diagnóstico é o momento crucial do destino do consulente e seus familiares. Assim, a crise vital que se instala no caso de um diagnóstico positivo se constitui como elemento

fundamental a ser gerido pelo processo de AG. Neste sentido, o momento do diagnóstico (Quadro 2, seção 3) deixa ver os sinais de incerteza, desinvestimento afetivo, tensão emocional, angústia e negação. Sinais expressivos da crise vital que se encontrava instalada.

Antes do término desta discussão, queremos observar, por uma aproximação dos registros da sessão de AG como os da entrevista do consulente, que a angústia inerente às crises vitais pode ser vivenciada nos dois pólos (profissional/consulente-familiar) da relação de aconselhamento. Destarte, podemos inferir que aquilo que apontamos como contradições na entrevista do conselheiro e na sessão do AG podem resultar de um processo de identificação gerador de angústia e a reatividade psíquica na forma de defesa. Podemos concluir que para além de um preparo intelectual é necessário a busca de uma preparação afetiva para a função de conselheiro.



## CONSIDERAÇÕES FINAIS

O Aconselhamento Genético, definido como um processo de investigação clínica, voltado para o diagnóstico de uma condição genética, visando à melhor orientação possível sobre o prognóstico das doenças genéticas, constitui-se, como pudemos verificar, um processo de extrema complexidade, impactando o ciclo existencial do consulente e de sua família que deverão buscar recursos para um enfrentamento das situações dele decorrente.

Neste sentido, a prática pelo profissional do AG deve resguardar-se por uma conduta que envolve não apenas aspectos do preparo teórico/intelectual e dos conhecimentos técnicos por parte do profissional, mas também que este desenvolva uma capacidade de resiliência afetiva necessária ao satisfatório desempenho de suas funções.

Os dados da pesquisa apontam a importância de se considerar os fatores emocionais advindos de um diagnóstico positivo. Pode-se perceber na fala da responsável pelo consulente sinais de angústia, temores, culpas, incertezas, inabilidade na conduta com o consulente, desconhecimento e incapacidade operacional de gerenciamento da crise vital específica. Mais ainda, o distanciamento afetivo e o lugar da criança no discurso da mãe como criança-problema.

Pensamos que o momento do AG poderia se constituir como o espaço para o acolhimento de todas essas questões. Contudo, percebemos que, no caso específico da pesquisa, o processo não conseguiu estabelecer uma relação dialética com essas demandas. Vimos também que o profissional, em sua entrevista, além de questões objetivas como o tempo exíguo e a sobrecarga de atividades, ressalta a dificuldade e complexidade de direção de processos onde exista um diagnóstico positivo que influenciará de forma negativa o destino do consulente. Esta situação inflige ao profissional o afeto de angústia que passa a ser a figura fundo que, no caso específico, pensamos ter atuado de forma fundamental no processo de AG.

É importante destacar que o AG é uma especialidade em desenvolvimento, e que, na atualidade, se encontra sob as diretrizes do campo das ciências biológicas. São insuficientes os trabalhos que incluam, neste contexto, o entendimento da dinâmica psicológica envolvida na vivência de uma crise vital, bem como, das técnicas e do manejo possível visando atingir os objetivos do processo de AG em sua totalidade de informação, continência e esclarecimento.

Neste sentido, avaliamos como indispensável a inclusão de outros saberes no campo do AG. Saberes estes que deverão se integrar na forma de uma ciência que torne possível uma

apreensão mais ampla possível dos aspectos bio-psico-socio-culturais da existência de cada consulente.

Em sua teoria e prática, a psicologia possui uma vasta experiência relacionada ao processo de aconselhamento em diversificadas situações. Assim, pensamos que a inserção do conhecimento psicológico possibilitaria uma ampliação da intervenção no processo de aconselhamento genético facilitando:

1. Trabalhar em conjunto com a equipe fomentando uma melhor preparação tanto a nível teórico da dinâmica psicológica envolvidas nas crises vitais quanto ao nível de sua própria dinâmica psicológica;
2. Trabalhar junto com a equipe no processo de AG visando:
  - O acolhimento do sofrimento e da demanda do consulente e familiares promovendo uma melhora da dinâmica psicológica;
  - A identificação das preocupações fundamentais que os consulentes e familiares apresentam;
  - A promoção de comportamentos e enfrentamentos da situação mais afins ao estabelecimento do desenvolvimento e bem estar do consulente e de seus familiares;

Os elementos assinalados são os que ressaltam da presente pesquisa. Pensamos que, no momento em que se estabelecer a integração da psicologia ao processo de AG. Novos elementos poderão sobressair e com certeza enriquecerão tanto a própria ciência da psicologia como a ciência do aconselhamento genético. Este é o novo campo de ação, potencialidades e desejos que surge diante de nós psicólogos.

## BIBLIOGRAFIA

- ANDRADE, Ângela Nobre de; MORATO, Henriette Tognetti Penha Para uma dimensão ética da prática psicológica em instituições. *Estud. psicol. (Natal)*, ago. 2004, v. 9, n. 2, p. 345-353. ISSN 1413-294X.
- AYLWARD G.P. Cognitive and neuropsychological outcomes: more than IQ scores. *MRDD Research Reviews*. 2002; 8: 234-40.
- BENKENDORF, J. L.; PRINCE, M. B; ROSE, M. A.; DE FINA, H.; HAMILTON, H. E. Does indirect speech promote nondirective genetic counseling? Results of a sociolinguistic investigation. *American Journal of Medical Genetics (Sem. Med. Genet.)* 106: 199-207. 2001.
- BIESECKER, B. B. Goals of genetic counseling. *Clinical Genetics*, 60: 323-330. 2001.
- BLEIKER, E. M. A.; HAHN, D. E. E.; AARONSON, N. K. Psychosocial issues in cancer genetics: current status and future directions. *Acta Oncologia*, v. 42, n. 4, p. 276-86, 2003.
- BORGES-OSÓRIO, M. R.; ROBINSON, W. M. *Genética humana*. 2. ed. Porto Alegre: Artmed, 2001.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. *Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal*. Brasília: MS, 2005.
- BRASIL. Ministério da Saúde. *Manual de Controle das Doenças Sexualmente Transmissíveis*. Brasília: Coordenação Nacional de DST/AIDS, 1997a.
- BRITO, A. M. W.; DESSEN, M. A. Crianças surdas e suas famílias: um panorama geral. *Psicologia: Reflexão e Crítica*, 12, p. 429-445, 1999.
- BRUNONI, Décio. Aconselhamento genético. *Ciênc. saúde coletiva* [online]. 2002, v. 7, n. 1, p. 101-107. ISSN 1413-8123. Disponível em: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S151684842002000400002&lng=pt&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S151684842002000400002&lng=pt&nrm=iso)
- CAMPOS, T. C. P. *Psicologia hospitalar: a atuação do psicólogo em hospitais*. São Paulo: EPU, 1995.
- CASARIN, S. Aspectos psicológicos na síndrome de Down. In: SCHWARTZMAN J. S. (Org.). *Síndrome de Down*. São Paulo: Mackenzie, 1999. p. 263-285.
- COHEN, F.; LAZARUS, R. S. Coping with the stress of illness. In: STONE, G. C. et al. (eds.). *Health psychology: a handbook*. São Francisco: Jossey-Bass, 1979.
- COLMAGO, N. A.; BIASOLI-ALVES, Z. M. M. B. Orientação familiar para pais de crianças com síndrome de Down. *Revista de Extensão e Pesquisa em Educação e Saúde*, 2003.

- DECOUFLÉ, P.; BOYLE, C. A.; PAULOZZI, L. J.; LARY, J. M. Increased risk for developmental disabilities in children who have major birth defects: a population-based study. *Pediatrics*. 2001; 108 (3): 728-34.
- DESSEN, M. A. & LEWIS, C. Como estudar a família e o “pai”. *Cadernos de Psicologia e Educação Paidéia*, 8 (14/15), p. 105-121, 1998.
- DESSEN, M. A. Desenvolvimento familiar: transição de um sistema triádico para poliádico. *Temas em Psicologia*, 3, p. 51-61, 1997.
- DIAS, M. Uma escuta psicanalítica em neonatologia. In: MELGAÇO, R. (Org.). *A ética na atenção ao bebê: psicanálise, saúde, educação*. São Paulo: Casa do Psicólogo, 2006. p. 137-147).
- EIZIRIK, C. L.; KAPCZINSKI, F.; BASSOLS, A. M. S. Noções básicas sobre o funcionamento humano. In: EIZIRIK, C. L.; KAPCZINSKI, F. (Orgs.). *O ciclo da vida humana: uma perspectiva psicodinâmica*. Porto Alegre: Artmed, 2001. p. 15-28.
- EVERS-KIEBOOMS, H.; VAN DEN BERGHE, H. Impact of genetic counseling a review of published follow-up studies. *Clin Genet* 15: 465-474, 1979.
- FAINBLUM, A. La família. El hijo nacido, El hijo esperado. Ficha de la catedra de Psicología de la Discapacidad, Facultad de Psicología, UBA, 2000.
- FORGHIERI, Yolanda Cintrão. O aconselhamento terapêutico na atualidade. *Rev. Abordagem Gestalt*, v. 13, n. 1, jun. 2007, p.125-133. ISSN 1809-6867.
- FRANCO, Maria Helena Pereira. *A família em psico-oncologia*. Livro de Psico-oncologia. 2008
- FRASER, F. C. Genetic Counseling. *American Journal of Human Genetics*. 26: 636-661. 1974.
- GALLIMORE, R.; COOTS, J.; WEISNER, T.; GARNIER, H.; GUTHRIE, D. Family responses to children with early developmental delays II: Accommodation intensity and activity in early and middle childhood. *American Journal on Mental Retardation*, 101, 215-232. 1996.
- GARICOCHEA, Bernardo; BARROS, Maria Cristina Monteiro de. Temas em psico-oncologia. In: *O aconselhamento genético em câncer*. São Paulo: Summus, 2008.
- GIMENES, M. G. G. A pesquisa do enfrentamento na prática psico-oncológica. In: CARVALHO, M. M. M. J. (Org.). *Psico-oncologia no Brasil: resgatando o viver*. São Paulo: Summus, 1998. p. 232-46.
- GOLDBERG, S.; MORRIS, P.; SIMMONS, R.; FOWLER, R.; LEVISON, H. Chronic illness infancy and parenting stress: a comparison of three groups of parents. *Journal of Pediatric Psychology*, 15, 3, 347-358. 1990.

GOMES, Aline Grill. *Malformação do bebê e maternidade: impacto de uma psicoterapia breve pais-bebê para as representações da mãe*. Porto Alegre, 2007. Tese (Doutorado em Psicologia) - Faculdade de Psicologia, Universidade Federal do Rio Grande do Sul.

GUEDES, Cristiano; DINIZ, Débora. A ética na história do aconselhamento genético: um desafio à educação médica. *Rev. Bras. Educ. Med.*, 2009, v. 33, n. 2, p. 247-252. ISSN 0100-5502.

GUTERMAN, J.; LEVCOVITZ, E. C. Impacto da doença de Alzheimer na família: a visão familiar e as propostas de assistências psicológicas. *Inform. Psiq.*, 17, supl. 1, S33-S36. 1998.

HODGSON J.; SPRIGGS M. *A practical account of autonomy: why genetic counseling is especially well suited to the facilitation of informed autonomus decision making*. *J Genet Couns* 2005; 14, 2: 89-97.

IERVOLINO, S. M. S.; CASTIGLIONE, M.; ALMEIDA K. A orientação e aconselhamento no processo de reabilitação auditiva. In: ALMEIDA, K.; IORIO, M. C. M. *Próteses auditivas* São Paulo: Lovise, 2003. p. 411-427.

IRVIN, N.; KENNEL, J.; KLAUS, M. Atendimento aos pais de um bebê com malformação congênita. In: KLAUS, M.; KENNEL, J. *Pais/Bebê: a formação do apego*. Porto Alegre: Artes Médicas, 1993. p. 245-275.

JELLIFFE-PAWLOWSKI, L. L. *et al.* Risk of mental retardation among children born with birth defects. *Arch. Pediatr. Adolesc. Med.*, Chicago, v. 57, p. 545-50, 2003.

KESSLER S. *Genetic counseling*. Psychological dimensions. New York: Academic Press, 1979.

KESSLER, S. Psychological aspectos genetic counseling. XI. Nondirectiveness Revisited. *American Journal of Medical Genetics*, 72: 164-171, 1997a.

KESSLER, S. Psychological aspects of genetic counseling. IX. *Journal of Genetic Counseling*, 6, p. 287-295, 1997c.

KLAUS, M.; KENNEL, J. *Pais/bebê a formação do apego*. Porto Alegre: Arte Médicas, 1992.

KREPPNER, K. The interplay between individual and family development: Some results from a 7 year longitudinal study. In: LUSZCZ, M. A.; NETTELBECK, T. (Orgs.). *Psychological development: Perspectives across the life-span*. North-Holland: Elsevier Science Publishers, 1989. p. 25-36.

KREPPNER, K. Development in a developing context: Rethinking the family's role for children's development. In: WINEGAR, L. T.; VALSINER, J. (Orgs.). *Children's development within social context* Hillsdale: Lawrence Erlbaum, 1992. p. 161-179.

KROEFF, C.; MAIA, C.; LIMA, C. O luto do filho malformado. *Femina*, 28, p. 395-396, 2000.

- KÜBLER-ROSS E. *Sobre a morte e o morrer*. São Paulo: Martins Fontes, 1994.
- LAZARUS, R. S.; FOLKMAN, S. *Stress, appraisal and coping*. New Yourk: Springer, 1984.
- LEBOVICI, S. Maternidade. In: COSTA, G. (Org.). *Dinâmica das relações conjugais*. Porto Alegre: Arte Médicas, 1992.
- LEWIS, L. J. Models of Genetic Counseling and Their Effects on Multicultural Genetic Counseling. *Journal of Genetic Counseling*. 11, 3, p. 193-212, 2002.
- LÜDKE, M.; ANDRÉ, M. *Pesquisa em educação: abordagens qualitativas*. São Paulo: EDIPUCRS, 1986.
- LUSTOSA, Maria Alice. A família do paciente internado. *Rev. SBPH [online]*. 2007, v. 10, n. 1, p. 3-8. ISSN 1516-0858.
- LUTERMAN, D. *Deafness in the family*. Boston: Little Brown and Company, 1984.
- MACIEL, M. R. C. *Portadores de deficiência: a questão inclusão social*. São Paulo: Perspectiva, 2000.
- MAGALHÃES, A. C., et al. *Famílias e profissional rumo à parceria: reflexões e sugestões para uma atuação do profissional na instituição junto a família da pessoa portadora de deficiência*. Brasília: Federação Nacional APAES, 1997.
- MANNONI, M. *A criança retardada e a mãe*. Martins Fontes: São Paulo, 1999.
- MARKS, J. The Importance of Genetic Counseling. *The American Journal of Human Genetics*, 74, 3, p. 395-397, 2004.
- MAY, Rollo. *A arte do aconselhamento psicológico*. 9. ed. São Paulo: Vozes, 1996.
- MESSIAS, T. S. C. *Compreensão psicológica das vivências de pais em aconselhamento genético (AG): um estudo fenomenológico*. Campinas, 2006. Tese (Doutorado em Psicologia) - Centro de Ciências da Vida, Programa de Pós Graduação em Psicologia. Pontifícia Universidade Católica de Campinas.
- MICHIE, S.; MARTEAU, T. M.; BOBROW, M. Genetic counseling the psychological impact meeting parents' expectations. *Journal of Medical Genetics*, 34, p. 237-241, 1997.
- MORATO, Henrique Tognetti Penha Aconselhamento psicológico: uma passagem para a transdisciplinaridade. In: Morato, H. T. P. (Org.). *Aconselhamento psicológico centrado na pessoa: novos desafios*. São Paulo: Casa do Psicólogo, 1999. p. 61-89.
- NEME, C. M. B. O enfrentamento do câncer ganhos terapêuticos com psicoterapia num serviço de psiconcologia em hospital em hospital geral. São Paulo, 1999. Tese não-publicada, Pontifícia Universidade Católica de São Paulo.
- NOGUEIRA, M. C. F. *Humanização das relações assistenciais: a formação do profissional de saúde*. São Paulo: Casa do Psicólogo, 2001.

NUNES, André Prado; MORATO, Henriette Tognetti Penha. A práxis clínica de um laboratório universitário como aconselhamento psicológico. *Bol. psicol*, jun. 2008, v. 58, n. 128, p. 73-84. ISSN 0006-5943.

ORTIZ, J. et al. *Acolhimento em Porto Alegre: um SUS de todos para todos*. Porto Alegre: Prefeitura de Porto Alegre, 2004.

OSÓRIO, L. C. O que é família, afinal? In: \_\_\_\_\_ *Família hoje*. Porto Alegre: Artes Médicas, 1996.

PEÇANHA, Dóris Lieth Nunes. Temas em psico-oncologia. In: *Câncer: recursos de enfrentamento na trajetória da doença*. São Paulo: Summus, 2008.

PELCHAT, D. et al. Adaptation of parents in relation to their 6-month-old infant's type disability. *Child: Care, Health and Development*, 25, 4, 377-397, 1998.

PENNA, C. M. de M. *Repensando o pensar: análise crítica de um referencial teórico de enfermagem à família*. Florianópolis, 1992. 100 p. Dissertação (Mestrado) - Centro de Ciências da Saúde. Universidade Federal de Santa Catarina.

PETEAN, E. B. L. *Avaliação qualitativa dos aspectos psicológicos do aconselhamento genético através do estudo prospectivo do atendimento das famílias*. Campinas, 1995. Tese (Doutorado) - Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP.

PETEAN, E. B. L.; PINA NETO, J. M. Investigação em aconselhamento genético: impacto da primeira notícia – reação dos pais à deficiência. *Revista Medicina*, Ribeirão Preto, 31, 2, p. 288-295, 1998.

PINA NETO, J. M. Aconselhamento genético: avaliação dos resultados através do seguimento tardio de famílias. Ribeirão Preto, 1983. 324p. Tese (Livre Docência) - Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

QUAYLE, J. Parentalidade e medicina fetal: repercussões emocionais. In: ZUGAIB, M.; BRIZOT, M.; BUNDUKI, V.; PEDREIRA, D. *Medicina fetal*. São Paulo: Atheneu, 1997b.

RAMALHO, A. S.; MAGNA, L. A.; SILVA, R. B. de P. A Portaria MS n.º 822/01 e a triagem neonatal das hemoglobinopatias. *Rev. Bras. Hematol. Hemoter.* 2002, jul. Acessado em: 31 jul. 2010; 24 (4): 244-250. Disponível em:

REMEN, R. N. *O paciente como ser humano*. São Paulo: Summus, 1992.

REY, F. G.; MARTINEZ, A. M. *La personalidad: su educación y desarrollo*. La Habana: Editorial Pueblo y Educación, 1989.

RIM, Priscila Hae Hyun; MAGNA, Luis Alberto; RAMALHO, Antonio Sérgio. Genetics and prevention of blindness. *Arq. Bras. Oftalmol.* [online]. 2006, v. 69, n. 4, p. 481-485. ISSN 0004-2749.

ROMANO, B. W. *Princípios para a prática da psicologia clínica em hospitais*. São Paulo: Casa do Psicólogo, 1999.

- ROSENBERG, R. L (Org.). *Aconselhamento psicológico centrado na pessoa*. São Paulo: EPU, 1987.
- ROWLAND, N. Counselling and counselling skills. In: SHELDON, Mike (Ed.). *Counselling in general practice*. London: Royal College of General Practitioners, 1992. p. 1-7. (Clinical Series).
- SANTOS, M. El lado oscuro de la maternidad – cuando nace um niño com discapacidad. In: OIBERMAN, A. (Org.). *Nacer y después... Aportes a la psicología perinatal*. Buenos Aires: JCE Ediciones, 2005. p. 193-201.
- SCHEEFFER, Ruth. *Aconselhamento psicológico: teoria e prática*. 6. ed. São Paulo: Atlas, 1977.
- SCHMIDT. In: ROSENBERG, Rachel. *Aconselhamento psicológico centrado na pessoa*. São Paulo: EPU, 1987. (Temas Básicos de Psicologia, v. 21).
- SCHORN, M. *Discapacidad, una mirada distinta, una escucha diferente*. Buenos Aires: Lugar Editorial, 2002.
- SILVA, R. B. de P.; RAMALHO, A. S. Riscos e benefícios da triagem genética: o traço falciforme como modelo de estudo em uma população brasileira. *Cad. Saúde Pública*, v. 13, n. 2, p. 285-294, abr./jun. 1997.
- SILVA, Adriana Nunes da. *Família especiais: resiliência e deficiência mental*. Porto Alegre, 2007. Dissertação (Mestrado em Educação) - Faculdade de Educação, Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul.
- SILVEIRA, D. P.; VIEIRA, A. L. S. Reflexões sobre a ética do cuidado em saúde: desafios para a atenção psicossocial no Brasil. *Estudos e Pesquisas em Psicologia*, Rio de Janeiro, v. 5, n. 1, 2005.
- SINASON, V. *Your handicapped child*. Londres: Rosendale Press, 1993.
- SOLNIT, A.; STARK, M. Mourning and birth of a defective child. *The Psychoanalytic Study of the Child*, n. 16, p. 523-237, 1962.
- SZEJER, M.; STEWART, R. *Nove meses na vida da mulher*. São Paulo: Casa do Psicólogo, 1997.
- SZYMANSKI, Heloisa. *A relação família/escola: desafios e perspectivas*. Brasília: Plano Editorial, 2001.
- TASSINARI, Marcia Alves. *A clínica da urgência psicológica: contribuições da abordagem centrada na pessoa*. Rio de Janeiro: UFRJ/Instituto de Psicologia, 2003.
- TAVEIRA, R. M. T. *Privação auditiva precoce em crianças portadoras da síndrome de Down e suas implicações para o desenvolvimento da linguagem*. Brasília, 1995. Dissertação (Mestrado) - Universidade de Brasília.



TRADUP, J. What do I say when a baby is Born with a birth defect? NSNA, 84-85, 1990.

TRINDADE, Isabel; TEIXEIRA, José A. Carvalho. *Aconselhamento psicológico em contextos de saúde e doença: intervenção privilegiada em psicologia da saúde*. Análise Psicológica 2000. Disponível em: [www.scielo.oces.mctes.pt/pdf/aps/v18n1/v18n1a01.pdf](http://www.scielo.oces.mctes.pt/pdf/aps/v18n1/v18n1a01.pdf)

TURGIS-TOURETTE, Catherine *Le counseling*. Ed. PUF, Coll. Que Sais-je ?, p. 25, 1996. <http://www.counselingvih.org/pt/definition/BrefHistoriqueCounseling.php>

VIEIRA FILHO, N. G. *L'Analyste et le quotidien. Le circuit institutionnel, pratiques de formation / analyse*. Paris: Ed. Université Paris VIII, 1997.

WALKER, A. P. Genetic counseling. In: RIMOIN, D. L., CONNOR, J. M.; PYERITZ, R. E.; KORF, B. R.; *Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics*. Philadelphia: Churchill Livingstone–Elsevier, 2007. p. 717-46.

WHALEY, L. F.; WONG, D. L. *Enfermagem pediátrica: elementos essenciais a intervenção efetiva*. 5. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1999.

ZAGO, M. *A anemia falciforme e doenças falciformes*. Manual de doenças mais importantes por razões étnicas na população afro-descendente. Brasília: Ministério da Saúde, 2001. p. 13-35.

## **ANEXOS**

## ANEXO 1

### **Termo de Consentimento livre e Esclarecido**

Declaro ter sido suficientemente esclarecido sobre os propósitos do estudo, os procedimentos a serem realizados, seus desconfortos e riscos, as garantias de confidencialidade e de esclarecimentos permanentes. Estou ciente de que todas as informações prestadas durante a entrevista serão de caráter confidencial e os dados colhidos serão utilizados somente para fins científicos. Concordo voluntariamente em participar desta consulta, sendo que poderei retirar o meu consentimento a qualquer momento, antes ou durante o mesmo, sem prejuízo ou perda de qualquer benefício que eu possa ter adquirido durante o atendimento neste Serviço.

-----

Assinatura do paciente/representante legal                      Data \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

-----

Assinatura da testemunha    Data \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

para casos de pacientes menores de 18 anos, analfabetos, semi-analfabetos ou portadores de deficiência auditiva ou visual.

*(Somente para o responsável do projeto)*

Declaro que obtive de forma apropriada e voluntária o Consentimento Livre e Esclarecido deste paciente ou representante legal para a participação neste estudo.

-----

Assinatura do responsável pelo estudo                              Data \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

## ANEXO 2



SECRETARIA DA SAÚDE  
DO ESTADO DE GOIÁS



**GOVERNO DO  
ESTADO DE GOIÁS**  
Desenvolvimento com Responsabilidade



**Núcleo de Pesquisas Replicon**  
Universidade Católica de Goiás  
Departamento de Biologia

**LaGene – Laboratório de Citogenética Humana e Genética Molecular**  
Superintendência Leide das Neves Ferreira  
SES / Governo do Estado de Goiás

## PROTOCOLO DE ATENDIMENTO DO PACIENTE

Paciente: \_\_\_\_\_ Sexo: ( ) Mas ( ) Fem

Data de nascimento: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Idade \_\_\_\_\_ Etnia \_\_\_\_\_

Escolaridade: \_\_\_\_\_

Filiação: \_\_\_\_\_

Pai: \_\_\_\_\_ Idade: \_\_\_\_\_

Mãe: \_\_\_\_\_ Idade: \_\_\_\_\_

Endereço: \_\_\_\_\_

Fone: ( ) \_\_\_\_\_

Bairro: \_\_\_\_\_ Cep: \_\_\_\_\_

Cidade: \_\_\_\_\_

Telefones: ( ) \_\_\_\_\_ Resid.: ( ) \_\_\_\_\_

Comercial: \_\_\_\_\_

Telefone para Recado: \_\_\_\_\_ Falar C/ \_\_\_\_\_

Celular: \_\_\_\_\_ E-Mail: \_\_\_\_\_

Outros: \_\_\_\_\_

Encaminhado pelo Médico: \_\_\_\_\_

Instituição: \_\_\_\_\_

Indicação: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Observações: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

### DADOS DO RN – ANTECEDENTES CLÍNICOS DIRIGIDOS:

( ) Odores Diferentes: ( ) Urina ( ) Suor ( ) Hálito

( ) Pés-Tipo: \_\_\_\_\_

Notou Como: \_\_\_\_\_

( ) Manchas na Fralda: \_\_\_\_\_

Notou Como: \_\_\_\_\_

Movimentos Anormais: ( ) Mãos ( ) Cabeça ( ) Olhos Descrição Do Movimento:

---



---

( ) Choro Diferente: ( ) Grave ( ) Agudo ( ) Bitonal ( ) Monotonal

( ) Irritabilidade ( ) Convulsões: Data do Início: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Freqüência: \_\_\_\_\_

### DADOS E MEDIDAS DO PACIENTE

Altura:\_\_\_\_\_ Peso:\_\_\_\_\_ Perímetro cefálico:\_\_\_\_\_ Cintura:\_\_\_\_\_

Distância oculares \_\_\_\_\_ Narina:\_\_\_\_\_ Mãos: \_\_\_\_\_

Braços: \_\_\_\_\_ Pernas:\_\_\_\_\_ Dedos: \_\_\_\_\_

Olhos:\_\_\_\_\_ Orelhas:\_\_\_\_\_ Tipo sanguíneo: \_\_\_\_\_ RH:\_\_\_\_\_

Implantação da Orelha: \_\_\_\_\_

Arcada Dentária:\_\_\_\_\_ Palato\_\_\_\_\_

Pecoço:\_\_\_\_\_ Pés:\_\_\_\_\_ Genitália:\_\_\_\_\_

Tônus muscular:\_\_\_\_\_

Ossos:\_\_\_\_\_ Abdômen:\_\_\_\_\_

Umbigo:\_\_\_\_\_ Palma das mãos:\_\_\_\_\_

Pigmentação da Pele:\_\_\_\_\_

Gestante: ( ) Sim ( ) Não Obs: \_\_\_\_\_

Sensibilidade a Luz: ( ) Sim ( ) Não

Obs: \_\_\_\_\_

Insensível a sons ( ) Sim ( ) Não

Obs: \_\_\_\_\_

Observações: \_\_\_\_\_

---



---

### HABITOS

Fuma: ( ) sim ( ) não

Se sim, há quanto tempo: \_\_\_\_\_

Bebe: ( ) Sim ( ) não.

Se sim ha quanto tempo: \_\_\_\_\_

Já usou outras substâncias incomuns: ( ) Sim ( ) Não

Se sim Qual e a quanto tempo:\_\_\_\_\_

Trabalha: ( ) sim ( ) não

Se sim, há quanto tempo e qual profissão:\_\_\_\_\_

---



---

Observações: \_\_\_\_\_

---



---

**DADOS DO FONOAUDIOLOGO**


---



---



---

**DADOS FAMILIARES**

Cônjuge: \_\_\_\_\_ Idade: \_\_\_\_\_

Nasc.: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_ Etnia: ( ) B ( ) A ( ) Outras: \_\_\_\_\_

Escolaridade: \_\_\_\_\_ Profissão: \_\_\_\_\_

Natural de: \_\_\_\_\_

Possui Irmãos: ( ) Sim ( ) Não

Se sim, quantos e quais idades: \_\_\_\_\_

Possui irmãos com alguma doença genética conhecida ou com transtornos físicos ou mental:

---



---

Possui algum parente próximo com alguma doença genética conhecida ou com transtornos físicos ou mental: \_\_\_\_\_

---

Casado: ( ) sim ( ) não

Se sim há quanto tempo: \_\_\_\_\_

Possui Filhos: ( ) sim ( ) não

Se sim quantos: \_\_\_\_\_

Alguns possui alguma doença genética conhecida ou algum transtorno físico ou mental: ( ) sim ( ) não Se sim quantos e qual a doença: \_\_\_\_\_

---

Observações: \_\_\_\_\_

---



---

**CONSANGUINIDADE**

Irmãos do propósito (Idade, Est. Civil, Filhos N e/ou A): \_\_\_\_\_

---

Casos semelhantes na família: \_\_\_\_\_

---

Irmãos do pai (Idade, Est. Civil, Filhos N e/ou A): \_\_\_\_\_

---

Irmãos da mãe (Idade, Est. Civil, Filhos N e/ou A): \_\_\_\_\_

---

Observações: \_\_\_\_\_

---

( ) Laqueadura

( ) Vasectomia

**ANTECEDENTES GESTACIONAIS:**

Duração da gravidez: \_\_\_\_\_ Nasc: \_\_\_\_\_

( ) Febre – Período: \_\_\_\_\_ ( ) Rubéola – Período: \_\_\_\_\_

( ) Toxoplasmose – Período: \_\_\_\_\_ ( ) VDRL \_\_\_\_\_

( ) Hepatite – Período: \_\_\_\_\_ ( ) HIV \_\_\_\_\_

Outras Infecções: \_\_\_\_\_ Período: \_\_\_\_\_

Outras Infecções: \_\_\_\_\_ Período: \_\_\_\_\_

Outras Infecções: \_\_\_\_\_ Período: \_\_\_\_\_

Radiografias: ( ) Torácicas ( ) Abdominais ( ) Odontológicas ( ) Com Proteção

( ) Sem Proteção – Período: \_\_\_\_\_

Outras Exposições A Radiação: \_\_\_\_\_

( ) Perdas Sanguíneas – Período: \_\_\_\_\_

( ) Medicações: Tipo: \_\_\_\_\_ Motivo: \_\_\_\_\_ Período: \_\_\_\_\_

( ) Medicações: Tipo: \_\_\_\_\_ Motivo: \_\_\_\_\_ Período: \_\_\_\_\_

( ) Medicações: Tipo: \_\_\_\_\_ Motivo: \_\_\_\_\_ Período: \_\_\_\_\_

( ) Medicações: Tipo: \_\_\_\_\_ Motivo: \_\_\_\_\_ Período: \_\_\_\_\_

( ) Anovulatórios: Tipo: \_\_\_\_\_ Período: \_\_\_\_\_

( ) Anticonvulsivos: Tipo: \_\_\_\_\_ Período: \_\_\_\_\_

( ) Sofre De Gota: Remédio: \_\_\_\_\_ Período: \_\_\_\_\_

( ) Mãe Fumante: Período Da Gestação ( ) Quantidade: \_\_\_\_\_

( ) Pai Fumante: Quantidade: \_\_\_\_\_

( ) Mãe Alcoólatra: Período Da Gestação ( ) Quantidade: \_\_\_\_\_

( ) Pai Alcoólatra: Quantidade: \_\_\_\_\_

( ) Consumo de drogas pela mãe no período da gestação:

( ) Tipo: \_\_\_\_\_ Quantidade: \_\_\_\_\_

Consumo de drogas pelo pai: Tipo: \_\_\_\_\_ Quantidade: \_\_\_\_\_

Outras Informações: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**Parto:**

Hospital: \_\_\_\_\_ Telefone: ( ) \_\_\_\_\_

( ) Hospitalar ( ) Domiciliar ( ) Médico ( ) Parteira

( ) Normal – Tipo de apresentação: \_\_\_\_\_

( ) Fórceps – Duração: \_\_\_\_\_

( ) Cesariana – Motivo: \_\_\_\_\_

**Condições Do Rn:**

Peso: \_\_\_\_\_ Comprimento: \_\_\_\_\_ Pc: \_\_\_\_\_ Pt: \_\_\_\_\_

( ) Choro Apgar \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ Idade Gestacional: \_\_\_\_\_ Semanas

Sucção: \_\_\_\_\_ Cianose ( ) Perm. Matern.: \_\_\_\_\_

( ) Ictericia: Época: \_\_\_\_\_ ( ) Fototerapia ( ) Exsanguíneo Transfusão

Bilirrubina Máxima: \_\_\_\_\_ (Dir) \_\_\_\_\_ (Ind) \_\_\_\_\_ (Tot) \_\_\_\_\_

Outras Intercorrências: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Momento da notícia / Quem: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Primeiro Tratamento Recebido No Hospital:

( ) Nenhum      ( ) Medicação      ( ) Rx      ( ) Sem Informação

( ) Outros: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**HEREDOGRAMA:**

Afetado com: \_\_\_\_\_ geração: \_\_\_\_\_ n.º: \_\_\_\_\_

Afetado com: \_\_\_\_\_ geração: \_\_\_\_\_ n.º: \_\_\_\_\_

Afetado com: \_\_\_\_\_ geração: \_\_\_\_\_ n.º: \_\_\_\_\_