PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ

CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE
PÓS-GRADUAÇÃO EM CIÊNCIAS DA SAÚDE

"ESTUDO DO IMPACTO PSICOLÓGICO NAS MÃES CUJOS FILHOS RECEBERAM RESULTADO FALSO – POSITIVOS NO RASTREAMENTO NEONATAL PARA FIBROSE CÍSTICA NO ESTADO DO PARANÁ".

CURITIBA

2011

MARIANE LOUISE BONATO

"ESTUDO DO IMPACTO PSICOLÓGICO NAS MÃES CUJOS FILHOS RECEBERAM RESULTADO FALSO – POSITIVOS NO RASTREAMENTO NEONATAL PARA FIBROSE CÍSTICA NO ESTADO DO PARANÁ".

Dissertação apresentada ao Curso de Pós – Graduação em Ciências da Saúde, da Pontifícia Universidade Católica do Paraná, com requisito parcial à obtenção do título de Mestre.
Orientador: Prof. Dr. Salmo Raskin

CURITIBA

2011

MARIANE LOUISE BONATO

"ESTUDO DO IMPACTO PSICOLÓGICO NAS MÃES CUJOS FILHOS RECEBERAM RESULTADO FALSO – POSITIVOS NO RASTREAMENTO NEONATAL PARA FIBROSE CÍSTICA NO ESTADO DO PARANÁ".

Dissertação apresentada ao Programa de Pós – Graduação em Ciências da Saúde, da Pontifícia Universidade Católica do Paraná, como requisito parcial à obtenção do título de Mestre.

COMISSÃO EXAMINADORA

_____

Prof. Dr Salmo Raskin
Pontifícia Universidade Católica do Paraná

_____

Profª. Dra Rosa Maria Marini Mariotto
Pontifícia Universidade Católica do Paraná

_____

Prof. Dr. Carlos Antonio Riedi
Universidade Federal do Paraná

Curitiba, 29 de agosto de 2011.

DEDICATÓRIA

Aos meus avós:

Luíza Ceccatto Bonato e Antônio Bonato *(in memorian*)

AGRADECIMENTOS

À Pontifícia Universidade Católica do Paraná, por conceder a bolsa de pesquisa para realização desse trabalho;

À Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional, por fornecer os dados para execução da pesquisa;

Ao orientador Dr. Salmo Raskin, pelo constante incentivo, apoio e confiança em meu trabalho desde minha graduação;

A Profª. Rosa Maria Marini Mariotto, sempre disposta a tecer suas ilustres contribuições;

A Profª Márcia Olandoski, pelas imensas contribuições nas análises estatísticas;

A Profª. Regina Celina Cruz, pelo auxílio e disponibilidade;

Ao Prof. Fábio Rueda Faucz, pelas sugestões;

Às mães e seus bebês, pela confiança em aceitar participar da pesquisa;

A minha pequena grande família: Meus pais Sônia e Mário, pela constante dedicação, carinho e incentivo;

Meu esposo Joelan, fiel companheiro;

Ao meu filho Pietro, que fez parte desse trabalho ainda na barriga da mamãe e foi muito compreensivo em todos os momentos que precisei me dedicar ao estudo.

RESUMO

No Estado do Paraná, o rastreamento neonatal da Fibrose Cística (FC) foi incluso oficialmente no Programa Nacional de Triagem Neonatal por meio da Portaria do Ministério da Saúde nº. 822 de 06 de junho de 2001. O método adotado para o rastreamento desta doença consiste na dosagem quantitativa da Tripsina Imuno Reativa (TIR), que detecta o tripsinogênio, uma substância derivada do pâncreas que está elevada nos pacientes com FC e permanece alta até os 30 dias de idade da criança. Utiliza-se como ponto de corte para a primeira dosagem da TIR o valor de 70ng/mL. Convocam-se para novo exame todas as crianças que apresentam valor de corte acima do estipulado. Pesquisas demonstraram que 87,5% dos casos que apresentam resultado alterado na primeira dosagem são falsos – positivos. A respeito destes resultados, é importante considerar a atitude dos pais diante da incerteza de um diagnóstico no que diz respeito aos fatores psicológicos envolvidos neste contexto. O objetivo deste estudo foi investigar retrospectivamente as reações emocionais desencadeadas nas mães de crianças que receberam resultado do teste do pezinho alterado na primeira dosagem da TIR, porém normal na 2ª dosagem da TIR e que, portanto fazem parte do grupo de falso – positivos do rastreamento neonatal para FC. Para alcançar tal objetivo, foi realizado um estudo de corte transversal, com aplicação de uma entrevista estruturada elaborada pelos pesquisadores, mediante consentimento livre e esclarecido da mãe. A amostra foi composta por 80 mães, divididas em dois biênios – 2004-2005 e 2006-2007, sendo 40 participantes para cada biênio. Os resultados evidenciaram reações emocionais de preocupação, ansiedade, tristeza e medo durante a espera do 2º exame de TIR, além de aumento na intensidade dos cuidados puerperais da mãe com a criança. As lembranças das reações emocionais negativas vividas pelas mães no período de incerteza diagnóstica não desencadeiam emoções aversivas e aumento nos cuidados com a criança atualmente. As participantes relatam a necessidade de aprimorar a qualidade de informação prestadas às famílias sobre a estratégia de rastreamento neonatal, pois a incerteza cognitiva colabora para emissão de respostas ansiogênicas e aflição emocional. A divisão de biênios permitiu verificar que existe um impacto psicológico em ambos os biênios, mas com o passar do tempo, a condição de estresse não é mantida, sendo que as mães não apresentaram índices significativos de respostas aversivas nos anos subseqüentes. Ainda é escasso o conhecimento que as mães possuem sobre a finalidade do teste do pezinho e sobre a gravidade da fibrose cística. Acredita-se que na medida em que a população torne-se mais informada, o impacto psicológico seja maior.

Palavras – Chave: Triagem neonatal, Fibrose cística, Impacto psicológico.

ABSTRACT

In Parana State, the newborn screening for Cystic Fibrosis (CF) was officialy included in the Newborn National Selection Program through the Decree of Health Ministery number 822 on June 6th, 2001. The methodology adopted for the screening of this disease consists of quantitative dosages of immunoreactive trypsinogen (IRT) that detects the trypsinogen, a substance derived from the pancreas that is high in patients with CF and remains high for 30 days after the child's birth. This is used as a limit for the first dosage 70mg/mL of IRT.This calls for a new test all the children who present a value higher than the limit. Studies showed that 87,5% of the cases that have skewed result in the first dosage are false-positive. Because of these results, there are studies that emphasize the parents' behavior in the face of the uncertainty of a diagnosis. The objective of this study was to assess in retrospect the emotional reactions demonstrated in the children's mothers who received a skewed result of the Guthrie test with the first dosage of IRT, but normal with the second dosage and, therefore making part of the group of false-positives of the Newborn Screening for CF. In order to achieve this objective, this was a cross – sectional cohort study, a questionnaire formulated by the researchers was applied through mothers' free and informed consent. The sample consisted of 80 mothers, divided in two groups – 2004-2005 and 2006-2007, being 40 participants for each biennium. The results showed emotional reactions of worry, anxiety, sadness and fear during the wait of the second exam of IRT, besides the increase in the anxiety in the mother´s care of the child. The memories of the negative emotional reactions lived by the mothers in the period of uncertainty diagnosed do not currently bring about aversive emotions and increase in the child´s care. The participants related a need to improve the quality of the information passed on to the families about the newborn screening, for the cognitive uncertainty collaborates to the emission of responses of anxiety and emotional affliction. The division of biennia permitted the verification that there is a psychological impact in both biennia, however with the passing of time, the stress condition is not maintained, being as the mothers do not show significant rates of aversive responses in the subsequent years. The knowledge that mothers have about the purpose of the Guthrie test and the gravity of cystic fibrosis is still scarce. It is believed that as people become more informed, the psychological impact will be greater.

Key – words: Newborn screening, Cystic fibrosis, Psychological impact.

LISTA DE FIGURAS

FIGURA 1 - Etapas da clonagem e identificação do gene da FC 20

FIGURA 2 - Distribuição dos exons do gene *CFTR* 24

LISTA DE TABELAS

TABELA 1 -	As cinco mutações mais freqüentes em *CFTR* em 1994	27
TABELA 2 -	Estado civil das mães entrevistadas	55
TABELA 3 -	Grau de escolaridade das mães entrevistadas	55
TABELA 4 -	Escolaridade e impacto psicológico	56
TABELA 5 -	Idade da criança quando a mãe recebeu a notícia do 1º teste de TIR alterado	57
TABELA 6 -	Idade da criança quando a mãe recebeu o resultado da 1ª TIR e resposta emocional	58
TABELA 7 -	Dispositivos de comunicação referidos pelas mães, por meio dos quais receberam informações sobre o 1º resultado alterado da TIR	59
TABELA 8 -	Necessidade de maiores informações sobre a alteração detectada no teste do pezinho e recoleta da 2ª amostra de sangue da criança	60
TABELA 9 -	Necessidade de mais informações x Meio de informação	61
TABELA 10 -	Tipos de reações emocionais indicadas pelas mães no momento da entrevista referente a época em que souberam do resultado alterado do teste do pezinho	63
TABELA 11 -	Tipos de atitudes relatados pelas mães nos cuidados com o filho durante o período de rastreamento neonatal da FC	66
TABELA 12 -	Tipos de lembranças que a mãe possui atualmente sobre o período do rastreamento neonatal da FC	67
TABELA 13 -	Percepção das mães sobre o primeiro resultado alterado da triagem neonatal para FC	70
TABELA 14 -	Percepção atual das mães sobre o que era a FC no período do rastreamento	71
TABELA 15 -	Investigação sobre a prestação ou não do serviço de acompanhamento psicológico às participantes	74

TABELA 16 - Opinião atual das mães sobre a necessidade ou não do acompanhamento psicológico na época do rastreamento 75

TABELA 17 - Opinião das mães hoje sobre o período apropriado para obter acompanhamento psicológico no contexto do rastreamento neonatal da FC 77

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

CEP	Comitê de Ética em Pesquisa
CFTR	*Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator* (regulador da condução transmembrânica da fibrose cística)
CFGAC	Cystic Fibrosis Genetics Analysis Consortium
DF508	Deleção de Fenilalanina no Códon 508
DNA	*Deoxyribonucleic Acid* (ácido desoxirribonucleico)
FC	Fibrose Cística
FEPE	Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional
PSF	Programa de Saúde da Família
PNTN	Programa Nacional de Triagem Neonatal
TIR	Tripsina Imunorreativa
TCLE	Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO 13
2. REVISÃO DE LITERATURA 19
2.1 FIBROSE CÍSTICA: DEFINIÇÃO E MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS.....19
2.1.1 História natural da doença 22
2.1.2 Bases Moleculares 23
2.1.2.1 Localização do gene da Fibrose Cística.....23
2.1.2.2 Estrutura do gene *CFTR*.....24
2.1.2.3 Localização da expressão do gene *CFTR* 25
2.1.3 Mutações no gene *CFTR* 26
2.1.4 Métodos para o diagnóstico da FC.....27
2.1.4.1 Diagnóstico Pré-Natal 27
2.1.4.2 Diagnóstico Pós – Natal 30
2.2 ESTABELECIMENTO DA RELAÇÃO MÃE E FILHO.....33
2.3 IMPACTO PSICOLÓGICO DE DOENÇAS GENÉTICAS NA RELAÇÃO MÃE E FILHO.....42
2.4 TIPOS DE REAÇÕES EMOCIONAIS.....45
3. OBJETIVOS.....49
3.1 Objetivo Geral 49
3.2 Objetivos Específicos 49
4. MATERIAL E MÉTODO 50
4.1 AMOSTRA 50
4.2 LOCAL DE COLETA DE DADOS 50
4.3 INSTRUMENTO 50
4.4 PROCEDIMENTOS 52
5. RESULTADOS E DISCUSSÃO 55
5.1 CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA 55
5.2 MEIOS DE INFORMAÇÃO DO RESULTADO ALTERADO DA TIR 59
5.3 TIPOS DE REAÇÕES EMOCIONAIS 63

5.4 CONHECIMENTO DAS MÃES SOBRE A TRIAGEM NEONATAL E A FIBROSE CÍSTICA 69
5.5 ACOMPANHAMENTO PSICOLÓGICO 73
6. CONCLUSÃO..... 79
REFERÊNCIAS 82
APÊNDICES 96
ANEXO.....102

1. INTRODUÇÃO

A triagem neonatal, conhecida popularmente como “teste do pezinho” é uma ação preventiva que permite fazer o diagnóstico de diversas doenças congênitas ou infecciosas, assintomáticas no período neonatal, a tempo de se interferir no curso da doença, permitindo, desta forma, a instituição do tratamento precoce específico e a diminuição ou eliminação das seqüelas associadas a cada doença. Em 06 de junho de 2001, foi publicada a Portaria GM/MS nº. 822 (BRASIL, 2001), criando o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) em todos os estados brasileiros, para o rastreamento das doenças fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, hemoglobinopatias, deficiência da biotinidase, incluindo também a fibrose cística (FC).

No estado do Paraná, o programa é realizado pelo Laboratório do Centro de Pesquisas da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional – FEPE, instituição filantrópica, situada na cidade de Curitiba, e credenciada junto ao Ministério da Saúde como o serviço de referência em triagem neonatal neste estado (SILVA, 2001).

A história do programa de triagem neonatal começou a ser escrita por Robert Guthrie, médico pesquisador na área do câncer durante doze anos. De 1958 a 1961, Dr. Guthrie idealizou uma forma simples de coletar sangue de crianças em papel filtro, por meio de punção do calcanhar. Dr. Alfred Yankhauer, diretor da Maternal and Child Health de Nova York, incentivou-o a utilizar este procedimento como Teste de Triagem Neonatal para crianças deficientes. Em todos os programas existentes no mundo, o local da coleta de sangue para o teste de triagem neonatal é o calcanhar do recém – nascido. Desde seu início estes testes foram denominados e divulgados no Brasil pelo Dr. Benjamin Schmidt com o nome de “Teste do Pezinho”, que serviu para ampliar sua divulgação e fixar sua denominação entre a população (SILVA; LACERDA, 2003).

O teste é realizado preferencialmente após as primeiras 48 horas de vida da criança, ainda na maternidade. O teste do pezinho é apenas um teste de triagem. Um resultado alterado não implica em diagnóstico definitivo de qualquer uma das doenças, necessitando, de exames confirmatórios. (FEPE, 2006).

O rastreamento neonatal para Fibrose Cística (FC) no Paraná consiste na dosagem quantitativa da Tripsina Imuno Reativa (TIR), que detecta o tripsinogênio, uma substância derivada do pâncreas que está elevada na maioria dos pacientes com FC, e permanece alta até os 30 dias de idade da criança. Utiliza-se como ponto de corte para a primeira dosagem da TIR, o valor de 70 ng/mL (SANTOS e cols 2005). A partir de 30 dias de vida, inicia-se uma queda gradual da concentração da TIR, e por este motivo, como é indicada a realização de uma segunda dosagem da TIR nas amostras com concentração acima de 70 ng/mL na 1º amostra, esta idealmente deve ser coletada antes de 30 dias de vida. Se a segunda dosagem da TIR tiver valor igual ou maior do que 70 ng/mL, é realizado o teste da condutividade do suor, em média no trigésimo dia de vida da criança.

Para realização do teste de condutividade do suor, foi estabelecido como ponto de corte o valor de 50 mmol/L[4]. Procede-se o teste da condutividade do suor com passagem de corrente iontoforética pelo antebraço da criança e posterior colheita do suor, utilizando o *Macroduct Sweat Collection System®,* e de leitura por meio do *Wescor`s Sweat Check Conductivity Analyser.* As crianças que apresentam condutividade com valores acima do ponto de corte são encaminhadas para realização do teste de suor, com estimulação por meio de iontoforese por pilocarpina e dosagem de sódio por fotometria de chama e/ou cloreto por cloridometria. É atribuído o diagnóstico de FC às crianças com valores de eletrólitos no suor acima de 60mEq/L (FEPE, 2006; SANTOS e cols, 2005).

Outro método que pode ser usado para confirmação diagnóstica da FC é a análise das mutações no gene *CFTR*, pelo teste de DNA. Porém, para confirmação diagnóstica baseada no teste genético não basta apenas a detecção de uma mutação, pois trata-se de uma doença autossômica recessiva e já foram descritas mais de 1500 mutações no gene da FC. Raskin e cols (1993), relataram que as mutações mais freqüentes na população brasileira são: *delta F508* (47%), *G542X* (5,5%), *N1303K* (2,6%), *R553X* (0,8%) e *G551D* (0,2%). Esses autores citam ainda que 26% dos pacientes com FC são homozigotos para a mutação DF508.

Segundo Faucz (2010), a população brasileira é uma das mais heterogêneas do mundo, composta por descendentes indígenas, africanos e europeus, com grande miscigenação. Uma das conseqüências disto é a heterogeneidade no gene da FC na população brasileira. As mutações DF508, G542X, N1303K, mG551D e R553X, foram encontradas nos pacientes de descendência européia, e estas cinco mutações representam apenas 56% dos alelos da FC na população brasileira, com suas freqüências variando de estado para estado.

No Brasil, a FC é uma doença pouco conhecida, e a inclusão no Programa de Triagem Neonatal aumentou muito o número de diagnósticos precoces. É indiscutível a necessidade da realização de rastreamentos neonatais, pois são muitos os benefícios em termos de prevenção e tratamento. No caso da FC, são argumentos a favor da inclusão desta no grupo de doenças a serem rastreadas por triagem neonatal, as repercussões sobre o estado nutricional e a prevenção à desnutrição, com suas implicações sobre o aparelho respiratório e cognitivo. Além disso, os diagnósticos precoces trazem a oportunidade do tratamento ser realizado em centros de referência, prevenindo complicações e proporcionando o aconselhamento genético, trazendo melhor conhecimento sobre a doença.

De acordo com Santos e cols (2005), uma dificuldade na realização da dosagem da TIR é a falta de consenso quanto ao valor normal do ponto de corte. No Paraná foi estabelecido o valor de 70ng/mL, sendo que o número de falso-positivos e falso-negativos depende do valor do ponto de corte. Os resultados do estudo realizado sobre a avaliação do Programa de Triagem Neonatal para fibrose cística no estado do Paraná, após 30 meses de implantação, demonstraram que do total de triagens realizadas no período de agosto de 2001 a abril de 2004 (456.982), foi obtido um número de 4.028 crianças cujo primeiro resultado de dosagem da TIR foi acima do ponto de corte. Compareceram para realização do novo exame 3.815 crianças. Destas, 478 tiveram o resultado do segundo exame alterado e seguiram com a investigação da FC por meio do teste do suor e felizmente a grande maioria das crianças (3.337) apresentou valores de TIR não compatíveis com FC. Este dado mostra que 87,5% de crianças que realizaram o

teste do pezinho e apresentaram suspeita de FC na primeira dosagem da TIR fazem parte dos resultados falso – positivos deste método de rastreamento. Mesmo sabendo que um teste de triagem populacional terá sempre resultados falso – negativos e falso – positivos, este número é bastante elevado.

A dosagem da TIR como método de rastreamento neonatal para FC tem suscitado muitas controvérsias devido às taxas de falso-positivos, que além de necessitar de uma segunda coleta da amostra, com todos os obstáculos de localização do recém – nascido (nova coleta, novo envio de amostra à análise), ainda tem a desvantagem de que a concentração do tripsinogênio começa a declinar em poucas semanas após o nascimento, tornando-se um método de rastreamento restrito ao primeiro mês de vida.

A respeito dos resultados falso-positivos, há estudos em outros países que avaliaram a atitude dos pais diante da incerteza de um diagnóstico. Jader e cols (1990), realizaram um estudo na cidade de Wales sobre a atitude dos pais de crianças com diagnósticos precoces sugestivos de fibrose cística e demonstraram que embora os pais não recebam a confirmação da doença, a espera do resultado desencadeia significativo estresse nesses, diante da incerteza do diagnóstico. Além deste fato, os pais que participaram do estudo indicam que deveria ser menor o tempo entre o momento do teste inicial, que levantou a suspeita e a confirmação do diagnóstico, que vem apenas com o teste do suor.

O estudo realizado na Universidade de Wiscosin (EUA), por Tluczek e cols (2005), verificou que o período de espera do resultado confirmativo para FC é angustiante aos pais, causando sintomas depressivos que variam de acordo com a percepção que têm da probabilidade do filho vir a ter FC. Estes pesquisadores ressaltam a necessidade de futuras pesquisas na área para discutir melhor este dado.

Bonato e cols (2005) em um estudo piloto no Estado do Paraná, realizaram pesquisa sobre os efeitos psicológicos da espera do resultado confirmativo para FC e evidenciaram que a preocupação excessiva com o diagnóstico produz alterações nos cuidados das mães, que acabam por exacerbar nos cuidados puerperais, gerando alterações no bebê, como agitação e aumento de choro.

Como afirma Esperon (2003), é pertinente a preocupação em relação às conseqüências dos resultados falso-positivos como causa de ansiedade dos pais, capaz de confundi-los a respeito dos filhos em desenvolverem a FC, após uma triagem falso-positiva, e inclusive desencoraja-los sobre futuras gestações.

A partir do exposto, este argumento da ansiedade gerada nos pais no período de realização dos exames, desde o momento do rastreamento do primeiro resultado do teste do pezinho até a exclusão do diagnóstico de uma criança que recebeu resultado falso-positivo, acaba por criar controvérsias a respeito da melhor estratégia para o rastreamento neonatal. Cabe salientar que a realização do rastreamento neonatal desta maneira tem justificativas financeiras, pois os custos são muito mais baixos do que por outros métodos, como por exemplo, o teste de DNA para detecção de mutações no gene da FC.

Sabendo da extrema importância do diagnóstico precoce em termos de saúde física, também não se deve ignorar a atitude dos pais diante da incerteza do diagnóstico, pois o período neonatal é fundamental para o estabelecimento das bases psíquicas da criança e conseqüentemente da saúde mental. Diante deste fato pergunta-se: Qual o impacto psicológico sobre os pais no período de espera do diagnóstico confirmativo ou não da FC? Será que mesmo após realização do segundo exame da TIR, minimizando muito a possibilidade da doença, as famílias ainda recordam daquele período com significativo estresse? E após reduzirem as chances da possibilidade residual da FC, esta possibilidade afeta a relação pais – filhos?

São questionamentos que surgem diante das considerações já citadas, e que justificam um estudo com mães cujos filhos fazem parte do grupo de falso – positivos na primeira dosagem da TIR. É necessário um estudo a este respeito na tentativa de diminuir as controvérsias sobre a melhor estratégia para o rastreamento neonatal da FC, pois se a pesquisa não evidenciar impacto emocional significativo na relação pais – filhos, comprometendo o desenvolvimento psíquico, é mais um fator pertinente para manutenção desta estratégia de rastreamento neonatal pela dosagem da TIR, com custos reduzidos. E, se porventura o estudo mostrar dados que suscitem dificuldades no

estabelecimento do vínculo afetivo por conta do impacto psicológico deste período, será necessária uma atenção dos gestores de saúde para reconsiderarem a estratégia de rastreamento neonatal para FC no Brasil.

2. REVISÃO DE LITERATURA

2.1 FIBROSE CÍSTICA: DEFINIÇÃO E MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

A FC ou mucoviscidose é uma das doenças hereditárias mais graves e mais freqüentes na infância em populações européias. É uma doença complexa, crônica, grave, que envolve diversos sistemas orgânicos. Caracteriza-se principalmente por infecções e obstrução crônica do aparelho respiratório, por insuficiência pancreática exócrina e suas conseqüências nutricionais e por elevados níveis de eletrólitos no suor. Ocorre principalmente em europeus e seus descendentes, com incidência estimada de 1 caso para cada 2 500 nascidos vivos (HAMOSH e cols, 1998).

Já referida por patologistas há mais de 350 anos, somente em 1938 a doença foi identificada como entidade clínica por Andersen, embora Fanconi tenha dois anos antes descrito o quadro, mas sem caracterizá-lo (FANCONI e cols, 1936; ANDERSON, 1938).

O estudo da FC recebeu grande impulso com os avanços da biologia e da medicina nos últimos anos, que identificaram suas causas e conseqüências em diversos orgãos, principalmente nos pulmões e no pâncreas, sendo as lesões pulmonares as que mais freqüentemente levam à morte por FC. Foi em 1989, que o gene mutado que causa a FC foi mapeado no braço longo do cromossomo 7 (figura 1), em 7q31. Essa descoberta permitiu, pela primeira vez na história da pesquisa dessa doença, identificar os indivíduos heterozigotos portadores assintomáticos e estudar mais profundamente as mutações causadoras da doença nas diversas populações. Devido a essa descoberta, foi possível nos últimos vinte anos conhecer mais a respeito da genética e da fisiopatologia da FC do que nos últimos 350 anos, desde que foi pela primeira vez mencionada por patologistas (RASKIN, 2000).

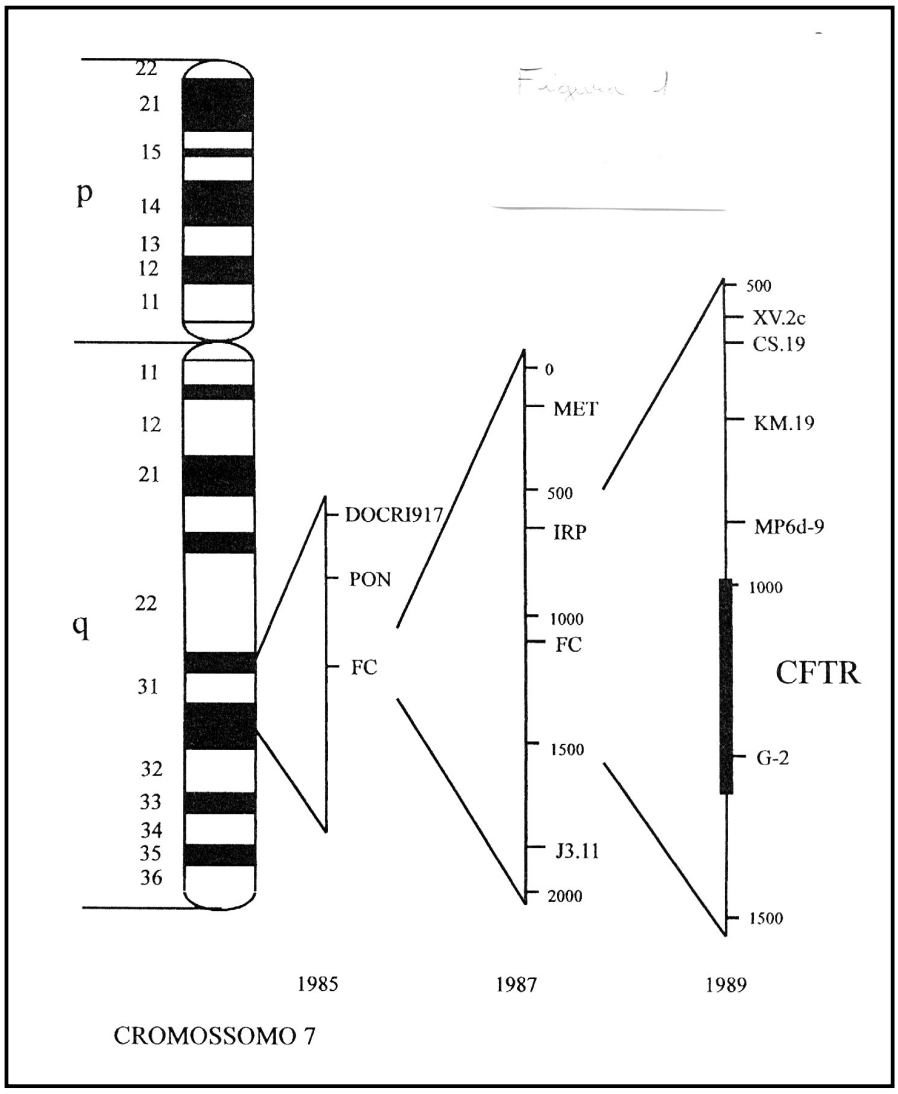


Figura 1 - Etapas da clonagem e identificação do gene da fibrose cística

Fonte: TSUI; BUCHWALD (1991) (adaptado).

Aspectos Clínicos

Apesar da heterogeneidade clínica e das mais diversas épocas da vida em que é possível diagnosticar a doença, os afetados apresentam frequentemente algum grau dos sinais característicos da doença, conforme descreve WELSH e cols. (1995):

a) concentração elevada de íons inorgânicos nas glândulas exócrinas, com níveis aumentados de sódio (Na^+) e cloro (Cl^-) no suor;

b) viscosidade aumentada do muco das glândulas secretoras, associada a obstrução ou perda da função glandular;
c) susceptibilidade aumentada à colonização brônquica por grupos específicos de bactérias.

A FC pode manifestar-se de diferentes formas, simulando várias entidades clínicas. As manifestações mais comuns incluem tosse persistente e presença de infiltrados pulmonares refratários ou recorrentes. Manifestações gastrointestinais, tais como íleo meconial, ocorrem em aproximadamente 10% dos afetados, assim como déficit de crescimento acompanhado de esteatorréia. Afetados com história familiar positiva de FC podem ser diagnosticados no início dos sintomas ou até antes, por meio das técnicas de biologia molecular. Para um número considerável de afetados, a FC pode ter seu diagnóstico retardado ou despercebido nas primeiras décadas de vida por causa de formas atípicas de apresentação ou por desconhecimento dos sinais da doença pelos profissionais da área de saúde (Van BIEZEN, 1992).

Há também algumas manifestações atípicas de apresentação da FC, como descreve Welsh e cols (1995):

Manifestações Respiratórias:

- Bronquiolite / Asma;
- Pneumonia estafilocócica
- Colonização do trato respiratório por *Pseudomas*
- **Manifestações Gastrointestinais:**
- Prolapso retal / síndrome da rolha meconial
- Dor abdominal recorrente e/ou massa no quadrante inferior direito
- Icterícia neonatal prolongada / edema hipoprotéico
- Deficiência vitamínica (A, D, E, K) / Cirrose biliar com hipertensão portal
- Acrodermatite enteropática (tipo défcit de zinco e ácidos graxos)
- Volvo intra – uterino / pancreatite recorrente

Manifestações Geniturinárias:

- Infertilidade masculina
- Infertilidade feminina

2.1.1 História natural da doença

A FC tem curso extremamente variável: pode levar à morte por complicações do íleo meconial nos primeiros dias de vida ou por problemas respiratórios nas primeiras semanas ou meses após o nascimento, ou pode ser assintomática nos primeiros 10 a 20 anos de vida. Alguns afetados podem viver até a sétima década de vida (Van BIEZEN, 1992). Múltiplos fatores determinam o prognóstico dos afetados (WOOD, 1984). Em média, os homens vivem três anos mais que as mulheres; os indivíduos de ascendência africana que sobrevivem aos primeiros anos da doença têm melhor prognóstico que os de ascendência européia; a idade em que o diagnóstico é feito parece ser fator determinante no prognóstico, pois os melhores resultados foram observados quando o diagnóstico e o tratamento foram feitos logo após o nascimento, antes do início dos sintomas, quando comparados com os casos sintomáticos (ORENSTEIN e cols, 1977; ROSENSTEIN; ZEITLIN, 1995; WESTWOOD, 1996; FARRELL e cols, 1997; CAMARGOS e cols, 2000). Vários estudos sugerem que o modo de apresentação da doença indica sua provável evolução: afetados que apresentam somente esteatorréia e déficit no crescimento respondem geralmente melhor ao tratamento e passam longos períodos assintomáticos; por outro lado, os que apresentam sintomas respiratórios e continuam com essas manifestações têm evolução menos favorável (KEREM e cols, 1989; KATZ e cols, 1986). A presença de íleo meconial não tem influência sobre a evolução se o afetado sobrevive aos primeiros meses de vida (GASKIN e cols, 1982). Fatores de mau prognóstico na doença pulmonar incluem infecções respiratórias por *Pseudomonas aeruginosa* ou *Burkholderia cepacia* e complicações pulmonares, como pneumotórax e hemoptises maciças (KNOKE e cols, 1978; TABLAN e cols, 1987).

2.1.2. Bases Moleculares

2.1.2.1 Localização do Gene da Fibrose Cística

Durante os últimos anos os estudos fisiopatológicos progrediram consideravelmente no tocante à FC, confirmando que a FC é devida a uma alteração na regulação do canal do cloro na membrana apical das células epiteliais secretórias.

Apesar do progresso das pesquisas até 1985, os estudos bioquímicos não haviam permitido localizar o gene nem determinar as alterações moleculares geradas nos afetados. A tecnologia do DNA recombinante permitiu o uso de um método diferente para investigar as doenças em que o defeito bioquímico era desconhecido. A primeira etapa desse novo método consiste em uma análise das ligações genéticas que permite localizar o gene responsável pela doença em determinado cromossomo e em determinada área do cromossomo (BOTSTEIN e cols, 1980). Na segunda etapa são isolados fragmentos da região cromossômica próxima do gene mutado, estudando-se paralelamente genes candidatos, ou seja, genes cuja codificação determina proteínas que fisiologicamente poderiam estar relacionadas com a doença. A última etapa permite identificar e isolar o gene, estudar a proteína que sua codificação determina e analisar as mutações responsáveis pela doença (ORKIN, 1987).

O gene situa-se entre os marcadores MP6d-9 e C2 (ESTIVILL e cols, 1989; RAMSAY e cols, 1990), abrange uma região genômica de 250 kb e contém 27 exons (RIORDAN e cols, 1989; ROMMENS e cols, 1989) (figura 2).

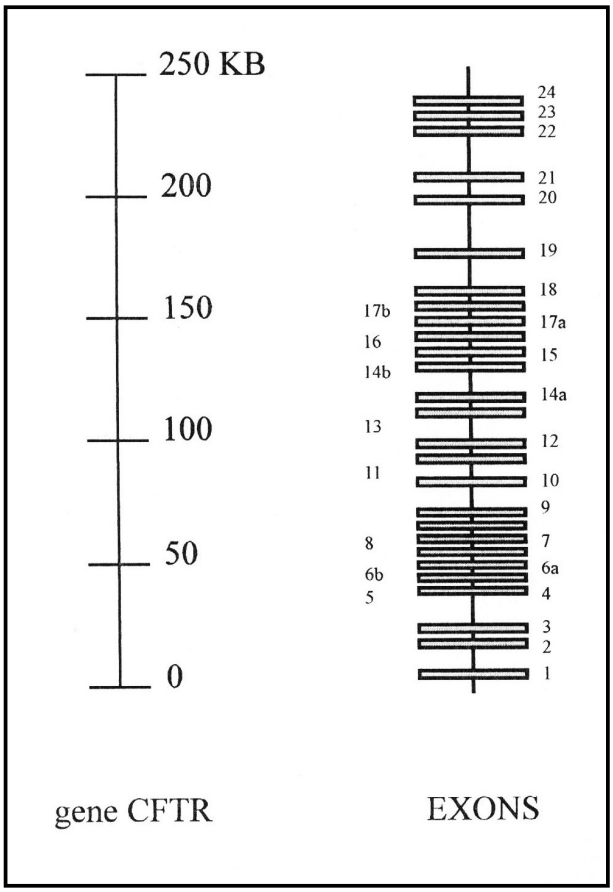


Figura 2 - Distribuição dos exons do gene *CFTR*

Fonte: TSUI; BUCHWALD (1991). (adaptado).

2.1.2.2 Estrutura do gene *CFTR*

Logo após sua clonagem e seqüenciamento, o gene mutado na FC foi designado *CFTR* (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator* - regulador da condução transmembrânica da fíbrose cística). O gene *CFTR* está constituído por 27 exons espalhados em uma região de 250 kb (figura 2). A seqüência de nucleotídios dos exons e regiões flanqueadoras são conhecidas. As regiões 5' e 3' não-traduzidas são constituídas por 134 e 1 556 pares de bases respectivamente (HARRIS, 1992). A extremidade 5' não-codificante é rica em G+C (65% representam os 500 pb que precedem o primeiro éxon), ao contrário de 40% no genoma humano total (YOSHIMURA e cols, 1991) e não apresenta seqüências

TATA ou CCAAT, apesar de se terem encontrado vários sítios SP1 e AP1 (ZIELENSKI e cols, 1991). A poliadenilação do transcrito ocorre em 17 nucleotídios do sinal AATAAA.

A análise das seqüências de *splicing* (processo de corte de introns e empalme de exons do RNAm) no gene *CFTR* mostrou que elas seguiam a regra invariante de GT-AG (MOUNT, 1982).

2.1.2.3 Localização da expressão do gene *CFTR*

O gene *CFTR* tem como produto de expressão um RNAm de 6,1 kb que codifica uma proteína de 1 480 aminoácidos. Expressa-se principalmente no trato respiratório, no trato reprodutor, nas glândulas sudoríparas, nas glândulas salivares, no pâncreas, no fígado, nos intestinos, nos rins, na glândula paratireóide (RIORDAN e cols, 1989; TREZISSE, BUCHWALD, 1991; BREMER e cols, 1992), no coração (LEVESQUE e cols, 1992) e nos linfócitos (YOSHIMURA e cols, 1991). Não se detecta RNAm do gene no cérebro, nas glândulas supra-renais, nos fibroblastos e nos linfoblastos (RIORDAN e cols, 1989). Na maioria dos tecidos analisados, CFTR se expressa no ápice das células epiteliais (CRAWFORD e cols, 1991), transcrevendo-se em concentrações relativamente baixas de 1 ou 2 cópias por célula (TRAPNELL e cols, 1991).

A expressão do gene *CFTR* é complexa e está finamente regulada tanto espacial como temporalmente (TREZISSE; BUCHWALD, 1991). Entretanto, mesmo que a expressão de *CFTR* corresponda à fisiopatologia da doença, surpreende sua baixa taxa de expressão no trato respiratório — onde se observam as manifestações clínicas mais importantes — e a alta taxa de expressão nos rins — onde não se observa sintomatologia de FC.

A correlação entre os níveis de expressão do gene e as anomalias presentes ao nascimento não é absoluta e a patogênese em indivíduos com FC deve, portanto, depender de outros fatores, quer genéticos quer ambientais (TIZZANO; BUCHWALD, 1993; ZIELENSKI e cols, 1998; MICKLE; CUTTING, 2000).

2.1.3 Mutações no gene *CFTR*

As mutações associadas à FC não são aleatórias e se localizam mais freqüentemente na primeira metade da proteína *CFTR*, principalmente na 1ª região NBF, particularmente nos exons 10 e 11.

A mutação mais comum é denominada DF508. A comparação da seqüência de bases nitrogenadas do gene mutado com a seqüência do alelo selvagem confirmou os resultados dos estudos genéticos com os marcadores extragênicos ligados ao gene, ou seja, de que a maioria dos afetados são portadores da mesma mutação, a qual consiste em uma deleção de 3pb entre os nucleotídios 1652 e 1655 do éxon 10, tendo como conseqüência uma deleção do aminoácido fenilalanina no códon 508. Esta mutação foi relatada ao CFGAC pela primeira vez em 24 de agosto de 1989 por TSUI e cols.

Essa deleção se realiza em uma região chave da proteína CFTR, fazendo com que ela, codificada com a mutação DF508, fique presa no citoplasma celular, no complexo de Golgi e no retículo endoplasmático, não atingindo portanto a sua localização final e correta, que seria o ápice da membrana celular (KEREM e cols, 1989).

É a mutação mais freqüente em *CFTR* na grande maioria das populações mundiais, tendo sido detectada em 66,62% de 11 378 cromossomos em diversos continentes. Entre as populações, porém, existem profundas variações nessa freqüência: desde 22% em Israel, 26% na Argélia e na Turquia, até 88% dos alelos mutados na Dinamarca (CFGAC, 1990).

No que se refere aos trabalhos publicados no Brasil, é variada a freqüência de DF508 nos indivíduos afetados: 33% em 48 cromossomos em afetados de Campinas, SP (MARTINS e cols, 1993); 35% em 34 cromossomos no Rio de Janeiro (MIRANDA e cols, 1993); 44% em 34 cromossomos no Rio de Janeiro (FERNANDES e cols, 1994); 31,7% em 120 cromossomos em Campinas, SP (PARIZOTTO e cols, 1997); 47,7% em 88 cromossomos no Rio de Janeiro (CABELLO e cols, 1999); 48,4% em 320 cromossomos em São Paulo, SP (BERNARDINO e cols, 2000).

Desde a identificação do gene em 1989 e a detecção de sua mutação mais freqüente (DF508), mais de 900 outras mutações e cerca de 150 variações de DNA foram identificadas no gene *CFTR* pelos pesquisadores do CFGAC (Cystic Fibrosis Genetics Analysis Consortium).

Um amplo estudo de 43 849 alelos demonstrou em 1994 que, além da DF508, cinco outras mutações atingiam freqüências entre 0,7% e 2,4% na população mundial de europeus ou descendentes de europeus (CFGAC) (tabela 1) e podiam ser detectadas simultaneamente através de um método simples (NG e cols, 1991).

Tabela 1 - As cinco mutações mais freqüentes em *CFTR* em 1994

MUTAÇÃO	FREQÜÊNCIA	
	Nº	%
DF508	28 948	66
G542X	1 062	2,4
G551D	717	1,6
N1303K	589	1,3
W1282X	536	1,2
R553X	322	0,7

Fonte: CFGAC (1990).

2.1.4 Métodos para o diagnóstico da FC

2.1.4.1 Diagnóstico Pré-Natal

Como afirma Raskin (2000), sabe-se há muito tempo que a fibrose cística é herdada de maneira autossômica recessiva, ou seja, para que um indivíduo tenha a doença ele deve ter mutação no gene de ambos os cromossomos 7 recebidos dos pais. Os pais são normais, pois têm obrigatoriamente um alelo selvagem (basta a presença de um alelo selvagem para que sejam completamente assintomáticos), porém têm um alelo mutado, e em cada gestação desse casal existe um risco *a priori* de 25% de que seus genes mutados sejam transmitidos ao

filho e este então desenvolva a doença. Em 50% das gestações em que pai e mãe são portadores, apenas um transmitirá o gene mutado, o outro transmitirá o alelo normal e o filho será um portador assintomático. Em 25% das vezes os pais transmitirão apenas os seus alelos selvagens e o filho será completamente normal, sem risco de transmissão para futuras gerações.

Até a identificação do gene e de suas mutações em 1989, a única maneira de um casal descobrir que ambos eram portadores assintomáticos era através do nascimento de um primeiro filho com a doença. Nessas circunstâncias, até 1983 o máximo que se podia fazer em termos de aconselhamento genético era fornecer o risco clássico de 3:1, de normais para afetado, em cada gravidez. Após este período, lançaram-se três técnicas para o diagnóstico pré – natal: dosagem enzimática, ultra – sonografia e análise do DNA.

Ultra Sonografia

Deve ser realizada a partir da 15ª semana de gestação, na tentativa de detectar alguma massa ou rolha meconial, geralmente situada no quadrante inferior do abdômen fetal. Porém, só cerca de 10% a 25% dos afetados apresentarão íleo meconial e nem todos os casos estarão associados a FC, o que faz desse método apenas uma análise complementar (Raskin, 2000).

Análise por DNA

Com a identificação do gene e da seqüência de 250 mil pares de bases nitrogenadas que compõem o DNA e com a comparação dessa seqüência com a seqüência dos genes de afetados, já foram detectadas mais de 1 000 mutações responsáveis pela produção da proteína anormal, que não cumpre de maneira efetiva seu papel de transporte do íon cloro de dentro para fora da célula. A freqüência de cada uma dessas mutações varia muito de acordo com o padrão étnico das diferentes populações, e o conhecimento dessas freqüências permite que se componha um painel de mutações a serem testadas quando se deseja fazer um diagnóstico pré-natal. Devido à alta freqüência do gene mutado da FC na população européia, em cerca de 1 em cada 625 casais ambos serão portadores

assintomáticos e portanto terão alto risco de ter filho com FC. Com base nesse dado e podendo agora verificar se os casais têm mutação no gene *CFTR* e qual a mutação presente em uma determinada família, pode-se alterar aquele risco clássico de 25% de chance de ser afetado e transformá-lo em risco que pode variar de 0 a 100% após a triagem para as mutações mais freqüentes, podendo essa triagem ser feita já na 12ª semana de gestação, através da análise de células das vilosidades trofoblásticas, ou a partir da 16ª semana de gestação se a coleta do material for feita por amniocentese (Raskin, 2000).

Outra grande vantagem de poder detectar qual a mutação está presente nos pais é que, feito isso, não há necessidade de estudar o material genético de um filho já afetado do casal, geralmente já falecido. Pode-se testar diretamente o feto, e os resultados terão sensibilidade e especificidade muito próximas de 100%.

Apesar de a descoberta do gene e de suas mutações ter dado enorme impulso na qualidade do diagnóstico pré-natal da FC, existem algumas circunstâncias em que o diagnóstico pré-natal não pode ser realizado de maneira tão direta. Isso se dá quando um dos pais não apresenta nenhuma das mutações mais freqüentemente encontradas na população e, portanto, não se pode testar diretamente o feto para aquele defeito genético. Essa é a razão de limitar-se a análise do DNA nessas populações às famílias de alto risco (ESTIVILL e cols, 1989). Como em diversas populações as taxas de detecção já são superiores a 90% dos alelos mutados e a tecnologia para detectar múltiplas mutações ao mesmo tempo já está disponível, em breve o diagnóstico após o período neonatal será bastante preciso pela análise do DNA. Enquanto esse painel de mutações mais freqüentes particularizadas a cada população ainda não está completamente definido, alguns casais necessitam da análise com marcadores estreitamente ligados ao gene *CFTR*, pois não apresentam a mutação DF508 e nenhuma das outras mutações mais freqüentes. Tais marcadores são de grande utilidade diagnóstica e deveriam ser utilizados sempre, até que a totalidade ou a grande maioria das mutações FC tenham sido identificadas (NOVELLI e cols, 1990; NUNES e cols, 1990).

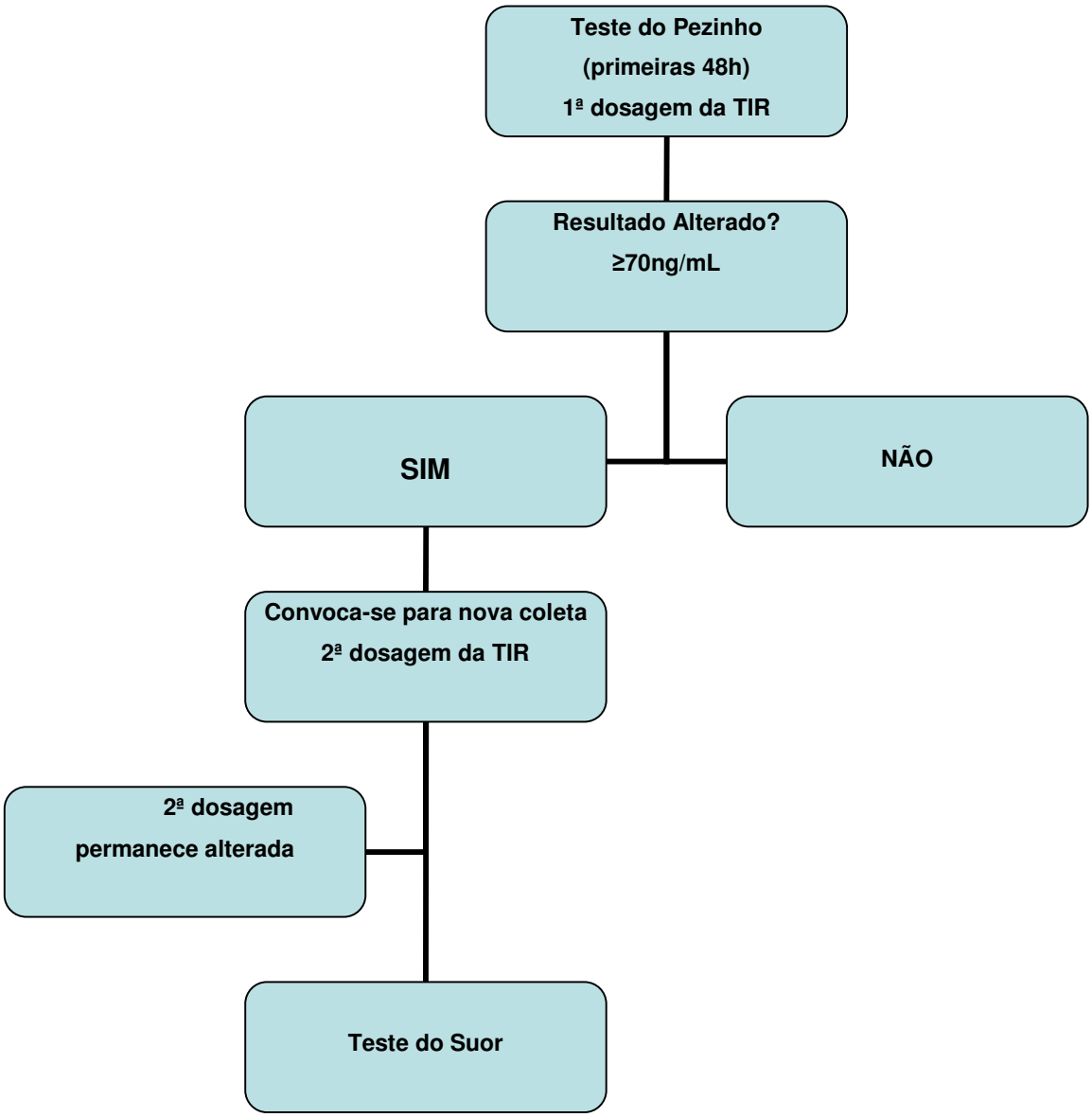
2.1.4.2 Diagnóstico Pós – Natal

Dupla dosagem da TIR (tripsina imuno reativa)

Rotineiramente, desde 1992, é realizado no Brasil o rastreamento neonatal para Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito por meio de uma gota de sangue do recém nascido, colhida em papel filtro (*guthrie cards)* e testada por meio de reações imunológicas, conhecido como teste do pezinho. Em 1979, constatou-se cientificamente que os recém – nascidos com FC tinham altos níveis de tripsina no sangue, pois as crianças com a doença acumulam tripsinogênio na corrente sanguínea desde a fase intra – uterina, podendo então essa substância também ser testada pelo teste do pezinho. Este método de rastreamento da FC foi adotado em vários programas de triagem neonatal pelo mundo todo (LAROCHE e cols, 1991; RANIERI e cols, 1991; GREGG e cols, 1993; PEDERSEN e cols, 1993; VERLINGUE e cols, 1994). A técnica utilizada para a dosagem da tripsina é a de radioimunoensaio.

No estado do Paraná, em 2001, aproveitando a infra – estrutura já desenvolvida para o rastreamento da fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito, adicionou-se o rastreamento da FC, também por meio da realização do teste do pezinho, com dosagem da TIR. O ponto de corte para dosagem da TIR é de 70ng/mL. Caso o primeiro resultado tiver valor maior ou igual a 70ng/mL, é realizada uma segunda dosagem. Se permanecer maior ou igual, realiza-se o teste de condutividade do suor e teste do suor para fins diagnósticos (SANTOS e cols, 2005).

O fluxograma abaixo ilustra os passos para a realização do rastreamento da FC por meio da dosagem da TIR:



A vantagem desta estratégia de rastreamento é o ótimo custo benefício, pois os custos para sua realização são reduzidos e já existe uma estrutura estabelecida. Além disso, a detecção precoce acelera o início do tratamento e melhora muito a qualidade de vida da criança. Uma desvantagem seria o alto índice de resultados falso – positivos na primeira dosagem da TIR, pois as alterações nos níveis de tripsinogênio são processos secundários da doença e não o defeito bioquímico e genético primário. Isso faz com que as taxas de falso –

positivos sejam altas para um programa de triagem populacional, tornando este método insuficiente quando realizado isoladamente. (MORAN e cols, 2006; TLUCZEK e cols, 2005; RIBEIRO, 2002; CABELLO e cols, 2003).

Teste do suor

Desde que em 1950 se demonstrou o nível elevado do íon cloreto no suor de afetados, este tem sido o principal método laboratorial de confirmação diagnóstica.

Atualmente a técnica de escolha para a dosagem de cloro no suor é a iontoforese quantitativa por pilocarpina, desenvolvida por Gibson e Cooke em 1959 (GIBSON; COOKE, 1959; LeGRYS; HOOD, 1988). O procedimento de iontoforese pela pilocarpina deve ser realizado de forma meticulosa para evitar resultados falso-negativos ou falso-positivos, que estão na ordem de 40%, segundo dados da literatura (LeGRYS; HOOD, 1988). Falsos resultados podem ser obtidos pela coleta insuficiente de suor: são necessários, pelo menos, 50 mg de suor, coletados num período máximo de 30 minutos.

Dosagem única da TIR seguida de análise molecular para mutações no gene *CFTR* na mesma amostra.

A descoberta do gene *CFTR*, a identificação de que a mutação DF508 está presente ao menos em 75% a 90% dos afetados em algumas populações e a possibilidade de esse defeito gênico ser testado rapidamente na mesma amostra de sangue colhida no papel de filtro utilizado para rastreamento neonatal bioquímico da tripsina abriram novo horizonte nas estratégias de rastreamento neonatal da doença. As mesmas amostras com a tripsina elevada acima dos padrões normais são em seguida testadas para a presença da mutação DF508; a taxa de falso-positivo cai muito e aumenta a sensibilidade e o fator preditivo do teste, o que possibilita o decréscimo do valor mínimo normal (*cutoff*) de tripsinogênio na gota de sangue, reduzindo também os altos índices de falso-negativos. A redução do valor mínimo normal aumenta o número de falso-positivos, porém o teste de DNA aplicado nas amostras positivas exclui uma grande porcentagem deles. Os recém-natos cuja amostra é elevada para o

tripsinogênio e possuem pelo menos um alelo com a mutação DF508 são fortemente suspeitos de ter FC, devendo ser encaminhados a teste do suor com 2 meses de idade para confirmação. Os que possuírem duas cópias de DF508 teriam seu diagnóstico imediatamente confirmado, assim como o prognóstico de insuficiência pancreática. Diversos centros de excelência em triagem neonatal para FC já estão adotando essa estratégia, com resultados excelentes (WILLIAMS e cols, 1988; LAROCHE; TRAVERT, 1991; RANIERI e cols, 1991; RASKIN e cols, 1992a, 1992b, 1993; PEDERSEN e cols, 1993; VERLINGUE e cols, 1994;). Uma desvantagem deste método para população brasileira é que apenas 25% dos pacientes com FC terão a mutação DF508 nos dois alelos, confirmando o diagnóstico. Em 75% dos casos, o diagnóstico definitivo não será possível com a análise desta única mutação. Porém, hoje já existe método para fazer o sequenciamento completo do gene *CFTR* e portanto detecção de praticamente todas as mutações a partir de uma única gota de sangue em papel filtro (KAMMESHEIDT, 2006).

2.2 ESTABELECIMENTO DA RELAÇÃO MÃE E FILHO

O ser humano tem uma característica bastante peculiar dentro das demais espécies de seres vivos: é o ser que nasce mais prematuramente, tanto do ponto de vista biológico quanto psíquico. Isto significa que necessita de um agente de cuidado, que lhe transmita não só subsídios de sobrevivência como também de humanização. Este agente que se ocupará dos primeiros cuidados da criança é normalmente a mãe ou qualquer pessoa que esteja em condições satisfatórias para exercer a função materna. Para Jerusalinsky (1984), há dois níveis conceituais que se referem à função materna. Um primeiro diz respeito aos cuidados reais, que atende às necessidades da criança, também chamado de puericultura, tendo como foco a alimentação, movimentação, higiene, saúde. E um segundo nível, que ocorre paralelamente ao primeiro, que faz a articulação entre a satisfação das necessidades e a estruturação psíquica da criança. Segundo Checchinatto (1988), a função materna se situa em dois registros: o da necessidade e o do desejo. Ou seja, o laço de dependência entre mãe e filho deve

se dar tanto no plano biológico, de cuidados essenciais corporais, como no plano simbólico, registro onde o pequeno ser também é prematuro. Conforme cita o autor: “prematuridade que leva a uma dependência de alguém que sirva de suporte simbólico para a criança” (1988). É neste sentido que as necessidades do bebê serão sempre satisfeitas segundo o código simbólico da mãe, onde esta oferece ao filho não apenas alimento, mas também palavras.

Isto posto, percebe-se que o ser humano ao nascer é o mais desamparado da espécie animal, e por isso, sem um cuidador jamais sobreviverá. Afirma Mariotto (2009), que o filhote humano conta com 100 bilhões de neurônios que constituem a base genética do cérebro e que vão modificar a parir das primeiríssimas experiências entre esse organismo e aquele que o acolhe.

Por este motivo, os primeiros momentos de vida de um recém-nascido são considerados um tempo precioso para o desenvolvimento psíquico da criança, pois se realiza o estabelecimento do laço primordial entre mãe e filho, relação na qual a criança será apresentada ao mundo e começará a constituir sua base psíquica.

É importante destacar que o termo “bebê” está sendo usado em virtude das peculiaridades que existem nesta fase de vida da criança. Coriat (1997) descreve que o bebê é sem dúvida alguma uma criança, porém com determinadas especificidades que o situam como diferente em relação a outros tempos na vida de uma criança. O destino de um bebê como futuro sujeito está sendo escrito nas marcas impressas em seu corpo. Os atos dos adultos em relação a ele, atos cujo conteúdo e qualidade irão apresentar diferenças, em função daquilo que significar para o adulto a imagem que vê no bebê diante de si.

Como descreve Bowlby (1989), as relações de vinculação formadas durante o período neonatal são imprescindíveis para o desenvolvimento normal da criança. Torna-se necessário descrever algumas explanações sobre esta fase do desenvolvimento psicológico em termos de relação mãe - filho.

No tempo de gestação, a mãe está passando por um período de preparação, em que ocorrem transformações significativas na vida da mulher. De acordo com Canavarro (2001), a maternidade dará à mulher uma nova posição em

que se preparará para exercer a função materna. A mãe passa a transferir algo de seu interesse em si própria para o recém-nascido que está crescendo dentro dela. Vale salientar que conforme descreve Jerusalinky (1984), a criança existe psiquicamente na mãe muito antes de nascer, e ainda mais, muito antes de ser gerada. Quando a criança nasce, apresenta uma série de reações automáticas que são: a atividade reflexa, gestualidade reflexa, tônus muscular, atividade postural e espontânea, ritmos biológicos. Estes aspectos constitucionais da criança se articulam com o processo materno, ou seja, a mãe decodifica o que a criança expressa na sua própria atividade. Os códigos que a mãe usa integram o conhecimento inconsciente que ela tem desses elementos constitucionais do recém – nascido. A mãe espera na criança certos tipos de reações, antecipa uma imagem global da criança em termos corporais, cuja confirmação irá buscar no contato com seu filho. A mãe constrói para criança uma imagem contida na sua subjetividade, construindo no seu abraço, no seu olhar ao filho, no contato corporal com ele, o perímetro de sua imagem.

"Em geral, as mães se identificam com o novo ser que está crescendo dentro delas, e deste modo podem atingir uma percepção muito sensível do que pode necessitar o bebê. Isto é uma identificação projetiva, que dura por algum tempo depois do parto" (WINNICOTT, 1999). A mãe, através de sua identificação com o lactante parece saber como ele se sente, do que ele necessita, satisfazendo-se em prover as necessidades do filho. Isso é a essência do cuidado materno. Com o cuidado que o lactante recebe de sua mãe, será capaz de ter uma existência pessoal, e assim começa a construir sua continuidade de ser, sua maturidade psíquica para existir.

Para Jerusalinsky (1984), na criança não há sujeito constituído desde o começo, há sim um sujeito na mãe para si mesma e outro para emprestar a seu bebê. Esta intersubjetividade da comunicação inicial entre mãe e filho opera por meio da intersecção da atividade materna com a atividade da criança.

De acordo com Winnicott (1987), entre mãe e bebê existe uma relação unitária, em que a mãe tem um tipo de identificação extremamente complexa com o bebê, na qual ela se sente muito identificada com ele, embora naturalmente

permaneça adulta. Do ponto de vista do bebê, nada existe além dele próprio, e então a mãe é, neste primeiro momento, parte dele. Há uma identificação original entre ambos. O apoio do ego materno facilita a organização do ego do bebê, que com o tempo torna-se capaz de afirmar sua própria individualidade e até mesmo de experimentar um sentimento de identidade pessoal. Certamente, para que ocorra todo processo de identificação primária, há a necessidade de um ambiente favorável, em que o bebê represente o desejo de sua mãe.

Segundo Winnicott (1987), o ser humano traz em si uma tendência inata a se desenvolver e a se unificar. Essa tendência atualiza-se no funcionamento dos processos de maturação. No plano psíquico, a expressão "processo de maturação" emprega-se à formação e à evolução do eu, do isso e o supereu, bem como aos mecanismos de defesa elaborados pelo eu num indivíduo sadio. A saúde psíquica desenrola-se nesses processos de maturação. Partindo desse pressuposto, faz-se necessário descrever a fase inicial do desenvolvimento psíquico em interação com o ambiente.

Na fase inicial, desde o nascimento até os seis meses, o bebê acha-se num estado de dependência absoluta em relação ao meio, ou seja, da mãe. Para Winnicott (1987), é durante a fase de dependência absoluta que o ser humano acha-se num estado de total dependência do meio, representado nessa época, pela mãe ou substituta. O bebê depende inteiramente do mundo que lhe é oferecido pela mãe. Na mente do bebê, ele e o meio são uma coisa só. Nesses primeiros momentos de vida, é através das necessidades corporais do bebê que há o desenvolvimento psíquico do eu. A adaptação da mãe a essas necessidades do bebê concretiza-se através de três funções maternas exercidas simultaneamente: o *holding* e o *handling* e a apresentação do objeto.

A primeira função da mãe corresponde ao *"holding*", isto é, a "sustentação". A mãe, ao tomar o bebê nos braços, o protege de perigos físicos. Com esta função, Winnicott (1987) enfatiza o modo de segurar a criança, não só fisicamente, mas psiquicamente. O *holding* é uma forma de oferecer prazer, e é possivelmente a única forma que uma mãe pode demonstrar ao lactante seu amor, de forma que produzam uma sensação de segurança em seus bebês. Além disso, leva em

conta a sensibilidade cutânea do lactante, pois o bebê precisa ser tocado para que possa sentir seu próprio corpo e começar a se dar conta do mundo que o rodeia. As bases da saúde mental do indivíduo são lançadas pelo cuidado materno, o qual provê um apoio vital ao ego da criança. A sustentação refere-se ao assinalamento do lugar, sustentação do olhar, proteção geral contra os sentimentos de desamparo que inicialmente apoderam-se dos bebês, já que a criança é naturalmente prematura, ainda que nascida a termo, para enfrentar o novo estado extra – uterino (WINNICOTT, 1965).

A segunda função da mãe se exerce através do *"handling"*, ou o manuseio, que é a manipulação do bebê enquanto ele é cuidado, em que a mãe troca a sua roupa, o embala. Para Winnicott (1965), o manuseio, desde a mobilização à higiene, cobre todas as áreas de contato com a criança. Essa função é necessária para o bem estar físico do bebê, que aos poucos experimenta viver dentro de um corpo, e com isso realiza uma união entre sua vida psíquica e seu corpo. Esta união é denominada por Winnicott (1987) de personalização.

A função materna de apresentação do objeto é a apresentação do seio ou da mamadeira, a qual Winnicott (1987) denomina de primeira refeição teórica, que é também a primeira refeição real. Durante essa primeira refeição, a mãe apresenta o seio ou a mamadeira ao bebê. A mãe, ao oferecer o seio, dá ao bebê a ilusão de que ele mesmo criou o objeto do qual sente a necessidade. Ao oferecer essa ilusão, a mãe permite que o bebê tenha uma experiência de onipotência, isto é, que o objeto adquira existência real no momento em que é esperado. Durante este período de dependência absoluta, a mãe permite que o bebê adquira no decorrer das mamadas, a capacidade de assumir relações estimulantes com as coisas ou as pessoas. O ser humano torna-se capaz de experimentar emoções, sentimentos de prazer ou desprazer, sem que eles representem uma ameaça. A "mostragem do objeto denomina o ato de levar a criança em direção ao mundo circundante de uma maneira gradual e não contingente, já que este mundo terá interesse para criança a medida que a mãe lhe mostre a importância que esse mundo tem para ela e para o próprio filho" (WINNICOTT, 1965).

Torna-se fundamental descrever as considerações de Winnicott (2000) a respeito de um fenômeno muito peculiar que a mãe vive principalmente ao final da gravidez, estendendo-se algumas semanas após o nascimento do bebê. “Na primeira de todas as fases estaríamos lidando com um estado muito especial da mãe, um estado psicológico que merece um nome, tal como *Preocupação Materna Primária*” (WINNICOTT, 2000). Este estado passa a ser o de uma sensibilidade exacerbada no período que ocorre, o qual a mãe dificilmente recorda depois que ultrapassa. Este fenômeno possibilita à mãe adaptar-se sensível e delicadamente às necessidades do bebê já nos primeiros momentos. A mãe que desenvolve este estado fornece um contexto para que a constituição da criança comece a se manifestar, para que as tendências ao desenvolvimento comecem a desdobrar-se, e para que o bebê comece a experimentar movimentos espontâneos e se torne dono das sensações correspondentes a essa etapa inicial da vida. Se a mãe proporciona uma adaptação suficientemente boa à necessidade do bebê, a linha de vida da criança é perturbada muito pouco por reações à intrusão. Somente se a mãe estiver sensível, poderá sentir-se no lugar de seu filho, e assim corresponder às suas necessidades. A princípio trata-se de necessidades corporais, que gradualmente transformam-se em necessidades do ego à medida que da elaboração imaginativa das experiências físicas emerge uma psicologia.

O fornecimento de um ambiente suficientemente bom na fase mais primitiva capacita a criança a começar a existir, a ter experiências, a construir um ego pessoal, a dominar os instintos e a defrontar-se com todas as dificuldades inerentes à vida. Por esta razão é necessário que o indivíduo tenha o seu início em um ambiente especializado intitulado “preocupação materna primária”. Ressalta-se ainda que as mães têm a capacidade de atingir o estágio especial de preocupação materna primária sem ficar doente (WINNICOTT, 2000).

Para Correa e Correa Filho (2002), o desenvolvimento psíquico da criança ocorre paralelamente ao desenvolvimento orgânico e ao amadurecimento cerebral. As experiências infantis precoces adquirem lugar privilegiado não apenas na montagem subjetiva, mas também no complexo funcionamento cerebral. O

DNA humano carrega a memória genética do futuro ser, determinando-lhe a forma física, mas seu formato psíquico depende dos estímulos a que a criança vai ser submetida. O cérebro do pequeno ser vai se desenvolver na comunicação com outro ser humano que o humanizará. Estes autores ressaltam ainda que é a partir da experiência interativa da criança com seu cuidador que novos mapas neurais se formam e ocorre uma reorganização neuronal, só que esta reorganização se dá comandada pelo modo como a criança sentiu ou correspondeu ao estímulo interativo de sua relação com o cuidador.

A mãe que durante os primeiros meses de vida do filho identifica-se com ele e adapta-se à suas necessidades, dando suporte ao bebê no desenvolvimento das principais funções do eu, na integração no tempo e no espaço, na unificação entre a vida psíquica e o corpo do lactante, é chamada por Winnicott (1987) de “mãe suficientemente boa”. Ela surge porque reconhece no bebê um ser que corresponde aos ideais maternos. A mãe suficientemente boa permite ao bebê desenvolver uma vida psíquica e física fundamentada em suas tendências inatas, não é, como muitos pensam, a mãe “perfeita”, mas sim a mãe flexível o suficiente para poder acompanhar seu filho em suas necessidades, as quais oscilam e evoluem no percurso para maturidade e a autonomia. Há também, mães chamadas “insuficientemente boas”, que no momento de vida ao qual está passando, não se encontra em condições subjetivas de identificar-se com as necessidades do filho. Isso ocorre devido a uma interferência no processo de identificação da mãe com o bebê, que não reconhece nesse uma extensão de si, o objeto de seu desejo. Quando o bebê depara-se com tais dificuldades da mãe, a maturação do eu não pode se efetuar e o desenvolvimento das funções principais ficam bloqueados. Quando a mãe não cumpre sua função de sustentação do eu, o que surge na relação mãe-bebê é um sentimento de angústia, que muitas vezes traz consigo uma ameaça de aniquilação de existência do novo ser.

Muitas são as razões da impossibilidade da mãe, em tal momento da vida, de não exercer sua função materna de forma flexível e suficientemente boa. Pode-se citar como sendo uma dessas razões, o diagnóstico de uma anomalia congênita no bebê. Partindo dessa afirmativa, faz-se necessário pensar o que um

bebê representa para uma mãe, ou para seus pais. Freud (1914) no artigo Sobre o narcisismo: uma introdução refere-se à atitude afetuosa dos pais diante de seus bebês, como uma revivescência e reprodução do próprio narcisismo. Pode-se pensar que o nascimento de um filho representa uma oportunidade de revanche narcísica, como se esta criança pudesse ser ilimitada, e assim, realizar a fantasia de completude e perfeição dos pais.

Os pais projetam nos futuros filhos suas expectativas e desejos. Fantasiam, anunciam uma vida para esse bebê, proferem um destino nas palavras ditas para ele. A infância é uma promessa de desejos a serem realizados pelas crianças em nome dos pais. O bebê está representado no psiquismo da mãe e do pai antes mesmo de sua concepção. (BATTIKHA, 2001 in: CAMAROTTI, 2001).

A subjetividade é um aspecto central e organizador do desenvolvimento em todas as suas vertentes. Como aponta Kupfer (2009), a subjetividade é construída pela inserção da criança na linguagem e na cultura. O que caracteriza o bebê humano é o fato de que seus instintos pré – formados são ressignificados por seu meio ambiente, o que o distancia do funcionamento animal em sua dimensão etológica. Nessa perspectiva, dá-se possibilidade de uma abertura para a linguagem, que vai marcar e organizar as funções orgânicas, anatômicas, musculares, neurofisiológicas da criança, a partir do laço que ela estabelece com um outro humano, geralmente a mãe ou o cuidador. O ritmo do desenvolvimento vai ser então regulado pelo desejo deste outro humano.

As atividades básicas que constituem a vida de um bebê em seus primeiros meses, tais como dormir, acordar, mamar, olhar, dependem não somente do puro orgânico, mas também das marcas simbólicas efetuadas por seus cuidadores, primeiros agentes e transmissores dessas marcas – seus pais (JERUSALINSKY, 2002).

O desenvolvimento social e da personalidade na infância fundamentam-se no relacionamento entre pais e filhos. A influência teórica desta afirmativa é a teoria do apego, em especial, os trabalhos de John Bowlby. Suas idéias enfatizam as primeiras relações entre a mãe e a criança. Para Bowlby (1988), um apego é uma subvariedade de vínculo emocional em que a sensação de segurança de

uma pessoa está inseparavelmente ligada à relação. O modelo funcional de apego da criança relaciona-se com o conceito de confiança básica desenvolvido por Erikson (1950). Segundo este autor, o elemento básico no desenvolvimento da confiança é o cuidado sensível, responsivo e regular.

Crianças com apego seguro aprendem a confiar não apenas em seu cuidador, como também em sua própria capacidade de conseguir o que querem. Há situações em que se desenvolvem modelos de apego inseguro, os quais refletem desconfiança. Quanto mais ansiosa a mãe, menor a probabilidade de seu bebê ter um apego seguro (DEL CARMEN e cols, 1993).

Na terminologia de Bowlby (1988), as crianças criam modelos internos funcionais a partir de suas relações com os pais e pessoas importantes. Esse modelo interno de relações de apego inclui elementos como a confiança da criança (ou falta de confiança), de que a figura de apego estará disponível ou será confiável, a expectativa da criança de afeto ou rejeição e a sensação de garantia de que o outro realmente constitui uma base segura para exploração. O modelo interno começa a formar-se no primeiro ano de vida da criança e continua a elaborar-se e a firmar-se durante os primeiros 4 ou 5 anos. Uma vez formados, esses modelos moldam e explicam a memória de experiências de afeto e atenção.

Pesquisas sobre a teoria da vinculação sugerem ainda que a organização de um vínculo seguro relaciona-se também com a capacidade de integrar, de modo coerente, as experiências positivas e negativas.

Conforme descreve Bowlby (1988), as conseqüências a longo prazo de apegos seguros e inseguros gerou uma classificação que pode prever alguns comportamentos das crianças, sejam as que começam a andar, sejam as que encontram-se no final da infância. As crianças classificadas como seguramente apegadas às mães mostraram-se mais sociáveis, mais positivas em seus comportamentos em relação aos outros, mais maduras emocionalmente em sua abordagem à escola e a outros locais que não a própria casa.

Segue abaixo algumas características de crianças com apegos seguros, segundo Cohn (1990), FrankeL & Bates (1990), Greenberg & Spelz (1988):

- Sociabilidade: Crianças têm um bom entendimento com demais colegas, possuem mais amigos. Com adultos estranhos, são mais sociáveis e menos receosas.
- Auto-Estima: Possuem mais senso de confiança e valorização de suas ações, com maior nível de auto-estima.
- Dependência: Apresentam uma menor probabilidade de buscar a atenção por parte de um professor ou de outro adulto. São mais autônomos em relação aos cuidados maternos.
- Acessos de Raiva e Comportamentos Agressivos: Evidenciam comportamentos menos agressivos ou destruidores.
- Empatia: Evidenciam mais empatia para com outras crianças e adultos.
- Solução de Problemas: Demonstram mais confiança na tentativa de soluções a tarefas com instrumentos, utilizam as figuras parentais ou outros adultos como fonte de auxílio.

2.3 IMPACTO PSICOLÓGICO DE DOENÇAS GENÉTICAS NA RELAÇÃO MÃE E FILHO

Diante de um contexto de risco para o desenvolvimento de doenças após o nascimento de um filho, é possível que os pais apresentem reações emocionais intensas, caracterizadas por grande confusão, perturbação e labilidade. A condição emocional dos pais é hoje reconhecida como de maior importância para o estabelecimento da interação, para o desenvolvimento de uma relação de vinculação positiva e para as atitudes educativas em geral (ZAGALO-CARDOSO; ROLIM, 2005).

O impacto emocional das doenças genéticas ou da “ameaça” das mesmas é significativo tanto sobre os pacientes e os indivíduos em risco como sobre o grupo familiar, como aponta Zagalo – Cardoso (2001). As expressões desse impacto, designadamente, quanto à intensidade, à duração e às conseqüências, resultam não somente de um conjunto de variáveis pessoais (experiência de vida, formas de reagir, modos de ser, crenças, valores, grau de instrução, estatuto socioeconômico), como do ambiente físico e humano envolventes, do contexto

sócio cultural e, particularmente, da natureza e características médico-genéticas específicas da doença concreta.

A possibilidade de uma pessoa vir a saber, antecipadamente, o que o futuro lhe reserva, em particular sobre a herança de uma doença, é uma experiência nova, que levanta inúmeras questões sobre a visão tradicional dos aspectos psicológicos que acompanham seu ciclo de vida (WILLIAMS e cols, 2000).

A ameaça de uma doença hereditária causa significativo impacto emocional tanto sobre os indivíduos em risco genético como sobre o grupo familiar. O estado de risco para as doenças genéticas representa uma situação de sobrecarga emocional crônica, impondo a exposição prolongada a sentimentos de incerteza e dúvida (ZAGALO-CARDOSO; ROLIM, 2005).

As linhas do destino da criança estão escritas nos pais, ditadas pelo desejo destes para com sua prole. Tanto o desejo quanto o amor dos pais são condições para o surgimento do desejo na criança, porém de acordo com o modo como este amor for expresso, pode tanto propiciar como obturar esse surgimento. Os pais que vêem seu filho de modo indefeso e o concebem como mais carente do que qualquer outro bebê, sentem-se impelidos a fazer mais por ele. Este “mais”, chama-se superproteção. Quanto mais superproteção a criança tiver, mais fica sem a possibilidade de aprendizagem da vida pela qual passa todo bebê a partir de seu nascimento (CORIAT, 1997).

Em nossos dias, o principal flagelo, pelo menos entre os pais cujos filhos possuem uma doença ou suspeita de doença, não é a falta de cuidado e amor, mas seus excessos pela via de suprir. O que geralmente se chama de superproteção acaba por não deixar lugar para que a criança apareça, ou para que a mãe lhe pergunte: “O que queres”? Ao contrário, os pais vão perguntar ao especialista aquilo que não sabem e o risco é que o saber externo dê lugar ao saber inconsciente dos pais, fundamentado na história de vida daquela criança. Esta idéia ainda é reforçada pela cultura, a qual está cheia de mitos acerca do que convém fazer, sobre os oferecimentos a uma criança, especialmente se esta for afetada por um problema orgânico ou pela possibilidade de vir a ser. Isto não justifica que seja implementado um modo de criar um filho que atenta contra as

necessidades básicas de qualquer criança, esteja ela ou não comprometida por uma patologia orgânica (CORIAT, 1997).

Lopes e Fleming (1998) descrevem uma transmissibilidade genética e uma transmissibilidade psicológica da doença, as quais podem não coincidir, na medida em que, muito antes de qualquer sintoma físico, a doença já imprimiu as suas marcas: nas decisões e projetos de vida, nos relacionamentos interpessoais, na estrutura e na organização pessoal e familiar.

A suspeita da presença de uma doença de desenlace fatal, pelo desconforto emocional que provoca, aumenta o risco psicológico e comportamental. Pode haver a vivência de sentimentos de vulnerabilidade e de fragilidade, apresentando menor envolvimento em atividades e em tarefas que antes eram gratificantes. São igualmente comuns a vergonha e a culpa por ter ou poder ter transmitido o gene aos descendentes (SEQUEIROS, 1998).

A antropóloga Marie Boutté distingue duas definições de risco genético:

1) Risco Objetivo – valor concreto ou estatístico do risco.

2) Risco Subjetivo – refere-se às crenças básicas quanto à probabilidade de ocorrência ou recorrência da doença em si mesmo ou na família.

As teorias de avaliação cognitiva preconizam que as pessoas são influenciadas não tanto pelas situações, mas mais pela avaliação que fazem das mesmas, pelo seu sistema de crenças (BECK; EMERY & GREENBERG, 1985). Assim sendo, a avaliação que as pessoas em risco genético fazem do seu problema é focada, sobretudo, na ambigüidade de que se reveste a situação genética (estado de risco) e não tanto nas informações objetivas sobre o risco genético, o diagnóstico ou prognóstico da doença (LIPPMAN & FRAZER, 1979).

Um fenômeno psicológico muitas vezes identificado quando há o risco de uma doença, é a interpretação que os pais fazem das reações do filho não mais baseadas no que é esperado de um bebê, mas baseadas em um comportamento dos que portam tal doença. Esta é uma fantasia que pode acometer os pais, conforme descreve Coriat (1997), quando afirma que a idéia predominante dos pais é a de que as condutas bizarras ou simplesmente pobres que a criança apresenta são conseqüências de sua afecção orgânica.

Durante uma gravidez normal, tanto a mãe quanto o pai imaginam como deve ser o bebê. Embora varie o grau de concretude, cada um deles tem uma idéia a respeito da aparência, do colorido, do futuro do filho. A tarefa inicial da paternidade é a resolução da discrepância entre a imagem idealizada do bebê e a sua aparência real. (KLAUS, 2000). Entretanto, a discrepância é maior se o bebê necessita submeter-se a certas situações inusitadas, como a espera de diagnóstico, sendo que os pais precisam esforçar-se para fazer maiores adaptações, e a evitação, a incredulidade, o medo são maneiras de lidar com o inusitado.

2.4 TIPOS DE REAÇÕES EMOCIONAIS

Em um contexto de doença ou possibilidade de doença, algumas reações emocionais são inerentes ao processo. Será descrito os principais tipos de reações emocionais:

- Preocupação: Em seu sentido literal, preocupar-se é ocupar-se com antecedência, idéia fixa e antecipada que perturba a mente, ocupar-se de uma dúvida, perturbar-se com a idéia de um evento negativo. Cabe salientar que uma mãe ao deparar-se com um recém – nascido num nível de dependência absoluta e com tão poucos recursos comunicativos, é tomada naturalmente por um estado em que Winnicott (1999) chamou de "*preocupação materna primária*, pois a mulher não está atenta a outra coisa a não ser ao bebê".

- Tristeza: Conforme descreve Klaus (2000), "sentimentos intensos de tristeza acompanham a fase emocional dos pais diante de uma doença em seu filho". A tristeza é um sentimento humano normal e corresponde a uma resposta à frustração, decepção, perda ou fracasso. Como afirma Nardi (2006), sentir-se triste não compromete a capacidade de raciocinar e desempenhar as atividades normais. Normalmente a tristeza diminui com o passar do tempo e a aceitação do evento estressor. A tristeza ocorre em resposta a estímulos desfavoráveis do ambiente, é uma reação vital natural, normal e adaptativa, característica das situações de perda.

- Estresse: Um estado de tensão que causa uma ruptura no equilíbrio interno do organismo. As fontes de stress podem ser externas ou internas. De acordo com Lipp (1998), as fontes externas são constituídas de tudo aquilo que ocorre em nossas vidas e que vem de fora do nosso organismo: a profissão, a falta de dinheiro, brigas, assalto, perdas, falecimentos, doenças, possibilidades de doenças. Tudo o que exija do organismo uma maior adaptação cria stress. As fontes internas se referem ao modo de ser de cada indivíduo, com as crenças e valores, que embasam o modo de agir.
- Angústia: sentimento de aflição intensa, inquietação, sofrimento por não poder agir, tormenta, sensação de sufocamento, agonia. Em português, angústia refere-se a algo mais próximo de uma "condição existencial", trata-se de um sofrimento que se volta para o próprio sujeito. (HANNS, 1996).
- Medo: Abarca o sentido de "temor", "receio". Pode referir-se a um objeto específico ou a um objeto inespecífico, designando um estado. Em geral, o medo refere-se a uma reação a um perigo real ou imaginário mais imediato (HANNS, 1996). É uma reação emocional normal e adaptativa ante situações que implicam em ameaça para o indivíduo. É uma resposta psicológica esperada em um contexto de incerteza cognitiva, pois faz parte do sistema de proteção do ser humano diante de uma situação de perigo (NARDI, 2006).
- Ansiedade: É uma sensação subjetiva e somática de alerta, que permite ao indivíduo ficar atento a um perigo iminente e tomar as medidas necessárias para lidar com a ameaça. Em outras palavras, é um sentimento útil. Sem ela, estar-se-ia ainda mais vulnerável aos perigos e ao desconhecido. É algo que está presente no desenvolvimento normal, nas mudanças e nas experiências novas e inéditas. (NARDI, 2006). Refere-se ainda a uma expectativa inquieta por algo que ocorrerá, podendo ser por uma alegria vindoura, uma ameaça ou pelo desenlace de algo.

Hanns (1996) refere-se a ansiedade como tendo três características:

- Expectativa sofrida, como por exemplo, *A expectativa em torno da nota da prova o deixava ansioso* ou *A espera do resultado de um exame.*
- Expectativa alegre. *Estou ansioso por sair logo de férias e conhecer as ilhas gregas.*

- Espera afobada, inquietação. *Fico ansioso sempre que ela fala, pois é prolixa demais.*

É necessário ressaltar que para teoria psicanalítica, conforme descreve Hanns (1996) os termos angústia, medo e ansiedade derivam de um termo que no alemão é chamado *Angst*. O termo *Angst* literalmente significa "medo" e é traduzido para o português como "ansiedade" ou como "angústia". Nem sempre é possível diferenciar os termos "medo", "ansiedade" e "angústia" entre si, pois há uma dificuldade na tradução deste termo para o português. Seja qual for o termo empregado na tradução, é importante que o leitor saiba que em *Angst*, mesmo quando se trata de um medo vago e antecipatório, ocorre um estado de prontidão reativa, visceral, intensa, algo vinculado à sensação de perigo e muitas vezes próximo da fobia e do pavor.

O medo e a ansiedade são dois sentimentos demarcados como diversos e de conotações diferenciadas, mas que se podem superpor em determinadas circunstâncias. Nem sempre é possível diferencia-los com exatidão. A ansiedade, mesmo quando ligada ao medo, se refere a uma inquietação medrosa perante um perigo sem resolução, é uma ameaça que ainda não é imediata; o medo é geralmente uma reação a algo mais imediato (HANNS, 1996).

A ansiedade e o medo passam a ser reconhecidos como patológicos quando são exagerados, desproporcionais em relação ao estímulo, ou qualitativamente diversos do que se observa como norma naquela faixa etária e interferem com a qualidade de vida, o conforto emocional ou o desempenho diário do indivíduo (ALLEN, 1995).

É importante diferenciar o sentimento de ansiedade com o transtorno de ansiedade. Para Castillo e cols (2000), a ansiedade prepara o indivíduo para lidar com situações potencialmente danosas, como punições ou privações. Deste modo, a ansiedade prepara o organismo a tomar medidas necessárias para impedir a concretização desses possíveis prejuízos, ou pelo menos diminuir suas conseqüências. Portanto a ansiedade é uma reação natural e necessária para a autopreservação. Já o transtorno de ansiedade é uma preocupação exagerada que pode abranger diversos eventos ou atividades da vida da pessoa. Pode vir

acompanhado por uma variedade de sintomas como irritabilidade, tensões musculares, perturbações no sono, inquietação, falta de ar ou sensação de fôlego curto, sudorese, mãos frias e úmidas, boca seca, vertigens e tonturas, náuseas e diarréia, impaciência, dificuldade de concentração ou memória prejudicada (DSM – IV, 2002). Costuma causar um comprometimento significativo no funcionamento social ou ocupacional da pessoa, podendo gerar um acentuado sofrimento.

3. OBJETIVOS

3.1 Objetivo Geral

- Investigar retrospectivamente as reações emocionais desencadeadas nas mães de crianças que receberam resultado do teste do pezinho alterado na primeira dosagem da TIR, porém normal na 2ª dosagem da TIR e que, portanto fazem parte do grupo de falso – positivos do rastreamento neonatal para FC.

3.2 Objetivos Específicos

- Identificar se as lembranças da época de suspeita de fibrose cística desencadeiam atualmente reações emocionais perturbadoras à mãe;
- Identificar possíveis alterações na relação mãe – filho na época do rastreamento da fibrose cística nos casos de resultados falso – positivos;
- Verificar se houve mudanças nos cuidados neonatais da mãe com o filho após a notícia de suspeita da doença, nos casos de falso – positivos;
- Comparar se entre os biênios analisados houve diferença significativa nas reações emocionais vivenciadas pelas mães no período de rastreamento neonatal da fibrose cística.

4. MATERIAL E MÉTODO

4.1 AMOSTRA

Este é um estudo de corte transversal, no qual foram entrevistadas 81 mulheres que aceitaram participar da pesquisa, residentes em Curitiba, as quais tiveram filhos entre 2004 e 2007. Houve 1 caso de falso – negativo, no qual o primeiro resultado da TIR foi alterado e o segundo normal, porém a sintomatologia clínica e os exames posteriores diagnosticaram a FC. Para esta pesquisa, foram incluídas na amostra 80 mulheres cujos filhos tiveram resultado do primeiro teste do pezinho com valor de corte da TIR maior ou igual a 70 ng/mL, porém 2º teste com resultado normal. O cálculo do tamanho da amostra foi realizado com o objetivo de estimar o percentual de mães que apresentaram a reação emocional de preocupação. Com base nos resultados do estudo piloto (20 casos), a estimativa inicial deste percentual foi igual a 80%. Considerando-se o nível de confiança de 95%, para estimar o referido percentual com margem de erro máxima de 10%, seriam necessários pelo menos 61 casos. Todas as participantes leram e assinaram o termo de consentimento livre e esclarecido – TCLE (Apêndice A), o qual foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da PUC – PR em 11 de dezembro de 2006, sob o registro no CEP nº. 1415 (Anexo 1).

4.2 LOCAL DE COLETA DE DADOS

A coleta de dados ocorreu na residência das mães residentes em Curitiba, com a devida autorização destas, no período de julho de 2007 a agosto de 2008. O Laboratório da Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional, localizado em Curitiba – PR, situada a Avenida Prof. Lothário Meissner, nº. 836, instituição referência em Triagem Neonatal no Estado do Paraná, forneceu o telefone das mães, mediante prévia autorização das mesmas, para que a pesquisa se efetivasse.

4.3 INSTRUMENTO

- Entrevista Estruturada (Apêndice B)

A entrevista estruturada desenvolve-se a partir de uma relação fixa de perguntas, cuja ordem e redação permanece invariável para todos os entrevistados, que geralmente são em grande número. Por possibilitar o tratamento quantitativo dos dados, este tipo de entrevista torna-se o mais adequado para o desenvolvimento de levantamentos sociais, já que as respostas obtidas são padronizadas. A lista de perguntas que fazem parte do roteiro de entrevista também pode ser chamada de questionário (GIL, 2010). Para este estudo adotou-se o nome de entrevista estruturada, pois as mães não preencheram sozinhas as perguntas, a pesquisadora conduziu a coleta de dados como uma entrevista.

O roteiro de entrevista foi elaborado pelos pesquisadores para esta pesquisa, sendo que cada pergunta poderia ser assinalada pela mãe com uma ou mais alternativas de respostas. Além das alternativas de múltipla escolha, as mães poderiam acrescentar seus relatos das experiências vivenciadas por elas, caso assim desejassem. As perguntas contemplaram questões referentes ao meio de informação para o recebimento da notícia do resultado alterado do teste do pezinho, conhecimento sobre a FC, importância ou não do apoio psicológico, lembranças atuais do período de incerteza do diagnóstico, além de uma descrição dos tipos de reações emocionais que poderiam ser vivenciadas pelas mães naquele período.

Para descrever os tipos de reações emocionais, foram utilizados como base os estudos de Zagalo – Cardoso e Rolim (2001), sobre o impacto psicológico de doenças genéticas. De acordo com estes pesquisadores, as principais implicações a nível emocional, comportamental e social do estado de risco genético, descritas são:

Emocionais: incerteza, dúvida, desconforto, vulnerabilidade, fragilidade, vergonha, culpa, depressão.

Comportamentais: mudança nas decisões e projetos de vida, menor envolvimento em tarefas gratificantes, comportamentos suicidas.

Sociais – discriminação, estigmatização.

Após o aparecimento de uma doença genética ou de uma suspeita de doença genética, verifica-se que as famílias tendem a desenvolver um processo de superação, sendo descritas quatro padrões de respostas mais frequentemente identificáveis nos indivíduos sob tensão emocional, conforme afirma Falek e Britton (1974):

1) Choque e denegação;
2) Ansiedade;
3) Revolta / Culpa;
4) Depressão.

Os padrões básicos de resposta parecem não depender, diretamente do trauma, mas serem reações gerais de adaptação a qualquer situação de grande sobrecarga emocional. A ordem de manifestação dessas fases é muito variável de pessoa para pessoa. Essas respostas psicológicas são consideradas “normais”, como também representam uma etapa necessária para compreender, integrar e lidar com o diagnóstico genético.

Foi realizado um estudo piloto com 20 mães no intuito de verificar se o roteiro de entrevista seria capaz de atingir os objetivos desta pesquisa. O resultado do estudo piloto mostrou que o questionário contemplava os aspectos necessários para responder aos objetivos da pesquisa. Os casos analisados pelo estudo piloto fazem parte da amostra total da pesquisa (N=80).

O instrumento foi aplicado por uma única avaliadora, com formação em psicologia. A aplicação durava cerca de 40 minutos e foi pedido para que as mães ficassem sozinhas com a avaliadora.

4.4 PROCEDIMENTOS

Por meio do banco de dados do laboratório da FEPE, foram selecionadas as mulheres residentes em Curitiba que tiveram filhos entre os anos de 2004 a 2007, e que foram convocadas para repetir o “teste do pezinho” de seus filhos, especificamente pelo resultado acima do valor de corte para TIR. No intuito de preservar os princípios éticos e a identidade das mães, o serviço de “Call Center” da FEPE, nos meses de março a junho de 2007, fez contato telefônico com as

mães curitibanas que se enquadravam no perfil da pesquisa, solicitando sua autorização para que seu nome e telefone fossem divulgados à pesquisadora, explicando sobre os objetivos do estudo em questão. Com o aceite das mães, os dados foram disponibilizados à pesquisadora, a qual fez contato telefônico com a mãe e agendou uma visita domiciliar.

No ato da entrevista com a mãe, a pesquisadora explicou a finalidade de sua visita, o objetivo da pesquisa, o nome da entidade e das pessoas envolvidas, sua importância para comunidade pesquisada e particularmente a importância da colaboração pessoal do entrevistado. Além disso, foi ressaltado que a entrevista teria caráter estritamente confidencial e que as informações prestadas estariam sob anonimato. Depois de estabelecido este "*rapport"* ("quebra de gelo"), foi realizada a leitura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e então foi conduzida a entrevista estruturada conforme o roteiro (Apêndice B), com o tema central do estudo.

Os resultados obtidos no estudo foram expressos por freqüências e percentuais ou por médias, medianas, valores mínimos, valores máximos e desvios padrões.

A priori, os resultados foram divididos em dois biênios: 2004 – 2005 e 2006 -2007, no intuito de comparar se entre os biênios analisados houve diferença significativa nas reações emocionais vivenciadas pelas mães no período de rastreamento neonatal da FC em função da passagem do tempo, ou seja, verificar se as mães que tiveram filhos entre 2004 e 2005 e foram entrevistadas em 2007 ou 2008, teriam tipos de lembranças do evento semelhantes ou não daquelas mães que tiveram filhos em 2006 ou 2007 e foram entrevistadas até um ano depois. Para a comparação desses biênios em relação a variáveis qualitativas, foi usado o teste exato de Fisher ou o teste de qui-quadrado. A análise dos dados não foi realizada por biênio, pois não houve diferença estatística significativa entre os biênios em todos os resultados, o que permitiu analisar os dados em um único grupo. Optou-se por manter os resultados divididos por biênios na apresentação das tabelas, no intuito de mostrar as análises comparativas que evidenciam que o tempo não interfere no padrão de resposta emocional, ou seja, as mães que

receberam o teste do pezinho em 2004-2005 relatam vivências emocionais semelhantes as que receberam em 2006-2007.

Para avaliação da associação entre duas variáveis qualitativas, foi considerado o teste de Qui-quadrado ou o teste exato de Fisher. Valores de $p<0,05$ indicaram significância estatística. Os dados foram analisados com o programa computacional Statistica v.8.0. Os aspectos emocionais foram analisados por teorias psicológicas específicas para os tipos de problemática abordados neste estudo.

5. RESULTADOS E DISCUSSÃO

5.1 CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA

A amostra foi composta por 80 mulheres, a média de idade foi de 30 anos, residentes em Curitiba, sendo a maioria casada, com ensino fundamental completo, conforme dados das tabelas 2 e 3:

Tabela 2 – Estado civil das mães entrevistadas.

Estado Civil						
	2004/2005	**(%)**	**2006/2007**	**(%)**	**Total**	**(%)**
Casada	34	85	35	87,5	69	86,25
Divorciada	0	0	1	2,5	1	1,25
Separada	1	2,5	2	5	3	3,75
Solteira	3	7,5	4	10	7	8,75

Tabela 3 – Grau de escolaridade das mães entrevistadas.

Escolaridade						
	2004/2005	**(%)**	**2006/2007**	**(%)**	**Total**	**(%)**
Ensino Fundamental	13	32,5	10	25	23	28,75
Ensino Médio	16	40	22	5	38	47,5
Superior Incompleto	2	5	4	10	6	7,5
Superior Completo	9	22,5	4	10	13	16,25

Na tabela 4 constam os dados evidenciando que não foi encontrada associação significativa entre a escolaridade das mães com a necessidade de mais informações, necessidade de acompanhamento psicológico, entendimento da carta e o desencadeamento de reações emocionais. Este dado indica que o impacto psicológico independe do nível de escolaridade para esta amostra.

Tabela 4 – Escolaridade e impacto psicológico

	Escolaridade						
	Até ensino médio incompleto		Ensino médio completo ou superior incompleto		Superior completo ou mais		Valor de p*
	n = 23	%	n = 44	%	n = 13	%	
Necessidade de informação	10	43,5	11	25	8	61,5	0,038
Necessidade de acompanhamento psicológico	13	56,5	16	36,4	8	61,5	0,14
Entendimento correto da carta	8	34,8	19	43,2	7	53,8	0,534
Tristeza	12	52,2	10	22,7	8	61,5	0,009
Ansiedade	12	52,2	23	52,3	10	76,9	0,26
Preocupação	20	87	31	70,5	9	69,2	0,291
Angústia	5	21,7	4	9,1	2	15,4	0,355
Medo	7	30,4	15	34,1	4	30,8	0,945

* Teste de Qui – quadrado p<0,05

A maior parte das crianças estava com três semanas de vida quando as mães receberam o primeiro resultado da dosagem da TIR alterada.

Tabela 5 – Idade da criança quando a mãe recebeu a notícia do 1º Teste de TIR Alterado

Idade	2004/2005	(%)	2006/2007	(%)	Total	(%)
Menos de 1 mês	27	67,5	36	90	63	78,75
1 Mês	10	25	4	10	14	17,5
2 Meses	1	2,5	0	0	1	1,25
3 Meses ou mais	2	5	0	0	2	2,5
Valor de p* para: recebimento antes de 1 mês x depois de 1 mês = 0,027						

Este resultado demonstra que a grande maioria das crianças estão sendo reconvocadas na época adequada, ou seja, nos primeiros 30 dias de vida, antes de iniciar a queda gradual da concentração da TIR, pois a partir de então se inicia uma queda gradual da concentração da substância, embora ainda existam mães que receberam a informação para recoleta quando a criança estava com 1 mês. Este dado também indica uma melhora na comunicação com as famílias no passar do tempo, pois no segundo biênio (2006-2007), o índice de crianças convocadas no período de zero a três semanas foi maior. É importante citar que o fato da mãe ter recebido a notícia no primeiro mês de vida da criança não necessariamente indica que a recoleta foi ao primeiro mês, e o ideal é que tanto a notícia quanto a recoleta seja realizada num prazo de 30 dias, pois quanto mais cedo for realizado o segundo teste, maiores os benefícios para a criança e para a família, pois a repetição do exame nos primeiros 30 dias de vida da criança reduz o número de falso – positivo em 90% (SANTOS e cols, 2005). Além disso, quanto

mais precocemente a família for orientada de que não se trata de um diagnóstico definitivo de FC, melhores os ganhos na saúde emocional, pois é a relação entre a criança e seu cuidador que garantirão a qualidade do desenvolvimento emocional do ser humano. Para Mariotto (2009), um ambiente enriquecido para a criança nos seus primeiros meses é aquele que se dá a partir da interação com o cuidador, que neste caso é a mãe. Se a mãe estiver orientada e sem a vivência de sentimentos ansiogênicos, certamente terá uma qualidade de relacionamento mais salutar com seu filho.

Um aspecto questionado por este estudo é se o tempo de recebimento da carta interfere na resposta emocional vivenciada pela mãe. Os dados da tabela 6 mostram que nas categorias “angústia”, “ansiedade” e “preocupação” não foram encontradas associações significativas entre essas reações e o tempo desde o dia de nascimento da criança até a data em que a mãe recebeu a carta. Porém, foi encontrada uma tendência estatística para a correlação entre o “medo” e o tempo de recebimento da carta. Quanto mais tarde a mãe recebe a carta, mais medo da doença foi desencadeado, pois certamente com o passar dos dias, mãe e filho já estão mais enlaçados neste início de relacionamento em que as trocas afetivas são constantes e a possibilidade de algo desconhecido vir a comprometer esta interação passa a ser encarada como vivência negativa.

Tabela 6 – Idade da criança quando a mãe recebeu o resultado da 1ª TIR e resposta emocional

Reação emocional	Tempo				Valor de p*
	Menos de 1 mês		1 mês ou mais		
	n	%	n	%	
Angústia	7	11,11	3	21,43	0,377
Ansiedade	37	58,73	6	42,86	0,375
Preocupação	46	73,02	12	85,71	0,497
Medo	17	26,98	8	57,14	0,055

*Teste exato de Fisher, p<0,05

Vale ressaltar que de acordo com Cunha (2002), as experiências fundamentais do desenvolvimento emocional são baseadas por meio dos afetos e emoções positivas para que haja a garantia de um desenvolvimento adequado. Este é um aspecto de alerta para os profissionais de saúde no sentido de agilizar o processo de informação do teste alterado, recoleta e entrega do 2º exame, descartando ou confirmando a possibilidade da doença.

5.2 MEIOS DE INFORMAÇÃO DO RESULTADO ALTERADO DA TIR

A informação de um evento negativo é uma fonte geradora de estresse emocional, e a qualidade da informação prestada pode amenizar os efeitos psicológicos adversos de uma situação difícil. Por este motivo, torna-se necessário abordar o modo como as mães estão sendo informadas da alteração do teste do pezinho. A tabela a seguir mostra que o contato por telefone e pelo correio são os meios de comunicação mais utilizados para esta informação.

Tabela 7 - Dispositivos de comunicação referidos pelas mães, por meio dos quais receberam informações sobre o 1º resultado alterado da TIR.

Dispositivos	2004/2005	(%)	2006/2007	(%)	Total	(%)
Telefone	24	60	17	42,5	41	51,25
Correio	16	40	24	60	40	50
Unidade Básica de Saúde	8	20	5	12,5	13	16,25
Hospital / Maternidade	4	10	2	5	6	7,5
Visita domiciliar do agente comunitário	1	2,5	1	2,5	2	2,5

Nota-se que no primeiro biênio (2004-2005), a informação via telefone foi mais utilizada, e com o passar do tempo, as mães relatam receber a informação via correspondência, porém não tem a oportunidade de ser orientada sobre o resultado no instante em que recebe a carta. Partindo deste pressuposto, as mães foram questionadas sobre a necessidade de esclarecimentos sobre o resultado do teste do pezinho.

Tabela 8 - Necessidade de maiores informações sobre a alteração detectada no teste do pezinho e recoleta da 2ª amostra de sangue da criança.

Necessidade de informações	2004/2005	(%)	2006/2007	(%)	Total	(%)	Valor de p*
Sim	24	60	27	67,5	51	63,8	0,640
Não	16	40	13	32,5	29	36,3	

* Teste exato de Fisher, p<0,05

O estudo aponta que a maioria das mães (63,8%) acha hoje que na época necessitava de mais esclarecimentos quando recebe o primeiro resultado alterado. Além disso, é importante questionar se o dispositivo de informação interfere na necessidade ou não de mais esclarecimentos. Os dados da tabela 9 mostram que das mães que receberam a notícia da alteração do primeiro teste pelo telefone, 41,94% alegam necessidade de mais informações, das que receberam pelo correio, 30% relatam necessitar de mais informações. As que receberam tanto pelo telefone quanto pelo correio, apenas 10% mostram carência de informações. Esta associação revela que a informação prestada por telefone e também pelo correio são os meios mais efetivos de informação. Acredita-se que apenas em virtude do número da amostra não houve associação significativa estatisticamente.

Além disso, das mães que receberam a informação por correio e telefone, 50% mostram um entendimento correto do teste do pezinho, ou seja, consideraram como um teste de triagem e não um diagnóstico confirmatório. Das mães que receberam apenas por telefone 45,16% apresentam entendimento

correto do teste e das que receberam só pelo correio, 43,33% entenderam o teste corretamente.

Tabela 9 - Necessidade de mais informações x Meio de informação

Necessitou de mais informações	Dispositivos de informação								Valor de p*
	Somente Telefone		Somente Correio		Telefone e Correio		Outros		
	n	%	n	%	n	%	n	%	
Não	18	58,6	21	70	9	90	3	33,3	0,569
Sim	13	41,9	9	30	1	10	6	66,6	

* Teste de Qui – quadrado p<0,05

Estes dados indicam a necessidade de aprimorar a qualidade da informação prestada para a mãe, pois a informação e a orientação são fontes redutoras do estresse gerado por um evento traumático, desmistificando as fantasias psíquicas criadas diante de um contexto de doença. De acordo com Zagalo – Cardoso (2001), a explicação da ocorrência ou da suspeita de uma doença genética pode desfazer idéias misteriosas e equívocas, corrigindo concepções errôneas e consequentemente ajudando algumas pessoas a lidar com o “medo do desconhecido”. Aquilo que é conhecido e compreendido pode ser manejado de modo mais realista do que aquilo que é desconhecido e incompreensível. É importante salientar que as bases da constituição psíquica são formadas pela relação mãe e filho.

De acordo com Winnicott (1987), entre mãe e bebê existe uma relação unitária, em que a mãe tem um tipo de identificação extremamente complexa com o bebê, na qual ela se sente muito identificada com ele, embora naturalmente permaneça adulta. O apoio do ego materno facilita a organização do ego do bebê, que com o tempo torna-se capaz de afirmar sua própria individualidade e até mesmo de experimentar um sentimento de identidade pessoal. Certamente, para que ocorra todo processo de identificação primária, há a necessidade de um

ambiente favorável. Esta afirmação justifica que além de uma orientação adequada, uma postura acolhedora por parte do profissional de saúde no momento da notícia da alteração do "teste do pezinho" é fundamental, preservando a saúde emocional da díade mãe e filho e minimizando os efeitos de uma interpretação distorcida de um teste de triagem.

Como salienta MARIOTTO (2004), a inscrição de marcas psíquicas realizadas na operação de subjetivação do bebê corresponde ao trabalho de simbolização em que o funcionamento do ser estaria submetido a um sistema de representações. Trabalho este de responsabilidade daquele que vem ocupar o lugar de código da linguagem (agente materno), operando um trabalho de cifrамento e decifрamento das experiências.

Os resultados obtidos por este estudo trazem subsídios para melhorias na qualidade do programa de rastreamento neonatal da FC, em especial no que se refere à transmissão da informação prestada às famílias. Primeiramente, acredita-se que a informação sobre a alteração do teste do pezinho deve ser realizada por um agente de saúde pessoalmente à mãe. Atualmente, com a expansão dos programas de saúde da família (PSF), as unidades básicas de saúde contam com uma gama de profissionais que podem convocar a mãe para unidade ou realizar a visita domiciliar para informar a necessidade de recoleta da amostra de sangue da criança para o exame. Nesta oportunidade, a família poderá contar com o acolhimento e esclarecimentos de um profissional de saúde, minimizando os efeitos ansiogênicos de uma incerteza diagnóstica, com explicações adequadas dos riscos, limitações e características do rastreamento neonatal. Estas explicações podem desfazer idéias equívocas, corrigindo concepções errôneas e ajudando as famílias a lidar com o medo do desconhecido. O intuito não é dizer o que a mãe deve fazer, mas sim de acolher esta mãe, sustentando o saber espontâneo que ela mesma possui sobre o seu filho, diferenciando o saber científico e o saber como mãe.

Para que isto ocorra de modo efetivo, vale ressaltar a importância e a necessidade de capacitação constante dos profissionais de saúde no âmbito da triagem neonatal.

5.3 TIPOS DE REAÇÕES EMOCIONAIS

Estudos sobre as implicações psicológicas de riscos genéticos apontam o desencadeamento de vivências de sentimentos de vulnerabilidade e fragilidade para as famílias envolvidas. Para Rolim (2005), respostas emocionais de apreensão, preocupação, medo e ansiedade são inerentes às situações que envolvem o risco de desenvolver uma doença. Esse dado vai ao encontro dos resultados encontrados com esta pesquisa, em que reações emocionais de "preocupação", "tristeza", "medo" foram citados pelas mães ao recordarem do período de rastreamento neonatal.

Tabela 10 – Tipos de reações emocionais indicadas pelas mães no momento da entrevista, referente à época em que souberam do resultado alterado do teste do pezinho.

Tipos de reações emocionais	2004/2005	(%)	2006/2007	(%)	Total	(%)	Valor de p*
Preocupação	27	67,5	33	82,5	60	75	0,196
Ansiedade	22	55	23	57,5	45	56,3	1
Medo da doença	21	52,5	12	30	33	42,3	0,068
Tristeza	18	45	12	30	30	37,5	0,248
Susto	12	30	5	12,5	17	21,3	0,264
Angústia	7	17,5	4	10	11	13,8	0,518
Revolta	2	5	0	0	2	2,5	0,494
Culpa	1	2,5	0	0	1	1,25	1
Raiva	0	0	1	2,5	1	1,25	1
Outros	8	20	7	17,5	15	18,8	1

*Teste exato de Fisher, p<0,05

A reação emocional inicial citada pelas mães com maior freqüência foi a “preocupação”. Sabe-se que a maternidade faz com que a mulher se dedique, especialmente nos primeiros dias de vida da criança, quase que exclusivamente ao recém – nascido. Além disso, a mãe é tomada naturalmente pelo estado de “preocupação materna primária” (WINICOTT, 2000). Porém, a “preocupação” referida pelas mães foi a preocupação com uma doença, que poderia ou não ser confirmada. No fenômeno da “preocupação materna primária”, a mãe está mais sensível às necessidades do bebê, especialmente aos cuidados corporais.

Winnicott (2000) afirma que o fornecimento de um ambiente suficientemente bom na fase mais primitiva capacita a criança a começar a existir, a ter experiências, a construir um ego pessoal, a dominar os instintos e a defrontar-se com todas as dificuldades inerentes à vida. Por esta razão é necessário que o indivíduo tenha o seu início em um ambiente especializado intitulado “preocupação materna primária”. Sabendo deste fato, verificou-se se a “preocupação” fez com que as mães aumentassem os cuidados neonatais com o filho e não foi encontrada associação significativa entre o aumento de cuidados no período de rastreamento neonatal da FC e a preocupação relatada pelas mães ($p= 1$). Das mães que relataram “preocupação”, 58,33% relatam também um aumento dos cuidados puerperais com a criança e das mães que não relataram “preocupação”, 60% alegam um aumento de cuidados.

A “ansiedade” com o resultado também é uma das categorias mais citadas pelas mães como vivência emocional negativa, resultado esperado diante de um contexto de incerteza cognitiva. A “ansiedade” vivida pelas mães explica-se, sobretudo pelo medo e preocupação com a saúde do neonato nos primeiros tempos de vida. Posteriormente, está associada aos receios com a saúde e desenvolvimento do bebê. Barros (2001) aponta que o fato de não ser possível ter informações definitivas sobre o estado de saúde ou sobre o prognóstico da criança, contribui para agravar a ansiedade. A “ansiedade” citada pelas mães pode ser caracterizada, de acordo com Hanns (1996), por *expectativa sofrida* em torno de uma espera de resultado de exame.

O contato inicial com a suspeita da doença gera na mãe “preocupação”, “tristeza”, “ansiedade”, como evidenciado nas reações emocionais dessas. Cabe salientar que como afirma Klaus (2000), qualquer período de espera, no qual os pais suspeitem ou venham a saber que seu bebê pode ter um problema, mas não possam ainda detecta-lo, pode aumentar a sua ansiedade.

O “medo” foi a terceira categoria referida pelas mães como sentimento negativo. Este estudo reafirma que a “ansiedade” e o “medo” vividos no período de incerteza do diagnóstico são eventos negativos, porém são inerentes a este processo. Diante de uma situação de sobrecarga emocional, as famílias tendem a apresentar respostas psicológicas de adaptação, sendo a ansiedade, a revolta, o medo, a raiva as mais frequentemente identificáveis (BRITON, 1974).

Vale salientar que o desenvolvimento emocional da criança acontece por meio da relação mãe – filho, mediada pelos cuidados básicos puerperais. Os estudos de Soares (2001) enfatizam que a função do sistema de prestação de cuidados é a proteção do infante, pois é evidente a vulnerabilidade do recém nascido, a qual se estende por alguns anos e irá diminuindo ao longo do tempo, à medida que progride o desenvolvimento da criança. Este processo é considerado esperado para qualquer situação, porém diante de um contexto de incerteza diagnóstica e com respostas emocionais negativas, as atitudes das mães para com o filho podem sofrer mudanças. Na tabela 11 estão descritas as atitudes da mãe para com os filhos no período de incerteza diagnóstica encontradas em nosso estudo. As respostas indicam que o nível de atenção e cuidados dispensados para a criança foi maior do que o esperado quando não há o risco de um problema. Sabe-se, de acordo com Jerusalinsky (2002), que uma atitude hipervigilante ou superprotetora da mãe após os primeiros dias de vida e motivadas por um agente externo, ou seja, uma doença pode provocar efeitos adversos na interação entre a mãe e a criança, relacionamento este, primordial para o desenvolvimento da subjetividade do pequeno ser.

A manifestação de cuidados com uma criança apresenta-se com um limite muito tênue entre o essencial e o excesso na realização destes cuidados. Os pais que vêem seu filho de modo indefeso e o concebem como mais carente do que

qualquer outro bebê, sentem-se impelidos a fazer mais por ele, esforçam-se ao máximo por antecipar-se a toda e qualquer necessidade. Este mais, chama-se superproteção. Quanto mais superproteção a criança tiver, mais fica sem a quota de aprendizagem da vida pela qual passa habitualmente todo bebê a partir do momento em que sai do ventre materno (CORIAT, 1997).

Tabela 11 – Tipos de atitudes relatadas pelas mães nos cuidados com o filho durante o período de rastreamento neonatal da FC.

Tipos de atitudes	2004/2005	(%)	2006/2007	(%)	Total	(%)	Valor de p*
Aumento dos cuidados puerperais	22	55	21	52,5	43	53,8	1
Hipervigilância	16	40	16	40	32	40	1
Maior dedicação	11	27	11	27,5	22	27,5	1
Superproteção	8	20	5	12,5	13	16,3	0,546
Maior aceitação	1	2,5	1	2,5	2	2,5	1
Rejeição	0	0	0	0	0	0	-

*Teste exato de Fisher, p<0,05

Diante destes resultados, coloca-se um questionamento: Será que estas atitudes permanecerão no decorrer do estabelecimento da relação mãe e filho? A mãe idealiza seu filho antes mesmo de seu nascimento. Ao se deparar com o filho real, vai identificando-se às suas necessidades, dando suporte ao desenvolvimento das principais funções do eu, na integração no tempo e no espaço, na unificação entre a vida psíquica e o corpo do lactante. Esta é a “mãe suficientemente boa”, conforme descreve Winnicott (1987).

A questão que se coloca é se a possibilidade de uma doença (que não vai se confirmar) pode provocar atitudes na mãe que não serão mais conduzidas pela sua identificação com a criança, mas com sua preocupação com a doença. No intuito de averiguar se as reações emocionais desencadeadas no momento de incerteza diagnóstica permaneceram manifestando-se na mãe e interferindo na relação mãe e filho, as participantes foram questionadas sobre os tipos de lembrança que possuem atualmente do período do rastreamento.

Tabela 12 – Tipos de lembranças que a mãe possui atualmente sobre o período do rastreamento neonatal da FC.

Tipos de lembranças	2004/2005	(%)	2006/2007	(%)	Total	(%)	Valor de p*
Normal	24	60	26	65	40	50	
Evito pensar	6	15	5	12,5	11	13,8	
Lembra com tristeza	6	15	5	12,5	11	13,8	
Não consigo nem pensar	2	5	4	10	6	7,5	
Ainda lembra com preocupação	4	10	0	0	4	5	
Normalmente x outras							0,820

* Teste de Qui – quadrado p<0,05

Os dados da tabela 12 mostram que 50% das mães lembram do ocorrido sem o desencadeamento de reações emocionais negativas. Este dado sugere que o impacto psicológico inicial pode ter sido baixo, ou tende a se minimizar com o passar do tempo, sendo que é possível o desenvolvimento de recursos de superação ao longo do tempo, especialmente se recursos de orientação e apoio forem lançados. É primordial considerar a orientação às mães sobre a estratégia de rastreamento neonatal, salientando que o número de falso – positivos é

elevado, para que a preocupação referida pelas mães possa dar lugar a fontes de informações seguras e tranqüilizadoras, preservando o estabelecimento do laço entre ela e seu filho.

Informar a mãe sobre a doença não significa destituí-la de seu saber sobre a criança. São saberes diferentes, ou seja, um é o saber científico, e o outro o saber inconsciente, necessário para que a criança se estruture em sua subjetividade. “As linhas do destino da criança, tanto de sua pessoa quanto do seu desejo estão escritas nos pais, ditadas pelo desejo destes para com seu rebento” (CORIAT, 1997).

Não foi encontrada associação significativa entre a ansiedade durante a espera do 2º teste do pezinho e a forma de lembrar do evento atualmente (p=0,360). Das mães que relataram ansiedade durante a espera do 2º teste do pezinho, 57,78% lembram do fato normalmente hoje, e das mães que não relataram ansiedade durante a espera do resultado final do teste do pezinho, 68,57% afirmam lembrar do evento normalmente. Por meio destes dados, verifica-se que o impacto psicológico inicial tende a se diluir com o tempo, e a atitude das mães de hipervigilância e aumento de cuidados com o filho não permanece após a exclusão da possibilidade da doença. O estudo realizado por Moran e cols (2006) mostra resultados semelhantes a este no que se refere aos efeitos psicológicos residuais da possibilidade da FC, pois o autor não encontrou nenhuma evidência significativa de efeitos emocionais que tenham durado por muito tempo nas famílias. Do mesmo modo, Beucher e cols (2010), em um estudo francês que avaliava o estresse dos pais depois de um resultado – falso positivo para FC, verificou que três meses após a realização do teste do suor, descartando a possibilidade da FC, 86% dos pais mostraram-se sem o desencadeamento de ansiedade e tranqüilos em relação à doença.

Esta pesquisa averiguou também a atitude das famílias para com as mães no período de incerteza diagnóstica, considerando a importância de possuir um grupo social de apoio diante de experiências negativas. Além disso, a maternidade é um processo de adaptação da mulher e a ameaça de uma doença pode desencadear reações emocionais aversivas. Os resultados mostram que as

famílias atuaram como fonte de apoio (71,25%) e aceitação (38,75%) da realidade. As afirmações de Figueiredo (2001) salientam que os relacionamentos com o grupo familiar e a relação conjugal podem constituir-se como notória fonte de apoio social, tanto na adaptação da mulher com a maternidade como diante de uma incerteza diagnóstica.

5.4 CONHECIMENTO DAS MÃES SOBRE A TRIAGEM NEONATAL E A FIBROSE CÍSTICA

A FC é uma doença pouco conhecida pela população brasileira, embora tenha sido descrita pela primeira vez em 1938 por Andersen (ANDERSON, 1938). Antes da implantação do programa de triagem neonatal no Estado do Paraná no ano de 2001, a média de idade do diagnóstico da doença era de 1,6 anos, e infelizmente as crianças já apresentavam desnutrição importante e colonização precoce por germes habituais à FC (Santos e cols, 2005). A partir da inclusão da FC no programa de triagem neonatal do Paraná, no ano de 2001, é possível vislumbrar o tratamento precoce em centros especializados e a difusão do conhecimento da doença para a população geral. Tendo isso em vista, investigou-se neste estudo qual a percepção e o entendimento das mães tanto em relação ao "teste do pezinho" como em relação à FC. Tal como afirma Bloch e Evers – Kiebooms (1989), o conhecimento do resultado de um teste ou a finalidade do mesmo parece ajudar a reduzir a incerteza e dar oportunidade para planejar o futuro.

No que diz respeito ao entendimento do "teste do pezinho", as participantes do estudo mostram que o rastreamento foi entendido como um método investigativo por apenas 42,5% do total da amostra. Para chegar a este resultado, questionou-se se as mães conceberam o teste como um diagnóstico confirmatório ("A criança tem FC, tem uma doença grave") ou como uma possibilidade de doença ("Talvez tenha FC"). Os resultados sugerem que as mães perceberam o resultado do teste muito mais como uma possibilidade de doença do que como um diagnóstico, embora a idéia errônea de que o rastreamento neonatal é um método de diagnóstico ainda aparece no discurso de 23% das mães, que assinalam "A criança tem FC" e "A criança tem uma doença grave que a mãe não conhece".

Este dado indica que ainda há muito a ser feito no sentido de orientar a população sobre a diferença conceitual importante entre um método de rastreamento de uma doença, e um método de diagnóstico de uma doença.

Tabela 13 – Percepção das mães sobre o primeiro resultado alterado da triagem neonatal para FC.

Respostas das mães sobre o que entenderam do primeiro resultado alterado do teste do pezinho	2004 2005	(%)	2006 2007	(%)	Total	(%)	Valor de p*
Talvez a criança tenha FC	14	35	20	50	34	42,5	
Erro no laboratório	14	35	10	25	24	30	
A criança tem FC	**7**	**17,5**	**6**	**15**	**13**	**16,3**	
A criança tem uma doença grave que a mãe não conhece	**4**	**10**	**1**	**2,5**	**5**	**6,25**	
Não lembra	2	5	2	5	4	5	
Tem casos na família	0	0	1	2,5	1	1,25	
Talvez a criança tenha FC X outras respostas							0,260

*Teste exato de Fisher, p<0,05 , agrupando-se as classificações diferentes de "talvez a criança tenha FC".

Por meio da realização do rastreamento neonatal da FC, a população passa também a obter informações mais fidedignas sobre a doença, desmistificando certos equívocos sobre sua sintomatologia, além de torná-la mais conhecida da população. Wiggins (1992) observa que as pessoas que usufruem de informação genética, em comparação com aquelas que permanecem na dúvida, apresentam ganhos psicológicos aparentes. No intuito de verificar qual o conhecimento a priori que as mães têm da FC, foram selecionadas características

verdadeiras da doença e características errôneas sobre a mesma, para que as participantes pudessem assinalar de acordo com sua percepção sobre a FC.

Tabela 14 – Percepção atual das mães sobre o que era a FC no período do rastreamento

Percepção da mãe sobre a FC	2004/2005 n = 40	(%)	2006/2007 n = 40	(%)	Total n = 80	(%)
Doença muito grave	7	17,5	12	30	19	23,8
Doença pulmonar	12	30	6	15	18	22,5
Doença genética	9	22,5	7	17,5	16	20
Doença que precisa de tratamento a longo prazo	6	15	8	20	14	17,5
Problema com a criança que não pode ser resolvido facilmente	4	10	9	22,5	13	16,3
Doença que não tem cura	3	7,5	6	15	9	11,3
Doença do beijo salgado	3	7,5	1	2,5	4	5
Doença hereditária	0	0	1	2,5	1	1,25
Problema com a criança resolvido facilmente	**11**	**27,5**	**8**	**20**	**19**	**23,8**
Doença que causa deficiência mental	**8**	**20**	**5**	**12,5**	**13**	**16,3**
Não Sabe / Não Entende	2	5	7	17,5	9	11,3
Não lembra	1	2,5	2	5	3	3,75

A análise comparativa das respostas verdadeiras e respostas distorcidas emitidas pelas mães sobre o conhecimento prévio que possuíam da FC mostra que 40% das participantes no primeiro biênio assinalaram respostas fidedignas sobre a FC, mas a maioria deste primeiro grupo possui atualmente uma visão distorcida da doença. Já no segundo biênio, o percentual de acertos foi maior (52,5%). O aumento de respostas corretas no segundo biênio vai ao encontro da afirmação de que incluir a FC no programa de triagem neonatal possibilita a população ao acesso de informações reais sobre a doença. Entretanto, mais uma vez há a necessidade de destacar que visões distorcidas da doença ainda permanecem, tais como: “A FC é um problema facilmente resolvido”, “a FC causa deficiência mental”. Estas distorções comprometem não só a visão sobre a gravidade da doença como também os aspectos emocionais envolvidos nesta percepção. O Estado do Paraná faz parte dos três estados brasileiros que incluíram a FC no programa de triagem neonatal, porém, decorridos 10 anos desta iniciativa, ainda há muito a ser feito no sentido de informar a população sobre esta doença.

O dado de que a FC é uma doença pouco conhecida suscita uma discussão a respeito do impacto psicológico que a suspeita da doença provoca e o conhecimento sobre a gravidade desta. Por um lado, vemos que o desconhecimento das mães sobre a real gravidade da FC pode ser um fator de proteção no que diz respeito aos efeitos do impacto psicológico da possibilidade da doença, pois como o estudo demonstrou que a maioria das mães conhece pouco sobre a FC, o impacto existe e se dilui com o passar do tempo, ou seja, a intensidade deste impacto não se mantém. Por outro lado, é um direito que todo cidadão possui de ser informado sobre saúde e doença. Vale salientar que com o desenvolvimento social, a população tem acesso a mais recursos de transmissão do conhecimento e consequentemente torna-se mais informada. Deste modo, como a tendência é que progressivamente a população fique mais informada, acredita-se que o impacto psicológico possa ser maior do que o encontrado atualmente neste estudo. Então, o simples desconhecimento sobre a FC não será suficiente para proteger a mãe do desencadeamento de reações psicológicas

aversivas, sendo necessária a implantação de estratégias de acolhimento desta mãe no momento da informação sobre a alteração do primeiro resultado da TIR, no intuito de preservar a relação mãe e filho e a saúde mental da díade.

Outro aspecto que deve ser considerado é o quanto o estado brasileiro investe em Educação em Saúde. Decorridos 10 anos da implantação da FC no rastreamento neonatal, percebe-se ainda um desconhecimento em relação à doença e até mesmo ao "teste do pezinho". Sabe-se que precisa ser realizado, mas a função desta triagem é pouco conhecida. À medida que a população for se tornando mais educada sobre saúde e a saúde for mais disseminada em nosso país, o impacto psicológico possa ser maior do que o detectado por esta pesquisa.

Um estudo realizado nos EUA por Cavanagh e cols (2010) sobre a importância do aconselhamento genético nas famílias que receberam resultados falso – positivos para FC em seus filhos, ressalta que os pais que receberam informações no aconselhamento genético no momento do teste do suor, mesmo com alguns equívocos em relação à doença, apresentaram maior retenção de conhecimentos genéticos e maior abertura para conversarem sobre a doença e seus riscos em família do que aqueles que não passaram pelo aconselhamento genético.

5.5 ACOMPANHAMENTO PSICOLÓGICO

O trabalho da psicologia pode se estender a diversas áreas de atuação. No campo da triagem neonatal, a presença do psicólogo ainda é restrita, embora este profissional tenha subsídios para abordar os aspectos emocionais desencadeados durante o rastreamento neonatal. O método utilizado atualmente para informar as mães sobre alterações no exame de rastreamento para FC não contempla a atuação do psicólogo. Este profissional quando atua, o faz apenas nos casos em que há confirmação diagnóstica da doença. As pessoas que buscam um serviço de psicologia fazem por demanda espontânea. Os dados da tabela 15 mostram que apenas uma das participantes recebeu intervenção de um profissional da psicologia.

Tabela 15 – Investigação sobre a prestação ou não do serviço de acompanhamento psicológico às participantes.

Teve acompanhamento psicológico	2004/2005	(%)	2006/2007	(%)	Total	(%)	Valor de p*
Sim	0	0	1	2,5	1	1,25	1
Não	40	100	39	97,5	79	98,8	

*Teste exato de Fisher, p<0,05

Percebe-se ainda que a idéia de passar pela intervenção de um psicólogo está muito associada à prevenção terciária, ou seja, quando já há um transtorno psicológico que necessite de intervenção. Esta afirmação vai ao encontro das respostas das participantes quando foram questionadas sobre a necessidade do acompanhamento psicológico e 48,75% não sentiram necessidade desta intervenção na época do rastreamento. Este dado instiga a pensar que o fato das mães não relatarem a necessidade do acompanhamento psicológico poderia estar relacionado tanto ao desconhecimento da gravidade da FC, pois a percepção das mães sobre a doença ainda é imprecisa, com baixo percentual de acertos para as principais características desta quanto no desconhecimento sobre que papel o psicólogo poderia exercer neste contexto.

Tabela 16 – Opinião atual das mães sobre a necessidade ou não do acompanhamento psicológico na época do rastreamento.

Opinião das mães sobre o acompanhamento psicológico	2004/2005	(%)	2006/2007	(%)	Total	(%)
Importante pela necessidade de apoio	18	45	19	47,5	37	46,3
Não sentiu necessidade	18	45	21	52,5	39	48,8
Não sabe a função do psicólogo	3	7,5	0	0	3	3,75
Não recebeu orientações para procurar	1	2,5	0	0	1	1,25

Vale salientar que o trabalho do psicólogo pode ser realizado no nível de prevenção primária, e este é um campo emergente de atuação, pois as mães passam por situações de vida desconfortáveis que geram reações emocionais importantes, passíveis de serem trabalhadas e prevenidas. Além disso, o neonato necessita quase que exclusivamente da figura materna nos primeiros meses de vida e a qualidade da relação mãe e filho vai garantir um desenvolvimento emocional salutar para a criança.

Sobre o atendimento psicológico, podem-se citar os estudos de Coriat (1997), o qual faz uma reflexão a respeito da visão que os pais possuem deste tipo de intervenção. Segundo esta autora, há pais que encaram a proposta da entrevista psicológica com tanta naturalidade quanto a de comparecer a uma consulta médica, mas não são a maioria. Há aqueles que não dizem nada, mas que não solicitam. E há aqueles que questionam para que serve a entrevista psicológica, afirmando que estão bem com o filho e não necessitam deste tipo de ajuda.

Para Coriat (1997), a pergunta - para que a entrevista psicológica? - parece totalmente legítima. Neste questionamento formulado pelos pais é possível supor que recebam esta oferta imaginando que a mesma seria para os fins que estão mais difundidos em nossa cultura, ou seja, ajudar os pais a acalmar sua angústia e sua dor. Esta é a temática mais difundida em nossa cultura acerca da função do psicólogo.

A proposta de atuação da psicologia no contexto de incerteza diagnóstica não vem para “acalmar” ou “consolar” os pais, mas sim acolher e fortalecer a relação mãe – bebê, para que a mãe continue operando com seu saber sobre a criança, perguntando o que a criança quer quando chora e podendo decifrar as reações de seu filho baseados no seu desejo e não em um saber externo ou no pensamento de uma doença.

Foi encontrada associação significativa entre as mães que relatam atualmente necessidade de mais informações sobre o rastreamento e a importância de serem acompanhadas psicologicamente (p= 0,0050). Das mães que alegam necessidade de acompanhamento psicológico, 72,41% relatam a necessidade de mais informações sobre a alteração do primeiro teste do pezinho. Este dado indica que o profissional da psicologia pode atuar junto ao rastreamento neonatal, podendo além de fornecer orientações à mãe, também propiciar uma escuta dos aspectos emocionais daquele período. Os dados da tabela 17 mostram a opinião das mães acerca do melhor período para obter uma intervenção na área da psicologia.

Tabela 17 – Opinião das mães hoje sobre o período apropriado para obter acompanhamento psicológico no contexto do rastreamento neonatal da FC.

Momento considerado apropriado pelas mães para o acompanhamento psicológico	2004/ 2005	(%)	2006/ 2007	(%)	Total	(%)
Quando soube do resultado alterado	13	32,5	16	40	29	36,3
Durante a espera do 2º teste do pezinho	9	22,5	7	17,5	16	20

Mais um fator que corrobora com a importância da intervenção de um psicólogo no período de rastreamento neonatal é o resultado encontrado neste estudo analisando a presença da ansiedade e a necessidade de acompanhamento psicológico. Foi encontrada dependência estatística significativa (p=,02455) entre as mães que relatam vivência de ansiedade e percebem o acompanhamento psicológico como necessário. O apoio psicológico poderia auxiliar uma parcela dessas mães que apresentam a sintomatologia ansiosa, prevenindo o desencadeamento de um transtorno de ansiedade. De acordo com Zagalo – Cardoso (2001), os testes no âmbito das doenças genéticas, mesmo quando bem explicados podem ser ansiogênicos. Não é demais lançar recursos de uma explicação simples e contínua daquilo que será ou foi realizado, pois assim é possível evitar muita ansiedade desnecessária e surpresas "ameaçadoras".

Coriat (1997) ainda ressalta que as intervenções com os pais almejam a possibilidade de realização da criança como sujeito do desejo, ou seja, uma criança que quer brincar, fazer travessuras, diferentemente de um puro corpo domesticado. Possibilitar à criança ser sujeito de desejo é condição inerente para que essa criança se transforme em um adulto com responsabilidade e consciência

de seus atos, com uma vida de intercâmbios sociais, com seus próprios desejos e com uma construção própria do caminho para atingi-los.

Este estudo relacionou dois campos distintos: a genética e a psicologia. É perceptível que as dimensões sociais das doenças genéticas ou das possibilidades de uma doença são um elo indissociável do seu impacto emocional. Neste campo, os saberes interagem-se e dirigem-se para um mesmo objetivo: o melhor acompanhamento dos indivíduos e familiares que passam por problemas genéticos com todas as implicações psicológicas decorrentes. É um campo em expansão e com várias possibilidades de intervenção e desenvolvimento de futuras pesquisas.

6. CONCLUSÃO

A finalidade deste estudo foi investigar as reações emocionais vividas por mães que receberam resultados falso – positivos para FC em seus filhos recém – nascidos. Sabe-se que a realização de triagem neonatal para FC é extremamente necessária e importante e o Estado do PR avançou muito nos cuidados de saúde infantil com a inclusão de mais esta doença na estratégia de rastreamento. Porém, o número de resultados falso – positivos inerente ao método do teste tradicionalmente empregado é elevado e o tempo em que o diagnóstico fica em suspense é um fator de preocupação para o desenvolvimento emocional da criança. Os primeiros meses de vida do ser humano são considerados um tempo privilegiado do ponto de vista psicológico, pois é quando se estabelece o laço emocional entre mãe e filho, o qual precisa ser preservado. A afirmativa de que os efeitos de uma possibilidade de doença, a qual não vai se confirmar mais tarde, poderia se tornar um risco para o desenvolvimento psíquico do neonato mobilizou o desenvolvimento deste estudo.

Este estudo permitiu detectar os tipos de reações emocionais vivenciadas pelas mães em um contexto de incerteza diagnóstica para FC, sendo as principais reações destacadas pelas participantes a preocupação, o medo, a ansiedade e a tristeza. Foi possível verificar que essas reações acometem a mãe no momento em que ficam sabendo do resultado da primeira alteração do teste do pezinho. Com a passagem do tempo, não há o desencadeamento de reações emocionais adversas quando a mãe lembra do período de suspeita da doença.

Na época do rastreamento, identificou-se um aumento nos cuidados das mães para com seus filhos ao fazerem referência à alteração nos cuidados com a criança naquele período. Com a passagem do tempo, as mães não relatam continuar com o aumento nos cuidados puerperais em função da suspeita de FC.

Os resultados desta pesquisa indicam que não houve alteração na vivência emocional relatada pelas mães em função da passagem do tempo, pois realizando a comparação entre biênios, os tipos de respostas emitidas pelas participantes

que receberam o resultado do teste do pezinho em 2004 e 2005 e foram entrevistas em 2007 ou 2008 são os mesmos das mães que receberam o resultado do exame em 2006 e 2007 e foram entrevistadas em 2007 ou 2008.

É importante salientar algumas limitações do estudo: a realização de um único contato com a mãe e o número da amostra, considerado pequeno para algumas análises estatísticas.

No decorrer da pesquisa, os resultados mostraram uma perspectiva diferente da esperada a priori no que se refere ao impacto psicológico e ao desencadeamento e manutenção de reações adversas. Esperava-se que as mães iriam sofrer um impacto emocional maior e mais duradouro, pois a FC é uma doença grave capaz de mudar todo percurso de uma família e o simples fato de uma suspeita para aqueles que sabem sobre o que se trata, já seria capaz de produzir reações emocionais negativas. Inicialmente, pensou-se que as mães iriam relatar o desencadeamento de reações emocionais negativas e profundas que permaneceriam por mais tempo. Felizmente, os resultados foram diferentes. Existe um impacto emocional sim, há o desencadeamento de reações emocionais adversas, porém com o passar do tempo este impacto tende a se diluir e não foram verificadas interferências graves para o desenvolvimento emocional da criança.

É necessário citar que o conhecimento que as mães relatam possuir da FC é escasso, sem condições para avaliar a gravidade da doença. Deste modo, o impacto psicológico tende a ser pequeno. Isto não quer dizer que a estratégia de rastreamento neonatal da FC não necessite de melhorias, pois certamente as mães relataram vivências que não podem ser desconsideradas pelos profissionais de saúde, especialmente quanto ao meio e ao modo de informação dos resultados.

Verifica-se a importância de implementar a informação personalizada prestada à família sobre a alteração do teste do pezinho, mesmo via telefone, no sentido de acolher os anseios dos pais, esclarecendo suas dúvidas por meio de

orientações fidedignas. Para que isso ocorra, torna-se necessária a continuidade capacitação constante das equipes que atuam na triagem neonatal.

Este estudo demonstra que ainda há um tempo aos gestores de saúde para avaliação da necessidade ou não da implantação de nova estratégia de rastreamento neonatal da FC, que contemple, por exemplo, a análises do gene CFTR na primeira amostra biológica coletada, reduzindo muito a necessidade de recoletas.

REFERÊNCIAS

ALLEN, A.J. LEONARD, H. SWEDO SE. Current knowledge of medications for the treatment of childhood anxiety disorders. **Journal Am Acad Child Adolescence Psychiatry.** v.34, p. 976-86, 1995.

ANDERSON, D.H. Cystic fibrosis of the pancreas and its relation to celiac disease: a clinical and pathological study. **Am. J. Dis. Child**, v. 56, p. 344-399, 1938.

ASSOCIAÇÃO PSIQUIÁTRICA AMERICANA (APA) - **Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais**, 4º ed. Revisada (DSM – IV - R) Porto Alegre: Artmed, 2002.

BARROS, Luísa. O bebe nascido em situação de risco. In: CANAVARRO, M. C.. **Psicologia da gravidez e da maternidade.** Coimbra: Quarteto, 2001, p.235-254.

BATTIKHA, E. C. Intervenção precoce no vínculo mãe-bebê em uma unidade de terapia intensiva neonatal. In: CAMAROTTI, M. C. **Atendimento ao bebê: uma abordagem interdisciplinar**. 1º ed. São Paulo: Casa do Psicólogo, 2001.

BECK, A. T; EMERY, G.; GREENBERG, R. L. **Anxiety disorders and phobias: a cognitive perspective.** New York: Basic Books, 1985.

BERNARDINO, A.L.; FERRI, A.; PASSOS-BUENO, M.R.; KIM, C.E.; NAKAIE, C.M.; GOMES, C.E.; DAMACENO, N.; ZATZ, M. Molecular analysis in Brazilian cystic fibrosis patients reveals five novel mutations. **Genet. Test**., v. 4, n. 1, p. 69-74, 2000**.**

BEUCHER J**.** Psychological effects of false-positive results in cystic fibrosis newborn screening: a two-year follow-up. **Journal Pediatr,** 156, p.771-6, 2010.

BONATO, M. et al. O impacto psicológico do diagnóstico positivo do teste pezinho na relação mãe – bebê. **Estudos de biologia,** Curitiba, v. 27, n. 60, p. 33-37, jul-set. 2005.

BOTSTEIN, D.; WHITE, R.L.; SKOLNICK, M.; DAVIS, R.W. Construction of a genetic linkage map in man using restriction fragment length polymorphism. **Am. J. Hum. Genet**., v. 32, p. 314-331, 1980.

BOWLBY, John. **Apego e perda.** 1ª ed. São Paulo: Martins Fontes, 1988.

BOWLBY, John. **Una base sicura**. 1ª ed. Milano: Raffaello Cortina, 1989.

BLOCH, M. et al. Predictive testing for Huntington disease: II demographic characteristics, life-style patterns, attitudes and psychosocial assessments of the first fifty – one test candidates. **American Journal of Medical Genetics**, 32, p. 217-224, 1989.

BRASIL. Portaria GM/MS nº. 822 de 06 de junho de 2001. Instituição do programa nacional de triagem neonatal no âmbito do sistema único de saúde para fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, fibrose cística e hemoglobinopatias. **Diário Oficial da União.** Brasília, 2001.

BREMER, S.; HOOF, T.; WILKE, M.; BUSCHE, R.; SCHOLTE, B.; RIORDAN, J.; MAASS, G.; TÜMMLER, B. Quantitative expression patterns of multidrug-resistance P-glycoprotein (MDR1) and differentially spliced cystic fibrosis transmembrane regulator mRNA transcripts in human epithelia. **Eur. J. Biochem**., v. 206, p. 137-149, 1992.

CABELLO, G.M.; MOREIRA, A.F.; HOROVITZ, D.; CORREIA, P.; SANTA ROSA, A.; LLERENA JR., J.; GREG, J.; GRODY, W.W.; DEGRAVE, W.M.; FERNANDES, O.; CABELLO, P.H. Cystic fibrosis: low frequency of DF508 mutation in 2 population samples from Rio de Janeiro, Brazil. **Hum. Biol**., v. 71, n. 2, p. 189-196, Apr. 1999.

CABELLO, G. et al. Rastreamento da fibrose cística usando-se a análise combinada do teste de IRT neonatal e o estudo da mutação ΔF508. **Jornal Brasileiro de Patologia e Medicina Laboratorial**, Rio de Janeiro, v. 39, n. 1, p. 15-20, 2003.

CAMARGOS, P.A.; GUIMARÃES, M.D.; REIS, F.J. Prognostic aspects of cystic fibrosis in Brazil. **Ann. Trop. Paediatr**., v. 20, n. 4, p. 287-291, Dec. 2000.

CANAVARRO, M. C. Gravidez e maternidade – representações e tarefas de desenvolvimento. In: **Psicologia da gravidez e da maternidade.** Coimbra: Quarteto, 2001, p. 17-49.

CASTILLO, A. R. et al. Transtornos de ansiedade. **Revista Brasileira de Psiquiatria,** Rio de Janeiro, v. 22, p. 20-3, 2000.

CAVANAGH L., COMPTON C.J., TLUCZEK A., BROWN R.L., FARRELL P.M. Long-term evaluation of genetic counseling following false-positive newborn screen for cystic fibrosis. **Journal Genetics Counselling**, v. 19, p. 199-210, 2010.

CFGAC. World survey of the delta F508 mutation: report from the Cystic Fibrosis Genetic Analysis Consortium. **Am. J. Hum. Genet.**, v. 48, n. 2, p. 354-359, Aug. 1990.

CHECCHINATO, D. **A clínica da psicose**. Campinas: Papirus, 1988.

COHN, Silver et al. Working models of childhood attachment and marital relationships. **Developmental Psychology**, Seatle, v. 26, p 15-23, 1990.

CORREA, M. E.; CORREA FILHO, L. Saúde e educação a partir do nascimento...ou antes? In: CORREA, M. E.; CORREA FILHO, L.; FRANÇA, P.S. **Novos olhares sobre a gestação e a criança até os 3 anos**. Brasília: L.G.E., 2002.

CORIAT, E. **Psicanálise e clínica de bebês**. Porto Alegre: Artes e Ofícios, 1997.

CRAWFORD, I.; MALONEY, P.; ZEITLIN, P.; GUGGINO, W.; HYDE, S.; TURLEY, H GATTER, K.; HARRIS, A.; HIGGINS, C.F. Immuno-cytochemical localization of the cystic fibrosis gene product CFTR. **Proc. Natl. Acad. Sci.** USA, v. 88, n. 20, p. 9262-9266, 1991.

CUNHA, I. **Neurobiologia do vínculo**. In: CORREA, M. E.; CORREA FILHO, L.; FRANÇA, P.S. Novos olhares sobre a gestação e a criança até os 3 anos. Brasília: L.G.E., 2002.

DEL CARMEM, R. et al. Distress management predicts subsequent security of attachment. **Infant Behavior and Development**, San Francisco, v. 16, p. 131-147, 1993.

ERIKSON, Eric. **Identity and the life cycle.** New York: Norton, 1950.

ESPERON, Luiz Carlos. Triagem neonatal da fibrose cística. **Jornal de Pediatria,** Rio de Janeiro, v. 79, n. 2, p.193-194, 2003.

ESTIVILL, X.; McLEAN, C.; NUNES, V.; CASALS, T.; GALLANO, P.; SCAMBLER, P.; WILLIAMSON, R. Isolation of a new DNA marker in linkage disequilibrium with cystic fibrosis situated between J3.11 (D7S8) and IRP. **Am. J. Hum. Genet**., v. 44, p. 704-710, 1989.

ESTIVILL, X.; CHILLON, M.; CASALS, T.; BOSCH, A.; MORRAL, N.; NUNES, V; GASPARINI, P.; SEIA, A.; PIGNATTI, P.F.; NOVELLI, G.; DALLAPICCOLA, B.; FERNÁNDEZ, E.; BENITEZ, J.; WILLIAMSON, R. DF508 gene deletion in cystic fibrosis in southern Europe. **Lancet**, v. 2, n. 8676, p. 1404-1405, 1989.

EVERS-KIEBOOMS, G. et al. The motivation of at-risk individuals and their partners in deciding for or against predictive testing for Huntington disease. **Clinical Genetics**, v.35, p. 29-40, 1989.

FALEK, A; BRITON, S. Phases in coping: the hypothesis and its implications. **Society Biology**, 21, p. 1-7, 1974.

FANCONI, G.; UEHLINGER, E.; KNAUER, C. Angeborener zysticher pankreas fibromatose und bronkiektasien. **Wien. Med. Wochenschr**., v. 86, p. 753-756, 1936.

FARIAS, L. et al. Aspectos clínicos da fibrose cística. Experiência no Hospital de clínicas da UFPR, 1980-1986. **Pediatria,** São Paulo,v. 19, n. 4, p. 241-248, 1997.

FARRELL, P.M.; KOSOROK, M.R.; LAXOVA, A.; SHEN, G.; KOSCIK, R.E.; BRUNS, W.T.; SPLAINGARD, M.; MISCHLER, E.H. Nutritional benefits of

neonatal screening for cystic fibrosis. **Engl. J. Med**., v. 337, n. 14, p. 963-969, 1997.

FAUCZ, F. F.; SOUZA, D.; OLANDOSKI, M.; RASKIN, S. CFTR allelic heterogeneity in Brazil: historical and geographical perspectives and implications for screening and counseling for cystic fibrosis in this country CF in Brazil. **Journal of Human Genetics,** v. 55, p. 71-76, 2010.

FERNANDES, O.; GUTIERREZ, B.; DEGRAVE, W.; HYGA, L.; MORAES, L.; HOROVITZ, D.; ALMEIDA, J.C.C.; LLERENA JR., J. Determinação do genótipo de fibrocísticos numa amostra hospitalar do Rio de Janeiro. **Rev. Bras. Pat. Clin.**, v. 30, n. 4, p. 159-163, 1994.

FIGUEIREDO, Bárbara. Perturbações psicopatológicas do puerpério. In: **Psicologia da Gravidez e da Maternidade**. Coimbra: Quarteto, 2001, p. 161-188.

FRANKEL, K; BATES, J. E. Mother-toddler problem solving: antecedents in attachment, home behavior, and temperament. **Child Development**, New York, v. 61, p. 810-819, 1990.

FREUD, S. **Sobre o narcisismo: Uma introdução** (1914). In: Obras Completas. Rio de Janeiro, Imago Editora, 1969. V. XIV, p. 85-119. (Edição Standart Brasileira).

Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional. Teste do pezinho: doenças triadas. Disponível em: **www.fepe.org.br/cepe.htm**. Acesso em 20 de junho de 2006.

GASKIN, K.; GURWITZ, D.; DURIE, P.; COREY, M.; LEVISON, H.; FORSTNER, G. Improved respiratory prognosis in patients with cystic fibrosis with normal fat absorption. **J. Pediatr**., v. 100, n. 6, p. 857-862, 1982**.**

GIBSON, L.E.; COOK, R.E. A test for concentration of electrolytes in sweat in cystic fibrosis of pancreas utilizing pilocarpine by iontoforesis. **Pediatrics**, v.23, p. 545-549, 1959.

GIL, A.C. **Métodos e técnicas de pesquisa social**. 6 ed. São Paulo: Atlas, 2010.

GREENBERG, M. T; SPELTZ, M. L. Attachment and ontogeny of conduct problems. In: BELSKY, J. **Clinical implications of attachment**. Hillsdale: Erlbaum, 1988, p. 177-218.

GREGG, R.G.; WILFOND, B.S.; FARRELL, P.M.; LAXOVA, A.; HASSEMER, D.; MISCHLER, E.H. Application of DNA analysis in a population-screening program for neonatal diagnosis of cystic fibrosis (CF): comparison of screening protocols. **Am. J. Hum. Genet**., v. 52, p. 616-626, 1993.

HAMOSH, A.; FITZ-SIMONS, S.; MACEK, M.; KNOWLES, M.R.; ROSENSTEIN, B.J.; CUTTING, G. Comparison of the clinical manifestations of cystic fibrosis in black and white patients. **J. Pediatr.**, v. 132, n. 2, p. 255-259, 1998.

HANNS, L. A. **Dicionário comentado do alemão de Freud.** Rio de Janeiro: Imago, 1996.

HARRIS, A. Cystic fibrosis gene. **Brit. Med. Bull**., v. 48, n. 4, p. 738-753, 1992.

JADER, L. N. et al. Attitudes of parents of cystic fibrosis children towards neonatal screening and antenatal diagnosis. **Clinical Genetics**, Wales, v. 38, p. 460-465, 1990.

JERUSALINSKY, A. **Psicanálise do autismo.** Porto Alegre: Artes Médicas, 1984.

JERUSALINSKY, J. **Enquanto o futuro não vem: a psicanálise na clínica interdisciplinar com bebês.** Salvador: Àgalma, 2002.

KAMMESHEIDT, A. et al. Comprehensive genetic analysis of the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator from dried blood specimens implications for newborn screening. **Genetics Medicine**, v. 8, p. 557-62, 2006.

KATZ, J.N.; HOROWITZ, R.I.; DOLAN, T.F.; SHAPIRO, E.D. Clinical features as predictors of functional status in children with cystic fibrosis. **J. Pediatr**., v. 108, n. 3, p. 352-358, 1986.

KEREM, E.; COREY, M.; KEREM, B.S.; DURIE, P.; TSUI, L.C.; LEVISON, H. Clinical and genetic comparison of patients with cystic fibrosis with or without meconium ileus. **J. Pediatr**., v. 114, p. 767-773, 1989.

KEREM, B.S.; ROMMENS, J.M.; BUCHANAN, J.A.; MARKIEWICZ, D.; COX, T.K.; CHAKRAVARTI, A.; BUCHWALD, M.; TSUI, L.C. Identification of the cystic fibrosis gene: genetic analysis. **Science**, v. 245, p. 1073-1080, 1989.

KLAUS, M; KENNEL, J; KLAUS, P. **Vínculo: construindo as bases para um apego seguro e para a independência.** 1ª Edição. Porto Alegre: Ed. Artes Médicas Sul, 2000.

KNOKE, J.D.; STERN, R.C.; DOERSHUK, C.F.; BOAT, T.F.; MATTHEWS, L.W. Cystic fibrosis: the prognosis of five-year survival. **Pediatr. Res.**, v. 12, n. 5, p. 676-679, 1978.

KUPFER, M.C. et al. O valor preditivo de indiciadores clínicos de risco para o desenvolvimento infantil: um estudo a partir da teoria psicanalítica. **Latin American Journal of Fundamental Psychopathology.** Online, v.6, n.1, p. 48-68, 2009.

LAROCHE, D.; TRAVERT, G. The application of PCR amplification and the polymorphic marker KM19 to dried blood spots: comparison with deletion 508 for the confirmation of the neonatal screening test for cystic fibrosis. **Ped. Pulm. Supp.**, v. 7, p. 19-22, 1991.

LeGRYS, V.A.; HOOD, R.E. Incidence and implications of false-negative sweat test reports in patients with cystic fibrosis. **Pediatr. Pulmonol.**, v. 4, n. 3, p. 169-172, 1988.

LEVESQUE, P.; HART, P.; HUME, J.; KENYON, J.; HOROWITZ, B. Expression of cystic fibrosis transmembrane regulator Cl-channels in heart. **Circulation Res.**, v. 71, p. 1002-1007, 1992.

LIPPMAN, A. FRAZER, F. C. Genetics counseling: parents responses to uncertainty. **Birth Defects: Original articles series**, v. 5, p. 325-339, 1979.

LIPP, Marilda E. Novaes. **O stress está dentro de você.** 2 ed. São Paulo: Contexto, 2000.

LOPES, A.; FLEMING, M. Aspectos psicológicos da polineuropatia amiloidótica familiar: a trama subterrânea intergeracional. **Brotéria Genética**, v. 19, p. 183-192, 1998.

MARIOTTO, R. M. M. O escriba de um novo sujeito: considerações sobre a vocação interpretativa da função materna. **Revista da Associação Psicanalítica de Curitiba**, nº. 9, nov. 2004.

MARIOTTO. R.M.M. **Cuidar, educar e prevenir: as funções da creche na subjetivação de bebês**. São Paulo: Escuta, 2009.

MARTINS, C.S.; RIBEIRO, F.; COSTA, F.F. Frequency of the cystic fibrosis delta F508 mutation in a population from São Paulo State, Brazil. **Braz. J. Med. Biol. Res.**, v. 26, n. 10, p. 1037-1040, Oct. 1993.

MICKLE, J.E.; CUTTING, G.R. Genotype-phenotype relationships in cystic fibrosis. **Med. Clin. North Am.**, v. 84, n. 3, p. 597-607, May 2000.

MIRANDA, A.B.; LLERENA JR., J.; DALLALANA, LT.; MOURA-NETO, R.S.; SUFFYS, P.N.; DEGRAVE, W.M. Use of PCR for the frequency of the DF508 mutation in Brazilian cystic fibrosis patients. **Mem. Inst. Oswaldo Cruz**, v. 88, n. 2, p. 309-312, 1993.

MORAN, Janette et al. Newborn screening for CF in a regional paediatric centre: The psychosocial effects of false-positive IRT results on parents. **Journal of Cystic Fibrosis**, v. 6, p. 250-254, 2006.

MOUNT, S. A catalogue of splice junctions sequences. **Nucleic Acid Res.**, v. 14, p. 459-472, 1982.

NARDI, Antonio Egídio. **Questões atuais sobre depressão.** 3 ed. São Paulo: Lemos Editorial, 2006.

NG, I.S.L.; PACE, R.; RICHARD, M.V.; KOBAYASHI, K.; KEREM, B.S.; TSUI, L.P.; BEAUDET, A.L. Methods for analysis of multiple cystic fibrosis mutations. **Hum. Genet.**, v. 87, p. 613-617, 1991.

NOVELLI, G.; SANGIUOLO, F.; DALLAPICCOLA, B.; GASPARINI, P.; SAVOIA, A.; PIGNATTI, P.F.; FERNANDEZ, E.; BENITEZ, J.; CASALS, T.; NUNES, V. et al. DF508 deletion and prenatal diagnosis of cystic fibrosis in Italian and Spanish families. **Prenat. Diagn.**, v. 10, n. 6, p. 413-414, 1990.

NUNES, V.; CHILLON, M.; LENCH, N.; RAMSAY, M.; ESTIVILL, X. PCR detection of the pKM.19/Scrfl RFLP (D7S23), a marker closely linked to the cystic fibrosis mutation. **Nucleic Acids Res.**, v. 18, n. 16, p. 4957, 1990.

ORENSTEIN, D.M.; BOAT, T.F.; STERN, R.C.; TUCKER, A.S.; CHARNOCK, E.L.; MATTHEWS, L.W.; DOERSHUK, C.F. The effect of early diagnosis and treatment on the progression of the pulmonary disease in cystic fibrosis. **Am. J. Dis. Child**, v. 131, p. 973, 1977.

ORKIN, S.H. “Forward” and “reverse” genetics of inherited human disorders: the thalassemia syndromes and chronic granulomatous disease. **Harvey Lect.**, v. 83, p. 57-76, 1987-88.

PARIZOTTO, E.; BERTUZZO, C.S. Molecular characterisation of cystic fibrosis patients in the state of São Paulo (Brazil). **J. Hum. Genet.**, v. 34, n. 10, p. 877, Oct. 1997.

PEDERSEN et al. Immunoreactive trypsin and a comparison of two DF508 mutation analyses in newborn screening for cystic fibrosis: an anonymous pilot study in Denmark. **Screening**, v. 2, p. 1-11, 1993.

PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ. Sistema Integrado de Bibliotecas. **Normalização de trabalhos técnico – científicos.** 2008. Disponível em: www.pucpr.br/biblioteca.htm. Acesso em 30 de julho de 2009.

RAMSAY, M.; WAINWRIGHT, B.J.; FARRAL, M.; ESTIVILL, X.; SUTHERLAND, H.; HO, M.F.; DAVIES, R.; HALFORD, S.; TATA, F.; WICKING, C.; LENCH, N.; BAUER, I.; FÉREC, C.; FARNDON, P.; KRUYER, H.; STANIER, P.; WILLIAMSON, R.; SCAMBLER, P.J. A new polymorphic locus, D7S411, isolated by cloning from preparative pulse-field gels is close to the mutation causing cystic fibrosis. **Genomics**, v. 6, p. 39-47, 1990.

RANIERI, E.; RYALL, R.G.; MORRIS, C.P.; NELSON, P.V.; CAREY, W.F.; POLLARD, A.C.; ROBERTSON, E.F. Neonatal screening strategy for cystic fibrosis using immunoreactive trypsinogen and direct gene analysis. **BMJ**, v. 302, n. 6787, p. 1237-1240, 1991.

RASKIN, S.; PHILLIPS III, J.A.; VNENCAK-JONES, C.; DAWSdON, E.; KAPLAN, G.; McCLURE, M. Utility of internal markers to improve the accuracy of cystic fibrosis genotype analysis. **BioTechniques**, v. 13, n. 3, p. 372-374, 1992.

RASKIN, S.; PHILLIPS III, J.A.; KAPLAN, G.; McCLURE, M.; VNENCAK-JONES, C. Cystic fibrosis genotyping by direct PCR analysis of guthrie blood spots. **PCR Methods and Applications**, v. 2, n. 2, p. 154-156, 1992.

RASKIN, S. et al. DNA analysis of cystic fibrosis in Brazil by direct PCR amplification from Guthrie Cards. **Am J. Med. Genet**., v. 46, p. 665-669, 1993.

RASKIN, Salmo. **Estudo multicênico das bases de genética molecular e da epidemiologia da fibrose cística em populações brasileiras**. 2000. 491f. Tese – UFPR, Curitiba, 2000.

RIBEIRO, J. D.; RIBEIRO, M. A.; RIBEIRO, A. F. Controvérsias na fibrose cística: do pediatra ao especialista. **Jornal de Pediatria**, Rio de Janeiro, v. 78, n. 2, p. 171-186, 2002.

RIORDAN, J.R.; ROMMENS, J.M.; KEREM, B.; ALON, N.; ROZMAHEL, R.; GRZELCZAK, Z.; ZIELENSKI, J.; LOK, S.; PLAVSIC, N.; CHOU, J.L.; DRUMM, M.L.; IANNUZZI, M.C.; COLLINS, F.S.; TSUI, L.C. Identification of the cystic fibrosis gene: cloning and characterization of complementary DNA. **Science,** v. 2457 p. 1066-1073, 1989.

ROMMENS, J.M.; IANNUZZI, M.C.; KEREM, B.; DRUMM, M.L.; MELMER, G.; DEAN, M.; ROZMAHEL, LR; COLE, J.L.; KENNEDY, D.; HIDAKA, N.; ZSIGA, M.; BUCHWALD, M.; RIORDAN, J.R.; TSUI, L.C.; COLLINS, F.S. Identification of the cystic fibrosis gene: chromosome walking and jumping. **Science**, v. 245, p. 1059-1065, 1989.

ROSENSTEIN, B.J.; ZEITLIN, P.L. Prognosis in cystic fibrosis. **Curr. Opin. Pulm. Med**., v.1, n.6, p.444-449, Nov., 1995.

SANTOS, G. P. C.; MOUSELINE, T. D.; WITTIG, E. O.; RIEDI, C. A.; ROSARIO, N. A. Programa de triagem neonatal para fibrose cística no estado do Paraná: avaliação após 30 meses de sua implantação. **Jornal de Pediatria**, Rio de Janeiro, v. 81, n. 3, p. 240-244, 2005.

SEQUEIROS, J. Prenatal daignosis of late-onset diseases. **Progresos en Diagnóstico Prenatal**, v. 10, n. 4. p. 218-220, 1998.

SILVA, M. M.; LACERDA, M. R. Teste do Pezinho: Por que coletar na alta hospitalar? **Revista eletrônica de enfermagem**, Goiás, v 5, n. 2, p. 60-64, 2003.

SILVA, M. M. A coleta do teste do pezinho deve ocorrer sempre na alta hospitalar. **Revista novidades e notícias da Associação dos Fenilcetonúrios do Paraná**, Curitiba, v. 5, n. 9, p. 7, 2001.

SOARES, Isabel. Vinculação e cuidados maternos: segurança, proteção e desenvolvimento da regulação emocional no contexto da relação mãe – bebê. In: **Psicologia da Gravidez e da Maternidade**. Coimbra: Quarteto, 2001, p. 75-104.

TABLAN, O.C.; MARTONE, W.J.; JARVIS, W.R. The epidemiology of *Pseudomonas cepacia* in patients with cystic fibrosis. **Eur. J. Epidemiol**., v. 3, n. 4, p. 336-342, Dec. 1987.

TIZZANO, E.; BUCHWALD, M. Recent advances in cystic fibrosis research. **J. Pediatr**., v. 122, n. 6, p. 985-988, 1993.

THOMPSON & THOMPSON. **Genética médica.** 6 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2002.

TLUCZEK, Audrey et al. Psychossocial risk associated with newborn screening for cystic fibrosis: parents` experience while awaiting the sweat – test appointment.**Pediatrics**, v. 115, p. 1692-1703, 2005.

TRAPNELL, B.; ZEITLIN, P.; CHU, C.; YOSHIMURA, K.; NAKAMURA, H.; GUGGINO, W.; BARGON, J.; BANKS, T.; DALEMANS, W.; PAVIRANI, A.; LECOCQ, J.; CRYSTAL, R. Down regulation of cystic fibrosis gene mRNA transcript levels and induction of the cystic fibrosis chloride secretory phenotype in epithelial cells by phorbol ester. **J. Biol. Chem.**, v. 266, p. 10319-10323,1991.

TREZISSE, A.; BUCHWALD, M. In vivo cell-specific expression of the cystic fibrosis transmembrane regulator. **Nature**, v. 353, n. 6343, p. 434-437, 1991.

TSUI, L. C. Population analysis of the major mutation in cystic fibrosis. **Human Genetics**, v. 85, n. 4, p. 391-392, Sep. 1990.

TSUI; L.C.; BUCHWALD, M. Biochemical and molecular genetics of cystic fibrosis. **Adv. Hum. Genet.**, v. 20, p. 152-266, 311-312, 1991.

Van BIEZEN, P.; OVERBEEK, S.E.; HILVERING, C. Cystic fibrosis in a 70 year old woman. **Thorax**, v. 47, n. 3, p. 202-203, Mar. 1992.

VERLINGUE, C.; MERCIER, B.; LECOQ, I.; AUDRÉZET, M.P.; LAROCHE, D.; TRAVERT, G.; FÉREC, C. Retrospective study of the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR) gene mutations in guthrie cards from a large cohort of neonatal screening for cystic fibrosis. **Hum. Genet.**, v. 93, n. 4, p. 429-434, 1994.

WELSH, M.J.; TSUI, L.C.; BOAT, T.F.; BEAUDET, A.L. Cystic fibrosis. In: SCRIVER, C.R.; BEAUDET, A.L.; SLY, W.S.; VALLE, D. **The metabolic and molecular bases of inherited disease.** 7. ed. New York: McGraw-Hill, 1995. v. 3, p. 3799-3876.

WESTWOOD, A.T. The prognosis of Cystic Fibrosis in the Western Cape region of South Africa. **J. Paediatr. Child Health**, v. 32, n. 4, p. 323-326, Aug., 1996.

WILLIAMS, C.; WEBER, L.; WILLIAMSON, R.; HJELM, M. Guthrie spots for DNA-based carrier testing in cystic fibrosis. **Lancet**, v. 2, n. 8612, p. 693, 1988.

WILLAMS, S.; SHUTTE, D. L.; EVERS, C.; HOLKUP, P.A. Redefinition: coping with normal results from presymptomatic gene testing for neurodegenerative disorders. **Research in nursing and health**, v. 23, p. 260-269, 2000.

WINNICOTT, D. W. **El nino y el mundo externo.** Buenos Aires: Paidós, 1965.

WINNICOTT, D. W**. O ambiente e os processos de maturação**. 1º ed. Porto Alegre: Artes Médicas, 1987.

WINNICOTT, D. W. **Os bebês e suas mães.** 2 ed. São Paulo: Martins Fontes, 1999.

WINNICOTT, D. W. **Da pediatria à psicanálise: obras escolhidas.** Rio de Janeiro: Imago, 2000.

WIGGINS, Whyte et al. The psychological consequences of predictive testing for Huntington`s disease. **The New England Journal of Medicine**, v. 327, n. 20, p. 1401-1405, 1992.

WOOD, R.E. Prognosis. In: TAUSSIG, L.M. **Cystic Fibrosis**. New York: Thieme-Stratton, 1984. p. 434.

YOSHIMURA, K.; NAKAMURA, H.; TRAPNELL, B.; CHU, C.; DALEMANS, W.; PAVIRANI, A.; LECOCQ, J.; CRYSTAL, R. Expression of the cystic fibrosis transmembrane regulator gene in cells of non-epithelial origin. **Nucleic Acid Res.**, v. 19, p. 5417-5423, 1991.

ZAGALO – CARDOSO, J. A. Doenças genéticas: impacto psicológico e representações sociais. In: **Psicologia da Gravidez e da Maternidade.** Coimbra: Quarteto, 2001, p. 211-234.

ZAGALO – CARDOSO, J. A.; ROLIM, L. Aspectos psicossociais da medicina preditiva: revisão da literatura sobre testes de risco genéticos. **Psicologia, Saúde e Doenças**, Lisboa, v. 6, n. 001, p. 3-34, 2005.

ZIELENSKI, J.; ROZMAHEL, R.; BOZON, D.; KEREM, B.; GRZELCZAK, Z.; RIORDAN, J.; ROMMENS, J.; TSUI, L.C. Genomic DNA sequence of the cystic fibrosis transmembrane regulator (CFTR) gene. **Genomics**, v. 10, p. 214-218, May 1991.

ZIELENSKI, J.; COREY, M.; MARKIEWICZ, D.; AZNAREZ, I.; ROZMAHEL. R.; HUSTON, T.; DURIE, P.; TSUI, L.C.; FC MODIFIER STUDY COLLABORATIVE GROUP. Mapping of cystic fibrosis modifier (CFM) loci in the human genome. **Am. J. Hum. Genet.**, v. 63, n. 4, p. A54, 1998.

APÊNDICES

APÊNDICE A – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Eu _____ RG Nº_____, fui convidado a participar de um estudo denominado: "ESTUDO DO IMPACTO PSICOLÓGICO DOS RESULTADOS FALSO – POSITIVOS NO RASTREAMENTO NEONATAL PARA FIBROSE CÍSTICA", cujo objetivo é investigar retrospectivamente as reações emocionais desencadeadas nas mães de crianças que receberam resultado do teste do pezinho alterado na primeira dosagem da TIR, porém normal na 2ª dosagem da TIR e que, portanto fazem parte do grupo de falso – positivos do rastreamento neonatal para FC.

Sei que para o avanço da pesquisa a participação de voluntários é de fundamental importância. Caso aceite participar desta pesquisa eu responderei a um questionário elaborado pelos pesquisadores, que consta de questões semi-abetas, referentes ao período de rastreamento da fibrose cística em meu filho. Estou ciente de que minha privacidade será respeitada, ou seja, meu nome, ou qualquer outro dado confidencial, será mantido em sigilo. A elaboração final dos dados será feita de maneira codificada, respeitando o imperativo ético da confidencialidade.

Estou ciente de que posso me recusar a participar do estudo, ou retirar meu consentimento a qualquer momento, sem precisar justificar, nem sofrer qualquer dano.

Os pesquisadores envolvidos com o referido projeto são
Mariane Bonato e Dr. Salmo Raskin (orientador), com quem poderei manter contacto pelos telefones: 9153-3645.
Estão garantidas todas as informações que eu queira saber antes, durante e depois do estudo.

Li, portanto, este termo, fui orientado quanto ao teor da pesquisa acima mencionada e compreendi a natureza e o objetivo do estudo do qual fui convidado a participar. Concordo, voluntariamente em participar desta pesquisa, sabendo que não receberei nem pagarei nenhum valor econômico por minha participação.

_____

Assinatura do sujeito de pesquisa

_____ _____

Assinatura dos pesquisadores

Curitiba_____de _____de 2010.

APÊNDICE B - QUESTIONÁRIO

Data da entrevista: _____/_____/_____

IDENTIFICAÇÃO DO BEBÊ
INICIAIS:
DATA DE NASCIMENTO:
IDADE :
NACIONALIDADE:
GÊNERO:
IDENTIFICAÇÃO DA MÃE
INICIAIS:
DATA DE NASCIMENTO:
IDADE:
NACIONALIDADE:
ESCOLARIDADE:
PROFISSÃO:
ESTADO CIVIL:
RELIGIÃO:

1) Fez Pré-natal? ( ) Sim. Desde que mês? _____

Quantas consultas fez? _____

( ) Não. Porquê?_____

2) Houve complicações no momento do parto?

( )Sim) Não. Se Sim, quais foram?_____

3) O bebê precisou de cuidados após o nascimento?

( ) Sim ( ) Não Se Sim quais?_____

4) O bebê está sendo amamentado pela mãe?

( ) Sim ( ) Não Em caso negativo, por quê?_____

5) O que sentiu quando recebeu a notícia do resultado alterado do teste do pezinho? (pode responder mais de uma alternativa).

( ) Tristeza ( ) Angústia ( ) Preocupação

( ) Raiva ( ) Culpa ( ) Desconhecimento

( ) Medo ( ) Conformidade ( ) Desespero

( ) Decepção ( ) Revolta ( ) Nada

( ) Susto ( )Tranqüilidade ( )Outros Sentimentos? Quais?_____

6) Como soube do resultado alterado do teste do pezinho?

( ) telefone ( ) correio ( ) rádio ( ) visita da Assistente Social

( ) Posto de Saúde ( ) igreja ( ) agente comunitário ( ) hospital ( ) outro Qual? _____

7) Quando soube do resultado alterado?

( )Bebê com 3 semanas ( ) Bebê com 1 mês

( )Bebê com 2 meses ( ) Bebê com 3 meses ou mais.

8) Houve algum profissional de saúde que informou a família e os orientou quanto ao resultado alterado? ( )Sim ( ) Não

Se Sim quais?_____

9) Como foi dada esta informação?

( ) De maneira tranqüila

( ) Foi conversado sobre a recoleta e realização do teste do suor

( ) Foi dado de maneira rápida e nem pude falar o que senti

( ) Não foi explicado

( ) Foi muito bem explicado

( ) Com indiferença

( ) Outra maneira. Qual_____

10) A família chegou a procurar um médico para maiores orientações?

( )Sim ( )Não Se Sim como foi?_____

11) A família tem informações a respeito da fibrose cística?

( )Sim ( )Não. Se Sim quais?_____

12) O que você entendeu que era fibrose cística? (pode marcar mais de 1 alternativa)

( ) Um problema com o bebê que pode ser resolvido pelos médicos facilmente.

( ) Um problema com o bebê que não pode ser resolvido pelos médicos facilmente.

( ) Uma doença genética.

( ) Um doença pulmonar

( ) Um doença muito grave.

( ) Um doença que causa deficiência mental.

( ) Uma doença que precisa de tratamento a longo prazo.

( ) Não Lembro.

( ) Um doença hereditária

( ) Doença do beijo salgado

( ) Doença que não tem cura

( ) Outro Entendimento. Qual?

13) O que você entendeu quando recebeu o 1º resultado alterado do teste do pezinho para FC?

( ) Meu filho vai ter FC

( ) Houve um erro no laboratório
( ) Talvez meu filho tenha FC
( ) Meu filho tem outras doenças
( ) Meu filho tem uma doença grave que eu não conheço
( ) Tem casos na família
( ) Não lembro
( ) Outra opinião.Qual?

14) O que considerou mais difícil naquela situação? (pode marcar mais de 1 alternativa)

( ) O desconhecimento sobre a doença.
( ) O tempo de espera do diagnóstico
( ) Falta de apoio
( ) Medo da doença
( ) Decepcionar a família
( ) A ansiedade com o resultado.
( ) Outro. Qual?

15) Como foi o momento da notícia do resultado alterado para outras pessoas da família?

( ) Eles aceitaram ( ) Eles se revoltaram ( ) Eles me culparam
( ) Eles me apoiaram ( ) Ficaram decepcionados ( ) Outros. Quais?

16) Existe alguma informação que não lhe foi dada e que você consideraria útil?
( )Sim ( )Não Se Sim quais?_____

17) Teve acompanhamento psicológico?
( ) Sim ( ) Não Se sim Quando? _____
18) Se sim, como foi para você ter recebido este acompanhamento?
( ) Ótimo ( ) Bom ( )Não ajudou em nada ( ) Ruim
19) Se não, acha que seria importante ter recebido um apoio psicológico naquele momento? Sim ( )Por quê?
Não ( ) ( ) Não tenho interesse ( ) Não tive vontade de procurar ( ) Não recebi orientações para procurar ( ) Não senti necessidade ( ) Não sei como poderia ajudar. Outro_____

20)Em que momento considera que seria mais importante ter recebido acompanhamento psicológico?(Pode ser marcada mais de uma alternativa)

( ) Quando soube do resultado alterado.

( ) No momento em que iria falar da alteração para a família

( ) Durante a espera do resultado do 2º teste do pezinho.

( ) Em todos esses momento

( ) Em nenhum momento

( ) Não sei o que o psicólogo faz e nem como poderia colaborar.

( ) Outro momento.Qual?

21) A mãe percebeu na época uma diferença ao manusear o bebê, olha-lo, toca-lo?

22) Você acha que o período de suspeita interferiu na sua relação com seu filho?

( ) Sim ( ) Não.

Se Sim Como? ( ) Aumentou os cuidados

( ) Diminuiu os cuidados

( ) Quis protege-lo

( ) Outro. Qual_____

23) Como você lembra deste período?

( ) Evito pensar ( ) Normalmente ( ) Com tristeza ( ) Não consigo nem pensar.

24) Durante o período de rastreamento, qual foi sua postura em relação à criança?

( ) Cuidou mais dele) Superprotegeu

( ) se dedicou mais ( ) Percebeu diferenças ao manuseá-lo.

( ) rejeitou temporariamente ( ) Aceitou ainda mais

( ) Procurou algo em seu corpo que identificasse a doença.

25) Estas atitudes acima, permaneceram até hoje?

( ) Sim ( ) Não. Se sim, de que maneira?_____

26) Gostaria de acrescentar algo mais que você considera importante para enriquecer esta pesquisa.

ANEXO