



**Maria Natália
Macedo Rodrigues**

**ENVELHECER A CUIDAR DE FILHOS COM
TRISSOMIA 21: EXPERIÊNCIAS DE CASAIS
PORTUGUESES**

**AGEING AND TAKING CARE OF CHILDREN
WITH TRISOMY21: PORTUGUESE COUPLES'
EXPERIENCES**



**Maria Natália
Macedo Rodrigues**

**ENVELHECER A CUIDAR DE FILHOS COM
TRISSOMIA 21: EXPERIÊNCIAS DE CASAIS
PORTUGUESES**

**AGEING AND TAKING CARE OF CHILDREN
WITH TRISOMY21: PORTUGUESE COUPLES'
EXPERIENCES**

Dissertação apresentada à Universidade de Aveiro para cumprimento dos requisitos necessários à obtenção do grau de Mestre em Gerontologia, especialização em Gestão de Equipamentos, realizada sob a orientação científica da Doutora Alcione Leite da Silva, Professora Associada Convidada do Departamento de Ciências Médicas da Universidade de Aveiro.

Dedico esta dissertação à minha família e amigos, pelas suas palavras encorajadoras sempre presentes.

O júri

Presidente

Professora Doutora Maria da Piedade Brandão
Professora Adjunta da Escola Superior de Saúde da Universidade de Aveiro

Arguente Principal

Professora Doutora Emília de Carvalho Coutinho
Professora Adjunta da Escola Superior de Saúde de Viseu – Instituto Politécnico de Viseu

Vogal

Professora Doutora Alcione Leite da Silva
Professora Associada Convidada do Departamento de Ciências Médicas da Universidade de Aveiro (Orientadora)

Agradecimentos

À Professora Doutora Alcione Leite da Silva, por ter aceite o desafio de me orientar neste estudo, pelo rigor e partilha de conhecimentos, bem como o carinho com que me acolheu e incentivou.

A todas as instituições e pessoas que me apoiaram na realização deste trabalho pela disponibilidade, prontidão e colaboração.

A todos os casais que aceitaram participar no estudo, que de forma tão carinhosa me acolheram no seu seio familiar e partilharam comigo as suas experiências.

Aos meus pais, em especial à minha mãe, pelas palavras calorosas e por me aceitar tal como sou. Obrigada por alargares os meus horizontes e seres o meu maior exemplo.

À Viviana, que me estimulou a iniciar esta aventura, mudar o meu rumo e que esteve sempre presente nos momentos em que mais necessitava de uma palavra de conforto.

Aos meus amigos, pelo carinho e paciência que têm para comigo. Sara, Tiago, Vera, Mariana e Olga, obrigada pela vossa amizade e por tornarem os meus dias mais coloridos.

Palavras-Chave

Trissomia 21; casais idosos; ciclo vital; investigação qualitativa.

Resumo

O índice de envelhecimento da população portuguesa tem vindo a aumentar exponencialmente, sendo uma realidade à semelhança dos restantes países desenvolvidos. A este fenómeno ocorre em simultâneo, o envelhecimento de filhos com T21, o que constitui um desafio para os casais idosos portugueses. Por ser este um fenómeno ainda recente, há ainda na literatura uma lacuna considerável de estudos na área, com destaque para Portugal. Neste sentido, a presente investigação, teve como objetivo geral conhecer as experiências de casais portugueses que estão a envelhecer a cuidar de filhos com T21. Este estudo foi desenvolvido com base na abordagem qualitativa, através do método da história oral de Paul Thompson. Os dados foram recolhidos através de entrevistas semiestruturadas, com catorze casais portugueses, com mais de 60 anos, com filhos com T21. A maioria dos casais foi recrutada através de instituições de apoio a crianças com deficiência e os restantes através de *snowball*. Os princípios éticos foram tidos em consideração durante o processo da investigação. A análise dos dados foi desenvolvida através da análise de conteúdo, com o apoio do programa WebQda. Este estudo abrangeu três estudos sobre as diferentes fases do ciclo vital, o nascimento dos filhos com T21, a infância e adolescência dos filhos com T21, e a adultez dos filhos com T21. O primeiro estudo descreve o impacto de ter um filho com T21, em Portugal. Assim, o que ressaltou foi a notícia de um filho com T21, na totalidade dos casais, acontecer após o parto. A falta de atenção e/ou preparação dos profissionais de saúde no apoio e na informação prestada aos pais, após o nascimento de seu filho, não constituindo um elo de ligação entre estes casais e o sistema de saúde. Quanto ao segundo estudo, que aborda as fases da infância e adolescência, as experiências foram pautadas por desafios constantes inerentes ao crescimento e adaptação à realidade de seus filhos com T21. A inclusão no ensino regular, a institucionalização precoce e as alterações tanto corporais como comportamentais, foram alguns dos tópicos abordados pela sua importância no seio familiar. Neste sentido, o estudo menciona que apenas cinco crianças puderam atender a sua inclusão no ensino regular, enquanto os restantes ou foram institucionalizados ou ficaram ao encargo dos progenitores. Relativamente à aprendizagem cognitiva, tanto as crianças que frequentaram o ensino regular como a institucionalização, não conseguiram atingir esta meta de ensino. Esta fase também se pautou pela discriminação no âmbito educacional, familiar e social. Na decorrência do crescimento, alterações comportamentais foram surgindo e os casais foram superando com estratégias encontradas. Nas alterações corporais, o estudo demonstrou a falta de preparação dos progenitores pois somente focaram os aspetos, que consideraram mais emergentes, tais como o ciclo menstrual e o aparecimento da barba. No terceiro estudo sobre a adultez dos filhos dos casais com filhos com T21, os resultados apontaram a falta de literacia de todos os filhos, pela decorrência de seus percursos escolares e a escassez de apoios prestados, limitando-os na construção de seu futuro. À data do estudo todos os filhos adultos coabitavam com seus pais, alternado a sua vida entre a habitação familiar e a instituição. Também ficou evidente que apesar da deficiência, os filhos apoiavam nas lides domésticas minimizando a

sobrecarga parental. Nesta etapa, o estudo evidencia a desvalorização dos casais quando se menciona o futuro de seus filhos, quer pela falta de confiança nos setores públicos, quer pelas suas próprias condições físicas. Assim, os resultados permitiram concluir que tanto os casais como os filhos com T21 tiveram um percurso de vida desafiador. A escassez de informação e apoio, nomeadamente de profissionais da área da saúde e educação, sobressaiu ao longo das narrativas dos casais. Apesar das políticas já existentes, direcionadas a pessoas com T21, a discriminação ainda persiste. Deste modo, torna-se urgente medidas locais e globais para que as pessoas com T21 e seus progenitores possam ter as suas necessidades gerais atendidas, e exercer plenamente os seus direitos de cidadania. Considerando a importância do tema e as lacunas de conhecimento na área, novos estudos são necessários, especialmente em Portugal, para compreender as necessidades geriátricas, tanto dos casais como dos filhos com T21, de modo a que as intervenções a este grupo social sejam céleres e realistas.

Keywords

Trissomy 21; elderly couples; life cycle; qualitative research.

Abstract

The Portuguese population ageing index, as in other developed countries, has increased exponentially. The same phenomenon occurs with children with T21, which is a challenge for Portuguese elderly couples. Since this is still a recent phenomenon, there is still a considerable gap in the literature of studies in this area, particularly in Portugal. In this sense, this research aims to know the Portuguese couples' experiences that are ageing, and having to take care of children with T21. This study was developed based on a qualitative approach, using Paul Thompson's oral history method. Data was collected through semi-structured interviews with fourteen Portuguese couples aged at more than sixty years who had children afflicted with T21. Most couples were recruited from institutional support system for disabled children and the remaining ones through 'Snowball'. Ethical principles were taken into consideration during the investigation process. Data analysis was carried out based on content analyses with the support of the WebQda programme. This research included three separate studies on the different stages of the life cycle, the birth, the childhood and adolescence and the adulthood of children with T21. The first study describes the impact of having a child with T21 in Portugal. What stood out was the news of the child diagnosed only after birth. The lack of attention/preparation of health professionals regarding the support and information provided to parents, after the birth of their child, leads to a lack of connection between these couples and the health system. The second study, covering childhood and adolescence stages, revealed constant challenges on adapting to the growth and reality of their T21 children. Inclusion in mainstream education, institutionalisation and both physical and behavioural changes, were some of the topics covered regarding its importance to the family. In this sense, the study reveals that only five children were able to undergo a normal mainstream education, while the rest were either institutionalised or left in the in charge of their parents. With regard to cognitive learning, both children who attended regular schools and those attending institutions failed to achieve their educational goals. This phase was also marked by discrimination in educational, family and social contexts. Increasing behavioural changes due to the natural growth process were emerging and couples were trying to overcome it by finding some strategies as they were occurring. Regarding changes in the body, the study demonstrated a lack of parental preparedness as they only mentioned the most emerging aspects, such as the menstrual cycles and facial growth. In the third study, focused on the adulthood of children with T21, the results pointed out a lack of literacy in all of them, due to their educational background and lack of support provided, which limited their ability to build a future. At the time of the study, all affected children who had reached adulthood lived with their parents and alternated their lives between the family home and institutions. It was also evident that despite their disabilities, the children were supportive with house work, minimising parental overload. At this stage, the study highlighted the devaluation of couples when it referred to their children's future, either by lack of confidence in the public services or by their own physical condition. The concluding results showed that not only their parents but also children affected by T21 had a challenging life. What stood out the

most in couples' narratives was the lack of information and support, namely from the professionals in the health and education sectors. Despite the existing policies aimed at people with T21, discrimination still persists. Thus, it is imperative that local and global measures for people with T21 and their parents have their general needs met in accordance with their rights as citizens. Considering the importance of the issue and lacking knowledge in this area, further studies are needed, especially in Portugal, to understand the geriatric needs of both couples and their children with T21, so that interventions regarding this social group are tackled with urgency and realism.

ABREVIATURAS E SIGLAS

OMS – Organização Mundial de Saúde

% – Percentagem

INE – Instituto Nacional de Estatística

T21 – Trissomia 21

SD – Síndrome de Down

XX – Vinte

ICBDSR – International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

EUROCAT – European Surveillance of Congenital Anomalies

IVG – Interrupção Voluntária da Gravidez

NDSS – National Down Syndrome Society

PAPP-A – Pregnancy-Associated Plasma Protein A

TN – Translucência Nucal

CVS – Chronic Villus Sampling

PUBS – Percutaneous Umbilical Blood Sampling

QI – Quociente da Inteligência

CERCI – Cooperativa para a Educação e Reabilitação de Crianças Inadaptadas

APPACDM – Associação Portuguesa de Pais e Amigos do Cidadão Deficiente Mental

C – Casal

M – Mãe

P – Pai

ÍNDICE

INTRODUÇÃO	1
REFERENCIAL TEÓRICO-CONCEPTUAL	3
1. Aspetos Históricos da Trissomia 21	3
2. Aspetos Epidemiológicos da Trissomia 21	3
3. Aspetos Genéticos da Trissomia 21	5
4. Diagnóstico da Trissomia 21	6
5. Quadro Clínico da Trissomia 21	9
6. Delimitação do Estudo	11
6.1. Capítulo I – Metodologia dos estudos	12
6.2. Capítulo II – Impacto do nascimento de um filho com Trissomia 21: Perspetiva de casais idosos portugueses	12
6.3. Capítulo III – Infância e adolescência de filhos com Trissomia 21: Perspetivas de casais portugueses	12
6.4. Capítulo IV – Experiências de casais idosos portugueses com filhos adultos com Trissomia 21	13
6.5. Capítulo V – Discussão Geral	13
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	14
CAPÍTULO I	
1. METODOLOGIA	25
1.1. HISTÓRIA ORAL DE PAUL THOMPSON	25
1.2. DESENHO DOS ESTUDOS	29
1.2.1. Contexto e participantes do estudo	29
1.2.2. Recolha dos dados	30
1.2.3. Análise dos dados	31
1.2.4. Rigor de estudo	32
1.2.5. Procedimentos éticos	33
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	33
CAPÍTULO II	
2. IMPACTO DO NASCIMENTO DE UM FILHO COM TRISSOMIA 21: PERSPETIVA DE CASAIS IDOSOS PORTUGUESES	37
2.1 – INTRODUÇÃO	38

2.2 – RESULTADOS DO ESTUDO	40
2.2.1 - COMUNICAÇÃO DO DIAGNÓSTICO	40
2.2.2 - REAÇÃO AO DIAGNÓSTICO	42
2.3 – DISCUSSÃO	44
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	48
CAPÍTULO III	
3. INFÂNCIA E ADOLESCÊNCIA DE FILHOS COM TRISSOMIA 21:	
PERSPETIVAS DE CASAIS PORTUGUESES	55
3.1 – INTRODUÇÃO	56
3.2 – RESULTADOS DO ESTUDO	60
3.2.1 - ESCOLARIZAÇÃO / INSTITUCIONALIZAÇÃO DOS FILHOS	60
3.2.2 - ALTERAÇÕES COMPORTAMENTAIS DOS FILHOS	64
3.2.3 - DISCRIMINAÇÃO DOS FILHOS	67
3.2.4 - INÍCIO DA PUBERDADE DOS FILHOS	69
3.2.5 - SENTIMENTOS DOS CASAIS PARA COM OS FILHOS	71
3.3 – DISCUSSÃO	74
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	78
CAPÍTULO IV	
4. EXPERIENCES OF PORTUGUESE ELDERLY COUPLES WITH ADULT	
CHILDREN WITH TRISOMY 21	85
4.1 – INTRODUCTION	85
4.2 – RESULTS	88
4.2.1 - THE LEARNING LEVEL OF CHILDREN	88
4.2.2 - (DE) INSTITUTIONALIZATION AND LABOR INSERTION	89
4.2.3 - PERSONAL CARE AND HOUSEHOLD ACTIVITIES	90
4.2.4 - HEALTH PROBLEMS OF COUPLES AND CHILDREN	91
4.2.5 - SEXUALITY OF THE CHILDREN	92
4.2.6 - FUTURE PERSPECTIVES	93
4.3 – DISCUSSION	95
REFERENCES	98
CAPÍTULO V	
5. DISCUSSÃO GERAL	105

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	111
---	-----

ANEXOS

Anexo I – Parecer do Concelho de Ética da Universidade de Aveiro – protocolo nº. 5/2014

Anexo II – Submissão do artigo na revista *Intellectual and Developmental Disabilities*

APÊNDICES

Apêndice I – Caracterização dos participantes

Apêndice II – Guião da Entrevista

Apêndice III – Categorias e subcategorias do estudo

Apêndice IV – Consentimento Livre e Esclarecido

ÍNDICE DE TABELAS

Tabela 1. Escolarização na infância	61
Tabela 2. Institucionalização na infância	62
Tabela 3. Institucionalização na adolescência	64
Tabela 4. Alterações comportamentais na infância	64
Tabela 5. Alterações comportamentais na adolescência	66
Tabela 6. Discriminação no ensino regular e na instituição	67
Tabela 7. Discriminação na família e comunidade	69
Tabela 8. Abordagem às alterações corporais dos filhos	70
Tabela 9. Sentimentos dos casais para com os filhos na infância	72
Tabela 10. Sentimentos dos casais para com os filhos na adolescência	73
Table 1. The learning level of the children	88
Table 2. (De) institutionalization and labor insertion of the children	89
Table 3. Personal care and household activities	90
Table 4. Health problems of couples and children	91
Table 5. Sexuality of the children	92
Table 6. Future Perspectives	94

ÍNDICE DE QUADROS

Quadro 1. Caracterização dos participantes do estudo	131
--	-----

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1. Categorias e subcategorias do impacto do nascimento de um filho com T21 ...	141
Figura 2. Categorias e subcategorias da infância	141
Figura 3. Categorias e subcategorias da adolescência	142
Figura 4. Categorias e subcategorias da adultez	142

INTRODUÇÃO

O envelhecimento da população tem-se caracterizado enquanto fenómeno mundial. De acordo com a Organização Mundial de Saúde – OMS (WHO, 2012), a proporção da população mundial com mais de 60 anos vai duplicar de 12% para 22%, ou seja, o número de pessoas deverá aumentar de 605 a 2.000 milhões entre os anos 2000 e 2050 (WHO, 2012). Esta mudança drástica constitui-se num grande desafio para os países, que terão de se adaptar a esta nova realidade, criando as estruturas necessárias para atender a este contingente populacional.

Em Portugal, o índice de envelhecimento da população tem vindo a aumentar de forma considerável. Em 1960, este índice situava-se em 27%, tendo aumentado exponencialmente para 129,4% em 2012 (Pordata, 2014). Segundo uma projeção do Instituto Nacional de Estatística (INE), Portugal deverá assistir a um declínio populacional até 2060, ou seja, a população diminuirá de 10,5 milhões de pessoas, em 2012, para 8,6 milhões de pessoas, em 2060 (INE, 2014). O índice de envelhecimento aumentará de 131 para 307 pessoas idosas por cada 100 jovens. Em contrapartida, a população com menos de 15 anos de idade, residente em Portugal, diminui entre 2012 e 2060, de 1.550 para 993 milhares (INE, 2014).

Com o envelhecimento populacional, convivemos com um outro fenómeno também importante que é o envelhecimento das pessoas com Trissomia 21 (T21), também denominada de Síndrome de Down (SD). Esta síndrome é caracterizada por um distúrbio genético que mais frequentemente está associado à deficiência intelectual (Moreira, L. M., Juan A. San, Pereira, P. S., Souza, 2000; WHO, 2014), causado por um cromossoma extra 21, daí a designação de trissomia 21 (T21) (Herron-Foster & Bustos, 2014; WHO, 2014). O envelhecimento das pessoas com T21 constitui um desafio para os seus pais, que já se encontram em idade mais avançada. Neste sentido, o esperado pela lei da natureza, é que os filhos quando atingem a fase adulta, saiam de casa e constituam a sua própria família e mais tarde, sejam eles os cuidadores informais dos seus progenitores. No entanto, a realidade é bem diferente quando esses progenitores têm filhos com deficiência, como é o caso da T21. Quem cuidará destes progenitores? Quem cuidará dos filhos quando os pais não forem mais capazes de o fazer? Estas são algumas questões que se levantam com o envelhecimento de pais e filhos com T21.

Da pesquisa efetuada, constatou-se que esta é uma área ainda pouco explorada na literatura, já que os estudos têm destacado, essencialmente, a experiência de pais jovens com filhos com T21, mais concretamente a mãe adulta jovem (Padeliadu, 1998; Van Riper, 1999; Chen & McCollum, 2001; Joosa & Berthelsen, 2005; Skotko, 2005; Sunelaitis, Arruda, & Marcom, 2007; Marcia Van Riper, 2007; Lipp, Martini, & Oliveira-Menegotto, 2010; Bastidas & Alcaraz, 2011; Choi, Lee, & Yoo, 2011; Ogston, Mackintosh, & Myers, 2011; Yaacob et al., 2012; Blacher, Baker, & Kaladjian, 2013; Lalvani, 2013; Choi & Yoo, 2014; Chan, Lim, & Ling, 2014; Mitchell, Hauser-Cram, & Crossman, 2014). Grande parte dos estudos, que abordam a temática da trissomia, provém do continente americano, mais concretamente dos Estados Unidos da América, do continente europeu e do continente asiático (Cunningham, 1996; Hodapp, Ly, & Fidler, 2001; Hedov, Wikblad, & Annerén, 2002; Carr, 2005; Mullan, Eamily, & Associates, 2005; Hodapp, 2007; Stoneman, 2007; Van Riper, 2007; Torres & Maia, 2009; Van Der Veek, Kraaij, & Garnefski, 2009; Skotko, Levine, & Goldstein, 2011; Hsiao, 2013; Marchal, Maurice-Stam, Hatzmann, Van Trotsenburg, & Grootenhuis, 2013; Ahmed, Ahmed, Jafri, Raashid, & Ahmed, 2015).

Assim, há na literatura uma lacuna significativa de estudos acerca das experiências de vida destes pais cuidadores, com destaque para os pais mais idosos, e concretamente em contexto português. Diante do exposto, esta dissertação de mestrado tem como foco as experiências de casais portugueses que estão a envelhecer a cuidar de filhos com T21.

Esta introdução geral aborda o referencial teórico-conceitual da T21 e o referencial teórico-metodológico do estudo. A primeira parte centra-se na evolução histórica da Trissomia 21, com ênfase para os dados epidemiológicos, os aspetos genéticos, o diagnóstico e o quadro clínico. Enuncia, ainda, a delimitação do estudo. A segunda parte refere-se à definição e características do método da história oral de Paul Thompson (2000). Esta dissertação de mestrado é composta por um conjunto de três estudos, apresentados sob a forma de artigos científicos (publicado, elaborado para posterior submissão e submetido a publicação). Em decorrência, esta introdução geral contextualiza teoricamente a interligação e evolução dos estudos realizados.

REFERENCIAL TEÓRICO-CONCEPTUAL

1. Aspetos Históricos da Trissomia 21

A trissomia 21 apresenta marcas seculares na história humana (Silva & Dessen, 2002). Entretanto, o reconhecimento da T21 como manifestação clínica surgiu em 1866, com John Langdon Down. Ele descreveu este grupo de pessoas como “uma grande família mongol”, pelo facto das pessoas apresentarem características semelhantes às da raça mongólica, nomeadamente os olhos amendoados (Rett & Seidler, 1996). Down também descreveu estas pessoas como amistosas e afáveis, sendo, contudo, improdutivas e incapazes de convivência social (Rett & Seidler, 1996) em decorrência do défice intelectual.

Esta síndrome só ficou conhecida em 1959, quando o cientista francês Jerome Lejeune e Patricia A. Jacobs e seus colaboradores, ao estudarem os cromossomas humanos, verificaram que ao invés dos 46 cromossomas por célula agrupados em 23 pares, havia 47 cromossomas, ou seja, um a mais, no par do número 21 (Pick & Zuchetto, 1999; Guimarães, 2002; Leshin, 2009).

Na década de 1961, dezanove cientistas sugeriram que o termo mongoloide ou mongolismo possuía uma conotação racial, tendo-se tornado num tema embaraçoso. Deste modo, em 1965 e após um pedido do representante da Mongólia, a OMS deixou de utilizar este termo (Rodríguez-Hernández & Montoya, 2011). Por este motivo, o termo mongolismo desapareceu completamente na década de 1980, passando esta alteração a ser designada de Síndrome de Down ou Trissomia 21. Esta última designação é preferencialmente usada para se referir ao distúrbio, em associação com outras anormalidades cromossómicas (Rodríguez-Hernández & Montoya, 2011; Pitetti, Baynard, & Agiovlasis, 2013). Contudo, na vida diária a terminologia mongolismo ainda é utilizada (Silva & Dessen, 2002).

O desenvolvimento do conceito da T21 foi marcado por uma onda de reconhecimento dos direitos da criança e do adolescente, que se foi expandindo pelos vários países do mundo, a partir das últimas décadas do século XX. De seguida, apresentamos alguns dados epidemiológicos que refletem a incidência desta patologia.

2. Aspetos Epidemiológicos da Trissomia 21

De acordo com a OMS (WHO, 2012) a incidência estimada de pessoas com T21 é de 1 em 1.000 a 1 em 1.100 nascimentos em âmbito mundial. A cada ano, cerca de 3.000 a

5.000 crianças nascem com esta anomalia cromossómica e acredita-se que existam cerca de 250 mil famílias, nos Estados Unidos da América, que são afetadas por esta síndrome (World Health Organization, 2012; CDC, 2015). Alguns autores (Weijerman & Winter, 2010) afirmam que só a Europa é responsável por 8% dos casos de anomalias congénitas e que a prevalência mundial é de 1 em 1.000 nascimentos, mas com propensão a aumentar devido a múltiplas variáveis socioeconómicas. Ainda na Europa, outros autores (Cocchi et al., 2010), em colaboração com a *International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research* (ICBDSR), evidenciaram que, em 1993, cerca de 11% das mães com filhos com T21 tinham mais de 35 anos e, no ano de 2005 este número aumentou para 19%. Neste sentido, a média total de prevalência de nascimentos de crianças (nado-mortos, nascimentos e interrupção voluntária de gravidez) com T21 passou de 13,1 em 10.000 nascimentos, em 1993, para 18,2 em 10.000 nascimentos, em 2005. No entanto, em países onde a interrupção da gravidez após o diagnóstico pré-natal é legal, a prevalência de nascimentos da T21 tem-se mantido estável na maioria dos registos. Existem, pois, atenuantes ou agravantes a serem considerados, tais como, a legislação e políticas, que podem influenciar individualmente a prevalência de casos de T21 em cada país (Cocchi et al., 2010).

Em 2013, um estudo (Loane et al., 2013) desenvolvido em cooperação com a *European Surveillance of Congenital Anomalies* (EUROCAT), o qual incluiu os registos de 12 países, com uma cobertura de 6 milhões de nascimentos, veio igualar os resultados obtidos em estudo desenvolvido anteriormente (Cocchi et al., 2010). Neste sentido, entre 1990 e 2009, a proporção de mães com filhos com T21 com idade igual ou superior a 35 anos aumentou exponencialmente de 13% para 19% (Loane et al., 2013). Este estudo também mostrou que a taxa mais baixa de nascimentos de crianças com T21 ocorria em países como Espanha e Suíça e que a taxa mais elevada dava-se em Malta e Irlanda, onde a interrupção voluntária da gravidez é ilegal. Reforçando ainda os resultados de estudo anterior (Cocchi et al., 2010), este estudo mostrou que a prevalência de nascimentos de crianças com T21 se manteve estável em países onde a interrupção da gravidez é legal (Loane et al., 2013).

Na década de 1990, as crianças com esta síndrome tinham uma expectativa de vida inferior a dez anos. Após esta década, essa expectativa aumentou exponencialmente e cerca de 80% de adultos com T21 podem efetivamente alcançar a modesta idade de 50 anos (WHO, 2014). Em Portugal, de acordo com a PAIS21, há um recuo na taxa de nascimentos de bebés com T21, devido à deteção precoce e a opção de cerca de 95% dos pais pela

interrupção voluntária de gravidez (IVG). Contudo há uma incidência de que 1 em cada 800 bebês, nasce efetivamente com T21(Pais21, 2014). Prevê-se que existam entre 12 mil a 15 mil pessoas portadoras desta síndrome (Apatris, 2013).

O predomínio da T21 é relativamente elevado e a prevalência na população está diretamente ligada ao aumento da proporção de casos de gravidez em mulheres com idade acima dos 40 anos de idade (Messerlian, & Palomaki, 2014), embora possa também ocorrer em pessoas mais jovens (Roizen & Patterson, 2003). Dados da *National Down Syndrome Society* (NDSS) evidenciam que, apesar dos processos da síndrome serem condições genéticas existe 1% que tem uma componente hereditária, não se verificando, contudo, no *mosaicismo e na trissomia livre* (NDSS, 2012b). Porém, pode ocorrer em qualquer raça, sem qualquer relação com os âmbitos culturais, sociais, ambientais e económicos (NDSS, 2012b). O principal fator que caracteriza esta síndrome está intimamente relacionado com as alterações relativas à genética, repercutindo-se no tipo de trissomia e no desenvolvimento psicomotor.

3. Aspetos Genéticos da Trissomia 21

A alteração genética da T21 pode resultar de três processos, que geram erros genéticos no âmbito do cariótipo: *Trissomia livre*; *Mosaicismo* e *Translocação* (Silva & Dessen, 2002; Stray-Gundersen, 2001). *A trissomia livre* (92% dos casos) ocorre quando a constituição genética das pessoas acometidas é caracterizada pela presença de um cromossoma 21 extra em todas as suas células. O cromossoma extra tem origem no desenvolvimento anormal do óvulo ou do espermatozoide devido a uma disjunção durante a meiose, na gametogênese, sem razões conhecidas. Quando os espermatozoides se encontram para fecundar o óvulo em um dos gâmetas, existem três cromossomas 21 no lugar de dois. Ao longo do desenvolvimento embrionário, o cromossoma adicional permanece acoplado a todas as células destas pessoas em função da divisão celular (Silva & Dessen, 2002). Nesta situação, o erro ocorre durante a fecundação (Stray-Gundersen, 2001).

O *mosaicismo* (2 a 4 % dos casos) ocorre quando as células de 46 e de 47 cromossomas estão mescladas na mesma pessoa. Este tipo de alteração deve-se a uma situação semelhante à da trissomia livre, sendo que neste caso, o cromossoma 21 extra não está presente em todas as células. O óvulo pode ter sido fecundado com o número habitual de cromossomas, mas devido a um erro na divisão celular, no princípio do desenvolvimento

do embrião, algumas células adquirem um cromossoma 21 adicional após a fecundação. Desta forma, a pessoa com T21 por *mosaicismo* terá 46 cromossomas em algumas células e 47 noutras (número ocasionado pelo cromossoma 21 adicional) (Stray-Gundersen, 2001)

A *translocação* (3 a 4% dos casos) é mais rara e ocorre quando o material genético sobressalente surge associado à herança genética. Neste caso, todas as células possuem 46 cromossomas, no entanto, parte do material de um cromossoma 21 adere-se ou transloca-se para algum outro cromossoma. Este facto pode acontecer antes ou durante o momento da fecundação. Nestas situações, as células das pessoas com T21 têm dois cromossomas 21 normais. Encontramos também material adicional proveniente do cromossoma 21 aderido a algum outro cromossoma, o que confere à pessoa as características da T21. A *translocação* produz-se quando uma porção do cromossoma 21 adere a outro cromossoma durante a divisão celular (Stray-Gundersen, 2001).

Atualmente, não se conhece com precisão os mecanismos da disjunção que causa a T21 (Roizen & Patterson, 2003). No entanto, de acordo com a *National Down Syndrome Society*, a totalidade ou parte do cromossoma 21, que causa a T21, pode ter origem tanto no pai como na mãe. Aproximadamente 5% dos casos foram atribuídos ao pai (NDSS, 2012a). Para se identificar os diferentes tipos de trissomia, é importante a realização precoce do diagnóstico, que é feito através do cariótipo (Flores-Arizmendi, Garduño-Espinosa, & Garza-Elizondo, 2014), que é a representação do conjunto de cromossomas de uma célula, com a associação de vários exames complementares de diagnóstico.

4. Diagnóstico da Trissomia 21

Ao longo das últimas duas décadas, tem havido grandes avanços na medicina no campo do rastreio pré-natal para a T21 e na eficácia dos rastreios ultrassonográficos, para a deteção de anomalias fetais (Boyd et al., 2008).

O diagnóstico da T21 pode ser realizado numa fase pré-natal (Breathnach, Fleming, & Malone, 2007), através da análise cromossómica efetuada no primeiro trimestre de gravidez, através de recolha de sangue que permite identificar a existência ou não de baixos níveis de soro materno (PAPP-A *Pregnancy Associated Plasma Protein*) preditivos de anomalias cromossómicas fetais (Yaron, Heifetz, Ochshorn, Lehavi, & Orr-Urtreger, 2002). Outros exames de diagnósticos referem-se ao rastreio da translucência nucal (TN), à *chorionic villus sampling* (CVS) e à amniocentese; esta última, realizada no segundo

trimestre de gravidez (Roizen & Patterson, 2003). Apesar da existência dos exames que detetam a T21 durante a gravidez, muitos pais não o fazem e acabam por só saber do diagnóstico após o nascimento do seu filho (Skotko, 2005; Yaron et al., 2002; Roizen & Patterson, 2003), muitas vezes, através da aparência do próprio recém-nascido.

O risco para T21, em mulheres que tenham sido identificadas como de alto risco, com base na idade materna e/ou nos resultados de rastreios séricos realizados, exige uma vigilância abrangente para marcadores ecográficos, recorrendo às normas padronizadas e ao uso de uma metodologia reprodutível (Breathnach et al., 2007). Considerando que a maioria das doenças genéticas ainda carece de uma terapêutica apropriada, é fundamental uma ação predominantemente preventiva, não invalidando a identificação de problemas genéticos, através do historial familiar (Pinto, 2002).

Na década de 1994, Haddow et al. (1994) desenvolveram um estudo, no qual foi implementado um exame de rastreio realizado no segundo trimestre de gravidez, denominado de marcador triplo de rastreio sérico materno (*triple marker maternal serum screening*) (DeVore & Romero, 2003). Este exame passou a ser realizado em mulheres na faixa etária dos 35 ou mais anos, no estado da Califórnia nos Estados Unidos da América (DeVore & Romero, 2003). Foi uma inovação que permitiu identificar anomalias cromossómicas, como alternativa ao uso de exames invasivos, como a amniocentese, em grupos de risco (DeVore, 2001).

A tecnologia relativamente ao diagnóstico pré-natal tem evoluído nas últimas décadas na qual a chamada “ecografia/ultrassonografia genética”, termo que evoluiu em meados da década de 1990 (Breathnach et al., 2007). Trata-se de um exame efetuado no segundo trimestre para regulação da avaliação de risco para aneuploidia cromossómica, na deteção de anomalias genéticas com base em malformações estruturais associadas ou anomalias cromossómicas (Breathnach et al., 2007). Este exame é oferecido a mulheres de todas as faixas etárias, visto que existe um reconhecimento do aumento de casos de T21 em mulheres na faixa etária abaixo dos 35 (Breathnach et al., 2007). Este rastreio exige conhecimento por parte de todos os profissionais envolvidos, tendo sido desenvolvido com o propósito de informar devidamente as parturientes a fim de que possam tomar decisões individualizadas e mais esclarecidas, mesmo quando existe uma permissão em torno de exames invasivos, como a amniocentese (Breathnach et al., 2007).

Roizen & Patterson (2003) esclareceram que o uso da amniocentese é um processo invasivo, pelo que investigadores têm-se esforçado para que este método seja somente utilizado quando estritamente necessário, pois pode ocasionalmente estar associado à perda fetal (Stranc, Evans, & Hamerton, 1997). Outro exame de diagnóstico associado a este risco é a CVS (Skotko, 2005), contudo, permanece ainda desconhecida, a razão da ocorrência da T21 e como preveni-la (Stray-Gundersen, 2001).

Breathnach et al. (2007) relataram que ao longo dos anos, a investigação tem procurado a combinação da idade materna, o rastreio ao sangue materno (Messerlian et al., 2014) e testes ultrassonográficos, como primeira linha de atuação, a fim de fornecer estimativas de risco específicos para cada paciente individualizado. Deste modo, é possível uma melhor seleção de pacientes que possam ser submetidos à amniocentese (Breathnach et al., 2007).

Atualmente, mulheres grávidas em especial no segundo trimestre de gravidez, submetem-se a uma ultrassonografia pré-natal, como parte da rotina, mesmo quando não se encontram efetivamente em elevado risco de possuir um feto com T21 (Smith-Bindman et al., 2001). Para além do mencionado anteriormente, as mulheres grávidas também têm ao seu dispor a *percutaneous umbilical blood sampling* (PUBS) ou cordocentese. Este rastreio é utilizado na deteção de anormalidades cromossómicas e doenças sanguíneas e é, geralmente, efetuado quando as informações de diagnóstico não podem ser obtidas através da amniocentese, CVS ou ultrassonografia (Dunn, Weiner, & Ludomirski, 1988; NIH, 2014; American Association for Clinical Chemistry, 2016).

No entanto, o aperfeiçoamento da digitalização dos exames ultrassonográficos e a especialização dos profissionais levaram ao aumento das taxas de deteção de anomalias estruturais fetais numa fase inicial da gestação (Boyd et al., 2008). Este progresso, relativo às políticas e/ou recomendações acerca dos rastreios pré-natais e aos testes de diagnóstico para a T21, tem ocorrido em diferentes países (Boyd et al., 2008).

Assim, existe um elevado interesse nos rastreios pré-natais de deteção precoce de anomalias fetais, de modo a que as famílias ao terem conhecimento antecipado do diagnóstico, se preparem para o nascimento de uma criança com limitações ou ponderem a interrupção voluntária da gravidez (Smith-Bindman et al., 2001).

5. Quadro Clínico da Trissomia 21

As características físicas mais evidentes para uma fácil identificação dos recém-nascidos com T21 são: a hipotonia, braquicefalia, pescoço curto com pele excessiva ao redor do mesmo, orelhas e boca pequenas, e algumas características faciais dismórficas - ponte nasal achatada, manchas de Brushfield ao redor da margem da íris, macroglossia, pregas epicêntricas e fendas palpebrais elevadas (Bull, 2011). Apresentam ainda mãos curtas e largas, com uma prega palmar transversal, clinodactilia e baixa estatura (Bull, 2011).

O quadro clínico de pessoas com T21 está associado a anomalias estruturais, tais como, cardiopatia congênita, problemas gastrointestinal, hematológico, como a leucemia, e endócrino, como a diabetes *melittus* (Smith-Bindman et al., 2001), infecções do trato respiratório, como pneumonias, e apneia obstrutiva do sono (Herron-foster & Bustos, 2014). Este quadro clínico pode resultar em restrições na atividade física, ausências escolares e frequentes hospitalizações (Cunningham, 1996). Constitui-se também em elevado risco para a saúde, podendo levar à morte prematura. Contudo, devido aos recentes avanços na medicina, mais concretamente no tratamento da cardiopatia congênita (Leonard, Bower, Petterson, & Leonard, 2000) e das anomalias do trato gastrointestinal, pessoas com T21 têm, atualmente, uma expectativa de vida mais longa (Weijerman et al., 2008).

Outros problemas que podem advir são pele demasiado seca, problemas visuais, instabilidade atlanto axial e problemas dentários (Herron-Foster & Bustos, 2014). Problemas de obesidade são também frequentemente notados na fase da adolescência e adultez, pelo que esta condição pode ser prevenida se houver aconselhamento nutricional apropriado, conjuntamente com uma orientação alimentar antecipada (WHO, 2014). Também exibem mudanças do comportamento, podendo mesmo ser agressivo devido à própria personalidade e/ou mudanças cognitivas (Herron-Foster & Bustos, 2014). A paranoia e a ansiedade também podem influenciar as capacidades de *coping* destas pessoas (Herron-Foster & Bustos, 2014).

Outro problema associado às elevadas taxas de comorbilidades e mortalidade de pessoas com T21, prende-se com a doença de Alzheimer, que pode, contudo, mascarar outros problemas associados ao seu envelhecimento (Carling-Jenkins, Torr, Iacono, & Bigby, 2012), sobretudo deficiências músculo-esqueléticas. Deste modo, a intervenção precoce é necessária de modo a minimizar as incapacidades secundárias e a mortalidade prematura (Carling-Jenkins et al., 2012).

Embora as alterações cromossômicas da T21 sejam comuns a todas as pessoas acometidas por esta síndrome, nem todas apresentam as mesmas características, nem os mesmos traços físicos e/ou malformações. A única característica comum a todas as pessoas é o déficit intelectual (Silva & Dessen, 2002; Hennequin, Faulks, & Allison, 2003; O'hara, Mccarthy, & Bouras, 2010).

Défices na memória a curto prazo, com destaque para a memória de trabalho, foram documentados, assim como o comprometimento da função executiva que controla a resolução de problemas e a tomada de decisão (Vicari, 2006). Relativamente ao grau de gravidade, estas pessoas podem apresentar pontuações que se situam entre um atraso mental ligeiro a moderado (Stray-Gundersen, 2001; Bull, 2011). No entanto, outros têm um atraso mais grave ou possuem mesmo uma inteligência próxima do normal (Stray-Gundersen, 2001). Contudo, este atraso não significa que estas pessoas não possam tomar conta de si próprias, realizar um trabalho produtivo, e mais importante ainda, aprender (Stray-Gundersen, 2001). Alguns autores referem que o perfil cognitivo observado nos portadores da T21 é tipicamente desigual, especialmente na capacidade da linguagem, sendo esta mais afetada do que a habilidade não-verbal (Laws & Bishop, 2003). O *défice* na capacidade da linguagem pode ser associado ao uso mais extensivo de gestos e expressões (Vicari, 2006).

Na década de 1976, outros autores relataram que os portadores da T21 se destacavam pelo seu déficit no desenvolvimento inicial e conquistas intelectuais subconsequentes que, normalmente é característico nesta população (Fishler, Koch, & Donnell, 1976). Também descreveram que portadores do tipo *mosaicismo* tendem a alcançar níveis intelectuais superiores, comparativamente aos outros tipos (Fishler et al., 1976; Bull, 2011). Em 1991, Fishler et al. defenderam que portadores do tipo *moisaicismo*, talvez devido às suas células trissômicas que são intercaladas com as células normais, têm um score de 10-30 pontos mais alto nos testes de quociente da inteligência (QI) (Fishler et al., 1991). Demonstram também melhores habilidades verbais e, eventualmente, habilidades normais de percepção visual e em tarefas básicas, tais como de papel e lápis, experienciando menos problemas escolares. Similarmente têm menores complicações médicas do que portadores da *trissomia livre* e/ou *translocação* (Len Leshin, 2000). Os autores ainda relatam que quando existem crianças com T21 com QI acima dos 60, na idade dos cinco anos e com um discurso relativamente normal, estas podem ser consideradas suspeitas do tipo *mosaicismo*, pelo que a confirmação da análise cromossômica é necessária (Len Leshin, 2000; Papavassiliou et al., 2009).

Uma estudiosa da área referiu que portadores da síndrome, do tipo *mosaicismo*, podem, efetivamente, ter um desenvolvimento intelectual *borderline* ou mesmo normal (Moreira, L. M., Juan A. San, Pereira, P. S., Souza, 2000). Contudo, uma melhor capacidade cognitiva tem sido atribuída ao *mosaicismo* em consonância com outros fatores nomeadamente a genética da pessoa e a influência de fatores epigenéticos e ambientais. A mesma autora juntamente com outros colegas defendem que tratamentos e terapias, efetuados precocemente, contribuem para um melhor desenvolvimento e desempenho social do portador desta síndrome (Moreira, L. M., Juan A. San, Pereira, P. S., Souza, 2000). Ainda outro autor apontou que portadores com *mosaicismo* têm o mesmo perfil de linguagem, memória verbal a curto prazo e dificuldades de aprendizagem, mas os seus atrasos tendem a ser menores, comparativamente com os outros tipos (Buckley & Bird, 2003). Esse autor ainda reforçou que os portadores do tipo *mosaicismo* não aparentam ter a fisionomia, característica da síndrome (Buckley & Bird, 2003).

Finalizando esta introdução, apresentamos de seguida a delimitação do estudo.

6. Delimitação do Estudo

Esta dissertação de mestrado centra-se nas experiências de casais portugueses que estão a envelhecer a cuidar de filhos com T21. A literatura evidencia uma lacuna significativa de estudos na área, com destaque para a literatura portuguesa. De acordo com Silva e Dessen (2004), os dados sobre as reações, os sentimentos, o estado emocional e o *stress* vivido pela família, nomeadamente a mãe, o pai e os irmãos, da criança com T21, não são ainda conclusivos, o que requer mais investigação na área, de forma a existir uma maior evidência sobre o verdadeiro significado de cuidar de uma criança com T21. Esta lacuna se amplia quando consideramos as experiências de pais idosos que ainda habitam com seus filhos adultos com T21. Deste modo, é fundamental a construção do conhecimento que foque estas experiências. Por conseguinte, este estudo teve como objetivo geral, conhecer as experiências de casais portugueses que estão a envelhecer a cuidar de filhos com T21. Teve como objetivos específicos: 1) explorar as experiências anteriores de casais idosos portugueses ao receberem o diagnóstico de filhos com T21; 2) explorar as experiências de casais idosos portugueses com filhos com Trissomia 21, na infância e adolescência; e 3) explorar as experiências de casais idosos portugueses com filhos adultos com Trissomia 21.

Para a prossecução destes objetivos realizamos três estudos que focaram diferentes fases destas experiências, tendo como caminho metodológico a história de vida destes casais, através da proposta de Paul Thompson (2000). Neste sentido, o desenvolvimento desta dissertação de mestrado está organizada capítulos, sintetizados a seguir.

6.1. Capítulo I – Metodologia dos estudos

Neste capítulo, apresentamos o referencial teórico-metodológico, seguido do desenho que norteou a realização dos três estudos desta dissertação de mestrado.

6.2. Capítulo II – Impacto do nascimento de um filho com Trissomia 21: Perspetiva de casais idosos portugueses

O Capítulo I refere-se a um artigo que teve como objetivo explorar as experiências anteriores de casais idosos portugueses em receber o diagnóstico de seus filhos com Trissomia 21. Os resultados revelaram que a comunicação do diagnóstico foi uma experiência complexa e difícil de ser vivida pelos casais, acompanhada de informações insuficientes sobre a síndrome, o cuidado do filho e a rede de apoio. As reações dos pais, famílias e amigos ao diagnóstico foi, inicialmente, de choque, mas acabaram por aceitar e apoiar as crianças, sem as discriminarem.

6.3. Capítulo III – Infância e adolescência de filhos com Trissomia 21: Perspetivas de casais portugueses

O Capítulo II engloba um artigo sobre as experiências de vida de casais portugueses, durante as fases do desenvolvimento de seu filho com T21, nomeadamente infância e adolescência. Dos resultados emergiram cinco categorias: escolarização versus institucionalização dos filhos; alterações comportamentais dos filhos; discriminação dos filhos; início da puberdade dos filhos; e sentimentos dos casais para com os filhos. Os resultados revelaram que uma experiência marcante na infância foi a exclusão escolar de seus filhos, tendo somente uma minoria acesso ao ensino regular. A institucionalização, apesar de ser considerada essencial, também defraudou as expectativas dos casais, pois para além das atividades oferecidas, foi, igualmente, ineficaz no âmbito da aprendizagem cognitiva. Os casais também conviveram em ambas as fases com as alterações comportamentais de seus filhos, as quais requereram abordagens estratégicas para as

colmatar. A discriminação de seus filhos, em contexto educacional, institucional, familiar e comunitário, foi outra experiência significativa para os casais, a qual foi difícil de superar. Com o início da puberdade, sobressaiu-se a falta de preparação dos casais para abordarem as alterações corporais e hormonais de seus filhos. Ao longo da infância e adolescência, os casais expressaram uma variedade de sentimentos, por vezes ambivalentes, que apontaram para uma maior compreensão e adaptação à realidade de ter um filho com T21. O estudo permite concluir que existem ainda muitas barreiras que precisam ser eliminadas para que as pessoas com T21 e seus progenitores possam exercer em pleno os seus direitos de cidadania.

6.4. Capítulo IV – Experiências de casais idosos portugueses com filhos adultos com Trissomia 21

Este capítulo teve como objetivo explorar as experiências de casais idosos portugueses com filhos adultos com Trissomia 21. Os resultados apontaram seis categorias: nível de aprendizagem dos filhos; (des) institucionalização e inserção laboral; cuidados pessoais e atividades domésticas; problemas de saúde de pais e filhos; alterações; sexualidade dos filhos; e perspetivas futuras. O estudo evidenciou a necessidade de mudanças nos sistemas de políticas de saúde e sociais, com práticas realistas e intervenções precoces e adequadas, direcionadas às necessidades dos casais e seus filhos.

6.5. Capítulo V – Discussão Geral

O final desta dissertação de mestrado está reservado à discussão geral. Esta secção aborda os três tópicos que procuram sistematizar os dados deste estudo, nomeadamente: o impacto do nascimento de um filho com T21: Perspetiva de casais idosos portugueses; Infância e adolescência de filhos com T21: Perspetivas de casais portugueses; e Experiências de casais idosos portugueses com filhos adultos com Trissomia 21. Neste ponto são abordados, igualmente, as considerações finais, as limitações e perspetivas e implicações para todos os profissionais da área da saúde e social, bem como para os decisores políticos.

Apresentamos de seguida os cinco capítulos, a partir dos quais se organiza o desenvolvimento desta dissertação de mestrado.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- American Association for Clinical Chemistry. (2016). *pregnancy & prenatal testing*. Retrieved from <https://labtestsonline.org/understanding/wellness/pregnancy/>.
- Ahmed, K. J., Ahmed, M., Jafri, H. S., Raashid, Y., & Ahmed, S. (2015). Pakistani mothers' and fathers' experiences and understandings of the diagnosis of Down syndrome for their child. *Journal of Community Genetics*, 6(1), 47–53. doi:10.1007/s12687-014-0200-6.
- Apatris. (2013). Associação de Portadores de Trissomia 21 do Algarve. Retrieved from <http://www.apatris21.org/>.
- Barak-Levy, Y., & Atzaba-Poria, N. (2013). Paternal versus maternal coping styles with child diagnosis of developmental delay. *Research in Developmental Disabilities*, 34(6), 2040–6. doi:10.1016/j.ridd.2013.02.026.
- Bastidas, M., & Alcaraz, G. M. (2011). Comunicación de la noticia del nacimiento de un niño o niña con Síndrome de Down: el efecto de una predicción desalentadora. *Fac. Nac. Salud Pública*, 29(1), 18–24.
- Blacher, J., Baker, B. L., & Kaladjian, A. (2013). Syndrome specificity and mother-child interactions: examining positive and negative parenting across contexts and time. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43(4), 761–74. doi:10.1007/s10803-012-1605-x.
- Boyd, P. A., Devigan, C., Khoshnood, B., Loane, M., Garne, E., & Dolk, H. (2008). Survey of prenatal screening policies in Europe for structural malformations and chromosome anomalies, and their impact on detection and termination rates for neural tube defects and Down's syndrome. *An International Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 115(6), 689–96. doi:10.1111/j.1471-0528.2008.01700.x.
- Breathnach, F. M., Fleming, A., & Malone, F. D. (2007). The second Trimester Genetic Sonogram. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics*, 145C(1), 62–72. doi:10.1002/ajmg.c.
- Buckley, S., & Bird, G. (2003). What do we know about the needs of children with Mosaic Down syndrome and their families ?, 2(3), 97–99.
- Bull, M. J. (2011). Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*, 128(2), 393–406. doi:10.1542/peds.2011-1605.
- Carling-Jenkins, R., Torr, J., Iacono, T., & Bigby, C. (2012). Experiences of supporting

- people with Down syndrome and Alzheimer's disease in aged care and family environments. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 37(1), 54–60. doi:10.3109/13668250.2011.645473.
- Carr, J. (2005). Families of 30 – 35-Year Olds with Down's Syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*. (2001), 75–84.
- CDC. (2015). Centers for disease control and prevention. *Prevalence of Down syndrome in the United States*. Retrieved from <http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/features/key-findings-Down-Syndrome-Prevalence.html>.
- Chan, K. G., Lim, K. A., & Ling, H. K. (2014). Care demands on mothers caring for a child with Down syndrome: Malaysian (Sarawak) mothers' perspectives. *International Journal of Nursing Practice*, 2-10. doi:10.1111/ijn.12275.
- Chen, Y.-J., & McCollum, J. A. (2001). Taiwanese Mothers' Perceptions of Parent-Infant Interaction With Children With Down Syndrome. *Journal of Early Intervention*, 24(4), 252–265. doi:10.1177/105381510102400402.
- Choi, E. K., Lee, Y. J., & Yoo, I. Y. (2011). Factors associated with emotional response of parents at the time of diagnosis of Down syndrome. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing*. 16(2), 113–20. doi:10.1111/j.1744-6155.2011.00276.x.
- Choi, E. K., & Yoo, I. Y. (2014). Resilience in families of children with Down syndrome in Korea. *International Journal of Nursing Practice*. doi:10.1111/ijn.12321.
- Cocchi, G., Gualdi, S., Bower, C., Halliday, J., Jonsson, B., Myrelid, A., ... Annerén, G. (2010). International trends of Down syndrome 1993-2004: Births in relation to maternal age and terminations of pregnancies. *Birth Defects Research. Part A, Clinical and Molecular Teratology*, 88(6), 474–9. doi:10.1002/bdra.20666.
- Cunningham, C. C. (1996). Families of children with Down syndrome. *Down Syndrome Research and Practice*, 4(3), 87–95.
- DeVore, G. R. (2001). The genetic sonogram: Its use in the detection of chromosomal abnormalities in fetuses of women of advanced maternal age. *Prenatal Diagnosis*, 21(1), 40–45. doi:10.1002/1097-0223(200101)21:1<40::AID-PD980>3.0.CO;2-U.
- DeVore, G. R., & Romero, R. (2003). An Option for Women of Advanced Maternal Age with Negative Triple-Marker Maternal Serum Screening Results. *American College of Obstetricians and Gynecologists*, 22, 1191–1199.

- Dunn, P. A., Weiner, S., & Ludomirski, A. V. I. (1988). Percutaneous Umbilical Blood Sampling, 308–313.
- Fishler, K., Koch, R., & Donnell, G. N. (1976). comparison of Mental Development in Individuals with Mosaic and trisomy 21 Down's Syndrome. *Pediatrics*, 58(5), 744–748.
- Fishler K, Koch R. 1991. Mental development in Down syndrome mosaicism. *Am J Ment Retard*, 96 (3)345–351.
- Flores-Arizmendi, K. A., Garduño-Espinosa, A., & Garza-Elizondo, R. (2014). El nacimiento de un niño con síndrome de Down . entrevista con los padres. *Acta Pediátrica Mexico*, (35), 3–6.
- Guimarães, M. M. (2002). Avaliação do eixo hipotalâmico-hipofisário-tireoidiano em crianças com síndrome de Down. *Jornal de Pediatria*, 78(4), 259–260.
- Haddow, J. E., Palomaki, G. E., Knight, G. J., Cunningham, G. C., Lustig, L. S., & Boyd, P. A. (1994). The New England Journal of Medicine. Downloaded from nejm.org on September 17, 2013. For personal use only. No other uses without permission. Copyright © 1994 Massachusetts Medical Society. All rights reserved. *The New England Journal of Medicine*, 330(16), 1114–1118.
- Hedov, G., Wikblad, K., & Annerén, G. (2002). First information and support provided to parents of children with Down syndrome in Sweden: clinical goals and parental experiences. *Acta Paediatrica*, 91(12), 1344–9. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12578293>.
- Hennequin, M., Faulks, D., & Allison, P. J. (2003). Parents' ability to perceive pain experienced by their child with Down syndrome. *Journal of Orofacial Pain*, 17(4), 347–53. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14737880>.
- Herron-Foster, B. J., & Bustos, J. J. (2014). Special Needs : Caring for the Older Adult with Down Syndrome, 23(4).
- Hodapp, R. M. (2007). Families of persons with down syndrome: New perspectives, findings, and research and service needs. *Mental Retardation and Developmental Disabilities*, 287(13), 279–287. doi:10.1002/mrdd.
- Hodapp, R. M., Ly, T. M., & Fidler, D. J. (2001). Less Stress , More Rewarding : Parenting Children With Down Syndrome. *Parenting: Science and Practice*, 1(4), 317–337. doi:10.1207/S15327922PAR0104.

- Hsiao, C.-Y. (2013). Family demands, social support and family functioning in Taiwanese families rearing children with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 1–11. doi:10.1111/jir.12052.
- INE. (2014). Instituto Nacional de Estatística. *Projeções de População Residente 2012-2060*. Retrieved from https://www.ine.pt/xportal/xmain?xpid=INE&xpgid=ine_destaquas&DESTAQUESdest_boui=208819970&DESTAQUESmodo=2.
- Joosa, E., & Berthelsen, D. (2005). Parenting a Child With Down Syndrome: A Phenomenographic Study.
- Lalvani, P. (2013). Land of misfit toys: Mothers' perceptions of educational environments for their children with Down syndrome. *International Journal of Inclusive Education*, 17(5), 435–448. doi:10.1080/13603116.2012.683047.
- Laws, G., & Bishop, D. V. M. (2003). A Comparison of Language Syndrome and Children With. *Journal of Speech, Language and Hearing Research*, 46, 1324–1339.
- Leonard, S., Bower, C., Petterson, B., & Leonard, H. (2000). Survival of infants born with Down's syndrome: 1980-96. *Paediatric and Perinatal Epidemiology*, 14(2), 163–171. doi:10.1046/j.1365-3016.2000.00252.x.
- Leshin, L. (2000). Down Syndrome: Health Issues. *Mosaic Down Syndrome*. Retrieved from <http://ds-health.com/mosaic.htm>.
- Leshin, L. (2009). Trisomy 21: The story of Down Syndrome. Retrieved from <http://www.ds-health.com/trisomy.htm>.
- Lipp, L. K., Martini, F. de O., & Oliveira-Menegotto, L. M. (2010). Desenvolvimento, escolarização e síndrome de Down: expectativas maternas. *Paidéia*, 20(47), 371–379.
- Loane, M., Morris, J. K., Addor, M.-C., Arriola, L., Budd, J., Doray, B., ... Dolk, H. (2013). Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening. *European Journal of Human Genetics*, 21(1), 27–33. doi:10.1038/ejhg.2012.94.
- Marchal, J. P., Maurice-Stam, H., Hatzmann, J., Van Trotsenburg, A. S. P., & Grootenhuys, M. A. (2013). Health related quality of life in parents of six to eight year old children with Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 34(11), 4239–47. doi:10.1016/j.ridd.2013.09.011.
- Messerlian, GERALYN M., & PALOMAKI, G. E. (2014). Down syndrome - Prenatal screening

- overview. *Wolters Kluwer Health*. Retrieved from www.uptodate.com/contents/down-syndrome-prenatal-screening-overview.
- Mitchell, D. B., Hauser-Cram, P., & Crossman, M. K. (2014). Relationship dimensions of the “Down syndrome advantage.” *Journal of Intellectual Disability Research*. doi:10.1111/jir.12153.
- Moreira, L. M., Juan A. San, Pereira, P. S., Souza, C. S. (2000). A case of mosaic trisomy 21 with Down’s syndrome signs and normal intellectual development. *Journal of Intellectual Disability Research*, 44(1), 91–96.
- Mullan, D. O., Eamily, W., & Associates, R. (2005). Parents’ leisure : The impact of raising a child with Down syndrome. *Occupational Therapy International*, 12(3), 180–194.
- NDSS. (2012a). National Down Syndrome Society. *The National Advocate for People with Down Syndrome Since 1979*. Retrieved from <http://www.ndss.org/>.
- NDSS. (2012b). Society, National down syndrome. *What is Down syndrome*. Retrieved from <http://www.ndss.org/Down-Syndrome/What-Is-Down-Syndrome/>.
- NIH. (2014). National Institutes of Health. *How do health care providers diagnose Down syndrome?* Retrieved from <https://www.nichd.nih.gov/health/topics/down/conditioninfo/Pages/diagnosed.aspx>.
- O’hara, J., Mccarthy, J., & Bouras, N. (2010). *Intellectual disability and Ill Health – A review of the evidence*. United Kingdom: Cambridge University Press.
- Ogston, P. L., Mackintosh, V. H., & Myers, B. J. (2011). Hope and worry in mothers of children with an autism spectrum disorder or Down syndrome. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 5(4), 1378–1384. doi:10.1016/j.rasd.2011.01.020.
- Padeliadu, S. (1998). Time demands and experienced stress in Greek mothers of children with Down’s syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 42(April), 144–153.
- Pais21. (2014). Pais e amigos. *Faq’s para pais e profissionais*. Retrieved from http://pais21.pt/public/Text.php?text_id=25.
- Papavassiliou, P., York, T. P., Gursoy, N., Hill, G., Nicely, L. V., Sundaram, U., ... Jackson-Cook, C. (2009). The phenotype of persons having mosaicism for trisomy 21/down syndrome reflects the percentage of trisomic cells present in different tissues. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 149(4), 573–583. doi:10.1002/ajmg.a.32729.
- Pick, R. K., & Zuchetto, A. T. (1999). Comportamentos sociais de um portador da síndrome

- de down evidenciados na prática de atividade física: um estudo de caso. In *Congresso Brasileiro sobre Síndrome de Down* (pp. 1–10).
- Pinto, W. (2002). Diagnóstico pré-natal Prenatal diagnosis. *Ciencia & Saude Coletiva*, 7(1), 139–157.
- Pitetti, K., Baynard, T., & Agiovlasitis, S. (2013). Children and adolescents with Down syndrome, physical fitness and physical activity. *Journal of Sport and Health Science*, 2(1), 47–57. doi:10.1016/j.jshs.2012.10.004.
- Pordata. (2014). Base de dados de Portugal contemporâneos. *Índice de Envelhecimento*. Retrieved from <http://www.pordata.pt/Europa/Indice+de+envelhecimento-1609>.
- Portugal. Ministério da Saúde. Decreto-Lei 97 de 10 de maio (1995). Diário da República, no. 108. Lisboa: série I-A, 2645-2647. Retrieved from <http://www.emgfa.pt/documents/8mk67x1vqs3n.pdf>.
- Rett, A., & Seidler, H. (1996). *A criança com lesão cerebral Problemas Médicos, Educativos e Sociais* (1 ed.). Lisboa: Fundação Calouste Gulbenkian.
- Rodríguez-Hernández, M. L., & Montoya, E. (2011). *Fifty years of evolution of the term Down's syndrome*. *Lancet* (Vol. 378). doi:10.1016/S0140-6736(11)61212-9.
- Roizen, N. J., & Patterson, D. (2003). Down's syndrome. *Lancet*, 361(9365), 1281–9. doi:10.1016/S0140-6736(03)12987-X.
- Silva, N. L. P., & Dessen, M. A. (2002). Síndrome de Down : etiologia , caracterização e impacto na família. *Interação Em Psicologia*, 6(2), 166–174.
- Silva, N. L. P., & Dessen, M. A. (2004). O que significa ter uma criança com deficiência mental na família ? *Educar Em Revista*, 23, 161–183.
- Skotko, B. (2005). Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics*, 115(1), 64–77. doi:10.1542/peds.2004-0928.
- Skotko, B. G., Levine, S. P., & Goldstein, R. (2011). Having a Brother or Sister with Down Syndrome: Perspectives from Siblings. *Am J Med Genet A.*, 155A(10), 2348–2359. doi:10.1002/ajmg.a.34228.
- Smith-Bindman, R., Hosmer, W., Feldstein, V. A., Deeks, J. J., Goldberg, J. D., Abnormali, H., & Page, P. (2001). Second-Trimester Ultrasound to Detect Fetuses With Down Syndrome. *American Medical Association*, 285(8), 1044–1055.
- Stoneman, Z. (2007). Examining the Down syndrome advantage: mothers and fathers of young children with disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research*, 51(Pt 12),

- 1006–17. doi:10.1111/j.1365-2788.2007.01012.x.
- Stranc, L. C., Evans, J. A., & Hamerton, J. L. (1997). Chorionic villus sampling and amniocentesis for prenatal diagnosis. *Lancet*, *349*, 711–4. doi:10.1016/S0140-6736(96)08169-X.
- Stray-Gundersen, K. (2001). *Bebés com síndrome de down- Guia para os pais*. Lisboa: Bertrand editora.
- Sunelaitis, R. C., Arruda, D. C., & Marcom, S. S. (2007). A repercussão de um diagnóstico de síndrome de Down no cotidiano familiar : perspectiva da mãe. *Acta Paul Enferm*, *20*(3), 264–71.
- Thompson, P. (2000). *The Voice of the Past* (3 ed.). Oxford: Oxford University Press.
- Torres, L. G., & Maia, E. C. (2009). Percepción de las madres acerca del contenido de la información del diagnóstico de Síndrome de Down. *Revista Chilena de Pediatría*, *80*(1), 39–47.
- Van Der Veek, S. M. C., Kraaij, V., & Garnefski, N. (2009). Down or up? Explaining positive and negative emotions in parents of children with Down’s syndrome: Goals, cognitive coping, and resources. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*, *34*(3), 216–29. doi:10.1080/13668250903093133.
- Van Riper, M. (1999). Maternal perceptions of family-provider relationships and well-being in families of children with Down syndrome. *Research in Nursing & Health*, *22*(5), 68–357. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10520188>.
- Van Riper, M. (2007). Families of children with Down syndrome: responding to “a change in plans” with resilience. *Journal of Pediatric Nursing*, *22*(2), 116–28. doi:10.1016/j.pedn.2006.07.004.
- Vicari, S. (2006). Motor Development and Neuropsychological Patterns in Persons with Down Syndrome. *Behavior Genetics*, *36*(3), 355–364. doi:10.1007/s10519-006-9057-8.
- Weijerman, M. E., Van Furth, A. M., Vonk Noordegraaf, A., Van Wouwe, J. P., Broers, C. J. M., & Gemke, R. J. B. J. (2008). Prevalence, neonatal characteristics, and first-year mortality of Down syndrome: a national study. *The Journal of Pediatrics*, *152*(1), 15–19. doi:10.1016/j.jpeds.2007.09.045.
- Weijerman, M. E., & Winter, J. P. de. (2010). Clinical practice. *European Journal of Pediatrics*, *169*(12), 1445–1452. doi:10.1007/s00431-010-1253-0.

- WHO. (2012). World Health Organization. *Ageing and health*. Retrieved from <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs404/en/>.
- WHO. (2014). World Health Organization. *Genes and chromosomal diseases - Down Syndrome*. Retrieved from <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index1.html>.
- Yaacob, N., Nasir, N. M., Jalil, S. N., Ahmad, R., Rahim, N. A. R. A., Yusof, A. N. M., & Ghani, N. A. A. (2012). Parents or Caregiver's Perception on Menstrual Care in Individuals with Down Syndrome. *Procedia - Social and Behavioral Sciences*, 36, 128–136. doi:10.1016/j.sbspro.2012.03.015.
- Yaron, Y., Heifetz, S., Ochshorn, Y., Lehavi, O., & Orr-Urtreger, A. (2002). Decreased first trimester PAPP-A is a predictor of adverse pregnancy outcome. *Prenatal Diagnosis*, 22(9), 778–82. doi:10.1002/pd.407.

CAPÍTULO I

1. METODOLOGIA

Neste primeiro capítulo apresentamos o referencial teórico-metodológico da história oral de Paul Thompson (2000), seguido do desenho do estudo, que nesta dissertação guiaram as três investigações realizadas. Estas investigações seguiram, portanto, uma abordagem qualitativa do tipo exploratório-descritivo. Optamos por apresentar estas informações separadas em um capítulo, para evitar a sua repetição nos capítulos referentes aos três estudos em questão.

1.1. HISTÓRIA ORAL DE PAUL THOMPSON

O primeiro ensaio da história oral surgiu em 1948, com o intento de entrevistar individualidades da história e, posteriormente, de conhecer a história das pessoas menos afortunadas, através de Paul Thompson (2000). A história oral é feita através da voz das pessoas: quer sejam pilares da comunidade ou simplesmente desconhecidas.

Na construção da história, o historiador fica familiarizado com a história, descrita pelas pessoas entrevistadas. Através deste método, o historiador aprende com alguém que, por provirem de estratos sociais desiguais, serem de gerações diferentes ou mesmo terem outro nível de instrução, detêm um conhecimento mais alargado da temática que se pretende abordar e estudar (Thompson, 2000).

Este autor defende que a história oral tem duas finalidades com mais utilização: estudos que são impossíveis de analisar satisfatoriamente por meio de registos escritos e a biografia. Assim, toda a fonte histórica deriva da percepção humana e é subjetiva. Nesta perspectiva, algumas questões são colocadas sobre a fidedignidade da evidência oral, já que existe a possibilidade de distorções adicionais, provocadas pelas mudanças temporais de normas, valores e que, inconscientemente, podem alterar as percepções das pessoas participantes. Contudo, a fonte oral vai permitir desafiar esta mesma subjetividade, recorrendo à memória mais distante por forma a relembrar as experiências dos participantes submersas e há muito esquecidas (Thompson, 2000), permitindo que desta mesma evidência desponte algo mais penetrante e fundamental para a história. Não há qualquer resquício de dúvida sobre o valor histórico do passado, que vai proporcionar informação, por vezes única, sobre este mesmo passado e, conseqüentemente, pode também transmitir a consciência individual e coletiva, que é parte integrante deste passado.

Para Thompson (2000), todas as fontes históricas derivam da percepção humana e, assim, todo o processo da memória também vai depender do processo da percepção, e para apreendermos algo temos que, primeiramente, compreender. Deste modo, ao apreender toda a informação em categorias e ao ajustar toda a informação, poderemos permitir, futuramente, reconstruir a história e sua interpretação. Se, não houvesse tal processo, não nos seria permitido ordenar, as percepções e só teríamos consciência dos acontecimentos recentes e não passados. No entanto, todo o processo da memória vai depender do interesse dos participantes e da sua capacidade de compreensão. E, uma vez que estas fontes são detentoras do saber, cabe ao historiador desafiar essa mesma subjetividade, através da estimulação da memória dos participantes, na expectativa de alcançar a verdade oculta.

Thompson (2000) realça que os “objetos” do estudo devem ser convertidos em “sujeitos” de modo que a história se torne mais rica, mais emocionante e, principalmente, mais verdadeira. Na visão do autor, a história oral reflete as reminiscências e as experiências do próprio passado e, como tal, a construção e a narração da memória coletiva ou individual, pode originar uma força histórica, constituindo um processo social ativo (Thompson, 2000). As narrativas servem para caracterizar as comunidades, bem como as pessoas, de modo a transmitir as suas atitudes e ações, ou seja, contar as suas histórias pessoais e transmitir valores.

Para Thompson (2000), saber escutar as pessoas é uma característica essencial que o historiador deve possuir, pois, para ele, a história oral é também um instrumento de mudança capaz de colaborar para a (re) estruturação de uma sociedade mais equitativa. Este método procura dar voz a diferentes protagonistas, permitindo-lhes a construção de uma história empregando, a partir das suas próprias palavras, as suas vivências e participação em determinado acontecimento. Baseia-se em estudos de relatos, pois através das histórias, as pessoas procuram perceber as transmutações por que passam as suas próprias vidas. Os relatos, são para o historiador, uma fonte múltipla e rica de informações, ganhando uma nova dimensão, pois, a história das pessoas é colocada em evidência.

A história oral visa a compreensão de histórias construídas em torno das pessoas. Esta metodologia permite escutar com honestidade o que as pessoas, em especial as pessoas idosas, têm para nos contar. Estas pessoas necessitam de uma oportunidade para expressar os seus sentimentos, ao mesmo tempo que conversam sobre os seus problemas. Como tal, torna-se pertinente escutá-las para identificar o percurso por elas trilhado e, o modo como

delinearam os seus problemas e/ou preocupações. De acordo com Thompson, a história oral pode ser traçada de três maneiras distintas: *narrativa da história de uma única vida*; *coletânea de narrativas ou análise cruzada*. A *narrativa da história de uma única vida* é utilizada quando a pessoa informante é provida de uma memória excepcional que fornece informações com conteúdo, que vão para além da sua história individual. Estas informações podem ser utilizadas para transmitir a história de toda uma classe ou comunidade. A *coletânea de narrativas* pretende uma construção e interpretação da história num sentido mais amplo, agrupando as diversas narrativas em torno de temas comuns. É usada quando se pretende estudar a vida familiar ou de uma comunidade. Por fim, a *análise cruzada* consiste na organização de um texto expositivo, que alterna as evidências orais com outras fontes de informação, o que exige citações muito mais curtas e um método de apresentação capaz de as distinguir das outras fontes.

Destas três possibilidades, a que melhor se enquadra neste estudo é a *coletânea de narrativas*, visto ser aquela que permite reunir um conjunto mais abrangente de informação. As narrativas dos participantes serão agregadas em pequenos fragmentos que vão possibilitar a interpretação da história como um todo e, assim, compreender o percurso vivencial dos pais com filhos com T21, a partir do relato das suas experiências.

Segundo a metodologia de Thompson (2000), a construção da história oral é realizada através de uma entrevista, como um testemunho que, contém informações e afirmações que podem ser avaliadas, possuindo um misticismo e símbolos de informação, tão válidas quanto outras fontes de informação humana. Deverá ser registada com recurso ao gravador, já que este instrumento permitirá ao historiador registar a história apresentada na palavra da pessoa informante, sem a ocorrência de perdas na informação.

Thompson (2000) defende que a entrevista não deve ser um ato completamente livre, sem um ponto de orientação, pois um discurso sem ponto de orientação pode gerar informação inútil. O mesmo autor evidencia que cabe ao historiador preparar a entrevista, familiarizando-se com o tema, e elaborar uma lista com alguns tópicos e/ou perguntas básicas, de forma a originar um roteiro que permita ao historiador saber o quê e como perguntar. Os itens previamente delineados servirão de guia orientador para que os participantes não se afastem da questão inicial. As perguntas devem ser simples e diretas, para que não originem dúvidas. Quem entrevista não deve expor as suas ideias e o historiador

deve ter em atenção o facto de a entrevista ser individual ou em grupo, o que também pode condicionar a veracidade dos eventos descritos pelos participantes.

O propósito da entrevista na história oral é fazer com que os participantes falem, mas os momentos de silêncio também são importantes, pois permitem à pessoa que discursa, parar para pensar, obtendo o historiador alguns comentários adicionais. A entrevista deve ser realizada num local onde os participantes se sintam à vontade, em que não haja ruídos que possam prejudicar ou mesmo distrair o objetivo do historiador. Falar sobre o passado pode despertar memórias e sentimentos, mas se a entrevista terminar com um tom de relaxamento poderá ser melhor lembrada como um momento agradável, podendo dar origem a outra entrevista.

É importante escutar as pessoas tanto durante a entrevista, como depois da mesma. A sua linguagem pode transmitir a sua cultura popular, em que a fala, o vocabulário, o seu sotaque e mesmo o tom reflete a educação, classe social e sexo dos participantes, pois só assim é que o investigador pode interpretar os significados do que ouviu e/ou observou e daí retirar determinadas conclusões para a narrativa. O material recolhido deve ser devidamente catalogado, duplicado e armazenado para evitar a sua posterior deterioração, e a transcrição integral das gravações deve ser iniciada o mais cedo possível. As entrevistas devem ser transcritas na íntegra, atendendo à sequência da palavra falada, com atenção aos termos gramaticais empregues sem esquecer as transformações das pausas orais em pontuação escrita (Thompson, 2000).

Seguidamente, subsiste a revisão da transcrição pelas pessoas entrevistadas. Esta medida permite ao historiador detetar erros simples e mesmo erros de grafia. No entanto, há que ter em consideração que muito dos participantes podem cair na tentação de reescrever alguns trechos da sua fala inicial.

A etapa seguinte consiste na avaliação do material recolhido, em cada entrevista realizada, quanto à sua coerência interna. O historiador deve efetuar uma leitura integral da entrevista para um entendimento como um todo. É através desta leitura e do seu entendimento como um todo que torna possível avaliar a fidedignidade da pessoa entrevistada e comparar as informações recolhidas nas demais. Thompson (2000) sustenta que factos e opiniões não são suficientes na construção da história, e que é necessário criatividade para transparecer a consciência da história narrada pelas e das pessoas. O maior

número de entrevistas realizadas pode também determinar a presença de fatos singulares e possibilitar a comparação de diferentes contextos.

A análise auxilia na categorização dos conteúdos, inicialmente diminutas e específicas que se vão moldando ao longo de todo o processo de interpretação. Aqui, o historiador, ao interpretar os dados, confrontará todas as evidências da história oral com o referencial teórico, com criatividade e complacência, de forma a construir a consciência histórica das pessoas intervenientes. Todas as referências objetivas e subjetivas das entrevistas devem ser resgatadas, de modo a assegurar a qualidade da análise. Nesta perspectiva, será possível depreender sobre as vivências dos casais de idosos com filhos com T21, interpretando e compreendendo o seu percurso vivencial, com vista a dar resposta às questões presentes.

Considerando o exposto acima, passamos ao desenho dos estudos.

1.2. DESENHO DOS ESTUDOS

1.2.1. Contexto e participantes do estudo

De acordo com Thompson (2000), o melhor local para se desenvolver uma entrevista é onde o participante se sinta o mais à-vontade possível e que expresse tal desejo. O mesmo autor refuta que é preferível o historiador ficar sozinho com a pessoa informante de forma a promover uma atmosfera de confiança e simultaneamente de privacidade. Assim, foi sempre nosso objetivo colocar o casal o mais à-vontade possível, deixando-os decidir local em que se sentissem confortáveis, relaxados e confiantes. Todos os casais preferiram que a entrevista decorresse nas suas residências, o que nos permitiu observar um pouco do seu ambiente familiar e o meio em que se inseriam, bem como o clima existente entre o casal, proporcionando-nos informações complementares.

Neste estudo, os casais participantes foram recrutados através de instituições, designadamente, Cooperativas para a Educação e Reabilitação de Crianças Inadaptadas (Cercis) e Associações Portuguesas de Pais e Amigos do Cidadão Deficiente Mental (APPACDM), localizadas nas Regiões Norte e Centro de Portugal e também através de referências (*snowball*). Os critérios de inclusão foram: casais com 60 ou mais anos, cuidadores dos filhos com T21, que aceitassem participar voluntariamente no estudo, assinando o termo de consentimento livre e esclarecido para o efeito.

Participaram neste estudo catorze casais, perfazendo vinte e oito pessoas entrevistadas (Apêndice I). As idades dos casais oscilaram entre 61 e 91 anos (média de 73 anos). Todos professavam a fé católica; o grau de escolaridade da maioria foi a quarta classe; e renda familiar média de € 1265,00. Com exceção de uma mãe, a maioria dos casais encontrava-se reformado. O nascimento do filho com T21 ocorreu entre 1965 e 1998, com predomínio da década de 1970. A predominância dos partos ocorreu em âmbito hospitalar e dois em casa com o auxílio de uma parteira/habilidosa. Nos restantes casais, alguns irmãos primogénitos já se encontravam na fase adulta (N=5), sendo que os demais encontravam-se na fase da adolescência (N=7) e na infância (N=10). Os filhos com T21 foram os primogénitos em três casais, sendo sete são do sexo masculino e sete do sexo feminino, tendo as idades variado entre 18 e 50 anos (média de 36 anos). À data da entrevista, somente estes três casais detinham o conhecimento de que seus filhos possuíam os tipos livre e o mosaïcismo. Os demais filhos foram em número de 28, sendo 10 do sexo masculino e 18 do sexo feminino, tendo as idades oscilado de 27 a 60 anos (média de 42 anos). A quase totalidade dos casais ainda residia com os filhos com T21, sendo que seis deles ainda habitavam com mais um ou dois filhos, para os apoiarem nos cuidados ao irmão.

1.2.2. Recolha dos dados

Os dados foram recolhidos com recurso à entrevista semiestruturada com o casal. O autor defende que a entrevista não deve ser uma conversa totalmente livre, sem um ponto de orientação, de modo a não gerenciar informação desnecessária (Thompson, 2000). Assim, com base nos objetivos e no referencial teórico-conceitual, definimos o guião da entrevista, que incluiu duas partes: as características dos casais¹ e uma questão aberta para cada um dos estudos, atendendo as especificidades dos objetivos específicos. Deste modo, a questão empregue para o primeiro estudo foi: *Falem-me da sua experiência com o diagnóstico de T21 de seu filho*; para o segundo estudo, *Falem-me da sua experiência enquanto mãe e pai de um filho com T21, na infância e adolescência*; e para o terceiro estudo, *Falem-me da sua experiência enquanto mãe e pai de um filho adulto com T21*. Visto tratar-se de uma entrevista que tinha como ponto de partida uma questão aberta, foi fundamental definir alguns itens e subitens relacionados aos objetivos específicos do estudo e com o apoio do referencial

¹ Apresentadas anteriormente, para evitar repetição de informação nos três estudos, apresentados nos capítulos seguintes.

teórico-conceitual, que nos pudessem ajudar a direcionar a entrevista em caso de desvio do tema em questão (Apêndice II). Durante a entrevista, procuramos deixar que os casais respondessem voluntariamente, de modo a que as suas respostas pudessem ser as mais genuínas e naturais possíveis.

A recolha dos dados foi realizada no período de junho de 2014 a fevereiro de 2015. As entrevistas foram efetuadas nas residências dos casais, privilegiando um lugar acolhedor e calmo para os entrevistados. A questão foi colocada de forma simples e clara, com linguagem apropriada aos diferentes contextos. Ao longo da entrevista, procuramos não interromper a narrativa dos casais, para não interferir com o fluxo de informação e abster-nos de juízos de valor e fomentar a livre expressão dos participantes sobre as suas vivências, enquanto casal, pessoa idosa e cuidador de um filho com T21.

As entrevistas tiveram uma duração média de 60 minutos, tendo sido gravadas com o uso de um gravador digital. O consentimento informado e esclarecido também foi fornecido aos participantes, antes da realização da entrevista, e somente após a aquiescência dos participantes é que se procedeu à entrevista. Após a transcrição dos conteúdos das entrevistas, estas foram validadas pelos participantes, dando-lhes liberdade de alterar, acrescentar ou retirar informação.

1.2.3. Análise dos dados

A análise dos dados compreendeu três fases distintas: organização e estruturação, classificação e interpretação dos dados (Thompson, 2000). A primeira fase constituiu-se na transcrição dos dados, na leitura das entrevistas como um todo e, posteriormente, como reflexão. Esta etapa pressupõe repetidas audições e leituras das entrevistas, no esforço de aproximar a transcrição, tanto quanto possível, à narrativa dos participantes e possibilitar a esquematização das ideias mais relevantes, de modo a compreendermos os dados como um todo e não de forma fragmentada.

A segunda etapa compreendeu a leitura das diversas entrevistas, para procurar a coerência interna de cada narrativa e identificar as ideias principais, os momentos chave e as posturas sobre o foco do estudo. Assim, foi possível construir as categorias empíricas e subcategorias a partir dos objetivos específicos dos estudos. A categorização foi apoiada pelo programa de análise qualitativa *WebQda* (Apêndice III). Cada categoria reuniu excertos das entrevistas, relacionados com uma temática. Ainda nesta etapa, realizamos uma leitura

transversal das entrevistas por categoria, procedendo, sempre que necessário, à sua alteração e revisão.

Na terceira etapa, interpretamos as categorias à luz do referencial teórico-conceitual do estudo, tendo por base os objetivos geral e específicos do estudo. As narrativas dos participantes permitiram-nos interpretar e discutir os resultados (Thompson, 2000).

1.2.4. Rigor de estudo

Os dados foram avaliados segundo os critérios de Leininger (2008), que fundamenta o rigor de um estudo qualitativo. De forma a aumentar a credibilidade e exatidão deste estudo, foram empregues os critérios: credibilidade; confirmabilidade; significado no contexto; padronização e da saturação, defendidos pela mesma autora (Leininger, 2008).

A *credibilidade* refere-se à verdade conhecida, experimentada ou vivenciada pelas pessoas estudadas (Leininger, 2008). Este critério é conseguido através da observação e da escuta ativa das histórias contadas, bem como das suas perceções descritas ao longo da entrevista.

A *confirmabilidade* reporta-se à participação direta repetida e à prova observada documentada ou adquirida a partir de fontes primárias. De acordo com Leininger (2008), para que haja confirmabilidade, deve-se obter evidências a partir dos informantes acerca dos achados ou mesmo das interpretações do historiador. Ou seja, a confirmabilidade significa obter afirmações diretas e repetidas do que o historiador ouviu, viu ou experimentou, relativamente ao fenómeno do estudo. Este critério foi conseguido através da validação da entrevista, o que permitiu aos participantes acrescentarem, alterarem ou mesmo confirmarem os seus testemunhos. Como a maioria dos participantes não dispunha de endereço eletrónico, a validação da entrevista ocorria após transcrição da mesma e através de um novo encontro *face-to-face*.

O *significado do contexto* refere-se aos dados que se tornaram compreensíveis dentro dos conteúdos holísticos ou com significados especiais relativamente aos informantes ou a pessoas estudadas em contextos análogos ou dissemelhantes (Leininger, 2008). Neste estudo, os casais possuíam conhecimentos sobre a temática do estudo, uma vez que todos eles detinham experiências no cuidado aos filhos com T21, ao longo das diferentes fases do seu ciclo de vida.

A *padronização* reporta-se às interpretações e sequências de acontecimentos que tendem a ser padronizados e recorrem no tempo em meios designados e em contextos desiguais e/ou semelhantes (Leininger, 2008). No estudo, foram as vivências repetidas dos participantes empregues que substanciaram este critério.

A *saturação* foi outro dos critérios empregues, e significa que o historiador fez uma exaustiva pesquisa do fenómeno a estudar e que não encontrou mais explicações, interpretações ou descrições do fenómeno (Leininger, 2008). Quando já não havia algo de novo a acrescentar aos dados obtidos, a saturação estava verificada. Neste estudo, atingimos este critério ao constatarmos que não emergiam novos dados.

1.2.5. Procedimentos éticos

O estudo foi aprovado pela comissão de Ética da Universidade de Aveiro (processo nº 5/2014), de acordo com as normas previstas no Decreto-lei nº 97/1995 (Portugal, República, 1995) (Anexo I).

Todo o processo de pesquisa obedeceu criteriosamente aos preceitos éticos designadamente: esclarecer quanto ao tipo de estudo, seu objetivo e procedimentos de recolha de dados; garantir o anonimato dos participantes e a confidencialidade das informações. Também foi tido em consideração a participação voluntária dos casais, o direito à recusa e/ou desistência em qualquer momento da entrevista. As questões foram dadas a conhecer através do termo de consentimento livre e esclarecido (Apêndice IV).

No intuito de manter o anonimato dos participantes, utilizámos um código de identificação contendo a sigla C (casal), M (mãe) e P (pai), numerados por ordem da realização das entrevistas.

Diante do exposto, apresentamos de seguida o primeiro estudo desta dissertação de mestrado.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Leininger, M. (2008). *Evaluation criteria and critique of qualitative research studies*. In: Morse, J.M. *Critical issues in qualitative research methods*. California: Thousand Oaks.
- Thompson, P. (2000). *The Voice of the Past* (3 ed.). Oxford: Oxford University Press.

**IMPACTO DO NASCIMENTO DE UM FILHO COM TRISSOMIA 21:
PERSPETIVA DE CASAIS IDOSOS PORTUGUESES**

CAPÍTULO II

2. IMPACTO DO NASCIMENTO DE UM FILHO COM TRISSOMIA 21: PERSPETIVA DE CASAIS IDOSOS PORTUGUESES²

BIRTH IMPACT OF A CHILD WITH TRISOMY 21: PERSPECTIVE OF PORTUGUESE ELDERLY COUPLES

Resumo

Este estudo teve como objetivo explorar as experiências anteriores de casais idosos portugueses ao receberem o diagnóstico de seus filhos com Trissomia 21. Foi desenvolvido através do método da história oral, com a participação de catorze casais. Os dados foram obtidos através de entrevista semiestruturada e analisados com base na análise de conteúdo. Os resultados revelaram que a comunicação do diagnóstico foi uma experiência complexa e difícil de ser vivida pelos casais, acompanhada de informações insuficientes sobre a síndrome, o cuidado do filho e a rede de apoio. As reações dos pais, famílias e amigos ao diagnóstico foi, inicialmente, de choque, mas acabaram por aceitar e apoiar as crianças, sem as discriminarem.

Palavras-Chave: trissomia 21, comunicação do diagnóstico, reação ao diagnóstico, pesquisa qualitativa

Abstract

The present study aimed to explore previous experiences of Portuguese elderly couples in receiving the diagnosis of their children with Trisomy 21. It was developed by the method of oral history, with the participation of fourteen couples. Data were collected through semi-structured interviews and analysed based on content analysis. The results revealed that the communication of the diagnosis was a complex and difficult experience of being lived by couples, accompanied by insufficient information of the syndrome, the care of the child and the support network. The reactions of parents, families and friends at diagnosis were, initially, hard-hitting, but ultimately they accepted and supported the children, without discriminating them.

Keywords: trisomy 21, diagnosis disclosure, reaction to the diagnosis, qualitative research

² Rodrigues, M.N.M., Silva, A.L.da. (2015). Impacto do nascimento de um filho com Trissomia 21: Perspetivas de casais idosos portugueses. *Revista Pensar Enfermagem*. Vol 19, n.º 2

2.1 – INTRODUÇÃO

O diagnóstico de um filho com Trissomia 21 (T21) é um acontecimento traumático e desestruturante para os pais (Henn, Piccinini & Garcias, 2008), especialmente para as mães (Sunelaitis, Arruda & Marcom, 2007), o qual poderá alterar toda a dinâmica familiar (Cuskelly, Hauser-Cram & Van Riper, 2008; Turnbull, Brown & Turnbull, 2004). A alteração pode ser tanto no âmbito micro da interação da díade parental, como no âmbito macro dos pontos de vista culturais que orientam as percepções dos pais acerca do desenvolvimento da deficiência (Cuskelly, Hauser-Cram & Van Riper, 2008).

O conhecimento do diagnóstico da deficiência de um filho pode surgir no período da gestação, através dos exames pré-natais de detecção precoce de anomalias fetais (Oliveira, Oliveira, Gomes & Gasperin, 2004). Deste modo, o conhecimento antecipado do diagnóstico pode auxiliar as famílias a fazerem escolhas reprodutivas informadas (Ahmed, Ahmed, Jafri, Raashid & Ahmed, 2014). No entanto, a maioria dos pais tende a descobrir efetivamente o diagnóstico da síndrome após o nascimento do seu filho ou nos primeiros meses de vida da criança (Skotko, 2005). A experiência de pais em receber um diagnóstico da T21 no período pós-natal tem sido pouco explorada na literatura (Goff et al., 2013).

Estudos salientam que a comunicação do diagnóstico é mais frequentemente feita à mãe (Pillay, Girdler, Collins & Leonard, 2012; Sanches & Famenghi Júnior, 2011; Sunelaitis et al., 2007; Skotko, 2005; Skotko, 2004), quando esta se encontra sozinha (Pillay et al., 2012; Travassos-Rodriguez & Féres-Carneiro, 2012; Bastidas & Alcaraz, 2011; Choi, Lee & Yoo, 2011; Sunelaitis et al., 2007). Indicam também que o procedimento mais adequado para dar a notícia do diagnóstico seria nas primeiras 24 a 48 horas pós-parto, ou quanto antes, em local que assegure a privacidade dos pais (Skotko & Bedia, 2005), preferencialmente, na sala de parto (Torres & Maia, 2009), na presença de ambos os pais (Skotko, 2005) e do recém-nascido (Flores-Arizmendi, Garduño-Espinosa & Garza-Elizondo, 2014). Para uma confirmação adequada, há a necessidade de sinalizar a criança para a realização do cariótipo (Flores-Arizmendi et al., 2014). No entanto, estes aspetos nem sempre são considerados pelos profissionais de saúde (Skotko & Bedia, 2005).

A literatura aponta que a notícia é comunicada por profissionais de saúde, maioritariamente, médicos (Bastidas & Alcaraz, 2011; Choi et al., 2011; Pillay et al., 2012; Sheets et al., 2011; Torres & Maia, 2009; Skotko & Bedia, 2005; Skotko, 2005). Também refere que, na percepção dos pais, a comunicação do diagnóstico é feita de modo insatisfatório

(Paul, Cerda, Correa & Lizama, 2013; Pillay et al., 2012; Bastidas & Alcaraz, 2011; Choi et al., 2011; Sheets et al., 2011; Torres & Maia, 2009; Skotko & Bedia, 2005; Skotko, 2005), fornecendo pouca informação sobre a síndrome ou recorrendo ao uso de termos demasiados técnicos, incompreensíveis a estes casais (Cunha, Blascovi-Assis & Fiamenghi, 2010; Sheets et al., 2011). Também não ressaltam a importância da estimulação ou tratamento, não oferecem alternativas ao país, denotando a falta de preparação e/ou informação sobre a temática (Choi et al., 2011; Sanches & Famenghi Júnior, 2011; Sunelaitis et al., 2007). Para além dos aspetos negativos da comunicação do diagnóstico, alguns pais também destacam aspetos positivos, como a providência de apoios para os pais que tiveram conhecimento do diagnóstico no período pós-natal (Goff et al., 2013).

O momento do diagnóstico estabelece uma nova fase de vida para o casal e de adaptação a uma nova realidade (Sanches & Famenghi Júnior, 2011), em que as expectativas do casal de terem um filho saudável são frustradas. Estudos evidenciam que sentimentos de choque, tristeza, medo, negação, culpa e expectativas sobre o futuro dos seus filhos são frequentes quando o casal se depara com a comunicação do diagnóstico de T21 (Ahmed et al., 2014; Goff et al., 2013; Ogston, Mackintosh, & Myers, 2011; Sheets et al., 2011; Henn & Piccinini, 2010; Torres & Maia, 2009; Skotko, 2005).

Após a comunicação do diagnóstico aos pais, estes serão os portadores da notícia para os familiares, amigos e vizinhos, que compõem a rede familiar. Esta rede tem um papel importante no apoio prático e emocional no suporte aos pais (Steel et al., 2011), e à criança, pois favorece a formação de vínculos, contribuindo para o seu desenvolvimento e sociabilização (Sá & Rabinovich, 2006). A aceitação do filho com necessidades especiais, por familiares e amigos, e a abertura dos pais para poderem expressar os seus problemas e dificuldades são também considerados fatores de suporte desta rede (Steel et al., 2011).

Na comunicação do diagnóstico aos filhos, a literatura evidencia que os pais receiam a reação negativa do filho primogénito; as crianças pequenas, raramente, têm uma resposta emocional face a este diagnóstico; e é normal os irmãos expressarem, inicialmente, sentimentos de frustração, mas acabam por assumirem atividades relacionadas com o cuidado do irmão (Skotko & Levine, 2006).

Embora, as famílias tenham sido estudadas ao longo dos anos, ainda permanecem lacunas acerca da atenção a famílias com filhos com T21 (Hodapp, 2007), sobretudo sobre o impacto do diagnóstico de um filho com T21. Diante do exposto, neste estudo procuramos

explorar as experiências anteriores de casais idosos portugueses ao receberem o diagnóstico de filhos com T21.

2.2 - RESULTADOS DO ESTUDO

A partir da análise dos dados, originaram duas categorias: comunicação do diagnóstico; e reação ao diagnóstico, as quais serão abordadas seguidamente.

2.2.1 - COMUNICAÇÃO DO DIAGNÓSTICO

Neste estudo, a totalidade dos casais tomou conhecimento do diagnóstico do filho com T21 após o nascimento. A comunicação do diagnóstico do filho com T21 variou entre as primeiras 24 horas e o período de seis meses após o parto, ou seja, em âmbito hospitalar e extra-hospitalar. Em ambos os contextos, a notícia foi dada, pelo médico. Em âmbito hospitalar, os profissionais de enfermagem participaram na comunicação do diagnóstico, explicando ou demonstrando que a criança não era normal. O diagnóstico foi dado, predominantemente, à mãe, enquanto esta se encontrava sozinha (n=13). Somente uma parturiente recebeu o diagnóstico enquanto se encontrava acompanhada pela mãe.

Em âmbito hospitalar, a comunicação ocorreu somente com seis casais. Relativamente à comunicação extra-hospitalar, oito casais obtiveram o diagnóstico da T21 pelo médico pediatra, em consultas com o recém-nascido.

Quando eu me apercebi, a menina já teria, sensivelmente, uns seis meses (CP6).

Era cerca das 0:00 horas, eu estava sozinha no quarto e o pediatra começa-me a explicar do que o meu filho padecia. Até aquele momento, eu nunca tinha ouvido falar naquela deficiência, nem tinha visto! Ele acabou por dizer o seguinte: "nem é branco, nem é preto, é mulato" (CM8). Eu fiquei perdido! Então, o médico às 0:00 horas, é que lhe vai dizer? Reclamar, eu? Não, eu queria era atirá-lo do quarto andar abaixo (CP8).

Acabei por saber nesse dia, acompanhada pela minha mãe (CM9).

Após a comunicação, a maioria dos casais (n=8) recorreu a médicos particulares, na procura da confirmação do diagnóstico e de informação adicional da deficiência de seu filho. Do total de casais, somente três foram orientados a fazer a análise do cariótipo para confirmação do diagnóstico e do tipo da Trissomia. Neste sentido, à data da entrevista, somente estes três casais detinham o conhecimento de que seus filhos possuíam os tipos livre e o mosaïcismo.

Quando a M já teria uns sete meses, o Doutor J aconselhou-nos a realizar o cariótipo (CM12). Quando fomos buscar o resultado, esse médico, que fez o exame, disse-nos que

estas crianças tinham tendências para serem alegres, exceto se fosse mongolismo profundo (CP12).

Relativamente a oito casais, em que o diagnóstico não foi comunicado logo após o parto, os próprios pais foram percebendo que os seus filhos eram diferentes, dados os sinais que apresentavam. Esses sinais estavam ligados à dificuldade em mamar, às características das mãos, dos olhos, das orelhas, assim como a dificuldade em chorar. As mães foram as que mais perceberam as diferenças, seguidas pelos pais e familiares.

Eu olhei para ela, ela abriu os olhos, virei-me para a minha mãe e disse, já naquela altura: 'a minha filha é diferente, minha mãe!' Eu sabia lá, o que era trissomia ou mongolismo ou essas coisas! Mas, não comentei nada com a R (esposa). Guardei sempre para mim (CP7).

O menino nasceu com as orelhinhas para dentro, os olhos tipo chinês, as mãozinhas muito sapudas...comecei a dizer para a médica: 'Senhora Dra., acho que o meu filho não parece normal'. Ele não mamava e, estive lá durante cinco dias, não chorava (CM11).

Através dos depoimentos dos casais, foi possível perceber a dificuldade dos médicos em comunicarem o diagnóstico, o qual contemplou maioritariamente os aspetos negativos da síndrome. Neste sentido, destacou-se a dificuldade e a demora em fazê-lo, a terminologia usada para designar a síndrome (mongoloide), e a forma depreciativa como se referiram ao recém-nascido, acompanhado de um prognóstico sombrio. Foram também mencionadas a falta de apoio e orientação/informação acerca da síndrome, dos cuidados com o recém-nascido e sobre a rede de apoio. Ao receberem o diagnóstico, somente dois casais mencionaram conhecer a síndrome, através de crianças no local de trabalho e de um filho de casal vizinho.

Senti que não tive apoio nenhum por parte dos profissionais de saúde. Só o facto de não me terem dito nada sobre a condição da B...no hospital (CM13).

*Quando ela nasceu eu disse à enfermeira: "Senhora enfermeira, o que tive?" E, então, diz ela assim: 'você teve uma menina, mas vai morrer, porque ela não é normal'. Veio ter comigo um jovem médico e disse-me: 'talvez seja uma felicidade para si, a sua filha morrer, porque ela vai-lhe dar muitos problemas, pela vida fora e você ainda é uma mulher muito nova. Vai conseguir ter mais filhos!' (CM12); *Que era mongolismo e que ela podia ficar tolinha... (CP12).**

O momento da comunicação do diagnóstico foi considerado pelos casais como sendo um dos mais difíceis de suas vidas, cujas reações serão apresentadas abaixo.

2.2.2 - REAÇÃO AO DIAGNÓSTICO

As expectativas dos casais eram de ter um filho saudável. Mesmo para as mães com mais idade, em momento nenhum do período pré-natal foi mencionada a possibilidade de ter um filho com T21. Deste modo, a notícia gerou um grande impacto, com respostas emocionais, tais como, choque, negação, choro, tristeza, culpa, revolta e medo de não saber criar o filho, as quais não foram muito divergentes entre as mães e os pais. A forma com que a notícia foi dada pelo médico e a falta de apoio por parte dos profissionais de saúde também contribuiu para agravar estas reações, gerando mais revolta, descontentamento e desagrado para com estes profissionais de saúde.

Os meus sentimentos, ao ver o meu filho, foram de revolta por elas não me terem dito nada, e tentarem esconder o que se estava a passar. Eu, como mãe do terceiro filho, podia ter uma reação fosse qual fosse, mas acho que era o dever dos profissionais informarem da situação (...) O filho, aceitei-o muito bem, mas ao mesmo tempo interrogava-me a mim própria. O porquê a mim! Eu não o rejeitei em nenhum momento! Só tinha muito medo de não saber criar o meu filho como ele era (CM1); A minha reação quando vi o meu filho foi aceitar, sem questionar. Nunca me revoltei (CP1).

No início eram sentimentos de tristeza (CM2); Eu olhava para ela e para mim, parecia-me uma criança normal. Como é que eu havia de me sentir? Triste, sempre triste (CP2).

Quando soube, efetivamente, da deficiência da minha filha, vou ser franca: caiu-me o mundo em cima (CM7).

Apesar das reações iniciais ao diagnóstico, a maioria dos casais afirmou não ter rejeitado o filho. Estes casais mencionaram que mesmo se tivessem tido o conhecimento antecipado sobre a T21, prosseguiriam com a gravidez. Tal decisão foi pautada na defesa da vida, apoiada pela fé que professavam na religião católica. Também alegaram que o desconhecimento do diagnóstico, durante a gravidez, facilitou, pois não se sentiram pressionados a ter de tomar uma decisão. Alguns alegaram que, caso tivessem optado pelo aborto, perderiam uma grande bênção em suas vidas, já que com o passar dos anos superaram as dificuldades e criaram laços fortes de amor entre pais e filhos. A posição contrária, de interrupção da gravidez, foi tida por três pais e uma mãe, alegando a idade avançada e os sacrifícios que tiveram de fazer para criar os filhos. No entanto, somente um casal referiu nunca ter aceitado a deficiência do filho.

Se tivesse tido conhecimento da deficiência do A, antes do nascimento, não abortava de maneira nenhuma (CM5); Essa hipótese estava logo colocada de lado (CP5); Matar um Ser indefeso? Não, fosse ele lá como fosse... Para mim, era uma dor na alma se fizesse alguma coisa para "acabar" com o meu filho (CM5).

Sabe, aceitar, aceitar é muito difícil (CM8); Também foi um choque muito grande (...) Olhe, para mim, ter um filho como o Z, não foi um desafio mas um desgosto! (...) Nunca aceitei a deficiência do meu filho (CP8).

Na altura já tinha 37 anos. Como tal, era capaz de interromper se soubesse antes do nascimento, da deficiência do F (CM11); era capaz de interromper (CP11).

Apesar da reação inicial com o diagnóstico da T21, todos os casais mencionaram terem superado as dificuldades iniciais. As estratégias usadas pelos casais para enfrentarem a situação foram a religiosidade, a atitude positiva de seguir em frente, a esperança de que o filho fosse capaz de realizar as suas necessidades básicas, o desenvolvimento da capacidade de aceitação e paciência, a exposição do filho à sociedade, e o apoio e a cumplicidade entre o casal.

Fiquei triste, contente é que não fiquei! Mas pensei: 'eu tenho de olhar e andar em frente' (CM3).

Quando realmente, eu tomei consciência da deficiência do menino, pedi à Virgem Nossa Senhora: "dai inteligência ao meu filho, para ele ser capaz de fazer as suas necessidades quando ele for mais crescido", para comer pela mão dele, entre outras coisas. E olhe, fui tendo paciência (CM5).

Nunca a escondemos, nunca deixámos de a levar sempre que saíssemos. E claro, isso fez com que as pessoas se comesçassem a habituar a ela. Começaram a aceitar naturalmente. A aceitação tem de, inicialmente, partir de nós e, isso da minha parte aconteceu quando a minha prima me confrontou. A partir daí, eu estava serena, segura daquilo que eu queria realmente para a minha vida e para a vida dos meus (CM7).

Apoiámo-nos um no outro, então (CP11).

Relativamente aos familiares e amigos, a notícia do nascimento de uma criança com T21 também produziu um grande impacto, com reações tais como choque, pena, inconformismo e curiosidade. Contudo, ao longo dos anos, estas reações foram-se desvanecendo. Deste modo, não sentiram qualquer tipo de discriminação pela diferença de seu filho, mas sim estima, carinho, apoio e atenção redobrada.

E a família, de uma maneira geral ficou, naturalmente, com pena, pensando que porventura a menina iria ser um peso (CM7).

Familiares e amigos vinham visitar somente por curiosidade. Para dizerem lá fora, sei lá (CM2).

A reação dos amigos e familiares foi igual. Nunca a estigmatizaram, bem pelo contrário sempre lhe deram mais atenção, mais carinho do que aos outros (CM6); ela não tinha culpa de ser diferente (CP6); a J. nunca foi tratada de maneira diferente, mesmo pelos vizinhos (CM6); Não, nunca (CP6).

No que se refere aos onze casais com filhos primogénitos, as reações da maioria destes filhos foram de aceitação e ajuda perante um irmão com necessidades especiais (n=8). Para dois casais, as reações dos filhos foram inicialmente de incompreensão pela pouca

atenção/tempo que lhe dedicavam, em decorrência das exigências no cuidado ao recém-nascido. Somente um casal não mencionou a reação do seu filho.

Quando cheguei a casa, ao contar às minhas filhas. Já estavam no ensino secundário. A mais velha começou logo a dizer: 'ó pai, não temos problemas, porque a gente está aqui para vos ajudar e, vai tudo correr bem' (CP1).

Nesta fase, o que eu acho é que o prejuízo maior foi para o meu filho. Ele foi o mais prejudicado, que depois se refletiu. Eu estava muito ocupada com ela, desde que a menina nasceu. Ele (o pai) fez falta ao menino, ele teria uns dois anos e meio. Eu sentia isso mas não tinha tempo físico para o compensar (CM7); É claro que confiei sempre na minha mulher e nunca, se calhar, pensei que eles se estivessem a ressentir, não sei (CP7).

2.3 - DISCUSSÃO

Este estudo teve como objetivo explorar as experiências anteriores de casais idosos portugueses ao receberem o diagnóstico de um filho com T21. O interesse em conhecer as narrativas destes casais levou-nos, por sua vez, a optar pela abordagem qualitativa, através do método da história oral. Através deste estudo foi possível apreender que, para a totalidade dos casais, o nascimento de um filho com T21 constitui-se em uma experiência complexa, inesperada e difícil de ser vivida pelo casal, com destaque para a mãe. Mesmo decorrido vários anos, este momento ainda se encontrava vivo em suas memórias.

Todos os casais receberam a notícia do diagnóstico da síndrome após o nascimento do seu filho, apesar da maioria das mães terem frequentado consultas pré-natais durante a gravidez (Skotko, 2005). Como a predominância dos partos foi na década de 1970, a legislação pré-natal, em Portugal, ainda não estava consolidada, dando somente os primeiros passos nessa direção na década de 1990 (Graça, 2007; Portugal, República, 1997), o que restringiu os casais sobre uma tomada de escolha reprodutiva (Ahmed et al., 2014). Deste modo, somente nesta década é que emergiram políticas que possibilitaram às mães, com idades superiores aos 35 anos, a realizarem um diagnóstico pré-natal, com o objetivo de avaliar se o embrião ou feto era portador de uma determinada anomalia (Portugal, República, 1997).

Neste estudo, a comunicação do diagnóstico, tanto em âmbito hospitalar como extra-hospitalar, variou entre as primeiras 24 horas e o período de seis meses após o parto. Em ambos os contextos, a notícia foi dada, maioritariamente, à mãe (Pillay, Girdler, Collins & Leonard, 2012; Sanches & Famenghi Júnior, 2011; Sunelaitis et al., 2007; Skotko, 2004; Skotko, 2005), enquanto esta se encontrava sozinha (Travassos-Rodriguez & Féres-Carneiro, 2012; Pillay et al., 2012; Bastidas & Alcaraz, 2011; Choi, Lee & Yoo, 2011;

Sunelaitis et al., 2007). Seis casais receberam o diagnóstico no hospital e seis em âmbito extra-hospitalar, em consultas com o recém-nascido.

A comunicação do diagnóstico foi realizada predominantemente pelo médico (Pillay et al., 2012; Bastidas & Alcaraz, 2011; Choi et al., 2011; Sheets et al., 2011; Torres & Maia, 2009; Skotko & Bedia, 2005; Skotko, 2005). Através das narrativas dos casais foi possível perceber que a comunicação do diagnóstico foi insatisfatória (Paul et al., 2013; Pillay et al., 2012; Bastidas & Alcaraz, 2011; Choi et al., 2011; Sheets et al., 2011; Torres & Maia, 2009; Skotko & Bedia, 2005; Skotko, 2005). A maioria dos casais destacou a demora na comunicação do diagnóstico, a falta de apoio e a pouca informação fornecida sobre a síndrome (Sheets et al., 2011; Cunha, Blascovi-Assis, & Fiamenghi, 2010), o cuidado do filho e uma rede de apoio, denotando a falta de preparação dos profissionais de saúde (Choi et al., 2011; Sanches & Famenghi Júnior, 2011; Sunelaitis et al., 2007). Ficou também evidente a necessidade de uma comunicação efetiva entre os casais e os profissionais de saúde, responsáveis pelo diagnóstico e acompanhamento da criança, visando o total esclarecimento de possíveis dúvidas. A enfermagem tem um papel importante na orientação e apoio aos casais com filhos com T21, o que não aconteceu neste estudo.

A comunicação adequada e satisfatória do diagnóstico de T21 é crucial para amenizar a reação dos pais e favorecer a aceitação incondicional dos seus filhos recém-nascidos. Caso contrário, esta comunicação pode tornar-se num acontecimento traumático e desestruturante para os pais (Henn et al., 2008), com destaque para a mãe (Sunelaitis et al., 2007), como ocorreu para a totalidade dos casais deste estudo. O profissional de saúde, enquanto portador da notícia e fonte de informação do casal, exerce um papel fundamental no apoio à adaptação das famílias com filhos com T21 (Sanches & Famenghi Júnior, 2011). São, portanto, o elo de ligação entre os cuidados de saúde e as famílias, a quem poderão recorrer a partir do momento em que mais precisem de apoio (Sanches & Famenghi Júnior, 2011).

Após a notícia da deficiência, a maioria dos casais recorreu a outros médicos, na busca de informação adicional sobre a deficiência (Paul et al., 2013; Pillay et al., 2012; Bastidas & Alcaraz, 2011; Choi et al., 2011; Sheets et al., 2011; Torres & Maia, 2009; Skotko & Bedia, 2005; Skotko, 2005), e na procura da confirmação do diagnóstico, através da realização do cariótipo (Flores-Arizmendi et al., 2014). Somente três casais realizaram o exame, obtendo uma confirmação exata, para além do conhecimento do tipo de trissomia (Silva & Dessen, 2004; Stray-Gundersen, 2001).

Apesar das características singulares desta síndrome, os casais que receberam tardiamente o diagnóstico, perceberam com o tempo que seus filhos eram diferentes, pelos sinais que apresentavam, poder-se-ia esperar que as famílias estivessem bem informadas sobre esta anomalia. No entanto, ainda há uma relativa desatenção em comparação com as famílias com filhos com outras deficiências intelectuais (Hodapp, 2007).

Neste estudo, as reações dos pais, após receberem o diagnóstico, variaram entre choque, tristeza, medo, negação, culpa, resignação, revolta, expectativas sobre o futuro dos filhos (Ahmed et al., 2014; Silva & Ramos, 2014; Goff et al., 2013; Ogston et al., 2011; Sheets et al., 2011; Cunha et al., 2010; Henn & Piccinini, 2010; Torres & Maia, 2009; Skotko, 2005). A estas reações somaram-se o inconformismo e, mais tardiamente, a aceitação pela quase totalidade dos casais.

Para minimizar a reação dos casais ao diagnóstico, os profissionais não deveriam reforçar os aspectos negativos da síndrome, levando os pais a um misto de emoções contraditórias, mas sim os aspectos positivos da síndrome, de modo a criar expectativas otimistas nas famílias (Choi et al., 2011; Sanches & Famenghi Júnior, 2011; Sunelaitis et al., 2007). No entanto, os casais superaram as dificuldades iniciais, através da religião, do apoio e da cumplicidade do casal (Pillay et al., 2012; Sheets, Baty, Vázquez, Carey & Hobson, 2012), da esperança, da aceitação e paciência, bem como da exposição do filho à sociedade.

Não obstante a dificuldade em receberem o diagnóstico, a quase totalidade dos casais mencionou que o seu conhecimento antecipado não os levaria a optar pelo aborto, conforme atestam alguns estudos (Canbulat, Bal & Çoplu, 2014; Goff et al., 2013; Zani, Merino, & Marcon, 2013; Skotko, 2004). Esta afirmação foi fundamentada na fé religiosa que professavam. O desconhecimento do diagnóstico antes do parto evitou que se sentissem pressionados a tomar uma decisão considerada difícil. Contrariamente, três casais optariam pela interrupção da gravidez, pelo sacrifício que tiveram que despender para criar os seus filhos. No geral, o conhecimento precoce poderia ter ajudado estes casais a se prepararem para uma nova realidade e terem uma melhor adaptação a um filho com necessidades especiais (Sanches & Famenghi Júnior, 2011).

Quanto às reações de familiares e amigos, foram inicialmente de choque, pena, inconformismo e curiosidade, as quais foram-se desvanecendo. A superação das reações iniciais e a aceitação por parte de familiares e amigos é fundamental, pois eles integram uma

rede que tem um papel importante no crescimento e sociabilização da criança (Sá & Rabinovich, 2006), e também no apoio emocional e prático a estes casais (Steel et al., 2011).

Relativamente às reações dos filhos primogénitos face ao irmão com necessidades especiais, estas foram na sua quase totalidade de aceitação e ajuda, com menor destaque a incompreensão pela excessiva atenção dada e o tempo despendido ao recém-nascido, tal como é descrito na literatura (Mandleco & Webb, 2015; Skotko, Levine, & Goldstein, 2011; Barr & McLeod, 2010; Skotko & Levine, 2006).

O presente estudo teve algumas limitações metodológicas, notavelmente a dificuldade em obter das instituições o acesso aos casais com filhos com T21, o que limitou o número dos participantes e a sua área geográfica de residência. No entanto, o número de casais entrevistados possibilitou-nos atingir a saturação dos dados. A amostra também limitou-se a casais com grau de escolaridade e condição socioeconómica baixos.

Os resultados deste estudo retratam a experiência passada de casais com filhos com T21 que já se encontram na fase adulta, os quais foram, na sua quase totalidade, apoiados por estudos internacionais mais recentes da literatura. Estes resultados também evidenciaram a importância destas experiências vividas pelos casais com filhos com T21 (Goff., et al, 2013). Atualmente, são necessárias mais pesquisas que abordem estes casais com idades mais avançadas (Goff., et al, 2013). Futuros estudos deveriam incluir uma amostra mais abrangente de casais, com grau de escolaridade e condição socioeconómica diversificados, com experiências em receber o diagnóstico antes e após o parto e com o uso de outras abordagens metodológicas.

Este estudo aponta para a necessidade de investir na concretização de políticas sociais e de saúde que deem maior visibilidade às necessidades dos casais com filhos com T21 e que os apoiem efetivamente. Estas políticas devem privilegiar também a capacitação dos futuros e atuais profissionais de saúde para atuar com competência junto dos casais, antes e após o parto de um filho com T21; para apoiar e fornecer as orientações/informações necessárias, como por exemplo, sobre a síndrome, os cuidados com o filho e redes de apoio; e abrir espaços de diálogo aberto e franco para atender às necessidades e possíveis dúvidas dos casais.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Ahmed, K. J., Ahmed, M., Jafri, H. S., Raashid, Y., & Ahmed, S. (2014). Pakistani mothers' and fathers' experiences and understandings of the diagnosis of Down syndrome for their child. *Journal of Community Genetics*. doi:10.1007/s12687-014-0200-6.
- Barr, J., & McLeod, S. (2010). They never see how hard it is to be me: Siblings' observations of strangers, peers and family. *International Journal of Speech-Language Pathology*, 12(2), 162–171. doi:10.3109/17549500903434133.
- Bastidas, M., & Alcaraz, G. M. (2011). Comunicación de la noticia del nacimiento de un niño o niña con Síndrome de Down: el efecto de una predicción desalentadora. *Fac. Nac. Salud Pública*, 29(1), 18–24.
- Canbulat, N., Bal, M. D., & Çoplu, M. (2014). Emotional reactions of mothers who have babies who are diagnosed with down syndrome. *International Journal of Nursing Knowledge*, 25(3), 147–153. Retrieved from http://www.researchgate.net/profile/Meltem_Bal/publication/260608296_Emotional_Reactions_of_Mothers_Diagnosed_With_Down_Syndrome_Baby/links/00b4953b536929f1f0000000.pdf.
- Choi, E. K., Lee, Y. J., & Yoo, I. Y. (2011). Factors associated with emotional response of parents at the time of diagnosis of Down syndrome. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing* : 16(2), 113–20. doi:10.1111/j.1744-6155.2011.00276.x.
- Cunha, A. M. F. V., Blascovi-Assis, S. M., & Fiamenghi, G. A. (2010). Impacto na notícia da síndrome de Down para os pais: histórias de vida. *Ciência & Saúde Coletiva*, 15(2), 445–51. doi:10.1590/S1413-81232010000200021.
- Cuskelly, M., Hauser-Cram, P., & Van Riper, M. (2008). Families of children with Down syndrome : What we know and what we need to know. *Down Syndrome Research and Practice*, 105–113. doi:10.3104/reviews.2079.
- Flores-Arizmendi, K. A., Garduño-Espinosa, A., & Garza-Elizondo, R. (2014). El nacimiento de un niño con síndrome de Down . Entrevista con los padres. *Acta Pediátrica Mexico*, (35), 3–6. Retrieved from <http://www.medigraphic.com/pdfs/actpedmex/apm-2014/apm141b.pdf>.
- Goff, B. S. N., Springer, N., Foote, L. C., Frantz, C., Peak, M., Tracy, C., ... Cross, K. a. (2013). Receiving the initial Down syndrome diagnosis: a comparison of prenatal and

- postnatal parent group experiences. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 51(6), 446–57. doi:10.1352/1934-9556-51.6.446.
- Graça, L. M. da. (2007). Artigo de Revisão / Review article current concepts on prenatal screening of aneuploidies. *Acta Obstet Ginecol Port*, 1(1), 19–29. Retrieved from http://www.fspog.com/fotos/editor2/1_ficheiro_32.pdf.
- Henn, C. G., & Piccinini, C. A. (2010). A experiência da paternidade e o envolvimento paterno no contexto da síndrome de Down. *Psicologia: Teoria e Pesquisa*, 26(4), 623–631. Retrieved from http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-37722010000400006.
- Henn, C. G., Piccinini, C. A., & Garcias, G. de L. (2008). A família no contexto da síndrome de Down: Revisando a literatura. *Psicologia em Estudo*, 13(3), 485–493. doi:10.1590/S1413-73722008000300009. Retrieved from <http://www.scielo.br/pdf/pe/v13n3/v13n3a09>.
- Hodapp, R. M. (2007). Families of persons with down syndrome: New perspectives, findings, and research and service needs. *Mental Retardation and Developmental Disabilities*, 287(13), 279–287. doi:10.1002/mrdd.
- Mandleco, B., & Webb, A. E. M. (2015). Sibling perceptions of living with a young person with Down syndrome or autism spectrum disorder: An integrated review. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing* : 20(3), 138–56. doi:10.1111/jspn.12117.
- Ogston, P. L., Mackintosh, V. H., & Myers, B. J. (2011). Hope and worry in mothers of children with an autism spectrum disorder or Down syndrome. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 5(4), 1378–1384. doi:10.1016/j.rasd.2011.01.020.
- Oliveira, V. Z. de, Oliveira, M. Z. de, Gomes, W. B., & Gasperin, C. (2004). Comunicação do diagnóstico: implicações no tratamento de adolescentes doentes crônicos. *Psicologia Em Estudo*, 9(1), 9–17. doi:10.1590/S1413-73722004000100003.
- Paul, M. A., Cerda, J., Correa, C., & Lizama, M. (2013). Cómo reciben los padres la noticia del diagnóstico de su hijo con síndrome de Down? *Rev Med Chile*, 141, 879–886. Retrieved from http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0034-98872013000700007&script=sci_arttext.
- Pillay, D., Girdler, S., Collins, M., & Leonard, H. (2012). It's not what you were expecting, but it's still a beautiful journey: the experience of mothers of children with Down syndrome. *Disability and Rehabilitation*, 34(18), 1501–10.

doi:10.3109/09638288.2011.650313.

- Portugal, Despacho 5411 de 6 de agosto (1997). Gabinete da Ministra. nº. 180 Lisboa: 2ª série. 9509-9510. Retrieved from <http://www.saudereprodutiva.dgs.pt/legislacao/diagnostico-pre-natal/despacho-541197-2-serie-de-8-de-julho-dr-n-180-ii-serie-de-6-de-agosto-.aspx>.
- Sá, S. M. P., & Rabinovich, E. P. (2006). Compreendendo a família da criança com deficiência física. *Rev Bras Crescimento Desenvol Hum.*, 16(1), 68–84. Retrieved from http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?pid=S0104-12822006000100008&script=sci_arttext.
- Sanches, L. de A. S. E., & Famenghi Júnior, A. F. (2011). Relatos maternos sobre o impacto do diagnóstico da deficiência dos filhos. Artigo Original Relatos maternos sobre o impacto do diagnóstico da deficiência dos filhos. *Cadernos Saúde Colectivos*, 19(June), 366–74. Retrieved from http://www.cadernos.iesc.ufrj.br/cadernos/images/csc/2011_3/artigos/csc_v19n3_366-374.pdf.
- Sheets, K. B., Crissman, B. G., Feist, C. D., Sell, S. L., Johnson, L. R., Donahue, K. C., Brasington, C. K. (2011). Practice guidelines for communicating a prenatal or postnatal diagnosis of Down syndrome: recommendations of the national society of genetic counselors. *Journal of Genetic Counseling*, 20(5), 432–41. doi:10.1007/s10897-011-9375-8.
- Sheets, K. M., Baty, B. J., Vázquez, J. C., Carey, J. C., & Hobson, W. L. (2012). Breaking difficult news in a cross-cultural setting: a qualitative study about Latina mothers of children with down syndrome. *Journal of Genetic Counseling*, 21(4), 582–90. doi:10.1007/s10897-011-9425-2.
- Silva, C. C. B. da, & Ramos, L. Z. (2014). Reações dos familiares frente à descoberta da deficiência dos filhos. *Cadernos de Terapia Ocupacional Da UFSCar*, 22(1), 15–23. doi:10.4322/cto.2014.003.
- Silva, N. L. P., & Dessen, M. A. (2004). O que significa ter uma criança com deficiência mental na família? *Educar Em Revista*, 23, 161–183. Retrieved from <http://www.scielo.br/pdf/er/n23/n23a11.pdf>.
- Skotko, B. (2005). Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics*, 115(1), 64–77. doi:10.1542/peds.2004-0928.

- Skotko, B., & Bedia, R. C. (2005). Postnatal support for mothers of children with Down syndrome. *Mental Retardation*, 43(3), 196–212. doi:10.1352/0047-6765(2005)43[196:PSFMOC]2.0.CO;2.
- Skotko, B. G. (2004). Prenatally diagnosed Down syndrome: Mothers who continued their pregnancies evaluate their health care providers. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 192(3), 670–7. doi:10.1016/j.ajog.2004.11.001.
- Skotko, B. G., & Levine, S. P. (2006). What the other children are thinking: Brothers and sisters of persons with Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C*, (9999), 1–7. doi:10.1002/ajmg.c.
- Skotko, B. G., Levine, S. P., & Goldstein, R. (2011). Having a brother or sister with Down syndrome: Perspectives from Siblings. *Am J Med Genet A.*, 155A(10), 2348–2359. doi:10.1002/ajmg.a.34228.
- Steel, R., Poppe, L., Vandeveld, S., Van Hove, G., & Claes, C. (2011). Family quality of life in 25 Belgian families: Quantitative and qualitative exploration of social and professional support domains. *Journal of Intellectual Disability Research* : 55(12), 1123–35. doi:10.1111/j.1365-2788.2011.01433.x.
- Stray-Gundersen, K. (2001). *Bebés com síndrome de down- Guia para os pais*. Lisboa: Bertrand editora.
- Sunelaitis, R. C., Arruda, D. C., & Marcom, S. S. (2007). A repercussão de um diagnóstico de síndrome de Down no cotidiano familiar : Perspectiva da mãe. *Acta Paul Enferm*, 20(3), 264–71. Retrieved from <http://www.scielo.br/pdf/ape/v20n3/a04v20n3.pdf>.
- Torres, L. G., & Maia, E. C. (2009). Percepción de las madres acerca del contenido de la información del diagnóstico de síndrome de Down. *Revista Chilena de Pediatría*, 80(1), 39–47. Retrieved from http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0370-41062009000100005&script=sci_arttext.
- Travassos-Rodriguez, F., & Féres-carneiro, T. (2012). Os bebês com síndrome de Down e seus pais: Novas propostas para intervenção. *Estudos de Psicologia*, 29, 831–840. Retrieved from http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0103-166X2012000500019&script=sci_arttext.
- Turnbull, A., Brown, I., & Turnbull, H. R. (2004). *Families and persons with mental retardation and quality of life: International perspectives*. Washington: American Association on Mental Retardation. Retrieved from

https://books.google.pt/books?id=ESyRAAAAQBAJ&pg=PA391&lpg=PA391&dq=Families+and+persons+with+mental+retardation+and+quality+of+life:+International+perspectives.+W&source=bl&ots=YS8SXegwEz&sig=ZhNDdYcpN2VHq_NciB9vQSZANVI&hl=ptPT&sa=X&ved=0CC4Q6AEwAmoVChMIp6rbj9aQyAIVjFYaCh1QrwLC#v=onepage&q=Families%20and%20persons%20with%20mental%20retardation%20and%20quality%20of%20life%3A%20International%20perspectives.%20W&f=false.

Zani, A. V., Merino, M. D. F. G. L., & Marcon, S. S. (2013). The feelings and experience of a mother facing Down syndrome. *Acta Scientiarum. Health Science*, 35(1), 67–75. doi:10.4025/actascihealthsci.v35i1.10424.

**INFÂNCIA E ADOLESCÊNCIA DE FILHOS COM TRISSOMIA 21:
PERSPETIVAS DE CASAIS PORTUGUESES**

CAPÍTULO III

3. INFÂNCIA E ADOLESCÊNCIA DE FILHOS COM TRISSOMIA 21: PERSPETIVAS DE CASAIS PORTUGUESES³

Resumo

Este estudo teve como objetivo explorar as experiências de casais idosos portugueses com filhos com Trissomia 21 (T21), na fase da infância e adolescência. Foi desenvolvido através do método da história oral, com a participação de catorze casais. Os dados foram obtidos através de entrevista semiestruturada e analisados com base na análise de conteúdo. Da análise emergiram cinco categorias: escolarização versus institucionalização dos filhos; alterações comportamentais dos filhos; discriminação dos filhos; início da puberdade dos filhos; e sentimentos dos casais para com os filhos. Os resultados revelaram que os casais enfrentaram vários desafios na infância e adolescência de seus filhos, sendo que, na primeira fase, estes se sobressaíram em relação à segunda. Uma experiência marcante na infância foi a exclusão escolar de seus filhos, tendo somente uma minoria acesso ao ensino regular. A institucionalização, apesar de ser considerada essencial, também defraudou as expectativas dos casais, pois para além das atividades oferecidas, foi, igualmente, ineficaz no âmbito da aprendizagem cognitiva. Os casais também conviveram em ambas as fases com as alterações comportamentais de seus filhos, as quais requereram abordagens estratégicas para as colmatar. A discriminação de seus filhos, em contexto educacional, institucional, familiar e comunitário, foi outra experiência significativa para os casais, a qual foi difícil de superar. Com o início da puberdade, sobressaiu-se a falta de preparação dos casais para abordarem as alterações corporais e hormonais de seus filhos. Ao longo da infância e adolescência, os casais expressaram uma variedade de sentimentos, por vezes ambivalentes, que apontaram para uma maior compreensão e adaptação à realidade de ter um filho com T21. O estudo permitiu concluir que existem ainda muitas barreiras que precisam ser eliminadas para que as pessoas com T21 e seus progenitores possam exercer em pleno os seus direitos de cidadania.

Palavras-chave: trissomia 21, infância, adolescência, investigação qualitativa

Abstract

This study aimed to explore the experiences of Portuguese elderly couples with children with Trisomy 21 in their childhood and adolescence. It was developed by the method of oral history, with the participation of fourteen couples. Data were collected through semi-structured interviews and analyzed based on content analysis. From the data analysis five categories emerged: schooling versus institutionalization of children; behavioral changes in children; discrimination against children; the onset of puberty of children; and feelings of couples towards the children. The results showed that couples faced several challenges in childhood and adolescence of their children, wherein in the first stage, these stood out from the second one. A remarkable experience in childhood was the exclusion from school of their children, and only a minority access to regular education. The institutionalization,

³ Este texto será submetido a publicação posteriormente.

although considered essentially defrauded couples in their expectations, despite the offered activities, it was also ineffective under the cognitive learning. Couples also coexisted in both phases to the behavioral changes of their children, which required strategic approaches. The discrimination of their children in educational, institutional, family and community context was another important experience for couples, which was difficult to overcome. With the onset of puberty, the lack of preparation of couples to address the physical and hormonal changes of their children excelled. Throughout childhood and adolescence, couples expressed a range of feelings, sometimes ambivalent, that pointed out to a greater understanding and adaptation to the reality of having a child with T21. The study showed that there are many barriers that still need to be eliminated so that people with T21 and their parents could exercise in full their rights of citizenship.

Keywords: trisomy 21; childhood; adolescence; qualitative investigation

3.1 - INTRODUÇÃO

A Trissomia 21 (T21) é uma condição genética relativamente comum, em que a deterioração mais significativa prende-se com a dificuldade de aprendizagem (Bryant, Ahmed, Ahmed, Jafri & Raashid, 2011). Embora as alterações cromossómicas da T21 sejam comuns a todas as pessoas acometidas por esta síndrome, nem todas apresentam as mesmas características, nem os mesmos traços físicos e/ou malformações. A única característica comum a todas as pessoas é o *deficit* intelectual (Fishler, Koch & Donnell, 1976; Silva & Dessen, 2002; Hennequin, Faulks & Allison, 2003; O'hara, Mccarthy & Bouras, 2010). Em crianças com T21, os *deficits* em habilidades de memória a curto prazo prejudicam o seu desempenho em algumas tarefas cognitivas, nomeadamente a linguagem, o desenvolvimento de vocabulário e as tarefas de resolução de problemas (Lanfranchi, Jerman, Dal Pont, Alberti & Vianello, 2010). Da mesma forma, a memória a longo prazo destas crianças também é afetada, e a recuperação da informação depende do grau do *deficit* de cada criança com T21 (Dierssen, 2012).

Os problemas de aprendizagem e de memória tendem a iniciar-se no final da infância, tornando-se mais perceptíveis na fase da adolescência (Lanfranchi et al., 2010). Este facto ocorre pela incapacidade de consolidação da informação adquirida e não pela falta de aquisição de linguagem (Lott & Dierssen, 2010).

Considerando os *deficits* da criança com T21, a estimulação precoce e adequada é fulcral para colmatar as dificuldades em âmbito cognitivo (atenção, linguagem), perceptivo e comportamental (Figueiredo et al., 2008). Deste modo, é necessário que, ao longo do seu crescimento e desenvolvimento, haja uma coordenação mais efetiva entre o seio familiar e o seio educacional, para que as suas potencialidades possam ser atingidas na evolução da sua

aprendizagem (Lipp, Martini & Oliveira-Menegotto, 2010; Romero & Peralta, 2012). Assim, é possível atenuar o *stress* parental e minimizar os problemas comportamentais com aptidões sociais diversas (autodisciplina, autorregulação) (Al-biltagi et al., 2015).

As transições, especialmente educacionais, ocorridas ao longo do desenvolvimento de filhos com T21, não são simples, pelos desafios, nomeadamente, de encontrar ambientes escolares que atendam as necessidades educativas e terapêuticas, das criança e da família (Marshall, Tanner, Kozyr & Kirby, 2014), bem como as dificuldades impostas pela própria deficiência mental (Lipp et al., 2010).

Deste modo, para a inclusão de pessoas com deficiência no ensino regular, é preciso ter em consideração as modificações que uma estrutura educacional deve comportar para alojar estas crianças, incluindo a avaliação do conhecimento e a área de formação dos professores (Avramidis, Bayliss & Burden, 2000). No estudo de Avramidis e colaboradores (2000), ficou evidente os professores de ensino regular que tinham experiência de inclusão de crianças com deficiência em contexto de aula e aqueles com pouca ou nenhuma experiência. Também ficou comprovado que os professores com formação em educação especial tinham uma atitude mais positiva, comparativamente, com aqueles com pouca ou nenhuma formação (Avramidis et al., 2000). Outro estudo evidenciou que as atitudes dos professores perante crianças com deficiência são influenciados pelo nível de deficiência que lhes é solicitado alojar em contexto de aula (Campbell, Gilmore & Cuskelly, 2003).

Relativamente à institucionalização, Fishler e colaboradores (1976) defendem que devido à variabilidade do potencial mental das crianças com T21, esta deveria ser evitada na primeira infância (Fishler et al., 1976). Os autores justificam esta orientação pelo facto das crianças com mosaicismos, um dos tipos da T21, terem uma maior aptidão intelectual (Fishler et al., 1976). Nesta mesma perspetiva, Holden e Stewart (2002) aludem para o facto de que crianças com T21 que frequentam o ensino regular apresentam melhores prestações, pois o sistema previsível vai-lhes permitir aumentar o seu sucesso escolar e diminuir a ansiedade (Holden & Stewart, 2002). Porém, quando uma criança transita para a fase seguinte, tende a ter um maior *deficit* de atenção, transtorno de pensamento e isolamento social (Al-biltagi et al., 2015).

Apesar da orientação atual de inclusão de crianças com deficiência intelectual no ensino regular (Sanchez & Teodoro, 2006), elas provavelmente passarão menos tempo na escola com os colegas, pois os sistemas de cuidados deveriam ter-se adaptado às suas

necessidades num processo conjunto e contínuo (Marshall et al., 2014). Soma-se a isto, o resultado de um estudo direccionado aos apoios fornecidos, nomeadamente, a escola, no qual os pais apontam os serviços à disposição dos seus filhos como sendo insuficientes, inacessíveis ou incapazes de fornecer informação adequada (Steel, Poppe, Vandervelde, Hove & Claes, 2011).

Para além do exposto, estudos apontam outros aspetos importantes referentes à criança e/ou adolescente com T21. Em estudos sobre a relação com os filhos com T21, os pais mencionaram algumas características positivas dos filhos, tais como: sociáveis (Al-biltagi et al., 2015; Guralnick, Connor & Johnson, 2010), carinhosos, alegres, brincalhões e amorosos (Al-biltagi et al., 2015; Henn & Piccinini, 2010). Também são considerados temperamentais (Henn & Piccinini, 2010), com propensão à teimosia, intransigência, predisposição para a agressividade e imitação, assim como para um maior *deficit* de atenção e/ou hiperatividade (Al-biltagi et al., 2015; Evans, Kleinpeter, Slane & Boomer, 2014). Outro aspeto relevante prende-se com comportamentos repetitivos (Evans & Gray, 2014), que vão mantendo ao longo do seu percurso.

Na adolescência, os transtornos mentais mais significativos de pessoas com deficiência intelectual relacionam-se com os distúrbios comportamentais e o humor, sendo contudo, semelhantes aos adolescentes sem deficiência. Tal como descrito anteriormente, os sintomas podem ser a agressividade, a obsessão, o *deficit* de atenção, entre outros (Akrami, Leila, Davudi, 2014).

O início da puberdade dos filhos com T21 é outro marco de relevo. Nas meninas destaca-se o aparecimento do ciclo menstrual e as implicações que este acarreta. O estudo de Yaacob e colaboradores (2012) verificou que pais com nível de instrução mais elevado apresentam maior disposição para apreenderem mais sobre a temática, e se preparam antecipadamente de modo a gerenciarem melhor a menstruação das suas filhas, comparativamente a pais com níveis mais baixos (Yaacob et al., 2012). Estes pais também estão mais despertos para a procura da colaboração dos profissionais de saúde, nomeadamente, médicos (Yaacob et al., 2012).

O estudo Yaacob e colaboradores (2012) evidenciou que as atividades diárias praticadas pelas mulheres com T21 não são afetadas pelo ciclo menstrual. Contudo, o controlo adequado de uma higiene menstrual pode ser difícil de adquirir (Roizen & Patterson, 2003). Roizen e Patterson (2003) sugeriram a combinação de formação de

competências familiares e um programa de alteração comportamental aliado a um tratamento hormonal, para um bem-sucedido alcance de qualidade de vida das jovens adultas (Roizen & Patterson, 2003).

Quanto aos sentimentos vivenciados pelos pais, Cunha e seus colaboradores (2010) relataram que, geralmente, os pais passam por várias fases de superação até à total aceitação e inclusão de uma criança deficiente, no seu seio familiar. Os sentimentos vão divergindo, inicialmente, com o choque, medo e culpa, passando pela negação e tristeza. Quando esta fase cessa, a reação seguinte será a compreensão e adaptação à situação e à realidade, de modo a criarem um filho com deficiência (Cunha et al., 2010).

O estudo de Silva e Ramos (2014) detetou que para os pais ainda persiste uma dificuldade em expressarem e nomearem os seus sentimentos e reações perante um filho com deficiência (Silva & Ramos, 2014). Em 2006, Sá e Rabinovich mencionaram que sentimentos de dor, sofrimento e afeto sobressaem, independentemente, da deficiência. Os autores também verificaram que os pais desempenham um papel fundamental de suporte, tornando os seus filhos mais aptos a um mundo que segrega, marginaliza e desrespeita a sua condição (Sá & Rabinovich, 2006). Cada família, cada casal vivencia a experiência da deficiência à sua maneira, o que se traduz em diferentes estádios relacionais e atribuições de importância às situações que se vão apresentando (Silva & Ramos, 2014). Para Araújo (2011), sentimentos de superproteção, rejeição ou mesmo pena podem desencadear danos no desenvolvimento da criança (Araújo, 2011). A culpa também acaba por emergir, misturando juízos de valor e morais, em que os pais se responsabilizam pelo nascimento de um filho diferente (Souza & Boemer, 2003), face ao preconizado pela sociedade.

A preocupação constante relativa à vida escolar também dificulta o ajustamento familiar (Souza & Fiamenghi Jr, 2011). Esta preocupação dos pais é, geralmente, relativa às atitudes preconceituosas e às discriminações sociais, a qual é acompanhada de sentimento de temor pelos seus filhos, antevendo as suas dificuldades futuras (Souza & Boemer, 2003). O preconceito perante estas crianças ainda persiste (Ferreira, 2015), e o contato parental limitado com as instituições e os seus professores revela a baixa compreensão das dificuldades e limitações destas crianças (Souza & Boemer, 2003). Este é um problema que merece atenção, considerando que a maneira como estas crianças são olhadas pela sociedade, pode trazer benefícios ou prejuízos para o desenvolvimento da criança (Ferreira, 2015).

Sendo esta uma área pouco explorada na literatura portuguesa, há uma lacuna significativa de estudos acerca das experiências de vida destes pais cuidadores, com evidência para pais mais idosos. Diante do exposto, este estudo teve como objetivo explorar as experiências de casais idosos portugueses com filhos com T21, nas fases da infância a adolescência.

3.2 – RESULTADOS DO ESTUDO

A partir da análise dos dados, emergiram cinco categorias: escolarização versus institucionalização dos filhos; alterações comportamentais dos filhos; discriminação dos filhos; início da puberdade dos filhos; e sentimentos dos casais para com os filhos, as quais serão abordadas a seguir.

3.2.1 - ESCOLARIZAÇÃO / INSTITUCIONALIZAÇÃO DOS FILHOS

O ingresso no ensino regular foi facultado a oito crianças, tendo cinco delas concluído o ensino primário (Tabela 1). Destas cinco crianças, três delas continuaram o seu percurso escolar e as outras duas foram institucionalizadas. As outras três crianças não conseguiram permanecer na escola por mais de um ano letivo, pelo que também tiveram de ser institucionalizadas. Os motivos foram decorrentes dos distúrbios que a criança causava; da falta de incentivo da professora, deixando a criança a dormir; e do conhecimento da existência de uma professora primária especializada em uma instituição, tendo um casal considerado como a melhor opção para o futuro de seu filho (Tabela 1).

No que respeita ao recurso especializado, das que frequentaram o ensino primário, somente duas tiveram acesso ao mesmo, através do acompanhamento de um professor especializado e de outro professor do ensino regular ser familiar direto da criança com T21. Contudo, esse apoio num dos casos acabou por cessar, o que revelou ser prejudicial no âmbito da aprendizagem e do sucesso escolar.

Tabela 1 - Escolarização na infância

<p>Ensino regular na infância</p>	<p><i>Nós tivemos direito de colocar o Z na escola, que era só uma sala (CM1); As turmas eram todas normais, a única pessoa diferente era o Zé. Ele estar numa turma normal ajudou (CP1).</i></p> <p><i>O A foi para a escola primária, teria sete/oito anos (CM5); o A como frequentava outra sala diferente da irmã, então ele escapulia e ia ter com ela à sala, para ficar junto dela. Ele também comia o que os outros meninos levavam para o lanche (...) Ele frequentou a escola, talvez durante um ano (CP5).</i></p> <p><i>Depois como a minha irmã, que era professora, levou-a para a escola onde lecionava. Ela sempre foi aceite na escola, que frequentou até aos catorze anos (...) porque a minha irmã, colocou-a à sua beira na secretária, e também tomava conta dela (CP7).</i></p> <p><i>A R também frequentou, como uma criança normal, o infantário e a escola primária (CM9).</i></p>
-----------------------------------	--

As restantes seis crianças, com idades compreendidas entre os quatro e os sete anos, foram diretamente institucionalizadas em estabelecimentos criados para alojar crianças com deficiência, apesar dos esforços de alguns casais para que frequentassem o ensino regular (Tabela 2). Os fatores da exclusão escolar destas crianças foram decorrentes da falta de preparação e de condição, e/ou não aceitação dos professores, bem como a falta de estrutura escolar para recebê-las e acompanhá-las devidamente. Contudo, foi visível a preocupação e as diligências de quatro casais na procura de apoio para que os seus filhos ingressassem no currículo escolar, sem resultados.

Das crianças institucionalizadas, na fase da infância, a maioria dos casais mencionou que a institucionalização de seus filhos teve aspetos positivos tanto para os pais, como para os filhos. Para os pais, através do cuidado aos filhos, das reuniões de acompanhamento entre pais e professores, das informações adicionais, e do tempo que os casais podiam dispor para trabalhar. Para os filhos, pela oportunidade que tiveram de socialização, de desenvolvimento psicomotor e de se tornarem autossuficientes. As atividades operadas nas áreas da autossuficiência foram: *atividades instrumentais*: postagem de correspondência no correio, compras em hipermercado, significados da sinalização luminosa no trânsito, comportamento à mesa e utilização devida dos talheres; *atividades de autocuidado*: cuidado da higiene corporal, destreza no vestir-se, calçar-se e alimentar-se; *atividades ocupacionais*: tear, pintura, artes decorativas; *atividades lúdicas-terapêuticas*: ginástica, natação, dança; e *atividades de socialização*: praia, discoteca. De acordo com os casais, os seus filhos eram bem tratados nas instituições e o apoio fornecido foi considerado fundamental (Tabela 2).

No entanto, a institucionalização também teve aspectos negativos no que se refere à aprendizagem de seus filhos para a leitura e escrita. Neste sentido, a instituição defraudou as suas expectativas pela falta de desenvolvimento e mesmo regressão na aprendizagem cognitiva, principalmente pela falta de estímulo atempado na aprendizagem, e pela carência de estrutura e/ou capacidade no ensino, não facilitando o sucesso escolar. Contudo, reforçaram que, dada a época e a falta de outras alternativas, a institucionalização foi a única possibilidade encontrada.

Somente três casais referiram que seus filhos tiveram apoio especializado no processo educativo. Este apoio decorreu dos profissionais da própria instituição (professores especializados), que estimulavam e ensinavam as crianças, através de exercícios de matemática, escrita e outros exercícios gerais, e dos profissionais (professores de ensino especial) que se deslocavam às mesmas. Apesar dos esforços tanto dos casais como das instituições, a totalidade das crianças que foram institucionalizadas na infância e inclusive aquelas que usufruíram de apoio especializado, não conseguiram atingir as metas de aprendizagem esperada.

Tabela 2 - Institucionalização na infância

Subcategorias	Narrativas dos casais
Institucionalização na infância	<p><i>Naquela altura, eles não eram aceites nas escolas normais, porque não havia apoios (CP8).</i></p> <p><i>Quando a D entrou para a instituição X, elas primeiramente iniciaram a fase da autossuficiência – ir aos correios, fazer compras, saber atravessar a estrada e o significado da sinalização luminosa. Quando já estava tudo memorizado e aprendido, faziam experiências com as crianças, na rua, para observarem as suas reações/atitudes, mas a uma distância de segurança. Quando decidiram iniciar as letras, para a D já foi tarde demais. Como tal, ela não sabe escrever nem ler (CM2).</i></p> <p><i>Devido ao facto de eu andar na lavoura e não conseguir cuidar dele (...) Para nós, essa foi a nossa melhor opção para o S (...) Nós ficámos mais felizes por ele poder ser mais apoiado na instituição, conviver com outro tipo de pessoas. Nós não tínhamos tempo para o apoiar (...) Quando elas nos disseram, nesta fase, que o menino não aprendia, tivemos que nos conformar (...) A instituição X sempre foi o nosso apoio. Ele ingressou lá sem nunca ter experimentado o ensino regular (...) Eram as senhoras da instituição que nos diziam que o S não aprendia. Foram elas que o ensinaram a vestir-se com alguma ajuda, a calçar-se, apesar de trocar os sapatos, a alimentar-se sozinho entre outras coisas (CM4).</i></p> <p><i>Ele nunca foi para uma creche e/ou infantário. Eu trabalhava e ele ia para uma ama (...) até ir para a instituição X (CM11); com quatro anos (...) Foi lá que nos indicaram grupos de apoio, tal como a terapia da fala para o F (CP11); tinha uma professora normal, para além das muitas atividades que a instituição oferecia: ginástica, piscina, entre outros. Se ele estivesse em casa não fazia nada (...) Também contámos sempre com o apoio da instituição, e através das reuniões</i></p>

	<p><i>íamos sabendo o seu desenvolvimento ao longo do tempo, bem como nos davam informação adicional (...) e se notávamos alguma mudança no seu comportamento, pelo facto de ele lá estar. Eu dizia que sabia que ele não ia aprender a ler, mas que queria que ele aprendesse a comportar-se (CM11); no fundo, era uma escola, mas o F nunca aprendeu a ler e a escrever (...). A meu ver, ele também nunca aprendeu porque não teve quem o ensinasse e o estimulasse devidamente e na altura certa (CM11); a instituição foi sempre uma ótima ajuda (CP11); a meu ver, no aspeto do ensino ficou aquém das expectativas. Podiam ter tentado ensinar, estimular (CM11); se tivessem ido para lá crianças normais (CP11).</i></p> <p><i>Para nós, a instituição sempre nos apoiou em tudo (CP12); depois, ela começou a ter apoio de duas professoras do ensino especial, que iam dar apoio a quatro deficientes e que também começaram a acompanhá-la (...) Foi lá que a ensinaram a comer de talheres (...) a frequentar um curso, de como devíamos educar e lidar com ela com a utilização de slides (...) Era baseado sobre a educação que se devia dar a um filho. Estava dividido em duas partes: no deficiente e no básico. Foi um curso que nos ensinou muito. Até compramos um livro sobre o problema dela (...) Não aprendeu a ler nem a escrever (CM12); ela escreve o nome dela, mas com letra maiúscula (CP12); ela tinha muitas atividades (...) artes decorativas, ginástica (...) pintura (...) dança rítmica (CM12).</i></p>
--	---

Na adolescência, seis crianças encontravam-se institucionalizadas desde a infância; duas após uma curta passagem pelo ensino permaneceram em casa durante a adolescência, aos cuidados da mãe, as quais foram na fase adulta institucionalizadas; outra criança, após uma breve passagem pelo ensino, foi institucionalizada, por desejo dos pais; e as restantes duas seguiram o seu percurso escolar, até serem institucionalizadas já em idade adulta.

As remanescentes três crianças que permaneciam no ensino regular, foram institucionalizadas nesta fase devido à falta de resposta escolar perante as suas necessidades. Quanto à institucionalização, na fase da adolescência, dois casais relataram a importância da adaptação gradual de seus filhos à dinâmica da instituição e às atividades ministradas pelas mesmas. Um casal mencionou o apoio especializado, por professores de ensino especial que se deslocavam à instituição, fornecido à sua filha, enquanto outro casal referiu que, inicialmente, a instituição não detinha as melhores condições físicas, mas com o desenrolar do tempo, elas foram melhorando (Tabela 3).

As atividades desenvolvidas pela instituição foram sendo similares às descritas na infância. Contudo, o desenvolvimento de umas atividades em detrimento de outras dependia da instituição, ou se as atividades eram pagas (Tabela 3).

Tabela 3 - Institucionalização na adolescência

Subcategorias	Narrativas dos casais
Institucionalização na adolescência	<p><i>Como a escola não dava resposta, falámos com o Dr. LB, e ele disse-nos: “não convém a R deixar a parte da escolaridade. Portanto, o que eu aconselho, é ela estar numa instituição, na parte da manhã ou na parte da tarde e, depois no tempo restante estar na escola normal para fazer a escolaridade”. Falaram-nos então de uma instituição e aconselharam-nos a colocá-la lá, porque tinha a vertente socioeducativa, com professores do ensino especial (CM9); eles tinham muitas atividades e andavam muito de um lado para o outro, de modo que acabavam por socializar muito (CP9); estavam sempre em contato com pessoas. Ela também estava inserida em múltiplas atividades que a associação consagrava: dança, natação, ginástica (CM9).</i></p> <p><i>O equilíbrio, que ele não tinha, desenvolveu-o com os cavalos, na hipoterapia (CP10); que ele faz desde os quatorze anos (...) Somos nós que pagamos (CM10).</i></p> <p><i>Depois resolvi tirá-la e estive em casa até aos quinze anos, momento em que a coloquei na instituição X (...) apesar das queixas da menina. (...) Eu também lá fui algumas vezes, mas não tinha condições nenhuma. Eles diziam: mas isto vai melhorar, deixe-a ficar mais um ano. E ela foi ficando (CP13); como era no início da escola, não havia atividade nenhuma e ela não fazia nada (...) ela tinha atividades, como a dança, que ela adorava (CM13).</i></p>

3.2.2 - ALTERAÇÕES COMPORTAMENTAIS DOS FILHOS

Todos os casais apontaram alterações de comportamento de seus filhos ao longo da infância e adolescência, as quais se constituíram em desafios a serem enfrentados. Assim, as alterações citadas na fase da infância foram: irritabilidade, agressividade, destemor, teimosia, fuga, imitação, medo e obsessão. Para minimizar estas alterações, alguns pais desenvolveram estratégias de enfrentamento, nomeadamente, dar maior atenção ao seu filho, não contrariar, dialogar com paciência, contornando o problema, e aquisição de material audiovisual, nomeadamente videogrador, para distração, que se manteve até fase adulta (Tabela 4).

Tabela 4 - Alterações comportamentais na infância

Subcategorias	Narrativas dos casais
Irritabilidade, agressividade, destemor, teimosia, fuga, imitação, obsessão e medo	<p><i>A D é uma menina que não gosta de ser contrariada. Se a contrariamos ela fica muito irritada, depois quer falar e gagueja muito. Se lhe dermos carinho, temos tudo dela (CM2); mas, ela também abusa um pouco (CP2).</i></p> <p><i>Ele não podia lá estar porque causava distúrbios (agressivos) (CM5).</i></p> <p><i>Ela comportava-se realmente como uma criança normal, mas fazia muitas asneiras. Ela não media as consequências, era destemida. Tínhamos receio que ela se aleijasse (...) Ela era ativa e teimosa (...) havia sempre problemas, porque ela exigia muito de mim (CM7).</i></p> <p><i>Na fase inicial foi muito difícil... ela com quatro anos fugia-nos muitas vezes (...) Teve essa fase muito complicada, pois começou a fazer as</i></p>

	<p><i>imitações dos deficientes mais profundos (...) então ela começou a babar-se...não sei onde é que ela ia buscar a saliva para o fazer (CM12).</i></p> <p><i>O único problema era que não podíamos deixar chaves perto do S (CM10); ele fechava as portas todas à chave (CP10); já na escola, ele ia ao escritório e fechava-o mesmo com pessoas lá dentro (...) era uma obsessão (CM10).</i></p> <p><i>O problema do C é que ele não entrava para o comboio, era sempre um desafio...E nos autocarros? Não podíamos ir a lado nenhum (CP14).</i></p>
<p>Estratégias de enfrentamento</p> <p>Atenção redobrada, não contrariar, dialogar com paciência, contornar o problema e adquirir material audiovisual</p>	<p><i>Tínhamos que estar sempre com atenção (CP5).</i></p> <p><i>É uma menina que não gosta de ser contrariada (...) Se lhe der carinho, temos tudo dela (CM2).</i></p> <p><i>Era preciso ter muita paciência (CM7); tinha que ser como ela queria (CP7); era preciso a gente contornar. Quando queríamos alguma coisa dela, a gente tinha que contornar, explicar e mostrar (CM7); ela não podia fugir do programa que ela própria estabeleceu (CP7).</i></p> <p><i>Entretanto, começou a mostrar na televisão um reclame dos videogravadores. Então, disse para o meu marido: olha, e se a gente comprasse um vídeo e começássemos a meter cassetes para ela ver filmes? Cassetes de macacada, para a acalmar em casa? Teria a M seis anos (...) Foi remédio santo! (CM12); acalmou e a partir daí ficou sempre em casa (CP12); no fundo, ao comprar o videogravador, desenvolvemos uma estratégia para ela deixar de fugir, que surtiu efeito (...) em casa (CM12).</i></p> <p><i>Entrava abraçado a ele e de marcha atrás, para ele não ver o comboio (CP14).</i></p>

Apesar das alterações comportamentais serem similares em ambas as fases do ciclo vital, somente três filhos com T21 mantiveram os seus comportamentos inalteráveis na adolescência. Assim, as mudanças de comportamento que se manifestaram na infância e que se prolongaram durante a adolescência, foram: agressividade, teimosia, imitação, medo. Esta última, que se manifestara na infância através de distúrbios agressivos contra as outras crianças, acabou por se transformar na adolescência e na adultez em agressão física contra o casal (Tabela 5). Para minimizar estas alterações, alguns casais desenvolveram estratégias, tais como: dialogar com paciência, contornar o problema, não contrariar e pedir auxílio aos vizinhos e/ou socorrerem-se de seus filhos mais velhos.

Na adolescência, algumas alterações de comportamento da infância se mantiveram, relativas à agressividade, teimosia, fuga, imitação e medo. Outras alterações surgiram nesta nova fase, tais como, a não-aceitação da deficiência e o roubo. Também nestas circunstâncias, os casais muniram-se de estratégias minimizadoras, de confrontação e estimulação. Contudo, as estratégias não foram eficazes, pelo que os casais foram desvalorizando, conforme exemplificado na Tabela 5.

Tabela 5 - Alterações comportamentais na adolescência

Subcategorias	Narrativas dos casais
<p>Agressividade, teimosia, fuga, imitação, medo, não-aceitação da deficiência e roubo</p>	<p><i>Levei muita tarefa do meu filho (CM5); começou na adolescência (CP5); sempre que podia roubava-me dinheiro (CM5).</i></p> <p><i>Já nessa altura era ela que escolhia o que queria, não ligava à minha opinião. O pior era que ela escolhia sempre peças caras e, se eu começasse a contrariá-la para experimentar uma peça mais barata, ficava nervosa e começava a gaguejar (...) O feitio da D não era fácil, tinha que ser tudo a bem. Tem uma personalidade forte (CM2).</i></p> <p><i>A S é teimosa e, quando lhe dizemos que não é assim ela responde: “eu é que sei!” (...) Também é dócil mas quando embirra para algum lado, também sabe dar respostas. E, sabe aplicar as coisas nos sítios certos (CM3); sabe aplicar palavras com sentido, que muitas pessoas não sabem (CP3).</i></p> <p><i>A C é teimosa (CM7).</i></p> <p><i>Uma vez, eu fui com ele ao monte apanhar lenha mais uma vizinha e pedi-lhe ajuda. Ele começou a berrar e, fugiu-nos (CM4).</i></p> <p><i>Houve uma fase complicada também queria cuecas igual à mãe, soutien igual à mãe, saia igual à mãe. Calçava os meus sapatos... Querida tudo igual à mãe (CM12).</i></p> <p><i>O Z sempre aceitou a associação e tudo, mas quando ele começou, cedo, a aperceber-se que era diferente dos outros, queria todas as profissões. Ele também dizia que a associação não era para ele (CM8); dizia que era para os coxos (CP8); enquanto ele frequentava a associação, também lá havia muitas atividades, que ele podia fazer. A professora até me dizia que ele tinha muito jeito para aquilo, mas ele nada queria (CM8).</i></p> <p><i>Tentar que o C entre no comboio, ainda é muito difícil (CP14).</i></p>
<p>Estratégias de enfrentamento</p> <p>Dialogar com paciência, contornar o problema, persuadir, não contrariar, confrontar, pedir auxílio e estimular</p>	<p><i>Foi preciso muita paciência e dizer-lhe: Não é fazer anos e ir embora, tens que acabar o ano escolar. Sempre consegui convencê-la, meio arrastada (CM7); quando houvesse mudanças, ter cuidado de prepará-la com antecedência. Tudo o que saía da normalidade, tínhamos que o fazer (CP7); para prepará-la, conforme as situações. Dois a quatro dias antes, e ela ia assimilando (CM7).</i></p> <p><i>Ela também tem a noção das coisas! Houve uma altura que fez asneira e o pai deu-lhe uma sapatada e ela disse-lhe: Tu não sabes que não se bate em deficientes? Então aproveitei e perguntei-lhe: e tu és deficiente? Ela respondeu: já sabes que sim, não sou igual aos outros (CM3).</i></p> <p><i>Como tal, a estratégia que eu utilizava era dizer-lhe que a roupa lhe ficava mal, que não lhe servia, que não era próprio para a idade dela. Tentei convencê-la e ela aceitou (CM12).</i></p> <p><i>Então, entrava abraçado a ele e de marcha atrás, para ele não ver o comboio. Só depois de estar dentro dele, apesar de tremer muito, começávamos a falar com ele e então, é que ele sossegava (CP14).</i></p> <p><i>À mais velha guardava muito respeito; à mais nova, tinha alturas que virava-se a ela, mas esta fazia-lhe frente (...) A minha vizinha acudiu-me muitas vezes (CM5).</i></p> <p><i>Quando o Z teria mais ou menos dezassete anos, andou também no instituto da juventude a aprender a mexer com computadores (CM8); era para o estimular (CP8); enquanto ele frequentava a associação, também lá havia</i></p>

	<i>muitas atividades, que ele podia fazer. Existia um teatro (...) mas... (...) o Z nunca fez nada porque ele nunca aceitou (CM8).</i>
--	--

3.2.3 - DISCRIMINAÇÃO DOS FILHOS

A discriminação dos filhos foi uma categoria importante neste estudo. Assim dos catorze casais entrevistados, doze relataram algum tipo de discriminação no meio escolar e/ou institucional, no seio familiar e na comunidade. Oito casais mencionaram a discriminação na escola. Esta discriminação ocorreu pela recusa da escola ou dos professores em ingressá-los no ensino regular, apesar dos seus esforços em inserirem os seus filhos no ensino regular. De sete casais cujos filhos conseguiram ingressar no ensino regular, três mencionaram que a discriminação decorreu pela falta de apoio especializado e de incentivos ao percurso escolar, bem como pela incapacidade de professores em lidar com as alterações comportamentais dos filhos, como causar distúrbios, dormir em sala de aula. Deste modo, estes casais optaram por transferir os seus filhos para outras escolas, onde pudessem ter o apoio necessário à sua condição (Tabela 6).

Três casais mencionaram que seus filhos também sofreram discriminação por parte dos pais de outras crianças, tanto no ensino regular como em âmbito institucional. Em ambas as circunstâncias, a discriminação foi sendo atenuada com a permanência das crianças nos dois meios, sendo que em um caso específico o episódio foi colmatado com os esforços da própria instituição (Tabela 6).

Tabela 6 - Discriminação no ensino regular e na instituição

Subcategorias	Narrativas dos casais
Discriminação no ensino regular	<p><i>Quando chegou a altura do F frequentar a escola primária, eu fui falar com as professoras, e eles não o aceitaram (CP11).</i></p> <p><i>Mas esta não estava preparada para ter uma criança como a B. Eles não ligavam nada. E, como ela era deficiente... O problema é que a professora não a incentivava, e ela ia para lá e só dormia! (...) Como consequência, ela nunca aprendeu a ler nem a escrever (CM13).</i></p> <p><i>Com a professora, que era prima e tinha muita pena do Z! Se o Z dissesse que tinha sono, ia dormir! O Z queria ir passear, ia passear. O Z não estava a aprender absolutamente nada (...) Então fui à delegação escolar e disse que queria mudar o meu filho (...) Diziam que não sabiam porque ia mudar o meu filho, ele já estava habituado, e eu: mas eu quero mudá-lo, porque o meu filho tem hábitos que eu não quero que ele tenha (...) No dia seguinte, o meu filho tinha ordem para ir para a escola (CM1); na quarta classe o Z mudou e houve uma mudança radical. Em três meses, o Z começou a escrever o nome, nunca tinha escrito. Quando acabou o ano sabia juntar algumas letras, sabia fazer os números de um até dez, que nunca tinha feito, e sabia-os contar! (...) O pediatra dizia que ele tinha</i></p>

	<p><i>condições de ir para uma escola normal com acompanhamento. Agora esse acompanhamento é que nunca existiu (CP1).</i></p> <p><i>Ele não podia lá estar porque causava distúrbios (CP5).</i></p> <p><i>Não havia estrutura na escola (CM7); a nível nacional, também (...) Inicialmente, ela estava aqui na escola primária com uma professora (CP7); foi pelo período de um ano – dos sete aos oito anos. Nesse período que ela lá esteve, havia sempre aquele estigma. Todo o mundo sabia que ela tinha uma deficiência (...) Ela foi, então, para a outra escola com oito anos (CM7).</i></p> <p><i>Naquela altura, eles não eram aceites nas escolas normais, porque não havia apoios (...) eu só o podia colocar numa escola especial (CP8); em termos de convivência, ele esteve sempre rodeado de crianças como ele na associação (CP8).</i></p> <p><i>A R entrou para a escola primária aos seis/sete anos, na escolaridade obrigatória (CP9); alguns pais queriam tirar os seus filhos da escola, quando a R lá andava. Talvez pensassem que ela tivesse alguma doença que se transmitisse (CM9).</i></p>
<p>Discriminação na instituição</p>	<p><i>Então se os pais das crianças normais, não as deixaram ir para a instituição, iam deixar o F frequentar uma escola normal? (CP11).</i></p> <p><i>Para ela era o melhor que o primeiro impacto fosse com crianças normais, mas foi rejeitada pelos pais, dessas crianças. Eles fizeram reuniões, porque não queriam que os filhos estivessem com ela (CM12); os que tinham medo (CP12); relativamente à rejeição dos pais, nunca tivemos conversas com eles (CP12); Eu não ia esticar a mão a ninguém, porque ninguém era mais do que eu (CM12); o próprio colégio encarregou-se de tudo (CP12); Eles tinham medo, que os seus filhos apanhassem os tiques da M (...) Alguns com filhos iguais à M, outros com filhos normais (CM12).</i></p> <p><i>Houve uma vez, uma situação na instituição, em que uma funcionária da secretaria acusou o meu filho de ter tirado as calças a uma cachopa, enquanto a monitora tinha saído. Como tal, o presidente da assembleia disse que se tinha de abrir um inquérito, para averiguar a verdade. Cheguei a ser chamado ao tribunal de trabalho, para prestar declarações (CP14).</i></p>

Na família e na comunidade também conviveram com atitudes discriminatórias. Ao contrário do que seria esperado, quanto ao apoio da família, três casais referiram a discriminação no seio familiar, o que lhes causou choque e revolta, optando pelo afastamento dos familiares. Na comunidade de um modo geral, eram frequentes os olhares curiosos, certos comentários depreciativos, gestos que indicavam rejeição ou medo (Tabela 7). Os casais descreveram a discriminação sofrida pelos filhos como momentos difíceis em suas vidas, gerando neles reações em defesa dos filhos.

Tabela 7 - Discriminação na família e comunidade

Subcategorias	Narrativas dos casais
Discriminação na família e comunidade	<p><i>Havia preconceito para com o A. Não de pessoas que conviviam com ele, diariamente, mas quando ele ia ao centro da Vila (...) Muitas vezes passei corretivos a essas pessoas (CM5).</i></p> <p><i>Os miúdos não brincavam com ele e ele ficava sozinho (...) No fundo, o Z sentiu discriminação, pelas outras crianças, que não se aproximavam dele e chamavam-lhe nomes como “caixa de óculos”, por usá-los (...) Havia um médico na família e ele não deixava que as próprias netas, que eram da mesma idade que a nossa filha C, se aproximassem do Z. Tinha medo que ele fizesse mal às meninas! O porquê? Talvez, por estes miúdos não serem aceites (...) Sentimos discriminação, mesmo por parte da família nesta fase de desenvolvimento do Zé e isso sim, foi gravíssimo, uma vez que um deles era profissional de saúde, médico (CM8).</i></p> <p><i>No geral, mesmo em casa dos meus falecidos sogros, ele não foi muito apoiado (CP11); eles chegavam-se ao menino, mas ao mesmo tempo, tinham receio de talvez lhe acontecer algo, uma vez que ele era travesso (CM11); também era maroto mas mesmo assim, eles não o queriam lá muito. Ele era capaz de lá chegar e ir direito a um viveiro de pássaros, abrir as portas e fugiam as rolas, entre outros (CP11).</i></p> <p><i>Tivemos alguns membros da família, nomeadamente, o meu cunhado que disse, ser preferível a morte dela ao que nós estávamos a depender monetariamente com ela, naquele tempo (CM12); isso foi o meu irmão, infelizmente. Mas, efetivamente chegou a dizer à minha mãe: o que é que eles esperam dali? Eles que não esperem dali, nada! Que mais valia ela morrer. (...) Para mim, ele ter esta reação foi outro choque, outra facada (CP12); choque. Não contávamos. Para nós foi uma derrota! As pessoas que achávamos que nos iam apoiar foram, no fundo, as que nos deram a “patada” (CM12).</i></p>

3.2.4 - INICÍO DA PUBERDADE DOS FILHOS

A entrada na adolescência trouxe novos desafios aos casais, associados às alterações corporais dos filhos (Tabela 8), tais como a menstruação nas filhas e a barba nos filhos. A sexualidade uma expressão desta fase, não consistiu em aspeto destacado pelos casais, pelo facto de considerarem os filhos ainda crianças e pela falta de interesse sobre o assunto manifestada pelos filhos. No entanto, alguns casais, mencionaram ter se preocupado com a descoberta da sexualidade pelas filhas, apesar de não terem se manifestado abertamente com elas.

Em se tratando das filhas, coube às mães abordar a menstruação com elas. Do total de mães, cinco foram preparando as filhas para este acontecimento na medida em que elas cresciam. Duas mães só o fizeram quando a menstruação ocorreu. As estratégias usadas pelas mães foram: a orientação, mostrar com naturalidade a sua própria condição feminina e a demonstração dos cuidados pelo exemplo. Quando as filhas ficaram menstruadas pela

primeira vez, as que foram preparadas para este evento, comportaram-se com naturalidade, o que não ocorreu de imediato com a que não foi, tendo ficado chocada e chorado. Após este acontecimento, só duas mães relataram ter levado as filhas ao médico ginecologista. Uma mãe mencionou que não considerou pertinente, enquanto três mães não abordaram o assunto durante a entrevista.

No caso dos filhos, coube aos pais explicar como fazer a barba. Contudo, somente três pais mencionaram os resultados obtidos. Um deles conseguiu que o seu filho se tornasse independente neste aspeto, ao passo que os outros dois não obtiveram o mesmo resultado, tendo um que auxiliar e o outro que fazer a barba, até a idade adulta (Tabela 8).

Tabela 8 - Abordagem às alterações corporais dos filhos

Subcategorias	Narrativas dos casais
Abordagem às alterações corporais	<p><i>Ao longo da adolescência, (...) preocupava sim, mesmo que disfarçado, o sexo a partir do momento em que lhe veio o período (CP6).</i></p> <p><i>Comecei eu a ensiná-la, a prepará-la para o aparecimento da menstruação. Fui sempre eu que tomei a iniciativa de lhe explicar tudo. Eu lhe disse: um dia vai-te aparecer um pouco de sangue na cueca, mas não te preocupes, é quando tens a mudança para uma senhora. A D aceitou muito bem a mudança (...) Quando ela começou, então, a ser mulher, não havia ninguém que soubesse ou sequer sonhasse nem em casa nem em lado nenhum! Dizia-lhe: meu amor, é só segredo da mãe e da menina, não se diz nada! (CM2).</i></p> <p><i>Nesta fase, aquando do aparecimento da menstruação (...) ainda me lembro da primeira vez, foi quando ela chorou muito. (...) Antes do aparecimento, nunca falámos com ela sobre a eventualidade de ela se tornar uma mulher (...) Fui eu que lhe expliquei como fazer com os pensos higiénicos (CM6); nas primeiras vezes, metia-lhe muitos obstáculos, de ver o sangue (...) entretanto, ela conformou-se (CP6).</i></p> <p><i>O meu maior problema foi na altura do período. Isto agora, está na altura de...como é que vai ser? (pensando para comigo) (...) Pensei que ia ser um quebra-cabeças, pensava lá que ela ia aguentar um penso higiénico. Ela vai tirar o penso e isto vai ser uma festa, mas foi uma maravilha (...) Como tal, falei com o doutor, ao que ele retorquiu: não tens problema nenhum. Vais, chegas a casa e quando a J estiver com o período, pedes à J, para ela pedir à R para lhe dar um penso quando precisar, por estar com o período (...) É óbvio, que estava sempre com receio de como seria quando ela estivesse na escola, mas a R aceitou muito bem e nunca questionou nada. Lembro-me, a primeira vez que lhe veio, ela deu-me um abraço. Sempre que havia algo de novo, ela dava abraços (CM9).</i></p> <p><i>Nesta fase, com o crescimento inerente de uma pessoa do sexo feminino, para ela se ir habituando às alterações do corpo, eu comecei a mudar-me à frente dela e a tomar banho com dela. De acordo, com o livro que tínhamos aquando da formação na instituição, era o que aconselhava. Como tal, comecei a mudar-me e a tomar banho com ela para ela ver o que a mãe fazia para ela também fazer igual à mãe. Como tal, ela</i></p>

	<p><i>aceitou tudo muito bem (...), pois, mesmo quando andava com o período, eu trocava-me à frente dela e mostrava-lhe como se fazia (...). Quando aquilo lhe apareceu, ela comentou: sou igual a ti (...) (...) Mal ocorreu esta transformação, marquei consulta no ginecologista e a partir daí foi sempre seguida (CM12).</i></p> <p><i>Quando esta situação se propôs, eu reagi, como reagi com as outras minhas filhas. Fui eu que lhe expliquei e, como tal cabia-me a mim ensiná-la. Só lhe comecei a explicar a partir do momento que a menstruação lhe veio, pela primeira vez. Eu dizia: “isto é o período das mulheres, tem que vir todos os meses e faz parte da saúde das mulheres. Que todas as mulheres eram assim.” Ensinei de como devia fazer, se necessário, a troca de pensos e, ela com as explicações aceitou muito bem. Foi uma mudança pacífica (...) Também nunca fui ao ginecologista com ela. Não achei que houvesse necessidade para tal (CM13).</i></p> <p><i>Eu dei-lhe umas dicas sobre como desfazer a barba e, ele foi depois aprendendo e aperfeiçoando, sem olhar para o espelho. Não sei como, mas é verdade, e não se corta (CP10).</i></p> <p><i>Um desafio foi tentar que o F fizesse a sua própria barba. Eu bem lhe dizia como devia pegar na máquina e expliquei, mas não adiantou de nada. Ele não queria, como tal tinha que ser eu a fazê-la (CP11).</i></p> <p><i>Não ter tentado que o C aprendesse a desfazer a barba sozinho. Deste modo, era eu sempre que me ocupava dessa tarefa. No fundo, apesar do seu crescimento, ele ainda era semidependente de nós, para as suas necessidades (CP14); nesse aspeto, habituámo-lo assim (CM14).</i></p>
--	---

3.2.5 - SENTIMENTOS DOS CASAIS PARA COM OS FILHOS

A infância foi pautada por sentimentos contraditórios de aceitação e não-aceitação da condição dos seus filhos (Tabela 9). Independentemente destes sentimentos, todos os casais mencionaram que, durante o período da infância, estavam sempre atentos ao desenvolvimento e necessidades dos seus filhos. Dadas as suas características, que os diferenciavam dos demais filhos e colegas, procuravam protegê-los e mimá-los, e alimentavam esperanças de que eles conseguiram superar suas limitações. Sentiam alegria, contentamento e orgulho de seus filhos, ao vê-los crescer e superar as suas limitações. Estes sentimentos se destacaram, principalmente, quando eram elogiados pelos familiares e amigos. Vários casais mencionaram o facto de seus filhos serem meigos, carinhosos e companheiros.

A estes sentimentos somavam-se os de tristeza, preocupação, aflição e medo em decorrência de serem diferentes e não possuírem as mesmas capacidades de uma criança normal. Vários casais já haviam vivenciado a discriminação de seus filhos, o que os chocava e entristecia (ver categoria anterior). Quando do ingresso de seus filhos no ensino e/ou na instituição, estes sentimentos se acentuaram, pois era um mundo novo que se abria para eles

e não sabiam como seriam recebidos pelos professores e colegas e como eles reagiriam ao novo ambiente. Em especial para os filhos que ingressaram no ensino normal, os sentimentos de preocupação, aflição e medo se destacavam, já que eram diferentes dos demais e não teriam desempenhos semelhantes aos das outras crianças. Temiam que seus filhos fossem discriminados, por serem diferentes, como já acontecera antes.

Tabela 9 - Sentimentos dos casais para com os filhos na infância

Subcategorias	Narrativas dos casais
<p>Aceitação e não-aceitação da deficiência, alegria, contentamento, orgulho, tristeza, preocupação, aflição e medo</p>	<p><i>Sempre o aceitámos muito bem, sempre lutamos pelo bem-estar dele. Nós chegávamos a morrer, acho que é a palavra certa, por ele (CM1).</i></p> <p><i>Apesar de nunca ter aceitado a sua deficiência, sentia orgulho no meu filho (CP8); sentia orgulho se o visse bem (CM8).</i></p> <p><i>Sentia alegria (...) E, ao ouvirmos estes elogios de outras pessoas ficámos contentes (CM3).</i></p> <p><i>O meu S foi muito estimado, muito mais do que o irmão! Sentíamos-nos mais animados, mesmo pelo facto das pessoas serem amigas dele, inclusive o irmão.</i></p> <p><i>O meu marido até deu amor demais. Ele beijava-o muito e gostava muito dele (CM4).</i></p> <p><i>A gente nesta fase já sentia que ele nunca iria ter a mesma capacidade de uma criança normal (CP11); sabe, sentíamos tristeza (...) mas também era muito meigo e muito querido (CM11).</i></p> <p><i>Claro que continuava com tristeza, ter uma menina deficiente (CM13); apesar da tristeza, eu mimei-a muito, ao longo do seu percurso de vida. E, como ela era diferente também não deixava que ninguém ralhasse com ela (CP13).</i></p> <p><i>Neste momento, ao ver o nosso C, que todos diziam que devia ter morrido e, ao olhar para ele e ver o que tinha desenvolvido, a gente já se contentava com o pouco que ele fazia. Para nós era uma alegria (CP14); sentia isso muitas vezes, contentamento, alegria (CM14).</i></p> <p><i>Tínhamos preocupação (...) nós sabíamos que os outros eram normais (CP6).</i></p> <p><i>Os meus sentimentos, nesta fase, eram de muita aflição, muito medo e muita preocupação, sabe! Era um mundo novo que se abria para ela e eu não sabia como é que ela iria reagir. Depois da primeira experiência na escola, eu fiquei receosa, tive muito medo que ela não fosse compreendida, que não a aceitassem (CM7).</i></p> <p><i>Ao apercebermo-nos da discriminação por parte de algumas pessoas, ficávamos chocados (CM8).</i></p>

Na adolescência, conforme Tabela 10, os casais sentiam alegria e orgulho ao verem seus filhos crescerem e se transformarem. No entanto, apesar de crescidos e mais independentes, muitos destes casais ainda os consideravam crianças necessitadas de proteção. Os mimos da infância continuaram na adolescência. Vários destes casais

expressaram estar mais conformados com a deficiência de seus filhos e sentiam-se felizes por saber que estavam fazendo o melhor por eles, por terem superado as adversidades na infância. Também referiram que já não conseguiam viver sem a companhia, o amor e carinho dos filhos.

No entanto, a fase da adolescência trouxe novas preocupações, medos e insegurança relacionadas com a sexualidade e os abusos que poderiam acontecer. Sentiam-se tristes pelo futuro de seus filhos, pois acreditavam que não iriam namorar e casar. Vários casais também continuavam a experimentar os sentimentos de tristeza e choque, já sentidos na infância de seus filhos, pela discriminação que ainda sofriam.

De um modo geral, os sentimentos positivos superavam os negativos, principalmente quando viam seus filhos crescerem e se socializarem, o que lhes davam esperanças de um futuro melhor.

Tabela 10 - Sentimentos dos casais para com os filhos na adolescência

Subcategorias	Narrativas dos casais
Alegria, orgulho, dever cumprido, preocupação, medo, insegurança, tristeza, choque	<p><i>Sentia amor e paz! Sentia que ele se estava a transformar num homem. Para nós, era uma alegria muito grande (CM10); claro, que me senti orgulhoso, porque ele já era um homenzinho (CP10); ele não deixava de ser o meu menino (CP10); ver o nosso filho a crescer e a desabrochar foi uma sensação tão boa, de ver a maneira dele (CM10); eu sentia que fiz bem ter feito tudo o que fiz, todas as decisões que tomei, e ele ser sempre para nós o menino (CP10).</i></p> <p><i>Nesta fase já estávamos conformados com a deficiência da B (...) e ele dava muito mimo à B (CM13); então, ela era deficiente. Como tal, sempre a protegi muito mais, claro (CP13).</i></p> <p><i>Para mim, ela estava a ficar mais independente, e eu comecei a ficar mais feliz, por ver que dei “a volta por cima”. (...) No fundo, era uma companhia que eu tinha e não podia viver sem o amor dela, o carinho (CM12); sentia-me bem, sentia orgulho, pois ela era uma criança com a qual podíamos contar (CP12).</i></p> <p><i>Ao longo da adolescência, (...) preocupava sim, mesmo que disfarçado, o sexo a partir do momento em que lhe veio o período (CP6).</i></p> <p><i>É lógico que, havia alturas em que eu sentia, que ela ia ser sempre diferente, porque não ia namorar, não ia casar (CP9); sentia-me orgulhosa. Para mim, ela vai ser sempre a nossa menina (CM9).</i></p> <p><i>Na fase inicial da transição de Aveiro para aqui, a minha preocupação era de que alguém lhe fizesse mal ou a raptasse, porque para além do facto de ser como é, ela é uma autêntica boneca (CM2).</i></p> <p><i>Ao apercebermo-nos da discriminação por parte de algumas pessoas, ficávamos chocados (CM8); ficava chocado (CP8); tristes (CM8); não aceitavam o menino (CP8); se ele tinha uma irmã mais nova e pequena e não lhe fazia mal, também não o fazia aos outros (CM8).</i></p>

Diante do exposto, passamos à apresentação da discussão.

3.3 – DISCUSSÃO

Este estudo teve como objetivo explorar a experiência de casais idosos portugueses com filhos com T21, nas fases da infância e adolescência. O interesse em conhecer as histórias destes casais levou-nos a optar pela abordagem qualitativa, através do método da história oral.

À data do estudo, quer a ingressão no ensino regular quer a institucionalização em associações constituíram as principais alternativas para a inserção em âmbito escolar. Em Portugal, a realidade institucional remonta à década de 1962, quando as preocupações constantes dos pais levaram à criação de associações e cooperativas, de forma a dar resposta às necessidades destas crianças, colmatando a injustiça social na desigualdade de acesso à sua educação (Velo, 1998). Porém, somente na década de 2008 é que efetivamente foi articulada a inclusão no ensino regular de pessoas com deficiência (Portugal, Ministério da Educação, 2008). A inclusão no ensino, atualmente preconizada, é baseada no direito de participação na sociedade com aceitação das diferenças de cada pessoa.

De acordo com a literatura, a institucionalização na primeira infância deveria ser evitada (Fishler et al., 1976). No entanto, dada a falta de infraestruturas educacionais à data da inclusão destas crianças no ensino regular, a maioria dos casais viu-se forçado a optar pela institucionalização, pela exclusão escolar das crianças com T21, pela falta de estrutura das escolas e falta de preparação do corpo docente para lidar com as necessidades dos filhos, bem como pelo que consideravam o mais correto para o desenvolvimento de seus filhos. Assim, colocá-los em instituições criadas com o propósito de dar respostas sociais e pedagógicas, era a solução, uma vez que o sistema integrativo tardava em se consolidar (Rodrigues & Nogueira, 2011).

A institucionalização foi motivo de satisfação e contentamento para alguns casais, pela oferta de oportunidades de desenvolvimento e apoio de profissionais especializados. No entanto, também revestiu-se de preocupação pelo pouco e tardio investimento na aprendizagem dos filhos, o que comprometeu o seu desenvolvimento neste aspeto.

Segundo a literatura, crianças com T21 podem adquirir aptidões académicas, concretamente na leitura e números, desde que se beneficiem de um currículo alternativo, como demonstrou o estudo de Al-biltagi et al. (2015). No presente estudo cinco crianças

usufruíram de um apoio especializado, das quais uma criança beneficiou também de um currículo alternativo. No entanto, apesar dos apoios não atingiram os objetivos esperados na aprendizagem cognitiva.

Como no estudo de Marshall et al. (2014), os casais defrontaram-se com importantes desafios, tais como, encontrar ambientes escolares que atendessem tanto as necessidades educativas como terapêuticas, quer para a criança quer para a família (Marshall et al., 2014). Deste modo, a recomendação do estudo de Steel, Poppe, Vandeveld, Van Hove & Claes (2011), de que seria pertinente o apoio por parte de técnicos na formação de uma tomada de decisão mais conscienciosa e correta na alocação de seus filhos (Steel, Poppe, Vandeveld, Van Hove & Claes, 2011), deve ser considerada. Esta recomendação prende-se com as transições, especialmente educacionais, ao longo do desenvolvimento de filhos com T21, que não ocorreram de uma forma simples.

Consoante a recomendação da *American Academy of Pediatrics* (1996), na institucionalização, a maioria das crianças deste estudo foi incentivada a desenvolver a sua independência, de acordo com as suas capacidades e limitações (American Academy of Pediatrics, 1996). No entanto, a aprendizagem cognitiva ficou aquém das expectativas. A contínua falta de sensibilidade, conhecimento e coordenação entre os diferentes sistemas formais e informais de apoio (Marshall et al., 2014) foram também condicionantes apontadas pela maioria dos casais deste estudo, como impeditivos para o acompanhamento adequado de seus filhos com T21.

Quanto às alterações comportamentais, a totalidade dos casais mencionou-as tanto na fase da infância como da adolescência de seus filhos. Estas alterações foram: irritabilidade, destemor, obsessão, agressividade, teimosia, fuga, imitação, medo, não-aceitação da deficiência e roubo. Estas alterações comportamentais também podem se assemelhar a fenómenos sensoriais/percetivos encontrados em outros distúrbios mentais (Evans & Gray, 2014). Neste estudo, nenhum casal demonstrou estar ciente de que certas alterações com mais impacto ocorreriam no desenvolvimento e crescimento de seus filhos (Akrami, Leila, Davudi, 2014). Apesar das adversidades, os casais manifestaram a sensação de dever cumprido, pelas dificuldades superadas.

Em ambas as fases, os casais conviveram com a discriminação de seus filhos, em contextos educacional, institucional, familiar e comunitário, a qual se constituiu em desafio difícil de superar. Quanto à discriminação dos filhos em contexto educacional, oito crianças

foram alvo de discriminação pela exclusão escolar, pela falta de estrutura das escolas, pelas atitudes de negligência de professores, dada a falta de experiência, formação ou pela própria deficiência, tal como descreve a literatura (Avramidis et al., 2000; Campbell et al., 2003). De acordo com Campbell e colaboradores (2003), estas atitudes negativistas contribuem para o fraco desempenho das crianças, pela redução de oportunidades de aprendizagem e diminuição tanto das suas performances como das suas expectativas (Campbell et al., 2003).

Ainda no contexto escolar e institucional, outros casais apontaram a discriminação sofrida por seus filhos, pela atitude de pais de crianças, a qual foi se resolvendo pela interferência da escola e pela não reação dos casais. O estudo de Hanson (2003) ressaltou a discriminação, anteriormente, sentida pela frequência de crianças com T21 no ensino regular, tanto por parte de outras crianças, como por parte de alguns pais e até de alguns professores, em decorrência do comportamento ou da própria condição física destas crianças (Hanson, 2003).

Casais também destacaram as atitudes discriminatórias para com seus filhos por parte da família e da comunidade. A família como pilar de apoio, no que concerne a três casais ficou aquém do expectável, forçando os casais a se afastarem, não constituindo fonte de suporte e ajuda emocional, tal como descreve o estudo de Barbosa, Pettengill, Farias e Lemes (2009). Ter um filho com T21 era desafiador, e estes casais lutavam diariamente contra as adversidades que se foram enumerando. Assim, dadas as dificuldades sentidas, o apoio fornecido pelos familiares era imprescindível.

A comunidade, de um modo geral, também descriminava pelas atitudes, pelos gestos e pelos comentários depreciativos, demonstrando que não estava preparada para o convívio com uma criança diferente. No entanto, apesar dos momentos difíceis, os casais sempre conviveram com seus filhos em comunidade, participando com eles das diversas atividades existentes.

Com o início da puberdade, outro aspeto se impôs, no que se refere às meninas adolescentes - o aparecimento do ciclo menstrual. Para a maioria das filhas (N=5), o início do ciclo menstrual não se constituiu em desafio, pois as mães assumiram a função de orientadoras, preparando-as com antecedência para esta alteração corporal, através de orientações ou, então, de exemplos, demonstrando os cuidados durante o seu período menstrual. Contrariamente, duas mães preferiram assumir esse papel aquando do aparecimento do período menstrual, o que dificultou, inicialmente, a transição. Ao contrário

do que é abordado na literatura (Yaacob et al., 2012), neste estudo, o nível de escolaridade das mães não foi um impeditivo para um gerenciamento correto e antecipado, em relação ao ciclo menstrual. Na época, somente três mães possuíam um nível de escolaridade superior à quarta classe do ensino primário.

Roizen & Patterson (2003) expõe que o controle de uma higiene menstrual pode ser difícil de adquirir pelas meninas com deficiência. Contudo, segundo o relato das mães, a totalidade das filhas se tornou independente na sua higiene menstrual, fazendo inclusive a troca de pensos e, em alguns casos, recorrendo ao uso de bolsas de higiene pessoal. Quanto às diversas atividades diárias, nenhuma mãe relatou que a menstruação fosse um impeditivo, também evidenciado pelo estudo de Yaacob et al. (2012).

Neste estudo, os casais descuraram das orientações acerca das mudanças corporais dos filhos quando da adolescência, tal como, o aparecimento dos pelos em zonas mais específicas (púbis e axilas), aparecimento da acne, a descoberta dos órgãos sexuais e masturbação, bem como a alteração de voz, nos rapazes. Para os casais, estes tópicos foram desconsiderados. Assim, as mães focaram-se, essencialmente, no ciclo menstrual. Quanto aos pais, esta preocupação centrou-se no aparecimento da barba e os cuidados com ela. Nesta situação, somente um pai foi eficaz na autonomia de seu filho. Assim, constatamos a falta de preparação dos casais e o não sentir-se à-vontade abordar as transformações corporais e hormonais dos filhos, bem como para a procura de informação junto de profissionais especializados.

Relativamente aos sentimentos dos casais para com os filhos, em ambas as fases, foram acometidos por uma variedade de sentimentos, por vezes ambivalentes. Na infância destacaram-se a aceitação e não-aceitação da deficiência, contentamento, aflição, alegria, orgulho, tristeza, medo e preocupação. Vários destes sentimentos mantiveram-se na adolescência, designadamente a alegria, preocupação, orgulho, tristeza e medo, sendo estes apontados pela literatura (Figueiredo et al., 2008). Na adolescência também emergiram o choque, o dever cumprido e a insegurança.

Em consonância com a literatura, este estudo demonstra que sentimentos de tristeza e angústia são, algumas vezes, menosprezados, pois uma não-aceitação da deficiência pode inculcar nos outros, a perceção de uma “má mãe” (Ferreira, 2015). Tal como no estudo de Silva e Ramos (2014), os casais, principalmente os pais, demonstram dificuldade de expressar em palavras os seus sentimentos, quando questionados (Silva & Ramos, 2014).

Ficou evidente, que a totalidade dos casais passou por diversas metamorfoses de sentimentos, ao longo do crescimento de seus filhos, colmatando na compreensão e adaptação à realidade de ter um filho com deficiência, tal como descrito na literatura (Cunha et al., 2010).

Neste estudo, a incerteza também foi um sentimento manifesto nas entrevistas dos casais, por se tratar da primeira experiência no papel de pai e mãe de uma criança com deficiência. Também foi perceptível nos relatos que apesar de não ser tarefa fácil, foi gratificante perceber os pequenos avanços e conquistas de seus filhos.

Nesta perspectiva, para estes casais, a fase mais difícil de vivenciar foi a da infância, na qual as exigências se fizeram sentir com mais intensidade. Tiveram que se adaptar a uma dura realidade, caracterizada por uma reorganização da dinâmica familiar, pela dificuldade e exigência imposta, tal como a literatura enumera (Chan, Lim, & Ling, 2014). A fase da adolescência, não foi nada mais que o seguimento do caminho traçado ao longo da fase da infância, pelo que a totalidade dos casais, consideravam que as suas vidas tinham atingido uma certa estabilidade. Tudo o que o futuro lhes reservasse, era somente metas a cumprir e ultrapassar.

Com a realização deste estudo, podemos concluir que o ambiente familiar, a intervenção precoce, a educação e a formação profissional assumem significativas repercussões no grau de desenvolvimento de crianças e adolescentes com T21, facilitando a sua transição para a idade adulta (Bull, 2011). Também podemos considerar que existem ainda muitas barreiras que precisam ser eliminadas para que as pessoas com T21 e seus progenitores possam exercer em pleno os seus direitos de cidadania (Fontes, 2009).

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- American Academy of Pediatrics. (1996). Transition of care provided for adolescents with special health care needs. *Pediatrics*, 98(6), 1203–1206. Retrieved from https://www.lib.uwo.ca/cgi-bin/ezpauthn.cgi?url=http://search.proquest.com/docview/228340395?accountid=15115&nhttp://vr2pk9sx9w.search.serialssolutions.com/?ctx_{ }ver=Z39.882004{&}ctx_{ }enc=info:ofi/enc:UTF8{&}rfr_{ }id=info:sid/ProQ{ }3Anursing{&}rft_{ }.
- Akrami, L., & Davudi, M. (2014). Comparison of behavioral and sexual problems between intellectually disabled and normal adolescent boys during puberty in Yazd, Iran. *Iran J*

Psychiatry Behav Sci, 8(2), 68–74.

- Al-biltagi, M., Jiao, F. Y., Song, V., Lv, F., Lee, G., & Ed, M. A. (2015). Psychological change in Down syndrome children and adolescents. In *Psychological Change in Down Syndrome* (pp. 348–384). Bentham Science Publishers.
- Araújo, L. A. D. (2011). *A proteção constitucional das pessoas com deficiência*. Brasília, Brasil. doi:10.1017/CBO9781107415324.004.
- Avramidis, E., Bayliss, P., & Burden, R. (2000). A survey into mainstream teachers' attitudes towards the inclusion of children with special educational needs in the ordinary school in one local education authority. *Educational Psychology*, 20(2), 191–211. doi:10.1080/713663717.
- Barbosa, M. A. M., Pettengill, M. A. M., Farias, T. L., & Lemes, L. C. (2009). Cuidado da criança com deficiência: Suporte social acessado pelas mães. *Rev. Gaúcha Enfermagem*, 30(3), 406–412.
- Bryant, L. D., Ahmed, S., Ahmed, M., Jafri, H., & Raashid, Y. (2011). All is done by Allah. Understandings of Down syndrome and prenatal testing in Pakistan. *Social Science & Medicine* (1982), 72(8), 1393–9. doi:10.1016/j.socscimed.2011.02.036.
- Bull, M. J. (2011). Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*, 128(2), 393–406. doi:10.1542/peds.2011-1605.
- Campbell, J., Gilmore, L., & Cuskelly, M. (2003). Changing student teachers' attitudes towards disability and inclusion. *Journal of Intellectual and Developmental Disability*, 28(4), 369–379. doi:10.1080/13668250310001616407.
- Chan, K. G., Lim, K. A., & Ling, H. K. (2014). Care demands on mothers caring for a child with Down syndrome: Malaysian (Sarawak) mothers' perspectives. *International Journal of Nursing Practice*. doi:10.1111/ijn.12275.
- Cunha, A. M. F. V., Blascovi-Assis, S. M., & Fiamenghi, G. A. (2010). Impacto da notícia da síndrome de Down para os pais: Histórias de vida. *Ciência & Saúde Coletiva*, 15(2), 445–51. doi:10.1590/S1413-81232010000200021.
- Dierssen, M. (2012). Down syndrome: The brain in trisomic mode. *Nature Reviews Neuroscience*, 13(12), 844–58. doi:10.1038/nrn3314.
- Evans, D. W., & Gray, F. L. (2014). Compulsive-like behavior in individuals with Down syndrome: Its relation to mental age level, adaptive and maladaptive behavior. *Child Development*, 71(2), 288–300. doi:10.1111/1467-8624.00144.

- Evans, D. W., Kleinpeter, F. L., Slane, M. M., & Boomer, K. B. (2014). Adaptive and maladaptive correlates of repetitive behavior and restricted interests in persons with down syndrome and developmentally-matched typical children: a two-year longitudinal sequential design. *PloS One*, *9*(4), e93951. doi:10.1371/journal.pone.0093951.
- Ferreira, F. S. (2015). O impacto psicológico nas mães pelo nascimento de uma criança com síndrome de down. *Psicologia*, 1–21.
- Figueiredo, S., Pires, A., Candeias, M., Miguel, M., Bettencourt, J., & Cotrim, L. (2008). Comportamento parental face à Trissomia 21. *Análise Psicológica*, *26*(2), 355–365.
- Fishler, K., Koch, R., & Donnell, G. N. (1976). Comparison of mental development in individuals with mosaic and trisomy 21 Down's syndrome. *Pediatrics*, *58*(5), 744–748.
- Fontes, F. (2009). Da caridade à cidadania social. *Revista Crítica de Ciências Sociais*, (2002), 73–93.
- Guralnick, M. J., Connor, R. T., & Johnson, L. C. (2010). Home-based peer social networks of young children with Down syndrome: A developmental perspective. *Am J Intellect Dev Disabil*, *114*(5), 340–355.
- Hanson, M. J. (2003). Twenty-five years after early intervention. *Infants & Young Children*. doi:10.1097/00001163-200310000-00008.
- Henn, C. G., & Piccinini, C. A. (2010). A experiência da paternidade e o envolvimento paterno no contexto da síndrome de Down. *Psicologia: Teoria E Pesquisa*, *26*(4), 623–631.
- Hennequin, M., Faulks, D., & Allison, P. J. (2003). Parents' ability to perceive pain experienced by their child with Down syndrome. *Journal of Orofacial Pain*, *17*(4), 347–53. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14737880>.
- Holden, B., & Stewart, P. (2002). The inclusion of students with Down syndrome in New Zealand schools. In *Down syndrome-News and update* (Vol. 2, pp. 24–28).
- Lanfranchi, S., Jerman, O., Dal Pont, E., Alberti, A., & Vianello, R. (2010). Executive function in adolescents with Down syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, *54*(4), 308–319. doi:10.1111/j.1365-2788.2010.01262.x.
- Lipp, L. K., Martini, F. de O., & Oliveira-Menegotto, L. M. (2010). Desenvolvimento, escolarização e síndrome de Down: Expectativas maternas. *Paidèia*, *20*(47), 371–379.
- Lott, I. T., & Dierssen, M. (2010). Cognitive deficits and associated neurological complications in individuals with Down's syndrome. *The Lancet. Neurology*, *9*(6),

- 623–33. doi:10.1016/S1474-4422(10)70112-5.
- Marshall, J., Tanner, J. P., Kozyr, Y. A., & Kirby, R. S. (2014). Services and supports for young children with Down syndrome: Parent and provider perspectives. *Child: Care, Health and Development*. doi:10.1111/cch.12162.
- O'hara, J., Mccarthy, J., & Bouras, N. (2010). *Intellectual disability and Ill Health – A review of the evidence*. United Kingdom: Cambridge University Press.
- Portugal. Ministério da Educação. Decreto-Lei nº3/2008 de 7 janeiro (2008) Diário da Republica. Lisboa: 1ª série-Nº4, 154-164. Retrieved from <http://www.portaldocidadadaosurdo.pt/Portals/2/pdf/Lei2008.pdf>
- Rodrigues, D., & Nogueira, J. (2011). Educação especial e inclusiva em Portugal: Fatos e opções. *Revista Brasileira Educacao Especial*, 17(1), 3–20. doi:10.1590/S1413-65382011000100002.
- Roizen, N. J., & Patterson, D. (2003). Down's syndrome. *Lancet*, 361(9365), 1281–9. doi:10.1016/S0140-6736(03)12987-X.
- Romero, C., & Peralta, S. (2012). Estudio de ladinamica en familias con hijos/as con síndrome de Down. *Eureka (Asunción) En Línea*, 9(1), 69–77. Retrieved from http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2220-90262012000100008&lng=pt&nrm=iso&tlng=es.
- Sá, S. M. P., & Rabinovich, E. P. (2006). Compreendendo a família da criança com deficiência física. *Rev Bras Crescimento Desenvol Hum.*, 16(1), 68–84.
- Sanches, I., & Teodoro, A. (2006). Da integração à inclusão escolar: cruzando perspectivas e conceitos. *Revista Lusófona de Educação*, 8, 63–83.
- Silva, C. C. B. Da, & Ramos, L. Z. (2014). Reações dos familiares frente à descoberta da deficiência dos filhos. *Cadernos de Terapia Ocupacional Da UFSCar*, 22(1), 15–23. doi:10.4322/cto.2014.003.
- Silva, N. L. P., & Dessen, M. A. (2002). Síndrome de Down : Etiologia, caracterização e impacto na família. *Interação em Psicologia*, 6(2), 166–174.
- Souza, A. B. de, & Fiamenghi Jr, G. A. (2011). A relação entre pai e filho com síndrome de Down: Uma revisão da literatura. *Universidade Presbiteriana Mackenzie*, 11(1), 23–27.
- Souza, L. G. A. de, & Boemer, M. R. (2003). O ser-com o filho com deficiência mental- alguns desvelamentos. *Paidéia*, 13(26), 209–219.

- Steel, R., Poppe, L., Vandeveldde, S., Van Hove, G., & Claes, C. (2011). Family quality of life in 25 Belgian families: Quantitative and qualitative exploration of social and professional support domains. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55(12), 1123–35. doi:10.1111/j.1365-2788.2011.01433.x.
- Veloso, C. V. da. (1998). *Cooperativas de educação e reabilitação de crianças inadaptadas: Uma visão global. SNR 13*. Lisboa: Secretariado Nacional para a Reabilitação e Integração das Pessoas com Deficiência.
- Yaacob, N., Nasir, N. M., Jalil, S. N., Ahmad, R., Rahim, N. A. R. A., Yusof, A. N. M., & Ghani, N. A. A. (2012). Parents or caregiver's perception on menstrual care in individuals with Down syndrome. *Procedia - Social and Behavioral Sciences*, 36, 128–136. doi:10.1016/j.sbspro.2012.03.015.

**EXPERIÊNCIAS DE CASAIS IDOSOS PORTUGUESES COM FILHOS
ADULTOS COM TRISSOMIA 21**

CAPÍTULO IV

4. EXPERIENCES OF PORTUGUESE ELDERLY COUPLES WITH ADULT CHILDREN WITH TRISOMY 21⁴

Abstract

This study aimed to explore the experiences of Portuguese elderly couples with adult children with Trisomy 21. It was developed by using the method of oral story, with the participation of fourteen couples. The data were collected through semi-structured interviews and were analyzed based on content analysis. From the data analysis six categories came out: the learning level of children; (de) institutionalization and labor insertion; personal care and household activities; health problems of parents and children; sexuality of children; and future perspectives. The study points to the need for changes in health and social policy systems, with realistic practices and early and appropriate interventions, targeted to the needs of couples and their children.

Keywords: elder parents, adult children, trisomy 21, qualitative research

Resumo

Este estudo teve como objetivo explorar as experiências de casais idosos portugueses com filhos adultos com Trissomia 21. Foi desenvolvido através do método da história oral, com a participação de catorze casais. Os dados foram obtidos através de entrevista semiestruturada e analisados com base na análise de conteúdo. Da análise dos dados emergiram sete categorias: nível de aprendizagem dos filhos; (des) institucionalização e inserção laboral; cuidados pessoais e atividades domésticas; problemas de saúde de pais e filhos; alterações comportamentais dos filhos; sexualidade dos filhos; e perspectivas futuras. O estudo aponta para a necessidade de mudanças nos sistemas de políticas de saúde e sociais, com práticas realistas e intervenções precoces e adequadas, direcionadas às necessidades dos casais e seus filhos.

Palavras-chave: pais idosos, filhos adultos, trissomia 21, investigação qualitativa

4.1 - INTRODUCTION

The aging of people with intellectual disabilities, namely the ones with trisomy 21 (T21), is a new and quiet phenomenon that accompanies the demographic change (Emerson, Hatton, Robertson, Baines, Christie & Glover, 2012). This phenomenon constitutes a challenge for their parents, who are already at an advanced age. The expected by the law of nature is that when the children reach adulthood, they leave their home and set up their own

⁴ Este paper foi submetido à publicação no *Journal Intellectual and Developmental Disabilities*, em 27/01/2016 (Anexo II).

family and, later, they become the informal caregivers of their parents. However, the reality is quite different when these parents have children with disabilities, such as the T21. As such, people with intellectual disabilities are more likely to be still living with their parents who are also aging and in need of additional support aid (Hogg, Lucchino, Wang, Janicki & Park, 2000; Taggart, Truesdale-Kennedy, Ryan & McConkey, 2012). The longevity of these people is still recent, and there is no experience in the patterns of co-morbidities beyond the middle-age (Coppus, 2013). However, this fact is well known for the families of children with T21, but often invisible to society (Bertoli et al., 2011).

There is evidence that these parents may suffer from social isolation due to several factors such as: they are already in retirement; because of their most poor physical condition; the little independence of their children, who require supervision in their daily tasks; and the changes in behavior of their children, combined with the aging process (Dillenburger & McKerr, 2011; Martins & Couto, 2014; Povee, Roberts, Bourke & Leonard, 2012).

With regard to daily tasks, few studies have shown that adults with T21 became independent in personal care (hygiene, food and clothing), revealing a smaller loss in gross motor skills at the expense of fine motor skills (Ignacio, Mendoza, Sales, & David-Padilla, 2009), as well as the physical activity (Foley et al., 2014). Also they detected that adults with T21 contributed in household activities such as cleaning, minimizing the burden on just one family member (Foley et al., 2014; Martins & Couto, 2014), pointing to cognitive ability to follow instructions and the ability to remember and perform tasks repeatedly (Ignacio, Mendoza, Sales & David-Padilla, 2009). People with disabilities can also adapt and live in the community, performing unskilled or semi-skilled work in their work environment (Al-Yagon & Margalit, 2011).

Studies that focus on the conditions, quality of life and health of adults with T21 are rare, because a greater attention is given to children and teenagers (Bertoli et al., 2011). The lack of this information can lead to marginalization, isolation and vulnerability of these people and their families (Bertoli et al., 2011). This lack of information leads parents to request training and specific information about the aging of children with T21, in order to identify the areas in which premature decline occurs (Hogg, Lucchino, Wang, Janicki, & Park, 2000), namely menopause (Coppus et al., 2010). Other changes that occur in people with intellectual disabilities and, often go unnoticed should also be taken into account, namely, physical changes (obesity, skin problems, decreased visual acuity, problems with

thyroid, diabetes mellitus, dysphagia), behavioral and mental changes (aggressiveness, stubbornness) (Carr, 2008; Patti, Amble & Flory, 2010; Lott & Dierssen, 2010; Haveman et al., 2011; NDSS, 2012a; Herron-Foster & Bustos, 2014; Jensen & Bulova, 2014).

Regarding the subject of sexuality, people with T21 tend to have desire and have the same sexual development compared to a "normal" person. Thus, these people need to learn how to deal with their sexuality (Greydanus & Omar, 2008). However, there is still the myth that these people are asexual (Greydanus & Omar, 2008), making it difficult to promote their sexual autonomy (McGuire & Bayley, 2011).

Given the fact that the parents caregivers of children with special needs are aging, it is necessary to encourage families to formulate a future plan or a succession in the care of their children (McConkey, Kelly, Mannan & Craig, 2011). Studies have shown that few were the parents who effectively made a long-term planning regarding the future of their children (Carr, 2005; Dillenburger & McKerr, 2011; Taggart, Truesdale-Kennedy, Ryan, & McConkey, 2012). However, some parents assured it through financial means; others chose to pay specialized people and stay in their home together with their child; still, others found that the allocation in appropriate homes with other people with disabilities was another option (Taggart, Truesdale-Kennedy, Ryan & McConkey, 2012). When this option, for various reasons, is achieved, and the children leave the family home, there is no evidence to suggest that the parents are less involved in their children's lives (Gant, 2010). Another preference in the parents' perspective was the older children becoming responsible for both the parents and the brother/sister with disability, and continue to take care of this brother/sister even after the death of the parents (Weeks, Nilsson, Bryanton & Kozma, 2009; Taggart, Truesdale-Kennedy, Ryan, & McConkey, 2012).

According to the perspective of Taggart and collaborators (2012), future planning tends to be a sensitive topic that many children and elderly parents are not willing to face. The caregiver family of people with intellectual disabilities and other disabilities constitutes the low-cost care base, and which is expected to last (Taggart, Truesdale-Kennedy, Ryan & McConkey, 2012). Studies have detected that in the physical and emotional aspects, both parents and their children adopt roles of caregivers and care receivers, rarely recognized by service providers (Hogg, Lucchino, Wang, Janicki, & Park, 2000; Gant, 2010; Emerson, Hatton, Robertson, Baines, Christie & Glover, 2012).

Given that this is a little explored area in the international literature and more specifically in the Portuguese literature, there is a significant lack of research about the life experiences of these parents that are caregivers, especially for older parents. Given the above, this study aimed to explore the experience of Portuguese elderly couples with adult children with T21.

4.2 – RESULTS

From the analysis of the data, six categories emerged: the learning level of the children; the (de)institutionalization and labor insertion; the personal care and the household activities; health problems of parents and children; the sexuality of children; and future perspectives, which are discussed below.

4.2.1 - THE LEARNING LEVEL OF CHILDREN

In this study, seven children with T21 joined their supporting institutions during childhood; three during the adolescence and four only did so in adulthood. According to most couples (N = 8), the children with T21 have not learned how to read or write. The remaining learnt to write their own name or to perform small tasks like: joining letters, sayings, crossword puzzles, math exercises and games on the computer. However, throughout their growth, the children have been losing certain skills, especially in writing.

Although some children have attended the regular education, the lack of intervention and adequate policies of institutional entities did not favor the proper development of their children. Many of these children were considered incapable of learning and were excluded by the school, which proved to be detrimental to their educational progress, with significant impact on their quality of life, especially in adulthood. Table 1 illustrates some of the narratives of the parents.

Table 1 - The learning level of the children

Subcategories	Narratives of couples
Inability to read and write	<p><i>He could sign his name, knew how to add, subtract, divide and multiply. But in the meantime he has forgotten everything (CP8); we taught him (CP8); The only thing that he still does is signing his name (CM8).</i></p> <p><i>In elementary school, he didn't learn anything (CM5); not even how to write (...) and at the institution, the same thing happened (CP5).</i></p>

Lack of institutional support	<p><i>When he went to the institution, we asked what they were doing with him to stimulate his development. They replied that he couldn't learn anything. They were trying to teach S, but he could not do it (CM4).</i></p> <p><i>He went to school, perhaps for a year. He could not stay there because he disturbed the class (CM5).</i></p>
-------------------------------	---

4.2.2 - (DE) INSTITUTIONALIZATION AND LABOR INSERTION

According to the narrative of the parents (Table 2), ten children with T21 attended institutions in part-time that supported people with disabilities. For parents this was the best alternative, because they were already fully integrated into the dynamics of the institution. Two children were institutionalized in nursing homes. One of them, as a result of a physical weakness of the couple; and the other, because of the aggressiveness of the child, which began in the adolescence. The other two children were not attending institutions; they were staying at home with their parents. The reason given by the couple was that the child did not adapt to the various institutions that he attended due to the delusion of grandeur, and the other case was about the parents that considered that their daughter with T21 had a regression in learning and started to present behavioral changes (drooling and eating food from the floor), by imitating other children with more severe disabilities.

At the time of interview, none of the children had been inserted in the labor market. Despite the attempts of the institutions in integrating them, these were proved fruitless.

Table 2 - (De) institutionalization and labor insertion of the children

Subcategories	Narratives of couples
Institutionalization in part-time	<i>At this stage, our strategy was to keep C at the institution. He never got out of there (...) the dynamics of the institution is different. It is much better now (CP14).</i>
Institutionalization in full time	<p><i>S only comes home from time to time (...) I became paralytic after I was seventy, and was unable to care for him (CM4).</i></p> <p><i>It was only as an adult that A went to the home (CM5); (...) I was badly beaten by my son... My neighbour helped me many times (CM5); It began in the adolescence but in adulthood it also happened (CP5).</i></p>
Deinstitutionalization	<p><i>We have already exhausted all the possibilities and options (CM8); since then he is here with us (CP8).</i></p> <p><i>I withdrew B from the institution, when she was around twenty years. The girl would only complain about school (...) since then she's at home with us (...) she did not learn anything! There were more</i></p>

	<i>mentally disabled people in her class and their disabilities were worse. As such, she regressed (CM13).</i>
Labor insertion	<i>A went to the ceramics company. The boss would go to have a coffee and he went after him. The boss went to any place and A followed him. After a while, the boss informed the institution that he could not keep him at his company (CM5).</i> <i>Even now, the institution thinking that he could, got him a job (...) in a gymnasium, which he had to clean (CM8); but he refused it. He said he was not a person that would clean up garbage (CP8).</i>

4.2.3 - PERSONAL CARE AND HOUSEHOLD ACTIVITIES

Most children with T21 (N = 9) was semi-dependent in terms of personal care, requiring support and supervision. With respect to personal hygiene, the bath was the most mentioned as a result of the delay of children in doing it and the associated expenses, as well as the fact that some mothers like to help doing it. Thus, the independence in doing this activity was not encouraged by many mothers. The remaining five children were considered by their parents as independent people in personal care. Couples reported that the daughters did not have any problems in their personal hygiene, especially during the menstrual phase; otherwise, the sons required support to shave.

Some couples in partnership with the institutions have established rules for the participation of children in household activities, to ensure their independence. However, from the fourteen children, only six of them were considered independent in these activities. The Table 3 includes some narratives of parents.

Table 3 - Personal care and household activities

Subcategories	Narratives of couples
Personal care	<i>Well, he is independent and washes himself alone (CM11); when he does it, he takes a long time to do it and spends too much. He takes up to an hour (CP11); as such, I'd rather give him a bath myself (CM11).</i> <i>C turns out to be semi dependent and even to eat, everything has to be grated because he has a problem, but he eats alone. It is also my daughter that helps him shave, for he is not yet capable of doing it (CP14).</i> <i>Still today ...when she has riding lessons, swimming, she is the one that prepares all the backpacks, everything. If she is in her menstruation period she takes the sanitary napkin to change (...) I do not worry about anything. (...) She, as a very organized girl, gets undressed and she always tidies her clothes (CM9).</i>

Participation in domestic activities	<p><i>The rules here at home have always existed (...) Nowadays, I take care of the clothes and when he gets home, he tidies the house (CM10); he puts his clothes in the right place, all alone (CP10).</i></p> <p><i>We always raised him with bad habits ... (CM14); He is unable to wash a dish, nothing (CP14); but performs a few minor tasks (CM14).</i></p>
--------------------------------------	---

4.2.4 - HEALTH PROBLEMS OF COUPLES AND CHILDREN

Despite their age and some health problems, in particular, decreased visual (cholesteatoma and glaucoma) and hearing acuity, bone deformities, diabetes mellitus II, asthmatic bronchitis, difficulties in mobility, ten couples were autonomous and independent. The other couples had one of its members that were more dependent.

With regard to children with T21, the most frequent health problem was obesity, which increased with the age and the reduction of activities. Other problems associated with the syndrome were: diabetes mellitus, depression, decreased visual acuity, thyroid and skin problems and dysphagia.

The strategies found to reduce obesity were: to hide the food, explain the situation, reduce the portions and grate the food and to warn the institutions about this problem. With regard to other health problems, couples resorted to health professionals to get more appropriate interventions to the needs of their children. In Table 4 there are listed examples of parental narratives.

Table 4 - Health problems of couples and children

Subcategories	Narratives of couples
Health problems of couples: Decreased visual and hearing acuity (Glaucoma), diabetes mellitus type II, mobility difficulty	<p><i>For two years already that I cannot see anything. I'm blind, and as such, B is now my guide (CP13).</i></p> <p><i>We also had the support of my husband's otorhinolaryngologist, which in monetary terms was a huge help because they took too much money (CM9).</i></p> <p><i>I also have difficulties in getting down and up due to my bones (CM4).</i></p> <p><i>At this time, it's my wife who helps me dress my pants (CP6).</i></p> <p><i>As the father is in the process of becoming a diabetic and I am already one, we have to be careful with our diets (CM12).</i></p>
Health problems of the children: Obesity, diabetes mellitus (DM), depression, decreased	<p><i>For five years now, we have had a problem with M, she was getting very fat because she ate a lot either at home or at the association. (...) I got to the point of</i></p> <p><i>hiding food in the pans, which were kept in the cupboard. (...) I give her many sermons for her to interiorize and assimilate. (...) We</i></p>

visual acuity, thyroid problems, psoriasis and dysphagia	<p><i>have changed our eating habits. Then she began to enter the same pace we had (CM12).</i></p> <p><i>After the depression, she began to put on weight (CP3); The nutritionist I go to every 6 months, says we should be careful with her (CM3).</i></p> <p><i>He is almost blind, because of the DM, he does not control the food (CM5); We only found out that he was a diabetic already in adulthood (CP5); He also has a skin problem, I think it is psoriasis, and water from the sea is very good for him (CM5).</i></p> <p><i>We went to the doctor with her, who asked for some analysis and he told us there were some thyroid problems. She had hyperthyroidism and started to have treatment (CM7).</i></p> <p><i>To eat, everything needs to be grated, because he has a problem, but he eats alone (CP14).</i></p>
--	--

4.2.5 - SEXUALITY OF THE CHILDREN

Throughout the life cycle and the inherent growth and aging transformation of the children with T21, the theme of sexuality was a major concern (Table 5). Of all couples, only one of them directly addressed the topic of sexuality with their daughter, after being asked by her. Contrary to what health professionals defended, couples decided not to discuss this topic with their children, either in their adolescence or adulthood, because they considered this to be the most appropriate action and because of their lack of interest in the subject, they reserved the discovery of their own sexuality to them. However, three couples attended lectures and a course to understand better the development of their children.

For couples with female daughters, the possibility of an unwanted pregnancy was a constant concern, as opposed to couples with male children. The strategies found to minimize the risks were: ignoring it; to instill the separation from the opposite sex; to strengthen the surveillance of the children by the employees of the institutions they were in; to explain the female daughters that they could not get pregnant. Despite the fears of a pregnancy, only two couples have chosen the oral contraceptive for their daughters to use to regulate their menstrual cycle. Five couples mentioned that the children were dating but they did not worry because they were constantly observed in their institutions.

Table 5 - Sexuality of the children

Subcategories	Narratives of couples
Sexuality approach with the children	<i>We have never explained to Z the sexual functions. It's something that he is trying to find out as time goes by (CP1).</i>

	<p><i>I never felt the need to address the topic of sexuality with her (CM13); No. We have never talked about it. It was our choice (CP13).</i></p> <p><i>It's funny but it was S who addressed the topic sex (CM3); we had open conversations with her on the subject (CP3); yes, we have also gone to a talk about sex (CM3).</i></p>
Strategies to minimize risks with pregnancy	<p><i>I was afraid that something would happen to her, she could become pregnant. But I never gave her the pill. Fundamentally it was always me that controlled her. It would be a disgrace if she got pregnant. I would die of grief (CM2).</i></p> <p><i>We have always avoided talking to M, about sexuality. Thus, we would remove the magazine that came with the newspaper, no watching television that spoke about the subject, so at home we never had more than the regular TV channels, because of her (CM12); yes, it was an option (CP12).</i></p> <p><i>Also when I went to the institution to talk to them, I have expressed the wish of D not having contact with the boys. I told her that the boys would just do silly things and that she shouldn't not come close to them and she should defend herself from them (CM2).</i></p> <p><i>As we realized that she had an irregular menstruation, she was prescribed the pill. I called my gynecologist; she was more than eighteen years old (...) just to regulate, so she is taking it for several years (CM7).</i></p>

4.2.6 - FUTURE PERSPECTIVES

The future perspectives of many children and their parents were mentioned by all participants (Table 6). Considering the already advanced age of the couples, they thought it was important to ensure the continuity of the care of children with T21. This concern stood out even against the very future of the parents. Most couples mentioned that they have already spoken with the remaining descendants about the future of their children with T21, hoping that their care would be left to them. Two couples defended that the decision of the future of their children would be up to themselves, one of them had already named among one of the brothers his/her future caregiver. Other couples have mentioned the homes and the home care as potential alternatives. They have also mentioned that they have ensured material support (housing and bank savings). A minority of couples chose to live the present moment and thus avoid concerns using religiosity / spirituality as a support strategy. Three couples mentioned that they would prefer that their children with T21 would die before them, because of the impact of the death of their parents in their lives and the concern for the children's future.

About the future of couples, all of them had not even thought seriously about it. However, half of them pointed alternatively going to a home, not to become a burden to their children. The other half has positioned themselves totally against this option, and some of them mentioned not being able to afford the cost of going to a home. They hoped that their children would take care of them and then they would go to a day center or have home support. Other couples tried not to think about their future, but live the present moment, trusting the best would happen with the help of God.

Table 6 - Future Perspectives

Subcategories	Narratives of couples
Future perspectives for the children	<p><i>I just say one thing; Z is our own concern and a daily concern. We are heading for the end, and we began to think that Z will stay here. And it worries us (CP1); I sometimes say: "the future belongs to God," but there are other times when I wish that my son should die before me, even though I love him very much (...) who will take care of him? We talked with the family (...) it is already established (CM1); (...) I am concerned about the issue of loss. It will be a shock for him, and I do not know to what extent he will endure (CP1).</i></p> <p><i>She has decided for us, she says she will stay with one of her sisters (...)</i></p> <p><i>The sisters have never objected. What we really think is that there must be a "nest egg" so that, one day, she doesn't become a burden, regardless of who stays with who (CM3).</i></p> <p><i>When we die, he will say that he is responsible of taking care of S (CP4); he will continue to bring him home from time-to-time, as it happens now, and he will leave him in the same institution (CM4)</i></p>
Future perspectives for couples	<p><i>One day, when I realize that I am giving a lot of work, I do not care if I go to a nursing home, despite knowing what goes on in these institutions. I would rather go there than become a burden to any of my daughters (CP1).</i></p> <p><i>I do not intend to go to a nursing home (CM3); No (CP3); As such, in principle, a home is out of question for us (CM3).</i></p> <p><i>Maybe we can go to a day center and at night, we will see (CM4); we do not have money to go to a nursing home. Our retirement pension is not enough for that (CP4).</i></p> <p><i>We intend, if we need one day, to hire someone to come over to our house, to take care of us. In part time or full time, as required in that occasion. We do not want to leave our place (CM12).</i></p> <p><i>For us, that is not something that worries me a lot, no. Because I trust in God! (CM7); I like to let things run (CP7); Throughout my life I have always felt that (CM7); so, why suffer in advance? (CP7).</i></p>

4.3 - DISCUSSION

This study aimed to explore the experience of Portuguese elderly couples with adult children with T21. The interest in getting to know the stories of these couples has led us to opt for a qualitative approach, using the method of oral story. Through this study, we could realize that for almost all the couples that have a child with T21, living with their parents was a reality (Bertoli et al., 2011). Thus, they experienced new challenges and unavoidable transitions, age-related, of their own, or of their children (Jokinen, Janicki, Hogan & Force, 2012).

This study showed that, at the time of the birth of children with T21, conditions of service and support to children with special needs were precarious, considering the current times. The lower level of education and low economic status of most couples have also contributed to their children not having access to early intervention, making their development more difficult, financially burdening these families, who have always supported financially the education and special programs (Choi & Yoo, 2014). Thus, at the time of the study, most adult children with T21 could not read or write, limiting them in building their own future, despite the parents considering that institutionalization would be a means of learning and developing.

The lack of educational policies aimed at these children's needs hampered the intellectual development of these young adults, disabling them for their work performance (Burge, Ouellette-Kuntz & Lysaght, 2007; Foley et al., 2014; Leite, 2011). As such, all of the children with T21 failed to enter the labor market, despite unsuccessful attempts made by institutions.

In terms of personal care, the study revealed that most of the children were semi-dependent, requiring supervision and parental support, especially in the bathroom, whose independence was not fostered by mothers. The remaining children were considered as independent people, especially in domestic chores, minimizing the burden on one family member (Foley et al., 2014; Martins & Couto, 2014). Other activities such as hygiene, food and clothing were also performed by children (Ignacio, Mendoza, Sales & David-Padilla, 2009), as well as physical activities (Carr, 2008; Foley et al., 2014) and handmade available at the institutions they were attending.

Despite the health problems of the parents, few of them needed additional care. Given the health problems of children with T21, most couples expressed as the main difficulty,

fighting obesity, which increased with age and they became more sedentary, they found strategies to minimize this inherent syndrome risk and premature aging (Carr, 2008; Herron-Foster & Bustos, 2014). Unlike the literature (Martins & Couto, 2014), these couples sought the support of health professionals for more appropriate interventions to other health problems of their children, including diabetes mellitus, depression, decreased visual acuity, thyroid problems, psoriasis and dysphagia. However, the specific training and information about the early decline is pertinent, enabling couples to do a concerted action to the needs of children with T21 (Hogg, Lucchino, Wang, Janicki & Park, 2000).

As for the occurrences inherent to adulthood, sexuality and the risk of pregnancy stood out as a major concern for couples, making them be too protective (Greydanus & Omar, 2008). Contrary to the literature (Greydanus & Omar, 2008; McGuire & Bayley, 2011) and what some health professionals defended, couples have chosen to avoid the subject, but tried to ensure the safety and the well-being of children (Carr, 2008). However, people with mental disabilities have the same needs regarding their sexual development, despite the fact that the society, their parents and even health professionals still find themselves reluctant to accept this fact (Isler, Beytut, Tas, & Conk, 2009; McGuire & Bayley, 2011). About the risk of pregnancy, the couples from this study have also chosen promoting strategies, along with institutions such as the omission of the issue and the separation from of the opposite sex contrary to what is advocated in literature. This dilemma may be due to cultural factors (Weijerman & Winter, 2010), religious, moral and socio-economic conditions (Katz & Lazcano-Ponce, 2008).

It is important that the expression of these feelings takes place in an appropriate age and in a socially acceptable way for the family. Thus, it is necessary to properly educate these people about their reproductive capabilities with methods adapted to their cognitive ability and consider contraception to avoid an unwanted pregnancy (Moreira & Gusmão, 2002; NDSS, 2012b). Parents can play a key role in the transmission of sexual information, preparing their children to become sexual people (Moreira & Gusmão, 2002).

The prospect of a future life for parents and children with T21 was a concern mentioned by all couples. In most couples, their children's future, in a way, had been the subject of dialogue with the other brothers/sisters, in the expectation that they could secure the future of their brother/sister with T21 (Carr, 2005; Keenan, Dillenburger, Doherty, Byrne, & Gallagher, 2007; Dillenburger & McKerr, 2011; Taggart, Truesdale-Kennedy,

Ryan & McConkey, 2012). Some parents were also concerned about securing the future of their children through financial means (Taggart, Truesdale-Kennedy, Ryan & McConkey, 2012).

This is a critical area, to the extent that the literature indicates that: there is a lack of confidence in the public sector, combined with a low planning use rate (Bibby, 2013); lack of adequate housing for people with special needs, leading parents to continue their role as caregivers of their children (Eley, Boyes, Young & Hegney, 2009); a scant international attention was given to the planning of the needs of people with special needs (McConkey et al., 2011), the lack of a specific policy framework that meets the housing needs and the lack of guidance to define which system is responsible for the intellectual disability department (Bigby, 2010).

In this sense, a change in the health and social systems is urgent to encourage these couples to plan their future and their children's, providing the means and options so that they can experience their own aging actively, according to their needs and preferences (Eley, Boyes, Young & Hegney, 2009; Taggart, Truesdale-Kennedy, Ryan & McConkey, 2012). It is also important for parents to resort to professionals and see in them important allies both in the care of their children as in their own (Weeks, Nilsson, Bryanton & Kozma, 2009; Choi, Lee & Yoo, 2011; Taggart, Truesdale-Kennedy, Ryan & McConkey, 2012; Bibby, 2013; Martins & Couto, 2014). It is necessary to also include in public health services, support for the family at home and support in the temporary care away from home, in order to promote a pause in the couples, that are caregivers of children with disabilities (Seltzer, Floyd, Song, Greenberg & Hong, 2011).

From the 2000s, the World Health Organization warned about the development of specialized services that promote active aging people with disabilities (Walsh, Heller, Schupf & Park, 2000). However, despite the report, little research has focused on this theme, exploring the ways in which people with intellectual disabilities are experiencing their own active aging (Buys, Aird & Miller, 2012). Although studies on post-parenting planning of adults with learning disabilities have started in the 1990s, few changes have occurred in society (Bibby, 2013).

Thus, a realistic system of health and social policy and focused practices becomes emergent to the needs of people with disabilities and their parents, in order to promote a

higher quality of life, without forgetting the focus of the likely comorbidities and long-term changes, as well as their financial needs (Gant, 2010; Weijerman & Winter, 2010).

The present study has some methodological limitations, notably the difficulty of obtaining access in the institutions of the number of couples with children with T21, which has limited the number of participants and their geographical area of residence. However, the number of couples interviewed allowed us to achieve data saturation. Future studies should deepen the experience of elderly couples with children with T21.

REFERENCES

- Al-Yagon, M., & Margalit, M. (2011). Children with Down syndrome. Parent's perspectives. In *Burack* (pp. 349–365).
- Bertoli, M., Biasini, G., Calignano, M. T., Celani, G., De Grossi, G., Digilio, M. C., Zuccalà, G. (2011). Needs and challenges of daily life for people with Down syndrome residing in the city of Rome, Italy. *Journal of Intellectual Disability Research*, *55*(8), 801–20. doi:10.1111/j.1365-2788.2011.01432.x.
- Bibby, R. (2013). I hope he goes first: Exploring determinants of engagement in future planning for adults with a learning disability living with ageing parents. What are the issues? A literature review. *British Journal of Learning Disabilities*, *41*(2), 94–105. doi:10.1111/j.1468-3156.2012.00727.x.
- Bigby, C. (2010). A five-country comparative review of accommodation support policies for older people with intellectual disability. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, *7*(1), 3–15. doi:10.1111/j.1741-1130.2010.00242.x.
- Burge, P., Ouellette-Kuntz, H., & Lysaght, R. (2007). Public views on employment of people with intellectual disabilities. *Journal of Vocational Rehabilitation*, *26*, 29–37.
- Buys, L., Aird, R., & Miller, E. (2012). Service providers' perceptions of active ageing among older adults with lifelong intellectual disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research*, *56*(12), 1133–47. doi:10.1111/j.1365-2788.2011.01500.x.
- Carr, J. (2005). Families of 30 – 35-year olds with Down's syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*. (2001), 75–84.
- Carr, J. (2008). The everyday life of adults with Down syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, *21*(5), 389–397. doi:10.1111/j.1468-3148.2007.00418.x.

- Choi, E. K., Lee, Y. J., & Yoo, I. Y. (2011). Factors associated with emotional response of parents at the time of diagnosis of Down syndrome. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing, 16*(2), 113–20. doi:10.1111/j.1744-6155.2011.00276.x.
- Coppus, A. M. W. (2013). People with intellectual disability: What do we know about adulthood and life expectancy? *Developmental Disabilities Research Reviews, 18*(1), 6–16. doi:10.1002/ddrr.1123.
- Coppus, A. M. W., Evenhuis, H. M., Verberne, G.-J., Visser, F. E., Eikelenboom, P., van Gool, W. a, ... van Duijn, C. M. (2010). Early age at menopause is associated with increased risk of dementia and mortality in women with Down syndrome. *Journal of Alzheimer's Disease, 19*, 545–550. doi:10.3233/JAD-2010-1247.
- Dillenburger, K., & McKerr, L. (2011). How long are we able to go on? Issues faced by older family caregivers of adults with disabilities. *British Journal of Learning Disabilities, 39*(1), 29–38. doi:10.1111/j.1468-3156.2010.00613.x.
- Eley, D. S., Boyes, J., Young, L., & Hegney, D. G. (2009). Accommodation needs for carers of and adults with intellectual disability in regional Australia: their hopes for and perceptions of the future. *Rural and Remote Health, 9*(3). doi:1239.
- Emerson, E., Hatton, C., Robertson, J., Baines, S., Christie, A., & Glover, G. (2012). *People with learning disabilities in England 2012 people with learning disabilities in England 2012*. Cambridge.
- Foley, K.-R., Girdler, S., Bourke, J., Jacoby, P., Llewellyn, G., Einfeld, S., ... Leonard, H. (2014). Influence of the environment on participation in social roles for young adults with down syndrome. *PloS One, 9*(9), e108413. doi:10.1371/journal.pone.0108413.
- Gant, V. (2010). Older Carers and Adults with Learning Disabilities: Stress and Reciprocal Care. *Mental Health and Learning Disabilities Research and Practice, 7*(2), 159–172. doi:10.5920/mhldrp.2010.72159.
- Greydanus, D. E., & Omar, H. a. (2008). Sexuality issues and gynecologic care of adolescents with developmental disabilities. *Pediatric Clinics of North America, 55*(6), 1315–35, viii. doi:10.1016/j.pcl.2008.08.002.
- Haveman, M., Perry, J., Salvador-Carulla, L., Walsh, P. N., Kerr, M., Van Schroyen Lantman-de Valk, H., ... Weber, G. (2011). Ageing and health status in adults with intellectual disabilities: Results of the European POMONA II study. *Journal of Intellectual and Developmental Disability, 36*(1), 49–60.

doi:10.3109/13668250.2010.549464.

- Herron-Foster, B. J., & Bustos, J. J. (2014). Special needs : Caring for the older adult with Down syndrome. *Medsurg Nursing*, 23(4), 225–237.
- Hogg, J., Lucchino, R., Wang, K., Janicki, M., & Park, C. (2000). *Healthy ageing - Adults with intellectual disabilities*. *Ageing & Social Policy*. Social Policy. Geneva.
- Ignacio, S. D., Mendoza, V. M. C., Sales, R. I., & David-padilla, C. (2009). Measurement of performance of basic daily skills and assessment of motor function of Filipino adolescent and adult persons with Down syndrome. *Acta Medica Philippina*, 43, 16–21.
- Isler, A., Beytut, D., Tas, F., & Conk, Z. (2009). A study on sexuality with the parents of adolescents with intellectual disability. *Sexuality and Disability*, 27(4), 229–237. doi:10.1007/s11195-009-9130-3.
- Jensen, K. M., & Bulova, P. D. (2014). Managing the care of adults with Down's syndrome. *BMJ*, 349, 1–9. doi:10.1136/bmj.g5596.
- Jokinen, N. S., Janicki, M. P., Hogan, M., & Force, L. T. (2012). The middle years and beyond: Transitions and families of adults with Down syndrome. *Journal on Developmental Disabilities*, 18(2), 59–69. Retrieved from <http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=psych&AN=2012-22520-006&site=ehost-live\njokinenn@unbc.ca>.
- Katz, G., & Lazcano-Ponce, E. (2008). La sexualidad en personas con discapacidad intelectual: una propuesta de intervención educacional para padres y consejeros en países en desarrollo. *Salud Publica de Mexico*, 50(2), 239–254. doi:10.1590/S0036-36342008000800018.
- Keenan, M., Dillenburger, K., Doherty, A., Byrne, T., & Gallagher, S. (2007). *Meeting the needs of families living with children diagnosed with autism spectrum disorder*. *University of Ulster*. Retrieved from <http://lenus.ie/hse/handle/10147/45853>.
- Leite, P. V. (2011). Inclusão de pessoas com síndrome de Down no mercado de trabalho. *Inc. Soc.*, 5(1), 114–129.
- Lott, I. T., & Dierssen, M. (2010). Cognitive deficits and associated neurological complications in individuals with Down's syndrome. *The Lancet. Neurology*, 9(6), 623–33. doi:10.1016/S1474-4422(10)70112-5.
- Martins, M., & Couto, A. (2014). Vivências do dia-a-dia de pais com filhos deficientes.

- Revista de Enfermagem Referência, IV Série* (Nº 1), 117–124. doi:10.12707/RIII1266.
- McConkey, R., Kelly, F., Mannan, H., & Craig, S. (2011). Moving from family care to residential and supported accommodation: National, longitudinal study of people with intellectual disabilities. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities, 116*(4), 305–314. doi:10.1352/1944-7558-116.4.305.
- McGuire, B. E., & Bayley, A. a. (2011). Relationships, sexuality and decision-making capacity in people with an intellectual disability. *Current Opinion in Psychiatry, 24*(5), 398–402. doi:10.1097/YCO.0b013e328349bbcb.
- Moreira, L. M., & Gusmão, F. A. (2002). Aspectos genéticos e sociais da sexualidade em pessoas com síndrome de Down. *Revista Brasileira de Psiquiatria, 24*(2), 94–99. doi:10.1590/S1516-44462002000200011.
- NDSS. (2012a). National down syndrome society. Retrieved from <http://www.ndss.org/Resources/Health-Care/Associated-Conditions/Mental-Health-Issues--Down-Syndrome/>.
- NDSS. (2012b). Society, National down syndrome. *What is Down syndrome*. Retrieved from <http://www.ndss.org/Down-Syndrome/What-Is-Down-Syndrome/>
- Patti, P., Amble, K., & Flory, M. (2010). Placement, relocation and end of life issues in aging adults with and without Down's syndrome: a retrospective study. *Journal of Intellectual Disability Research, 54*(6), 538–46. doi:10.1111/j.1365-2788.2010.01279.x.
- Povee, K., Roberts, L., Bourke, J., & Leonard, H. (2012). Family functioning in families with a child with Down syndrome: a mixed methods approach. *Journal of Intellectual Disability Research, 56*(10), 961–73. doi:10.1111/j.1365-2788.2012.01561.x.
- Seltzer, M. M., Floyd, F., Song, J., Greenberg, J., & Hong, J. (2011). Midlife and aging parents of adults with intellectual and developmental disabilities: impacts of lifelong parenting. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities, 116*(6), 479–99. doi:10.1352/1944-7558-116.6.479.
- Taggart, L., Truesdale-Kennedy, M., Ryan, a., & McConkey, R. (2012). Examining the support needs of ageing family carers in developing future plans for a relative with an intellectual disability. *Journal of Intellectual Disabilities, 16*(3), 217–234 doi:10.1177/1744629512456465.
- Walsh, P. N., Heller, T., Schupf, N., & Park, C. (2000). *Healthy ageing - Adults with intellectual disabilities women's health and related issues*. Geneva.

- Weeks, L. E., Nilson, T., Bryanton, O., & Kozma, A. (2009). Current and future concerns of older parents sons and daughters with intellectual disabilities. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, 6(3), 180–188.
- Weeks, L. E., Nilsson, T., Bryanton, O., & Kozma, A. (2009). Current and future concerns of older parents of sons and daughters with intellectual disabilities. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities*, 6(3), 180–188. doi:10.1111/j.1741-1130.2009.00222.x.
- Weijerman, M. E., & de Winter, J. P. (2010). Clinical practice. The care of children with Down syndrome. *European Journal of Pediatrics*, 169(12), 1445–52. doi:10.1007/s00431-010-1253-0.

CAPÍTULO V

5. DISCUSSÃO GERAL

A discussão geral reúne os principais resultados das investigações, através de uma perspectiva global das suas conclusões. Abrange, assim, os diferentes estudos sobre as experiências ao longo do ciclo vital, de casais idosos portugueses com filhos com trissomia 21. É composta por três tópicos que procuram sistematizar os dados, designadamente o impacto do nascimento de um filho com T21: Perspetiva de casais idosos portugueses; Infância e adolescência de filhos com Trissomia 21: Perspetivas de casais portugueses; e Experiências de casais idosos portugueses com filhos adultos com Trissomia 21. Na parte final, abordamos, igualmente, as considerações finais, as limitações e implicações para os decisores políticos, e todos profissionais da área da saúde e social.

Relativamente ao primeiro estudo, foi visível a falta de informação e preparação dos profissionais de saúde na comunicação do diagnóstico, uma vez que a totalidade dos casais teve conhecimento da síndrome somente após o nascimento de seu filho, apesar da frequência da maioria das mães nas consultas pré-natais, tal como descrito na literatura (Skotko, 2005).

Em concordância com a literatura mais recente (Bastidas & Alcaraz, 2011; Choi, Lee, & Yoo, 2011; Cunha, Blascovi-Assis & Fiamenghi, 2010; Marchal, Maurice-Stam, Hatzmann, Van Trotsenburg & Grootenhuis, 2013; Pillay, Girdler, Collins & Leonard, 2012; Sheets et al., 2011; Skotko & Bedia, 2005; Skotko, 2005; Torres & Maia, 2009), este estudo demonstrou que, para a maioria dos casais, a informação fornecida foi insuficiente e insatisfatória, houve demora na comunicação do diagnóstico, revelando a falta de apoio e/ou preparação dos profissionais de saúde aos casais, nesta nova etapa.

Também foi visível, à data dos nascimentos, que os profissionais de saúde, com destaque para os de enfermagem, que têm um papel preponderante no apoio aos casais, nesta fase, não serviram de elo de ligação no apoio e na adaptação das famílias à sua nova condição de pais de um filho com uma deficiência, de modo a amenizar a reação e favorecer a aceitação incondicional. De acordo com o estudo de Sanches e Famenghi Júnior (2011), este vínculo exerce um papel fundamental na adaptação a uma nova realidade, em que as expectativas dos casais de terem um filho saudável saem frustradas (Sanches & Famenghi Júnior, 2011), o que não foi verificado neste estudo. Os casais mencionaram o seu apoio mas, em situações posteriores ao do parto.

As alterações iniciais à comunicação e confirmação do diagnóstico foram: choque, tristeza, medo, negação, culpa, resignação, revolta e as expectativas futuras, tal como apontado em outros estudos (Ahmed, Ahmed, Jafri, Raashid & Ahmed, 2014; Silva & Ramos, 2014; Goff et al., 2013; Ogston, Mackintosh & Myers, 2011; Sheets et al., 2011; Cunha et al., 2010; Henn & Piccinini, 2010; Torres & Maia, 2009; Skotko, 2005). A quase totalidade dos casais mencionou que, numa fase mais estabilizada, a aceitação pela deficiência ocorreu.

Três casais mencionaram que se na época tivessem a informação, nas consultas pré-natais, da possibilidade de terem um filho com T21, optariam pela interrupção da gravidez, caso esta fosse uma prática corrente. Contudo, à data dos nascimentos, tal prática era ilegal. A primeira vez que o aborto foi permitido foi em 1984, em casos de malformações, tendo a lei sido revogada em 2007 (Procuradoria Geral de Lisboa, 2016).

Segundo alguns estudos (Choi et al., 2011; Sanches & Famenghi Júnior, 2011; Sunelaitis, Arruda & Marcom, 2007), os profissionais deveriam reforçar os aspetos positivos da síndrome, de modo a criarem expectativas otimistas nos casais, o que pelas narrativas dos casais deste estudo não se verificou. Também verificamos que somente três casais foram informados sobre a realização do cariótipo, permitindo-lhes a confirmação exata da deficiência e o conhecimento do tipo de trissomia, tal como relata a literatura (Silva & Dessen, 2004; Stray-Gundersen, 2001). Aos restantes casais, tal informação não lhes foi facultada.

Diante da nova realidade, a aceitação e apoio dos familiares foi fundamental na superação dos desafios de cuidar de um filho com T21, apesar das resistências iniciais, que se foram desvanecendo com o tempo. Relativamente aos outros filhos, segundo os casais, estes acolheram, na sua quase totalidade, o irmão com deficiência, participando do cuidado deles. Estes resultados foram apoiados por outros estudos da literatura (Sá & Rabinovich, 2006; Steel, Poppe, Vandeveld, Van Hove & Claes, 2011). A literatura mais recente aponta a escassez de estudos que demonstrem os sentimentos dos irmãos, em suas narrativas (Mandleco & Webb, 2015).

No segundo estudo, que focou as fases da infância e adolescência, foram notórios as mudanças e desafios operados, tanto para os casais como para os próprios filhos. No estudo foi perceptível que metade dos casais institucionalizou seus filhos em criança, pela falta de estruturas e apoios, apesar das diligências para o efeito contrariando a recomendação do

estudo de Fishler, Koch & Donnell (1976). Destacamos que, em Portugal, à data, era escassa a legislação que protegesse crianças com deficiência, o que condicionou a carência de apoios tanto aos casais como às crianças com T21. Neste sentido, as décadas de 1960 e 1970 foram fundamentais na criação de instituições de apoio em Portugal (Velo, 1998). Por sua vez, a inclusão no ensino regular de crianças deficientes só foi articulada mais tardiamente, ou seja, em 2008 (Portugal, Ministério da Educação, 2008).

Assim, o percurso educacional no ensino regular foi pautado de desafios. Dos catorze filhos com T21, apenas cinco deles puderam atender esta modalidade, a qual foi permeada por episódios caricatos, nomeadamente distúrbios e falta de incentivo educacional na figura da professora, que ditou a descontinuidade de duas destas crianças, no ensino regular. No entanto, a aprendizagem das crianças que tiveram acesso ao ensino regular não foi eficaz, devido à falta de estrutura escolar e escassez de professores especializados. De acordo com Campbell e colaboradores (2003), as atitudes negativistas dos professores perante crianças com T21 coíbem o seu desempenho e possibilidades de aprendizagem, minorando as suas expectativas (Campbell et al., 2003). A literatura menciona que seria pertinente o apoio de técnicos que auxiliassem estes casais na formação de uma tomada de decisão mais correta do local a alocar os seus filhos (Steel et al., 2011).

Diante do exposto, a quase totalidade dos casais acabou por institucionalizar os seus filhos, em decorrência da falta de estrutura, formação e informação tanto das escolas como dos professores, que atendessem às necessidades educativas de seus filhos, tal como mencionado na literatura (Marshall, Tanner, Kozyr, & Kirby, 2014). A institucionalização não promoveu o desenvolvimento da aprendizagem cognitiva das crianças, apesar do incentivo a outras atividades de autossuficiência e independência, tal como a *America Academy of Pediatrics* (2016) recomenda.

De acordo com a literatura, crianças com T21 são considerados temperamentais (Henn & Piccinini, 2010), com propensão à teimosia, intransigência, predisposição para a agressividade, imitação, e com um maior *deficit* de atenção e/ou hiperatividade (Al-biltagi et al., 2015; Evans, Kleinpeter, Slane & Boomer, 2014). Neste estudo também ficou evidente a existência de algumas alterações comportamentais dos filhos, que impôs aos casais a criação de estratégias de enfrentamento. Ao longo das fases da infância e adolescência, algumas destas alterações mantiveram-se inalteradas ou se agravaram com o passar dos anos, até à idade adulta.

A discriminação sofrida, tanto na infância como adolescência, foi outra experiência vivida pelas crianças e pelos casais, em contexto escolar, institucional, familiar e comunitário. Destacou-se aqui as atitudes preconceituosas dos professores, na recusa de terem crianças deficientes em sala de aula, na qual o apoio era fundamental; na falta de estrutura escolar e mesmo de experiência e/ou preparação dos professores para atenderem as necessidades de crianças com deficiência, tal como a literatura corrobora (Avramidis, Bayliss & Burden, 2000; Campbell et al., 2003). Outras atitudes discriminatórias prenderam-se com pais de filhos sem deficiência, pela inclusão de crianças com T21 no ensino. À época, estes casais, puderam ser considerados como pioneiros em procurarem a integração de seus filhos em estruturas que não consideravam estas crianças, como dignas de convivência, tal como o estudo de Hanson (2003) reporta.

Quanto ao apoio da família e amigos, contrariando o descrito pela literatura, de que a família e os amigos são uma fonte de suporte (Barbosa, Pettengill, Farias, & Lemes, 2009), alguns casais referiram que sentiram discriminação vinda de pessoas das quais não estavam à espera, pelo que o afastamento foi a decisão tomada.

A comunidade, em geral, também não estava preparada para conviver com as diferenças, quer pelos acontecimentos que ocorreram nas estruturas educacionais, quer pelos comentários despropositados, inoportunos e pela curiosidade mordaz. No entanto, estas atitudes não impediram que os casais continuassem a participar com seus filhos das atividades comunitárias.

Relativamente, ao início da puberdade, e ao aparecimento do ciclo menstrual, a maioria das mães assumiu este papel que contribuiu para uma aceitação normal, das filhas adolescentes, nas transformações inerente ao corpo humano. Embora o estudo de Yaacob e colaboradores (2012) referir que seria mais fácil se as mães tivessem formação adicional, neste estudo, tal não se verificou, não impedindo estas mães de assumirem esse papel, mesmo que empiricamente. Para além disso, as mães relataram que quando as filhas abraçaram esta nova etapa, se tornaram também independentes e gestoras da troca de pensos higiénicos, contrariando o estudo de Roizen & Patterson (2003) que detetou que a higiene menstrual pode ser difícil de adquirir. Ainda referente a esta etapa, o estudo de Yaacob e colaboradores (2012) verificou que os episódios de menstruação não era impeditivo para as atividades diárias, apoiando os dados deste estudo.

Quanto às alterações nos rapazes, coube ao pai essa função. No entanto, estes focaram-se somente nos cuidados com a barba, descurando de outras alterações, tais como a mudança de voz e a masturbação.

Ainda nesta fase, foi evidente no estudo que tanto as mães como os pais não estavam devidamente preparados para abordarem outras questões relacionados com as alterações corporais e hormonais, pelo que se cingiram ao mais óbvio.

Os sentimentos dos casais em relação aos filhos com T21 foram complexos e ambivalentes, vivenciados aquando do diagnóstico, com destaque para o choque, o medo a preocupação, a alegria e o orgulho. Estes sentimentos se estenderam ao longo das etapas do ciclo vital de seus filhos, e foram-se amenizando à medida que se adaptavam à realidade vivida. Foi visível, que, principalmente, para os pais, foi difícil expressarem e transporem para palavras os seus sentimentos, tal como descreve o estudo de Silva & Ramos (2014). Contudo, todos demonstraram que amavam os seus filhos, pelo que eram, pelos avanços possíveis, e que sem eles, as suas vidas não teriam sentido. Deste modo, mostraram-se adaptados à realidade de ter um filho com deficiência, tal como descreve Cunha e colaboradores (2010).

Nesta perspectiva, os casais narraram que a fase mais difícil de adaptação foi a infância pela reorganização da dinâmica familiar, tal como atesta Chan e colaboradores (2014). Já a fase da adolescência não foi mais do que um seguimento, somente com mudanças mais pontuais.

O terceiro estudo abordou a fase da adultez dos filhos com T21, e a consequente velhice inerente aos casais. Assim, à data do estudo e dadas as decorrências escolares, anteriormente descritas, a maioria dos filhos não sabia ler nem escrever, limitando-os na construção do seu futuro. A escassez de políticas educacionais operadas em Portugal, dificultou o desenvolvimento intelectual destes jovens, limitando-os e impedindo-os de usufruírem de um futuro laboral a que tinham direito, tal como exposto na literatura (Burge, P., Ouellette-Kuntz, H. & Lysaght, 2007; Foley et al., 2014; Leite, 2011).

Tanto os pais como os filhos ainda não necessitavam de cuidados diferenciados. A maioria dos filhos era semidependente e até apoiava nas lides domésticas, minimizando a sobrecarga dos casais, tal como descrito na literatura (Foley et al., 2014; Martins & Couto, 2014). Contudo, os casais mencionaram alguns problemas de saúde de seus filhos, pelo que procuravam apoio junto dos profissionais de saúde para intervenções ajustadas, relativas à

obesidade e à diabetes *mellitus*, tal como a literatura suporta (Carr, 2008; Herron-foster & Bustos, 2014). Esperavam, assim, que os profissionais de saúde, os ajudassem a evitar o envelhecimento precoce e minimizar os riscos inerentes à própria síndrome, e minimizar os riscos decorrentes de alterações comportamentais.

No entanto, a partir dos relatos dos casais foi possível compreender que, para além da procura pontual pelos profissionais de saúde, não foi fornecida informação e formação adicional, sobre o declínio precoce de seus filhos, de modo a capacitá-los para uma atuação eficaz e ajustada às necessidades de seus filhos, tal como a literatura descreve (Hogg, Lucchino, Wang, Janicki & Park, 2000).

Quanto ao futuro, tanto dos pais como dos filhos com T21, o estudo evidencia uma falta de perspectiva acerca desta importante questão. A pouca confiança no setor público, em geral, ficou patente nas narrativas dos casais, pela escassez de instituições apropriadas às necessidades de pessoas com deficiência, mantendo-os ainda no papel de cuidadores, tal como no estudo de Eley, Boyes, Young & Hegney (2009), conduzido na Austrália. No entanto, a maioria dos casais referiu que, de alguma forma, o tema foi sendo discutido com os restantes filhos, de modo a assegurarem o futuro de seu irmão, o que foi apoiado na literatura (Carr, 2005; Dillenburger & McKerr, 2011; Keenan, Dillenburger, Doherty, Byrne & Gallagher, 2007; Taggart, Truesdale-Kennedy, Ryan & McConkey, 2012).

Os resultados destes estudos retrataram a experiência de casais com filhos com T21, que já se encontram numa fase adulta, na sua generalidade, apoiados por estudos mais recentes na literatura. Contudo torna-se emergente a realização de mais pesquisas que abordem a exposição de casais envelhecidos, em particular, no contexto português. Também se torna imperativo política de saúde e sociais, práticas e realistas, direcionadas para as necessidades de pessoas com T21 e seus progenitores (Velo, 1998), de forma a garantir-lhes uma melhor qualidade de vida.

O método qualitativo da história oral de Paul Thompson, pela natureza do trabalho, foi uma mais-valia, que acrescentou valor ao conhecimento da área em estudo, pois permitiu-nos uma maior aproximação com o grupo-alvo, a fim de conhecermos as suas experiências.

Dadas as limitações deste estudo, consideramos que estudos futuros deveriam incluir uma amostra mais abrangente de casais, com áreas geográficas e contextos diversificados, com graus de escolaridade e condições socioeconómicas diferenciados, com vivências variadas, e o recurso a outras abordagens metodológicas.

Para além da construção do conhecimento na área, esperamos que este estudo possa contribuir para a tomada de decisão dos organizadores das políticas de saúde e sociais, bem como para que os profissionais e famílias que atuam junto a este grupo social, estejam cientes das suas necessidades passadas e futuras de modo a atuarem na prática, de forma célere e realista.

Esperamos também contribuir para uma maior consciencialização e aceitação social deste grupo, ainda marginalizado e desvalorizado pela sociedade (Rüsch, Angermeyer & Corrigan, 2005). Apesar das atuais políticas de inclusão de pessoas com deficiência no ensino regular (Silva, 2009) e mercado de trabalho (Gonçalves & Nogueira, 2012), o secretário-geral das Nações Unidas, Ban Ki-moon reforçou que pessoas com T21 ainda enfrentam, frequentemente, o estigma, a segregação, a violência física e psicológica, bem como a falta de igualdade de oportunidades. Deste modo, torna-se urgente a adoção e implementação de medidas locais e globais que garanta um apoio estrutural adequado para todas as famílias com filhos com T21 para que possam ter as suas necessidades gerais atendidas, e exercer plenamente os seus direitos de cidadania.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- American Academy of Pediatrics. (1996). Transition of care provided for adolescents with special health care needs. *Pediatrics*, 98(6), 1203–1206. Retrieved from https://www.lib.uwo.ca/cgi-bin/ezpauthn.cgi?url=http://search.proquest.com/docview/228340395?accountid=15115&http://vr2pk9sx9w.search.serialssolutions.com/?ctx_{ }ver=Z39.88-2004_{ }ctx_{ }enc=info:ofi/enc:UTF8_{ }rfr_{ }id=info:sid/ProQ_{ }3Anursing_{ }rft_{ }.
- American Association for Clinical Chemistry. (2016). *Pregnancy & Prenatal Testing*. Retrieved from <https://labtestsonline.org/understanding/wellness/pregnancy/>.
- Ahmed, K. J., Ahmed, M., Jafri, H. S., Raashid, Y., & Ahmed, S. (2014). Pakistani mothers' and fathers' experiences and understandings of the diagnosis of Down syndrome for their child. *Journal of Community Genetics*. doi:10.1007/s12687-014-0200-6.
- Al-biltagi, M., Jiao, F. Y., Song, V., Lv, F., Lee, G., & Ed, M. A. (2015). Psychological change in Down syndrome children and adolescents. In *Psychological Change in Down Syndrome* (pp. 348–384). Bentham Science Publishers.

- Avramidis, E., Bayliss, P., & Burden, R. (2000). A survey into mainstream teachers' attitudes towards the inclusion of children with special educational needs in the ordinary school in one local education authority. *Educational Psychology, 20*(2), 191–211. doi:10.1080/713663717.
- Barbosa, M. A. M., Pettengill, M. A. M., Farias, T. L., & Lemes, L. C. (2009). Cuidado da criança com deficiência: suporte social acessado pelas mães. *Rev. Gaúcha Enfermagem, 30*(3), 406–412.
- Bastidas, M. A., & Alcaraz, G. M. L. (2011). Comunicación de la noticia del nacimiento de un niño o niña con síndrome de Down: El efecto de una predicción desalentadora. *Revista Facultad Nacional de Salud Pública, 29* (1), 18-24.
- Burge, P., Ouellette-Kuntz, H., & Lysaght, R. (2007). Public views on employment of people with intellectual disabilities. *Journal of Vocational Rehabilitation, 26*, 29–37.
- Campbell, J., Gilmore, L., & Cuskelly, M. (2003). Changing student teachers' attitudes towards disability and inclusion. *Journal of Intellectual and Developmental Disability, 28*(4), 369–379. doi:10.1080/13668250310001616407.
- Carr, J. (2005). Families of 30 – 35-year olds with Down's syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities, 28*(1), 75–84.
- Carr, J. (2008). The everyday life of adults with Down syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities, 31*(5), 389–397. doi:10.1111/j.1468-3148.2007.00418.x.
- Chan, K. G., Lim, K. A., & Ling, H. K. (2014). Care demands on mothers caring for a child with Down syndrome: Malaysian (Sarawak) mothers' perspectives. *International Journal of Nursing Practice, 19*(12), 1227–1235. doi:10.1111/ijn.12275.
- Choi, E. K., Lee, Y. J., & Yoo, I. Y. (2011). Factors associated with emotional response of parents at the time of diagnosis of Down syndrome. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing, 16*(2), 113–20. doi:10.1111/j.1744-6155.2011.00276.x.
- Cunha, A. M. F. V., Blascovi-Assis, S. M., & Fiamenghi, G. A. (2010). Impacto da notícia da síndrome de Down para os pais: histórias de vida. *Ciência & Saúde Coletiva, 15*(2), 445–51. doi:10.1590/S1413-81232010000200021.
- Dillenburger, K., & McKerr, L. (2011). How long are we able to go on? Issues faced by older family caregivers of adults with disabilities. *British Journal of Learning Disabilities, 39*(1), 29–38. doi:10.1111/j.1468-3156.2010.00613.x.

- Eley, D. S., Boyes, J., Young, L., & Hegney, D. G. (2009). Accommodation needs for carers of and adults with intellectual disability in regional Australia: their hopes for and perceptions of the future. *Rural and Remote Health*, 9, 1-3.
- Evans, D. W., Kleinpeter, F. L., Slane, M. M., & Boomer, K. B. (2014). Adaptive and maladaptive correlates of repetitive behavior and restricted interests in persons with down syndrome and developmentally-matched typical children: a two-year longitudinal sequential design. *PloS One*, 9(4). doi:10.1371/journal.pone.0093951.
- Fishler, K., Koch, R., & Donnell, G. N. (1976). Comparison of mental development in individuals with mosaic and trisomy 21 Down's syndrome. *Pediatrics*, 58(5), 744–748.
- Foley, K.-R., Girdler, S., Bourke, J., Jacoby, P., Llewellyn, G., Einfeld, S., ... Leonard, H. (2014). Influence of the environment on participation in social roles for young adults with down syndrome. *PloS One*, 9(9). doi:10.1371/journal.pone.0108413.
- Goff, B. S. N., Springer, N., Foote, L. C., Frantz, C., Peak, M., Tracy, C., ... Cross, K. a. (2013). Receiving the initial Down syndrome diagnosis: A comparison of prenatal and postnatal parent group experiences. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 51(6), 446–57. doi:10.1352/1934-9556-51.6.446.
- Gonçalves, J., & Nogueira, J. M. (2012). *O emprego das pessoas com deficiências ou incapacidade - Uma abordagem pela igualdade de oportunidades*. Lisboa.
- Hanson, M. J. (2003). Twenty-five years after early intervention. *Infants & Young Children*. doi:10.1097/00001163-200310000-00008.
- Henn, C. G., & Piccinini, C. A. (2010). A experiência da paternidade e o envolvimento paterno no contexto da síndrome de Down. *Psicologia: Teoria E Pesquisa*, 26(4), 623–631.
- Herron-Foster, B. J., & Bustos, J. J. (2014). Special needs: Caring for the older adult with Down syndrome. *Medsurg Nursing*, 23(4), 225–237.
- Hogg, J., Lucchino, R., Wang, K., Janicki, M., & Park, C. (2000). *Healthy ageing - Adults with intellectual disabilities*. *Ageing & Social Policy*. Geneva.
- Keenan, M., Dillenburger, K., Doherty, A., Byrne, T., & Gallagher, S. (2007). *Meeting the needs of families living with children diagnosed with autism spectrum disorder*. *University of Ulster*. Retrieved from <http://lenus.ie/hse/handle/10147/45853>.
- Leite, P. V. (2011). Inclusão de pessoas com síndrome de Down no mercado de trabalho. *Inc. Soc.*, 5(1), 114–129.

- Mandleco, B., & Webb, A. E. M. (2015). Sibling perceptions of living with a young person with Down syndrome or autism spectrum disorder: An integrated review. *Journal for Specialists in Pediatric Nursing*, 20(3), 138–56. doi:10.1111/jspn.12117.
- Marchal, J. P., Maurice-Stam, H., Hatzmann, J., Van Trotsenburg, A. S. P., & Grootenhuis, M. A. (2013). Health related quality of life in parents of six to eight year old children with Down syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 34(11), 4239–47. doi:10.1016/j.ridd.2013.09.011.
- Marshall, J., Tanner, J. P., Kozyr, Y. A., & Kirby, R. S. (2014). Services and supports for young children with Down syndrome: Parent and provider perspectives. *Child: Care, Health and Development*. doi:10.1111/cch.12162.
- Martins, M., & Couto, A. (2014). Vivências do dia-a-dia de pais com filhos deficientes. *Revista de Enfermagem Referência, IV Série* (Nº 1), 117–124. doi:10.12707/RIII1266.
- Ogston, P. L., Mackintosh, V. H., & Myers, B. J. (2011). Hope and worry in mothers of children with an autism spectrum disorder or Down syndrome. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 5(4), 1378–1384. doi:10.1016/j.rasd.2011.01.020.
- Procuraria Geral Distrital de Lisboa. (2016). *Interrupção voluntária de gravidez, decreto-lei 6/84*. Retrieved from http://www.pgdlisboa.pt/leis/lei_mostra_articulado.php?nid=104&tabela=lei_velhas&nversao=1.
- Pillay, D., Girdler, S., Collins, M., & Leonard, H. (2012). It's not what you were expecting, but it's still a beautiful journey: The experience of mothers of children with Down syndrome. *Disability and Rehabilitation*, 34(18), 1501–10. doi:10.3109/09638288.2011.650313.
- Rodrigues, D., & Nogueira, J. (2011). Educação especial e inclusiva em Portugal: Fatos e opções. *Revista Brasileira Educacao Especial*, 17(1), 3–20. doi:10.1590/S1413-65382011000100002.
- Roizen, N. J., & Patterson, D. (2003). Down's syndrome. *Lancet*, 361, 1281–9. doi:10.1016/S0140-6736(03)12987-X.
- Rüsch, N., Angermeyer, M. C., & Corrigan, P. W. (2005). Mental illness stigma: concepts, consequences, and initiatives to reduce stigma. *Journal of the Association of European Psychiatrists*, 20(8), 529–39. doi:10.1016/j.eurpsy.2005.04.004.
- Sá, S. M. P., & Rabinovich, E. P. (2006). Compreendendo a família da criança com

- deficiência física. *Rev Bras Crescimento Desenvol Hum.*, 16(1), 68–84.
- Sanches, L. de A. S. e, & Júnior, G. A. F. (2011). Relatos maternos sobre o impacto do diagnóstico da deficiência dos filhos. Artigo Original Relatos maternos sobre o impacto do diagnóstico da deficiência dos filhos. *Cadernos Saúde Colectivos*, 19(June), 366–74.
- Sheets, K. B., Crissman, B. G., Feist, C. D., Sell, S. L., Johnson, L. R., Donahue, K. C., ... Brasington, C. K. (2011). Practice guidelines for communicating a prenatal or postnatal diagnosis of Down syndrome: Recommendations of the national society of genetic counselors. *Journal of Genetic Counseling*, 20(5), 432–41. doi:10.1007/s10897-011-9375-8.
- Silva, C. C. B. da, & Ramos, L. Z. (2014). Reações dos familiares frente à descoberta da deficiência dos filhos. *Cadernos de Terapia Ocupacional Da UFSCar*, 22(1), 15–23. doi:10.4322/cto.2014.003.
- Silva, M. O. (2009). Da exclusão à inclusão: Concepções e práticas. *Revista Lusófona de Educação*, 13, 135–153.
- Silva, N. L. P., & Dessen, M. A. (2004). O que significa ter uma criança com deficiência mental na família? *Educar em Revista*, 23, 161–183.
- Skotko, B. (2005). Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics*, 115(1), 64–77. doi:10.1542/peds.2004-0928.
- Skotko, B., & Bedia, R. C. (2005). Postnatal support for mothers of children with Down syndrome. *Mental Retardation*, 43(3), 196–212. doi:10.1352/0047-6765(2005)43[196:PSFMOC]2.0.CO;2.
- Steel, R., Poppe, L., Vandeveld, S., Van Hove, G., & Claes, C. (2011). Family quality of life in 25 Belgian families: quantitative and qualitative exploration of social and professional support domains. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55(12), 1123–35. doi:10.1111/j.1365-2788.2011.01433.x.
- Stray-Gundersen, K. (2001). *Bebés com síndrome de Down- Guia para os pais*. Lisboa: Bertrand editora.
- Sunelaitis, R. C., Arruda, D. C., & Marcom, S. S. (2007). A repercussão de um diagnóstico de síndrome de Down no cotidiano familiar: Perspectiva da mãe. *Acta Paul Enferm*, 20(3), 264–71.
- Taggart, L., Truesdale-Kennedy, M., Ryan, A., & McConkey, R. (2012). Examining the

- support needs of ageing family carers in developing future plans for a relative with an intellectual disability. *Journal of Intellectual Disabilities*, 16(3), 217–234. doi:10.1177/1744629512456465.
- Torres, L. G., & Maia, E. C. (2009). Percepción de las madres acerca del contenido de la información del diagnóstico de síndrome de Down. *Revista Chilena de Pediatría*, 80(1), 39–47.
- Veloso, C. V. da. (1998). *Cooperativas de educação e reabilitação de crianças inadaptadas: uma visão global. SNR 13*. Lisboa: Secretariado Nacional para a Reabilitação e Integração das Pessoas com Deficiência.
- Yaacob, N., Nasir, N. M., Jalil, S. N., Ahmad, R., Rahim, N. A. R. A., Yusof, A. N. M., & Ghani, N. A. A. (2012). Parents or caregiver's perception on menstrual care in individuals with Down syndrome. *Procedia - Social and Behavioral Sciences*, 36, 128–136. doi:10.1016/j.sbspro.2012.03.015.

Parecer do Concelho de Ética da Universidade de Aveiro - protocolo nº. 5/2014



PROCESSO n.º 5/2014

REQUERENTE : Prof.ª Doutora Alcione Leite Silva

DESIGNAÇÃO DO PROJETO: “Envelhecer a cuidar de filhos com síndrome de Down”.

INVESTIGADORES RESPONSÁVEIS: Prof.ª Doutora Alcione Leite Silva, Mestranda Maria Natália Macedo Rodrigues

RELATOR: Prof. Doutor Luís Machado de Abreu

RELATORES ADJUNTOS: Professores Doutores António José Arsénia Nogueira, Armando Pinho e Dr.ª Isabel da Cunha Gil

PARECER

1. O pedido de parecer apresentado à Comissão de Ética e Deontologia sobre o projeto “Envelhecer a cuidar de filhos com síndrome de Down” é apresentado por uma investigadora e docente da Escola Superior de Saúde da Universidade de Aveiro, na qualidade de orientadora de uma dissertação de mestrado na área de Gerontologia. O estudo tem como objetivo principal comparar a experiência de pais que estão a envelhecer a cuidar de filhos com síndrome de Down, ao longo das diferentes fases do ciclo vital. Propõe como objetivos específicos: caraterizar o impacto de ter um filho com síndrome de Down, comparar as dificuldades, necessidades e sentimentos destes pais nas diferentes fases do ciclo vital, e ainda avaliar as suas perspetivas futuras como cuidadores em processo de envelhecimento.
2. A metodologia proposta para o estudo é a abordagem qualitativa segundo o método da História Oral de Paul Thompson. Este método pretende reconstruir a história das pessoas narrada por elas mesmas, mediante entrevistas feitas sob a forma de conversa informal, mas com um roteiro ou questionário. As entrevistas serão registadas num gravador. Os participantes no estudo terão de satisfazer aos seguintes critérios: serem pais com idade igual ou superior a 65 anos, a cuidar de filhos com síndrome de Down em regime de coabitação, que aceitem participar voluntariamente e assinem o consentimento livre e informado. O número de participantes será definido *a posteriori*.

Submissão do artigo na revista *Intellectual and developmental Disabilities*

To ensure proper functionality of this site, both JavaScript and Cookies must be enabled.

[Home](#)

Manuscript #	RA-16-01-205
Current Revision #	0
Submission Date	2016-01-27
Current Stage	Decision Sent to Author
Title	Experiences of Portuguese elderly couples with adult children with Trisomy 21
Running Title	Experiences of Portuguese elderly
Manuscript Type	Research Article
Special Section	N/A
Corresponding Author	María Macedo Rodrigues (University of Aveiro)
Contributing Author	Alcione Silva
Financial Disclosure	I have no relevant financial interests in this manuscript.
Abstract	This study aimed to explore the experiences of Portuguese elderly couples with adult children with Trisomy 21. It was developed by using the method of oral story, with the participation of fourteen couples. The data were collected through semi-structured interviews and were analyzed based on content analysis. From the data analysis seven categories came out: the learning level of children; (de) institutionalization and labor insertion; personal care and household activities; health problems of parents and children; behavioral changes of children; sexuality of children; and future perspectives. The study points to the need for changes in health and social policy systems, with realistic practices and early and appropriate interventions, targeted to the needs of couples and their children.
Associate Editor	Assigned
Key Words	elder parents, adult children, trisomy 21, qualitative research

Manuscript Items

1. Author Cover Letter File #1 [PDF \(9KB\)](#) [Small PDF \(15KB\)](#)
2. Merged File containing manuscript text and 7 Table files: [PDF \(262KB\)](#)
 - a. Article File #1 [PDF \(85KB\)](#) [Small PDF \(94KB\)](#)
 - b. Table 1 - The learning level of the children [PDF \(29KB\)](#) [Small PDF \(19KB\)](#)
 - c. Table 2 - (De) institutionalization and labor insertion of the children [PDF \(24KB\)](#) [Small PDF \(21KB\)](#)
 - d. Table 3 - Personal care and household activities [PDF \(30KB\)](#)
 - e. Table 4 - Health problems of couples and children [PDF \(25KB\)](#) [Small PDF \(23KB\)](#)
 - f. Table 5 - Behavioral changes of children and coping strategies [PDF \(34KB\)](#) [Small PDF \(23KB\)](#)
 - g. Table 6 - Sexuality of the children [PDF \(31KB\)](#) [Small PDF \(22KB\)](#)
 - h. Table 7 - Future perspectives [PDF \(31KB\)](#) [Small PDF \(22KB\)](#)
3. Title Page [PDF \(21KB\)](#) [Small PDF \(11KB\)](#)

Manuscript Tasks

[Send Manuscript Correspondence](#)

[Decision Summary](#)

APÊNDICE I

Caracterização dos participantes do estudo

Quadro 1. Caracterização dos participantes do estudo

Casais	Idade		Religião	Estado civil	Residência (Concelho)	Nacionalidade	Escolaridade	Profissão	Situação profissional	Limitações Físicas	Número de filhos, sexo, idades	Idade quando tiveram filho T21	Idade do/a filho/a com T21	Tipo T21	Renda Familiar
	Mãe	Pai													
Casal 1	Mãe	64	Católica	Cas.	Oliveira de Azeméis	Port.	4º classe	Cozinheira	-----	Visuais (utilização de dispositivo visual)	Três filhos: Duas filhas: 42 anos 39 anos; Um filho: 27 anos	37	27	Trissomia livre	1.441 euros
	Pai	68	Católico	Cas.		Port.	6º classe	Industria automóvel	Reformado	Visuais (utilização de dispositivo visual)		41			
Casal 2	Mãe	68	Católica	Cas.	Oliveira do Bairro	Port.	4ª classe	Agricultura; Restauração	Reformada	Visuais (utilização de dispositivo visual); Artrite Reumatoide	Dois filhos: Um filho: 48 anos; Uma filha: 42 anos	25	42	Não sabe	1.260 euros
	Pai	73	Católico	Cas.		Port.	4ª classe	Imigrante; Restauração	Reformado	Visuais e auditivos (utilização de dispositivo visual e auditivo); colocação de duas próteses na anca direita		30			
Casal 3	Mãe	63	Católica	Cas.	Oliveira de Azeméis	Port.	11º ano	Funcionária pública – trabalhava no hospital	Reformada	Visuais (utilização de dispositivo visual)	Três filhas: Duas filhas gémeas: 29 anos Uma filha: 27 anos	34	29	Mosaicismo	2.978 euros
	Pai	66	Católico	Cas.		Port.	Gestão comercial	Empregado de escritório	Reformado	Visuais (utilização de dispositivo visual)		37			
Casal 4	Mãe	74	Católica	Cas.	Albergaria-a-velha	Port.	Não foi escola. Aprendeu a ler e escrever na tropa	Madeireiro; Empregado empresa de cerâmica de tijolo	Invalidez	Visuais (utilização de dispositivo visual)	Dois filhos. Um do sexo masculino com 38 e outro com 46 anos, mas foi mãe de cinco filhos: Três nascidos e dois abortos, todos do sexo masculino	36	38	Não sabe	855 euros
	Pai	74	Católico	Cas.		Port.	3ª classe	Lavoura	Invalidez	Desloca-se com auxílio de duas canadianas, devido a deformação dos ossos		36			

Casal 5	Mãe	75	Católica	Cas.	Albergaria-a-Velha	Port.	3ª classe	Lavoura	Invalidez	Diabetes Mellitus tipo II com consequências visuais, Reumatismo e provavelmente princípios de doença de Alzheimer	<u>Três filhos:</u> Duas filhas: 52 anos 45 anos Um filho: 50 anos	25	50	Não sabe Incapacidade de 90%	1.122 euros
	Pai	77	Católico	Cas.		Port.	4ª classe	Camionista; vendedor de madeiras exóticas	Reformado	Diabetes Mellitus tipo II, com consequências visuais – operado às cataratas	28				
Casal 6	Mãe	66	Católica	Cas.	Arouca	Port.	Não sabe ler nem escrever	Agricultora	Reformada	Até momento nada a declarar	<u>Onze filhos:</u> Quatro filhos: Dois já faleceram 42 anos 32 anos Sete filhas: 40 anos 39 anos 35 anos 29 anos 28 anos 18 anos	53 anos	18 anos	Não sabe	950,58 euros
	Pai	71	Católico	Cas.		Port.	4ª classe	Agricultor	Reformado	Visuais (utilização de dispositivo visual), brucelose	48 anos				
Casal 7	Mãe	74	Católica	Cas.	Santa Maria da Feira	Port.	4ª classe de adultos	Doméstica; Trabalhadora em part-time indústria de cortiça	Reformada	Visuais (utilização de dispositivo visual), enfarte cardíaco há 11 anos	<u>Três filhos:</u> Filhos: Um prematuro Um falecido 47 anos Uma filha: 44 anos	29 anos	44 anos	Não sabe	1.495 euros
	Pai	76	Católico	Cas.		Port.	7º ano	Industrial de cortiça	Reformado	Visuais (utilização de dispositivo visual)	31 anos				
Casal 8	Mãe	80	Católica	Cas.	S. Martinho do Bispo	Port.	4ª classe	Doméstica e vigilante na APPACDM durante 15 anos	Reformada	Visuais (utilização de dispositivo visual)	<u>Dois Filhos:</u> Uma filha: 40 anos Um filho: 42 anos	38 anos	40 anos	Não sabe, Incapacidade de 84%	980 euros
	Pai	78	Católico	Cas.		Port.	3º ano industrial	Motorista profissional na APPACDM	Reformado	Visuais (utilização de dispositivo visual), pancreatite crónica, bronquite asmática, teve uma hemorragia subaracnoidea	36 anos				
Casal 9	Mãe	62	Católica	Cas.	Vila Nova de Famalicão	Port.	7º ano escolaridade, inscrição na faculdade em biologia. Sem curso completo	Professora; Trabalhou na empresa dos pais de vinhos; Apoio num ginásio; Apoio familiar doméstica	Doméstica	Visuais (utilização de dispositivo visual)	<u>Duas filhas:</u> 31 anos 25 anos	36	25 anos	Trissomia livre Incapacidade de 90%	850 euros

	Pai	61	Católico	Cas.		Port.	7º ano escolaridade, Proficiency in English, tirado em Inglaterra, durante um ano letivo	Trabalhou numa empresa no setor têxtil; Trabalhador por conta própria (agente exportação); Explicador de inglês	Reformado faz alguns trabalhos ocasionais	Auditivas mais do que visuais (utilização de dispositivo, hastes auditivas incorporado no dispositivo visual), operado 8 vezes aos ouvidos, por perda de audição do ouvido médio. Colesteatoma		36			
Casal 10	Mãe	68	Católica	Cas.	Aveiro	Port.	5º ano	Porteira em Paris (conciérge), doméstica	Reformada	Visuais (utilização de dispositivo visual)	Dois Filhos: 34 anos 31 anos	37 anos	31 anos	Não sabe, Incapacidade de 60%	1.225 euros
	Pai	66	Católico	Cas.		Port.	3º ano da Escola Comercial	Comercial	Reformado mas ainda mantém atividade de Comercial	Auditivas		35 anos			
Casal 11	Mãe	74	Católica	Cas.	Oliveira de Azeméis	Port.	3ª classe	Gaspeadeira	Reformada	Visuais (utilização de dispositivo visual)	Dois Filhos: 50 anos 37 anos	37 anos	37 anos	Não sabe, Incapacidade de 60%	1.104 euros
	Pai	80	Católico	Cas.		Port.	4ª classe	Construção Civil e Sapateiro	Reformado	Visuais (utilização de dispositivo visual)		43 anos			
Casal 12	Mãe	69	Católica	Cas.	Vila Nova de Gaia	Port.	4ª classe	Costureira	Reformada	Visuais (utilização de dispositivo visual)	Dois Filhos: Um Filho: 45 anos Uma Filha: 38 anos	30 anos	38 anos	Não sabe Incapacidade de 90%	1.464 euros
	Pai	74	Católico	Cas.		Port.	4ª classe	Bate-chapas e orçamentista na Renault	Reformado	Visuais (utilização de dispositivo visual) e auditivas, tem somente 40% de audição no ouvido direito		35 anos			
Casal 13	Mãe	82	Católica	Cas.	Oliveira de azeméis	Port.	3ª classe	Empregada fabril, feirante e doméstica	Reformada	Visuais (utilização de dispositivo visual)	Nove Filhos: Dois Filhos: 40 anos 50 anos Cinco Filhas: 60 anos 56 anos 52 anos 46 anos 37 anos	42 anos	37 anos	Não sabe Incapacidade de 80%	929 euros
	Pai	86	Católico	Cas.		Port.	4ª classe	Sapateiro, pedreiro	Reformado	Visuais (invisual devido glaucoma), dificuldade na mobilidade		46 anos			
Casal 14	Mãe	91		Cas.	S. João de Ovar	Port.	Não sabe ler nem escrever	Costureira e agricultura	Reformada	(utilização de dispositivo visual), bronquite asmática, semi-dependente nas suas Atividades Vida Diárias	Dois Filhos: Um Filho: 50 anos Uma Filha: 48 anos Oito abortos	41 anos	50 anos	Não sabe Incapacidade de 65%	1.059 euros
	Pai	78		Cas.		Port.	4ª classe	Carpinteiro	Reformado	Visuais (utilização de dispositivo visual) e auditivas (utilização de dispositivo auditivo)		28 anos			

APÊNDICE II

Guião de entrevista

Guião da Entrevista

PARTE I

Caraterização dos participantes:

Identificação: Pai		Mãe:	
Idade(em anos): Pai	Data de Nascimento: / /		
Idade (em anos):Mãe			
Estado civil: () Solteiro () casado () união de facto () viúvo (a) () divorciado			
Religião: Pai		Mãe	
Local de residência:			
Nacionalidade: Pai	Mãe	Naturalidade: Pai	Mãe
Escolaridade: Pai		Mãe	
Profissão: Pai		Mãe	
Situação profissional: Pai		Mãe	
Remuneração/reforma: Pai		Mãe	
Número de filhos/as, sexo e idades atualmente:			
Idade dos pais quando tiveram filho/a com T21: Pai			Mãe
Limitações físicas dos pais:			
Idade do/a filho/a com T21:		Sexo:	
Tipo de trissomia:			
Renda filho/a com T21:			
Renda familiar:			

PARTE II

Questão:

- ❖ Falem-me da vossa experiência enquanto pai/mãe/cuidador de um filho com T21, desde nascimento até idade atual.

Itens

- ❖ Impacto de ter um filho com SD

Tipo de parto e Intercorrências

Decisão de ter ou não o/a filho/a (mútuo acordo entre os pais)

Período e impacto do diagnóstico de SD

Sentimentos relativos ao/à filho/a

Desafios enfrentados com o diagnóstico durante e após o parto

Apoio dos profissionais de saúde

Reação dos familiares e amigos acerca do diagnóstico

- ❖ Infância:

Estratégia adotadas para superar as necessidades sentidas

Sentimentos em relação ao filho, durante a infância

Desafios gerais enfrentados ao longo desta fase

- ❖ Adolescência

Estratégia adotadas para superar as necessidades sentidas

Mudanças na vida pessoal/familiar e social

Sentimentos em relação ao filho, durante a adolescência

Desafios gerais enfrentados ao longo desta fase

- ❖ Aduldez

Estratégia adotadas para superar as necessidades sentidas

Sentimentos em relação ao filho, durante a aduldez

Desafios gerais enfrentados ao longo desta fase

Perspetivas acerca do futuro dos filhos

APÊNDICE III

Categorias e subcategorias do estudo

Figura 1. Visualização das categorias e subcategorias do Impacto do nascimento de um filho com T21

Nome	<input type="checkbox"/>	Tipo	Referências	Criado em	Criado por	Modificado em
Experiência de cuidar filho/a com T21 ao	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	19-03-2015 11:10:00	ALS	19-03-2015 11:10:00
1- Impacto de ter filho T21	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	19-03-2015 11:00:58	ALS	21-04-2015 13:39:51
Tipo de parto	<input type="checkbox"/>	Codificação	16	19-03-2015 11:01:50	ALS	24-02-2016 21:59:03
Decisão de ter ou não o/a filho/a	<input type="checkbox"/>	Codificação	14	19-03-2015 11:02:58	ALS	22-05-2015 02:06:12
Período e impacto do diagnóstico	<input type="checkbox"/>	Codificação	22	19-03-2015 11:03:47	ALS	21-04-2015 13:52:14
Sentimentos relativos ao/a filho/a	<input type="checkbox"/>	Codificação	19	19-03-2015 11:04:12	ALS	22-05-2015 02:04:47
Desafios enfrentados com o diagn	<input type="checkbox"/>	Codificação	19	19-03-2015 11:04:35	ALS	22-05-2015 02:08:07
Reação dos familiares e amigos	<input type="checkbox"/>	Codificação	16	19-03-2015 11:05:43	ALS	22-05-2015 02:15:22
Apoio dos profissionais de saúde	<input type="checkbox"/>	Codificação	16	19-03-2015 11:06:33	ALS	24-02-2016 21:58:49
Reação dos pais	<input type="checkbox"/>	Codificação	21	26-03-2015 11:45:35	ALS	22-05-2015 02:29:44
2 - Infância	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	19-03-2015 11:15:08	ALS	19-03-2015 11:30:06
3 - Adolescência	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	19-03-2015 11:19:16	ALS	19-03-2015 11:19:16
Adulterez	<input checked="" type="checkbox"/>	Codificação	0	24-02-2016 22:35:32	ALS	24-02-2016 22:35:32

Figura 2. Visualização das categorias e subcategorias da infância

Nome	<input type="checkbox"/>	Tipo	Referências	Criado em	Criado por	Modificado em
Experiência de cuidar filho/a com T21 ao	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	19-03-2015 11:10:00	ALS	19-03-2015 11:10:00
1- Impacto de ter filho T21	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	19-03-2015 11:00:58	ALS	21-04-2015 13:39:51
2 - Infância	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	19-03-2015 11:15:08	ALS	19-03-2015 11:30:06
Estratégias para superar as neces	<input type="checkbox"/>	Codificação	14	19-03-2015 11:28:37	ALS	21-04-2015 15:04:31
Mudanças na vida pessoal, família	<input type="checkbox"/>	Codificação	16	19-03-2015 11:29:45	ALS	18-05-2015 02:02:46
Sentimentos relativos ao/a filho/a	<input type="checkbox"/>	Codificação	15	19-03-2015 11:30:49	ALS	17-04-2015 19:47:50
Desafios enfrentados	<input type="checkbox"/>	Codificação	15	19-03-2015 11:31:13	ALS	17-04-2015 19:48:42
3 - Adolescência	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	19-03-2015 11:19:16	ALS	19-03-2015 11:19:16
Adulterez	<input checked="" type="checkbox"/>	Codificação	0	24-02-2016 22:35:32	ALS	24-02-2016 22:35:32

Figura 3. Visualização das categorias e subcategorias da adolescência

Nome	<input type="checkbox"/>	Tipo	Referências	Criado em	Criado por	Modificado em
Experiência de cuidar filho/a com T21 ao	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	19-03-2015 11:10:00	ALS	19-03-2015 11:10:00
▶ 1- Impacto de ter filho T21	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	19-03-2015 11:00:58	ALS	21-04-2015 13:39:51
▶ 2 - Infância	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	19-03-2015 11:15:08	ALS	19-03-2015 11:30:06
▶ 3 - Adolescencia	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	19-03-2015 11:19:16	ALS	19-03-2015 11:19:16
👤 Estratégias para superar as neces	<input type="checkbox"/>	Codificação	17	19-03-2015 11:37:12	ALS	18-05-2015 02:20:11
👤 Mudanças na vida pessoal, familiar	<input type="checkbox"/>	Codificação	28	19-03-2015 11:37:32	ALS	18-05-2015 02:50:33
👤 Sentimentos relativos ao/a filho/a	<input type="checkbox"/>	Codificação	14	19-03-2015 11:38:09	ALS	21-04-2015 16:56:34
👤 Desafios enfrentados	<input type="checkbox"/>	Codificação	16	19-03-2015 11:38:52	ALS	21-04-2015 17:23:57
👤 Adultez	<input checked="" type="checkbox"/>	Codificação	0	24-02-2016 22:35:32	ALS	24-02-2016 22:35:32

Figura 4. Visualização das categorias e subcategorias da adultez

Nome	<input type="checkbox"/>	Tipo	Referências	Criado em	Criado por	Modificado em
Experiência de cuidar filho/a com T21 ao	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	19-03-2015 11:10:00	ALS	19-03-2015 11:10:00
▶ 1- Impacto de ter filho T21	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	19-03-2015 11:00:58	ALS	21-04-2015 13:39:51
▶ 2 - Infância	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	19-03-2015 11:15:08	ALS	19-03-2015 11:30:06
▶ 3 - Adolescencia	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	19-03-2015 11:19:16	ALS	19-03-2015 11:19:16
▶ Adultez	<input checked="" type="checkbox"/>	Codificação	0	24-02-2016 22:35:32	ALS	24-02-2016 22:35:32
👤 Sentimentos em relação ao filho,	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	24-02-2016 22:36:06	ALS	24-02-2016 22:36:06
👤 Desafios gerais enfrentados ao lo	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	24-02-2016 22:36:44	ALS	24-02-2016 22:36:44
👤 Estratégias adotadas para supera	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	24-02-2016 22:37:10	ALS	24-02-2016 22:37:10
👤 Perspetivas acerca do futuro dos f	<input type="checkbox"/>	Codificação	0	24-02-2016 22:37:30	ALS	24-02-2016 22:37:30

APÊNDICE IV

Consentimento Livre e Esclarecido

UNIVERSIDADE DE AVEIRO - SECÇÃO AUTÓNOMA DE CIÊNCIAS DA SAÚDE

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Eu, Maria Natália Macedo Rodrigues, aluna do Mestrado em Gerontologia da Secção Autónoma de Ciências da Saúde da Universidade de Aveiro, pretendo desenvolver sob a orientação da Professora Dra. Alcione Leite Silva uma investigação intitulada “Envelhecer a cuidar de pessoas com Síndrome de Down”, a partir do relato das experiências de casais idosos no cuidado a um (a) filho (a) com Síndrome de Down, ao longo do seu ciclo vital.

A sua participação neste estudo é extremamente importante dado que permitirá e contribuirá para o avanço do conhecimento nesta área, sendo completamente voluntária. Se desejar poderá desistir a qualquer momento e não será penalizada por recusar participar no estudo.

Para tal, a sua participação consistirá em permitir que eu lhe faça algumas perguntas acerca da sua experiência de vida, recorrendo ao uso da entrevista gravada em audio. Todos os dados recolhidos serão confidenciais e usados somente para o estudo. Apenas, os investigadores terão acesso às informações.

Fui esclarecido(a) sobre a investigação: “ Envelhecer a cuidar de pessoas com Síndrome de Down”, no que respeita aos objetivos de estudo, procedimentos e garantia de confidencialidade dos dados. Portanto, concordo em participar neste estudo e que os meus dados sejam utilizados na realização do mesmo.

Data:

Assinatura:

Caso, surja alguma dúvida da sua parte, ou queira desistir do estudo, agradecia que me contactasse. Grata pela sua participação,

Natália Rodrigues:

TLM: 919359218

Obs. Fazer duas cópias (uma cópia para pessoa entrevistada e outra para a pessoa que entrevista).

