



Fundação Educacional do Município de Assis  
Instituto Municipal de Ensino Superior de Assis  
Campus "José Santilli Sobrinho"

**HELOISA MARCELINO CORREIA**

**DOENÇAS GENÉTICAS EM PEDIATRIA: SÍNDROME DE *DOWN* E A  
CONSULTA DE ENFERMAGEM**

**Assis/SP**

**2023**



Fundação Educacional do Município de Assis  
Instituto Municipal de Ensino Superior de Assis  
Campus "José Santilli Sobrinho"

**HELOISA MARCELINO CORREIA**

**DOENÇAS GENÉTICAS EM PEDIATRIA: SÍNDROME DE *DOWN* E A  
CONSULTA DE ENFERMAGEM**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Curso de Enfermagem do Instituto Municipal de Ensino Superior de Assis – IMESA e a Fundação Educacional do Município de Assis – FEMA, como requisito parcial à obtenção do Certificado de Conclusão.

**Orientanda:** Heloisa Marcelino Correia

**Orientadora:** Prof.<sup>a</sup> Dr<sup>a</sup> Luciana Pereira Silva

**Assis/SP**

**2023**

Correia, Heloisa Marcelino

C824dDoenças genéticas em pediatria: síndrome de down e a consulta de Enfermagem/Heloisa Marcelino Correia. -- Assis, 2023.

34p.

Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Enfermagem) -- Fundação Educacional do Município de Assis (FEMA), Instituto Municipal de Ensino Superior de Assis (IMESA), 2023.

Orientadora: Profa. Dra. Luciana Pereira Silva.

1. Transtornos cromossômicos. 2. Cuidados de Enfermagem.  
3. Humanização da assistência. I Silva, Luciana Pereira. II Título.

CDD 616.858 842

# **DOENÇAS GENÉTICAS EM PEDITRIA: SÍNDROME DE *DOWN* E A CONSULTA DE ENFERMAGEM**

**HELOISA MARCELINO CORREIA**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Instituto Municipal de Ensino Superior de Assis, como requisito do Curso de Graduação, avaliado pela seguinte comissão examinadora:

**Orientador:** \_\_\_\_\_  
Prof.<sup>a</sup> Dr.<sup>a</sup> Luciana Pereira Silva

**Examinador:** \_\_\_\_\_  
Prof.<sup>a</sup> Dr.<sup>a</sup> Elizete de Mello da Silva

## DEDICATÓRIA

Dedico este trabalho primeiramente a Deus que realmente conhece meu coração, Ele que traçou meus caminhos até aqui, auxiliando-me em cada escolha, dando-me confiança e força frente a todos os desafios.

Grata a Ele por ser meu refúgio e meu protetor.

A minha madrinha e ao meu primo, seu filho, por ser o motivo desse tema.

Por mostrar o amor que ela sente por ele, e quebrando qualquer preconceito que ainda haja nesse mundo.

Dedico também a minha orientadora, que me ajudou com seu apoio, paciência, gentileza e ensinamentos.

## AGRADECIMENTOS

Agradeço primeiramente a Deus pela vida que me proporciona e por toda força durante esses cinco anos que não foi nada fácil.

Grata a Nossa Senhora, mãe padroeira, por abrir os meus caminhos, iluminando meus passos e me cobrindo com seu manto de amor e paz.

Aos meus pais, meus maiores encorajadores, pela educação que me deram e pelo amor que me dedicaram, desde cedo me ensinaram o peso do trabalho, e o valor do conhecimento para se enfrentar o mundo afora, pelo incentivo nesses anos encorajando-me a não desistir.

Aos professores da Fundação Educacional do Município de Assis, pelos ensinamentos durante toda minha trajetória acadêmica.

Grata especialmente a minha orientadora Luciana Pereira Silva, por toda sua paciência e dedicação oferecida a mim durante esse tempo na produção deste trabalho.

Não há palavras que descrevam o quanto sou grata a todos que me ajudaram a manter a perseverança para finalização do curso de enfermagem, e também a mim pelo esforço para a realização de ter uma graduação.

“Deixem vir a mim as crianças, não as impeçam;  
pois o Reino de Deus pertence aos que são  
semelhantes a elas.”

**Marcos 10:13-14**

## RESUMO

**Introdução:** A intervenção precoce da síndrome de *Down* é de um assunto instruivelmente importante no que diz respeito à saúde pública. Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), estima-se que 70% das deficiências no Brasil poderiam ser evitadas ou mitigadas com acompanhamento médico adequado; exames pré-natais e neonatais; consultas mensais dos pais com enfermeiros (as) com base na idade da criança na puericultura. Para esse propósito, propôs-se demonstrar a importância da consulta de enfermagem na SAE no atendimento a família e a criança com síndrome de *Down*, desenvolver consulta de enfermagem humanizada usando o Diagnóstico de Enfermagem (NANDA), Classificação dos Resultados de Enfermagem (NOC) e Classificação das Intervenções de Enfermagem (NIC) voltadas para os profissionais enfermeiros. Estabelecer por meio da SAE parâmetros do profissional para com os pais ou responsável legal e a criança produzindo um material informativo digital. Tratou-se de um estudo de natureza bibliográfica, realizado por meio de busca eletrônica em diferentes bases de dados como o BDTD, portal da saúde, acervo digital de monografias e TCC, e observacional descritivo. Após a coleta de informações, confeccionou-se um informativo digital através de revisão literária, visando orientar profissionais e pessoas que tenham interesse sobre a síndrome como o intuito de melhorar a qualidade de vida do portador e família que será disponível virtualmente nas redes sociais.

**Palavras-chave:** Síndrome de *Down*; Enfermagem; Humanização;

## ABSTRACT

The early intervention of Down syndrome is an instructedly important subject with regard to public health. According to the World Health Organization (WHO), it is estimated that 70% of disabilities in Brazil could be avoided or mitigated with appropriate medical follow-up; prenatal and neonatal examinations; monthly consultations of parents with nurses based on the age of the child in childcare. For this purpose, it was proposed to demonstrate the importance of the nursing consultation in the SAE in the care of the family and the child with Down syndrome, to develop the humanized nursing consultation using the Nursing Diagnosis (NANDA), Classification of Nursing Results (CNR) and Classification of Nursing Interventions (CNI) aimed at professional nurses. Establish through the SAE parameters of the professional to the parents or legal guardians and the child producing a digital informative material. It was a study of a bibliographic nature, carried out through electronic search in different databases such as the BDTD, health portal, digital collection of monographs and CBT, and descriptive observational. After the collection of information, a digital newsletter was made through literary review, aiming to guide professionals and people who are interested in the syndrome in order to improve the quality of life of the carrier and Family that will be available virtually on social networks.

**Keywords:** *Down Syndrome; Nursing; Humanization.*

## LISTA DE ILUSTRAÇÕES

Figura 1: Criança com anomalia da síndrome .....	133
--	-----

## LISTA DE TABELAS

Tabela 1: DIAGNÓSTICO DE ENFERMAGEM (NANDA).....	20
Tabela 2: CLASSIFICAÇÃO DOS RESULTADOS DE ENFERMAGEM (NOC).....	21
Tabela 3: CLASSIFICAÇÃO DAS INTERVENÇÕES DE ENFERMAGEM (NIC).....	22

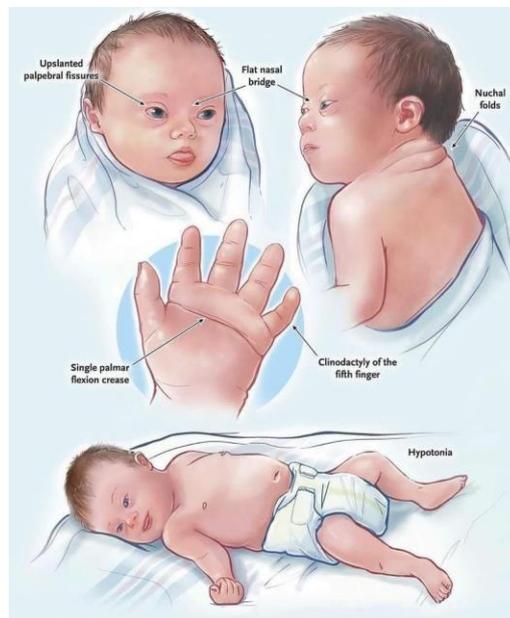
## SUMÁRIO

<b>1. INTRODUÇÃO/CONTEXTUALIZAÇÃO .....</b>	<b>13</b>
<b>2. OBJETIVOS .....</b>	<b>15</b>
2.1 OBJETIVOS GERAIS .....	15
2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS .....	15
<b>3. MOTIVAÇÕES.....</b>	<b>16</b>
3.1 HUMANIZAÇÃO.....	18
3.2 DIAGNÓSTICO DE ENFERMAGEM (NANDA) .....	20
3.3 CLASSIFICAÇÃO DOS RESULTADOS DE ENFERMAGEM (NOC) .....	21
3.4 CLASSIFICAÇÃO DAS INTERVENÇÕES DE ENFERMAGEM (NIC) .....	22
3.5 CENTROS ESPECIALIZADOS EM SÍNDROME DE DOWN.....	23
<b>4. REVISÃO DE LITERATURA.....</b>	<b>24</b>
<b>5. METODOLOGIA.....</b>	<b>25</b>
<b>6. RESULTADO E DISCUSSÃO.....</b>	<b>26</b>
<b>7. CONCLUSÃO .....</b>	<b>32</b>
<b>8. REFERÊNCIAS .....</b>	<b>33</b>

## 1. INTRODUÇÃO/CONTEXTUALIZAÇÃO

A síndrome de *Down* é a doença genética mais prevalente, que consiste na presença de uma trissomia no par do cromossomo 21 (47+ XX ou XY). Estudos da causa, afirmam que gestantes com idade acima de 35 anos tem maior risco de ter um bebê com a síndrome, além disso, fertilização in vitro e mosaico genético também contribui para a causa. Um indivíduo sem a anomalia é composto por 23 cromossomos da mãe e do pai, que totalizam 46 cromossomos. O cromossomo é uma molécula de DNA com bases nitrogenadas que se condensa se fechando em si. O estudo se fez para comprovar que os fatores genéticos são passados de gerações a gerações (PORTO, 2018).

Uma pessoa com essa anomalia possui 47 cromossomos, ao invés dos 46 encontrados em indivíduos normais. Esta síndrome possui as seguintes características: crânio arredondado e pequeno, fontanela anterior ampla, dobra epicantal, fissura oblíqua nas pálpebras, ponte nasal baixa, orelhas pequenas e implantação baixa, excesso de pele no pescoço, língua protusa, microdontia, pescoço curto e longo, atraso na erupção dentária, caixa torácica pequena e anomalia na 12<sup>a</sup> costela (RAMOS et al., 2006).



**Figura 1:** Criança com anomalia da síndrome  
**Fonte:** Banco de imagens Google

O diagnóstico de síndrome de *Down* pode ser feito nos pré-natais e ultrassom morfológico. Além de apresentarem taxas cerca de 20 vezes maiores de leucemia do que

a população normal, crianças afetadas pela síndrome também são propensas a problemas respiratórios e malformações cardíacas (KLUGS et al., 2010).

A comunicação e a relação entre profissionais da saúde e famílias são elementos essenciais no cuidado à criança com deficiência. Os profissionais de saúde devem compartilhar informações sobre saúde e cuidados infantis com as famílias de forma aberta e franca, para terem oportunidade de participar do cuidado e da tomada de decisões (BARBOSA et al., 2012).

Os médicos eram os responsáveis no SUS para consultas no departamento de ambulatórios de hospitais ou em clínicas em gerais. Entretanto, houve um aumento drástico no número de enfermeiros especialistas dentro do ambiente de cuidados de saúde, ou seja, o desenvolvimento do enfermeiro consultor, praticante de enfermagem avançada e especialista em enfermagem clínica. Muitas dessas funções evoluíram em resposta à evolução dos cuidados médicos e ao avanço da tecnologia médica (COFEN, 2020).

A consulta de enfermagem é uma atividade privada prestada por um (a) enfermeiro (a) em que são identificados problemas de saúde, desenvolvidas e implementadas medidas de enfermagem como o objetivo de promover, proteger, reabilitar ou reabilitar o doente (CAIXETA, 2009).

Os enfermeiros podem desempenhar um papel importante na facilitação do ajustamento das famílias de crianças com síndrome de *Down*, uma vez que reconhecemos e valorizamos a capacidade natural da família para apoiar, sobreviver e prosperar, mesmo face aos crescentes desafios associados às crianças com a anomalia (DEZORZI; CROSSETTI, 2008).

## 2. OBJETIVOS

### 2.1 OBJETIVOS GERAIS

Demonstrar a importância da consulta de enfermagem na SAE no atendimento a família e a criança com Síndrome de *Down*

### 2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

Propor uma consulta de enfermagem humanizada usando o Diagnóstico de Enfermagem (NANDA), Classificação dos Resultados de Enfermagem (NOC) e Classificação das Intervenções de Enfermagem (NIC) voltadas para os profissionais enfermeiros.

Desenvolver por meio da SAE parâmetros do profissional para com os pais ou responsável legal e a criança produzindo um material informativo digital.

### 3 MOTIVAÇÕES

Conforme explicito na lei pela Resolução Cofen nº 606/2019 os enfermeiros são capacitados a fazer consulta de enfermagem de forma a utilizar da SAE no atendimento aos pacientes. Esta forma de intervenção tem se mostrado promissor nas diversas nuances para a qualidade de vida e saúde, principalmente quando se trata de pessoas especiais com deficiência intelectual. A consultoria de enfermagem foi desenvolvida de forma privada para enfermeiros prestarem melhores cuidados de saúde.

Uma pessoa considerada deficiente é aquela que possui uma deficiência física, intelectual ou sensorial de longa data, que pode impedi-la de participar plena e decisivamente na sociedade e igualdade de condições com os demais indivíduos. Cuidar da criança com deficiência através do acompanhamento do seu desenvolvimento nos primeiros anos de vida é uma importante tarefa do (a) enfermeiro (a) na promoção da saúde, prevenção e intervenção precoce. No Sistema Único de Saúde (SUS), é o responsável pela rede de atenção à saúde, garantindo os serviços essenciais a essas crianças de 0 a 14 anos.

Segundo Carraro (2001), o objetivo do aconselhamento de enfermagem é maximizar as interações do cliente com o ambiente para alcançar o seu máximo bem-estar, estratégias de autovalorização e autorrealização. Criar melhores interações humanas positivas facilita que os enfermeiros estejam mais próximos da vida das pessoas e auxilia muito na determinação se seus verdadeiros problemas de saúde (VERDI, 2005).

A consulta de enfermagem visa uma abordagem holística para cuidar principalmente do cliente. Ao contrário da plausibilidade dos modelos biomédicos inseridos pelos profissionais de saúde, centram-se na doença do doente (PINHEIRO, 2003).

Os membros das famílias também são uma parte importante da interação, pois continuam o tratamento em casa. Eles continuarão motivando seu filho de com base nos métodos utilizados por equipe multidisciplinares. As famílias vão interagir com os profissionais de saúde para melhor tratar as crianças com síndrome de *Down*.

Como pode ser observado nos relatos desses estudos acima, mesmo os enfermeiros qualificados para desempenhar essas atividades humanizadoras encontram dificuldades em realizá-las devido a uma série de fatores. Equipes multidisciplinares e famílias desempenham papéis importantes no desenvolvimento, bem-estar e sociedade. O atendimento integral e humanizado às pessoas com síndrome de *Down* é de extrema importância para sua evolução.

Este estudo demonstra que a taxa de sobrevivência desde o nascimento até o envelhecimento é significativamente melhorada por meio do atendimento humanizado aos portadores dessa síndrome. As intervenções da equipe multidisciplinar com crianças com síndrome de *Down* fazem uma grande diferença em suas vidas. Estar com esses profissionais ao longo da vida dessas crianças ajuda no desenvolvimento de cada operador.

### 3.1 HUMANIZAÇÃO

A Política Nacional de Humanização (PNH), lançada em 2003, busca transformar a gestão e o cuidado por meio da implementação dos princípios do Sistema Único de Saúde (SUS) no cotidiano dos serviços de saúde. Atua com base em diretrizes políticas e clínicas éticas, que se representa em determinadas modalidades de trabalho.

*“Meu filho mais novo Aaron que tem 12 anos e que por acaso tem síndrome de Down fez uma cirurgia de dia recentemente em nosso hospital infantil. A experiência não foi perfeita, o recepcionista que me ligou para confirmar o horário da cirurgia não havia mencionado que a entrada da enfermaria diurna havia sido movida em meio a reformas, então me perdi; as crianças que esperavam por cirurgias eram espremidas em uma sala de espera improvisada; e fui muito chamada de 'mãe'” (J Paediatr Child Health, 2016).*

Entenda-se como humanização um olhar para a pessoa como um ser humano e não como uma doença. É uma singularidade do cuidado para cada profissional da saúde que não olhe apenas para aquele que o procurar como apenas mais um caso ou mais uma patologia, mas sim, como o indivíduo, a vida que leva e o que faz sentido para ele no momento.

*“Meu filho mais novo já fez quatro cirurgias na vida, e essa foi à primeira vez que não forcei o pedido de pré-sedação. Aaron estava relaxado e brincando com as enfermeiras, então pensei – vamos ver o que acontece se ele não receber a sedação antes de ir para a sala de cirurgia. Eu o avisei que haveria muitas pessoas e luzes brilhantes na sala, e ele estava perfeitamente bem. Chorei um pouco quando ele foi internado, como sempre faço – e o amável anestesista me disse: 'Vamos cuidar bem dele'” (J Paediatr Child Health, 2016).*

A PNH resgata valores humanos nas relações de cuidados onde pretende mostrar aos profissionais que não é apenas na atuação técnicas que enxerga a doença, mas reconhecendo o outro ao escutar, o acolher, o olhar e que o paciente se sinta confortável e tenha confiança naquele profissional.

*“O que é mais interessante sobre esse breve período no hospital é a percepção de Aaron sobre isso. Para uma criança com síndrome de Down e uma deficiência intelectual identificada, ele se comunicou bem sobre sua própria experiência como paciente. Isso me lembrou que nenhum de nós deve falar em seu nome, pois ele é perfeitamente capaz de falar por si mesmo. Sou grata por sua experiência sem intercorrências. Também sou grata ao pessoal do hospital que cuidou dele: a recepcionista, as enfermeiras práticas, as*

*enfermeiras da sala de recuperação, os porteiros, o cirurgião, as enfermeiras da sala de cirurgia e o anestesista. Todos eles tinham sorrisos no rosto, falavam diretamente com Aaron e faziam seu trabalho com rapidez e competência” (J Paediatr Child Health, 2016).*

### 3.2 DIAGNÓSTICO DE ENFERMAGEM (NANDA)

A Enfermagem sempre enfrentou desafios para se firmar como ciência e profissão. Entre outros, a aplicação do processo de enfermagem, como o instrumento ou método profissional para guiar sua prática, foi o que mais movimentou os enfermeiros no sentido de adquirir uma autonomia profissional, para concretizar a proposta de promover, manter ou restaurar o nível de saúde do cliente (VLAB, 1990).

HORTA (1972) define desta forma o diagnóstico de enfermagem como a identificação das necessidades básicas do ser humano que precisam de atendimento e a determinação pela enfermeira do grau de dependência deste atendimento em natureza e extensão.

Segue abaixo exemplos de diagnóstico de enfermagem NANDA:

<b>Domínios e classes da Taxonomia II da NANDA-I</b>
<p><b>Domínio 2.</b> Nutrição <b>Classe 1.</b> Ingestão <b>Diagnóstico:</b> Amamentação interrompida</p> <p><b>Diagnóstico de enfermagem:</b> Amamentação interrompida, <b>relacionado à</b> necessidade de desmamar abruptamente o lactente, <b>evidenciado por</b> doença do lactante.</p>
<p><b>Domínio 3.</b> Eliminação e troca <b>Classe 4.</b> Função respiratória <b>Diagnóstico:</b> Troca de gases prejudicada</p> <p><b>Diagnóstico de enfermagem:</b> Troca de gases prejudicada, <b>relacionado à</b> alterações na membrana alvéolo capilar, <b>evidenciado por</b> batimento de asa do nariz.</p>
<p><b>Domínio 7.</b> Papéis e Relacionamentos <b>Classe 1.</b> Papéis do cuidador <b>Diagnóstico:</b> Risco de paternidade ou maternidade prejudicada</p> <p><b>Diagnóstico de enfermagem:</b> Risco de paternidade ou maternidade prejudicada, <b>relacionado à</b> conhecimento insuficiente sobre a manutenção da saúde da criança, <b>evidenciado por</b> transtorno de comportamento.</p>
<p><b>Domínio 13.</b> Crescimento/desenvolvimento <b>Classe 2.</b> Desenvolvimento <b>Diagnóstico:</b> Risco de desenvolvimento atrasado</p> <p><b>Diagnóstico de enfermagem:</b> Risco de desenvolvimento atrasado, <b>relacionado à</b> idade materna <math>\geq 35</math> anos, <b>evidenciado por</b> distúrbio genético.</p>

### 3.3 CLASSIFICAÇÃO DOS RESULTADOS DE ENFERMAGEM (NOC)

Na escolha da NOC o enfermeiro faz uma descrição do resultado atual escolhendo o resultado desejado. Assim, o estado atual pode ser comparado ao final, após uma intervenção de enfermagem (NIC) para determinar a eficácia desta no resultado desejado. (MAINENTI, 2009).

Segue abaixo exemplo de classificação de resultados de enfermagem NOC:

<b>Domínios e classes da Taxonomia da NOC</b>					
<b>Domínio – Saúde Familiar (VI) Classe – Criação de Filhos (DD)</b>					
<b>Desempenho dos Pais – CLASSIFICAÇÃO DA META DO RESULTADO:</b>					
	Nunca demonstrado	Raramente demonstrado	Algumas vezes demonstrado	Frequentemente demonstrado	Consistentemente demonstrado
<b>CLASSIFICAÇÃO GERAL DO RESULTADO</b>	1	2	3	4	5
Indicadores:					
Providencia nutrição adequada para a idade da criança	X				X

Note que no exemplo a classificação numerada para que o profissional enumere o resultado de acordo com sua necessidade, por exemplo: há uma criança recém nascida portadora de síndrome de *Down* que não consegue sugar o seio materno adequadamente (1). Minha meta é que em 24 horas a criança sugue o leite e a mãe forneça a nutrição adequada para ela (5).

#### **Resultados esperados:**

**Título:** 2211 – Desempenho dos pais

#### **Indicadores:**

- Providencia nutrição adequada para a idade da criança 1/5, (24 horas).

### 3.4 CLASSIFICAÇÃO DAS INTERVENÇÕES DE ENFERMAGEM (NIC)

A Classificação de Intervenção de Enfermagem (NIC) foi um projeto iniciado por um grupo de pesquisadores da Faculdade de Enfermagem da Universidade de Iowa em 1987 e, desde então, muitas pesquisas foram feitas sobre intervenções de enfermagem para determinar uma linguagem padronizada para relatar as atividades que os enfermeiros executam durante o tratamento de enfermagem. (GUIMARÃES, 2000).

A intervenção de enfermagem é um procedimento autônomo que os enfermeiros estabelecem metas a serem alcançadas de conformidade junto com as regras científicas e o caminho previsto pelo diagnóstico de enfermagem para favorecer os clientes (McCLOSKEY; BULECHEK, 1996).

O termo classificação das intervenções de enfermagem inclui arrumar a seqüência ou disposição das atividades de enfermagem incluso de um grupo ou de entendimento com as relações e estabelecer o nível de intervenção nesses grupos (McCLOSKEY; BULECHEK, 1996).

Segue abaixo exemplos de classificação das intervenções de enfermagem NIC:

<b>Aconselhamento NUTRICIONAL (5246)</b>	
<b>Definição:</b> Uso de processo interativo de ajuda com foco na necessidade de modificação da dieta.	<b>Atividades:</b> - Estabelecer uma relação terapêutica baseada na confiança e no respeito; - Estabelecer a duração da relação de aconselhamento.
<b>Monitoração NUTRICIONAL (1160)</b>	
<b>Definição:</b> Coleta e análise de dados do paciente para prevenir ou minimizar desnutrição.	<b>Atividades:</b> - Monitorar reação emocional do paciente, quando colocado diante de situações que envolvem alimentos e refeições; - Monitorar as interações pais/filhos durante as refeições, conforme apropriada.
<b>Melhora do DESENVOLVIMENTO: infantil (8274)</b>	
<b>Definição:</b> Facilitação ou ensino aos pais/cuidadores para facilitar um excelente crescimento da motricidade ampla e fina, de cognição, das habilidades sociais e emocionais da criança em idade pré-escolar e escolar.	<b>Atividades:</b> - Construir uma relação de confiança com a criança; - Estabelecer uma interação entre você e a criança; - Construir uma relação de confiança com os cuidadores.

### 3.5 CENTROS ESPECIALIZADOS EM SÍNDROME DE *DOWN*:

A Associação de Pais e Amigos dos Deficientes (APAE) fundada no Brasil em 1964 para integralizar os deficientes à comunidade e aperfeiçoar a vida familiar, social e escolar. Segundo o censo de 2020 divulgado pelo IBGE, existem aproximadamente 300 mil pessoas com síndrome de *Down* no Brasil. Nesse período (1964) não havia leis específicas que garantissem o acesso a esses indivíduos nas escolas e na sociedade em geral.

A APAE surgiu de um movimento de pais e amigos de pessoas com deficiência em busca de alternativas para atender e melhorar a qualidade de vida de crianças com deficiência intelectual e múltipla. A primeira APAE do Brasil foi realizada no Rio de Janeiro em 1954 (FIORENTIN, 2019).

Hoje, 2.000 municípios no Brasil possuem entidades que atendem pessoas com deficiência intelectual e múltipla. A APAE é uma instituição onde os sujeitos recebem assistência educacional especializado que contempla a diversidade e realiza habilitação e reabilitação respeitando sua subjetividade. Sua missão é suscitar e articular ações de defesa dos direitos e avanço da aptidão de vida das pessoas com deficiência na perspectiva da inclusão social, com especial prioridade para as pessoas com deficiência intelectual e múltipla. (APAE-SC, 2018).

Conclui-se que as APAEs desempenham um papel necessário não somente a as pessoas com deficiência e suas famílias, mas também para a comunidade, pois realizam atividades especializadas para estimular o desenvolvimento humano levando a uma melhor interação social.

## 4 REVISÃO DE LITERATURA

O Caderno Informativo da Síndrome de *Down* explica que pode ter várias medidas de precauções, mas falhas podem acontecer com qualquer um. Devido a isso, esses portadores devem receber atendimento proporcional às suas necessidades. Mesmo com todos os cuidados tomados, como reduzir a gravidez precoce, testes pré-natais, desde o início da gravidez, não há garantia de que um bebê nascerá saudável (BRASIL, 2013).

O nascimento de um filho com deficiência traz uma mudança na dinâmica de toda a família, exigindo respostas rápidas dos familiares que se surpreendem com a situação e nem sempre estão preparados para enfrentá-la. Vale destacar que, em geral, os pais têm mais dificuldade em se ajustar a essa realidade e compartilhar os cuidados com os filhos do que as mães. Segundo NOLASCO (1995), a concepção de um filho marca o engajamento do homem com o desconhecido. Os homens enfrentam uma série de sentimentos e emoções conflitantes. Para o autor, a relação mãe-filho não é indestrutível e, para estar presente, o pai deve acompanhar a gravidez e as mudanças físicas da mulher com a atitude de compromisso e parto, enfrentando o processo de espera pela criança (ARAUJO, RITA DE CÁSSIA FINAMORE, 2002).

A consulta de Enfermagem a essa família, contribuirá para aqueles que não estão à espera de receber esse precursor, passar a ver a síndrome como uma diferenciação positiva para esse portador e membro da família. A família recebendo o respaldo da equipe de Enfermagem, no que se diz respeito ao aconselhamento, explicação sobre o que é a doença, cuidados com a saúde deste, amenizará o receio e fará com que essa família auxilie, resultando no desenvolvimento do mesmo.

## **5 METODOLOGIA**

Tratou-se de um estudo de natureza bibliográfica, realizado por meio de busca eletrônica em diferentes bases de dados como o BDTD, portal da saúde, acervo digital de monografias e TCC, e observacional descritivo.

Após a coleta de informações, confeccionaremos um informativo digital visando orientar profissionais e pessoas que tenham interesse sobre a síndrome como o intuito de melhorar a qualidade de vida do portador e família que será disponível virtualmente nas redes sociais.

No desenvolvimento da pesquisa houve o planejamento da coleta de base em diferentes dados como o BDTD, portal da saúde, acervo digital de monografias e TCC, e observacional descritivo.

## 6 RESULTADO E DISCUSSÃO

### Cartilha sobre a Síndrome de *Down* e a consulta de enfermagem





Esta cartilha é um resumo breve que se tratou de um estudo de natureza bibliográfica, realizado por meio de buscas eletrônicas em diferentes bases de dados.

A orientação sobre a Síndrome de *Down*, visando orientar os profissionais da saúde e pessoas que tenham interesse sobre a síndrome como o intuito de melhorar a qualidade de vida do portador e família.



## O que é?

A síndrome de *Down* é uma doença genética mais prevalente, que consiste na presença de uma trissomia no par do cromossomo 21 (47+XX ou XY). Os cromossomos é uma molécula de DNA com bases nitrogenadas que se condensa se fechando em si.

Uma pessoa com essa anomalia possui 47 cromossomos, ao invés dos 46 encontrados na população em geral. Esta síndrome possui as seguintes características: crânio arredondado e pequeno, fontanela anterior ampla, dobra epicantal, fissura oblíqua nas pálpebras, ponte nasal baixa, orelhas pequenas e implantação baixa, excesso de pele no pescoço, língua protusa, microdontia, pescoço curto e longo, atraso na erupção dentária, caixa torácica pequena e anomalia na 12<sup>a</sup> costela.

**Diagnóstico:**

Cuidar da criança com deficiência através do acompanhamento do seu desenvolvimento nos primeiros anos de vida é uma importante tarefa.

O diagnóstico de síndrome de *Down* pode ser feito no pré-natal e também por exame cariótipo e citogenético.

A comunicação e a relação entre profissionais da saúde e famílias são elementos essenciais no cuidado infantil de forma aberta e franca, para terem oportunidade de participar do cuidado e da tomada de decisão.



### **Consulta de Enfermagem:**

A consulta de enfermagem visa uma abordagem holística para cuidar principalmente do cliente. O objetivo do aconselhamento do enfermeiro é maximizar as interações do cliente com o ambiente para alcançar o seu máximo bem-estar, estratégias de autovalorização e autorrealização.

O nascimento de um filho com a síndrome traz uma mudança na dinâmica de toda a família, exigindo respostas rápidas dos familiares que se surpreendem com a situação e nem sempre estão preparados para enfrentá-la.

A consulta de enfermagem a essa família, contribuirá para aqueles que não estão à espera de receber esse precursor, passar a ver a síndrome como uma diferença positiva para esse portador e membro da família.



### **Centros Especializados em Síndrome de Down:**

A Associação de Pais e Amigos dos Deficientes (APAE) fundada no Brasil em 1964 para integralizar os deficientes à comunidade e aperfeiçoar a vida familiar, social e escolar.

A APAE surgiu de um movimento de pais e amigos de pessoas com deficiência em busca de alternativas para atender e melhorar a qualidade de vida de crianças com deficiência intelectual e múltipla.

A APAE é uma instituição onde os sujeitos recebem assistência educacional especializado que contempla a diversidade e realiza habitação e reabilitação respeitando sua subjetividade.

As APAE desempenham um papel necessário não somente e as pessoas com deficiência e sua família, mas também para a comunidade, pois realizam atividades especializadas para estimular o desenvolvimento humano levando a uma melhor interação social.

## 7 CONCLUSÃO

Conclui-se que tanto o portador da síndrome quanto a família precisam receber cuidados que forneçam as informações necessárias que a família necessita no momento, tanto no momento da notícia quanto no momento do diagnóstico. Este livreto foi escrito para orientar os pais, mesmo aqueles com maior interesse no assunto, a falar sobre a importância do aconselhamento de enfermagem.

Os profissionais, que apoiam a família não devem demonstrar preconceito ou falta de amor, pois isso mostra que o pai ou responsável pode confiar e criar vínculo.

Com esta cartilha, o profissional enfermeiro poderá contribuir no cuidado de seus filhos, orientando o cuidado humanizado aos responsáveis, desde o diagnóstico até o parto

## 8 REFERÊNCIAS

ARAUJO, Rita de Cássia Finamore. **A SÍNDROME DE DOWN NUMA PERSPECTIVA DA PATERNIDADE**. 2002. 100p. Tese (Doutorado) – Universidade Federal de Viçosa, Minas Gerais, 2002.

BRASIL. Ministério Da Saúde. **Política Nacional de Humanização**. Brasília. Disponível em <  
[https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/politica\\_nacional\\_humanizacao\\_pnh\\_folheto.pdf](https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/politica_nacional_humanizacao_pnh_folheto.pdf)>. Acesso em: 30 set. 2013.

BRASIL. Ministério Da Saúde. **Cuidados de saúde às pessoas com Síndrome de Down**. Brasília. Disponível em <  
[https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/cuidados\\_saude\\_pessoas\\_sindorme\\_down.pdf](https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/cuidados_saude_pessoas_sindorme_down.pdf)>. Acesso em: 30 ago. 2013.

CAIXETA, Camila Roberto da Costa Borges. **Consulta de enfermagem em Saúde da Família**. 2009. 40p. Trabalho de Conclusão de Curso (Especialização em Atenção básica em saúde da Família) – Universidade Federal de Minas Gerais. Faculdade de Medicina.

CRUZ, Isabel Cristina Fonseca da. Diagnóstico de enfermagem e sua aplicação: revisão da literatura. **Revista Escola de Enfermagem da Universidade de São Paulo**, abril, 1990. p. 149-162.

GASPARINO, Débora de Oliveira; SILVA, Luciana Pereira; SILVA, Regildo Márcio Gonçalves da. **O CUIDADO DE ENFERMAGEM A CRIANÇA PORTADORA DE SÍNDROME DE DOWN**. Programa Institucional de Bolsas de Iniciação Científica – PIBIC. Fundação Educacional de Assis – Instituto Municipal de Ensino Superior de Assis. Disponível em: < <https://cepein.femanet.com.br/BDigital/arqPIBIC/1311370113B621.pdf>>. Acesso em: 31 jul. 2016.

GUIMARÃES, Heloísa Cristina Quatrini Carvalho Passos; BARROS, Alba Lucia Botura Leite de. Classificação as intervenções de enfermagem. **Revista Escola de Enfermagem da Universidade de São Paulo**, v. 35, n. 2, junho, 2001. p. 130-4.

MAIENTI, Claudia Angélica. **UTILIZAÇÃO DAS CLASSIFICAÇÕES NNN e o PROCESSO DE ENFERMAGEM**. IV Jornada de Enfermagem em Oncologia Pediátrica. Instituto Nacional de Câncer. Rio de Janeiro. Disponível em: <  
[https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/inca/Claudia\\_Maineti.pdf](https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/inca/Claudia_Maineti.pdf)>. Acesso em: 01 abr. 2010.

MENDONÇA, Gabrielle Helloyse de Novaes. **ASSISTÊNCIA DE ENFERMAGEM À FAMÍLIA DOS PORTADORES DE SÍNDROME DE DOWN: PROPOSTA DE UMA CARTILHA EDUCATIVA.** 2016. 19p. Trabalho de Conclusão de Curso (Enfermagem) – Fundação Educacional do Município de Assis – FEMA/Instituto Municipal de Ensino Superior de Assis – IMESA.

PORTO, Kely Cristina Olelis. **SÍNDROME DE DOWN: estudo de caso de uma aluna do ensino fundamental da Escola César Almeida, Distrito de Moraes Almeida/Itaituba-PA.** 2018. 76p. Trabalho de Conclusão de Curso (Licenciatura Plena em Pedagogia) – Faculdade de Itaituba.

ROBINS, Sue. The hospital world according to Aaron. **Revista Journal of Paediatrics and Child Health**, v. 52, n. 9, september, 2016. p. 905-906.

Perez, Vera Lúcia de Almeida Bezerra; NÓBREGA, Maria Miriam Lima da; FARIAS, Juracy Nunes de; COLER, Marga Simon. **DIAGNÓSTICO DE ENFERMAGEM UM DESAFIO DE ENFERMAGEM PARA OS ANOS 90.** **Revista Brasileira de Enfermagem.** v.43, jan/dez, 1990. p. 14-18.