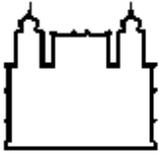


Fundação Oswaldo Cruz
Instituto Fernandes Figueira
Pós-Graduação em Saúde da Criança e da Mulher

**A DECISÃO INFORMADA NO RASTREAMENTO
PRÉ-NATAL DAS ANEUPLOIDIAS**

Ana Elisa Rodrigues Baião

Rio de Janeiro
Março de 2009



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

A DECISÃO INFORMADA NO RASTREAMENTO PRÉ-NATAL DAS ANEUPLOIDIAS

Ana Elisa Rodrigues Baião

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

Orientadora: Prof^a. Dr^a. Dafne Dain Gandelman Horowitz.

Co-orientador: Prof. Dr. Fernando Antônio Ramos Guerra

Rio de Janeiro

Março de 2009

**FICHA CATALOGRÁFICA NA FONTE
INSTITUTO DE COMUNICAÇÃO E INFORMAÇÃO
CIENTÍFICA E TECNOLÓGICA EM SAÚDE
BIBLIOTECA DA SAÚDE DA MULHER E DA CRIANÇA**

B152 Baião, Ana Elisa Rodrigues
A decisão informada no rastreamento pré-natal das Aneuploidias/
Ana Elisa Rodrigues Baião. – 2009.
92 f.

Dissertação (Mestrado em Ciências) – Instituto Fernandes
Figueira , Rio de Janeiro , RJ , 2009.

Orientador : Dafne Dain Gandelman Horowitz
Co-orientador : Fernando Antônio Ramos Guerra

Bibliografia: f. 80 - 85

1. Aneuploidia. 2 . Ultra-Sonografia Pré-Natal. 3. Síndrome de
Down. 4. Participação do Paciente. I. Título.

CDD - 22^a ed. 572.877

AGRADECIMENTOS

A minha orientadora, Prof^ª Dr^ª Dafne Dain Gandelman Horovitz, pelo acolhimento desde a proposta inicial do trabalho, pelas sugestões, pela receptividade às mudanças, pela confiança.

Ao meu co-orientador, Prof. Dr. Fernando Antônio Ramos Guerra, pelo incentivo na vida acadêmica e profissional, desde sempre. E por ter sinalizado, a partir da concepção da idéia, os caminhos que me levariam a concluir esse trabalho.

À Prof^ª Dr^ª Maria Helena Cabral de Almeida Cardoso, pela ajuda fundamental pelos caminhos, pelos “pulos do gato”.

Aos membros da banca examinadora: Prof. Dr. Marcos Augusto Bastos Dias e Prof^ª Dr^ª Mônica de Paula Jung, pela disponibilidade em aceitar o convite para a banca e pela cuidadosa correção da pró-forma.

Aos professores, colegas e funcionários da Pós-Graduação da Saúde da Mulher e da Criança pelos ensinamentos, pela ajuda e pela amizade.

Aos colegas do Setor de Medicina Fetal, pela parceria e pelo incentivo.

À minha pequena grande família, meus companheiros de toda a vida.

“Reproductive medicine both heals and harms women; it both produces and destroys fetuses; it is both palliative and iatrogenic; it both opens and closes reproductive possibilities; it is both a consumer choice and a form of social control; and it both shapes cultural meanings and it is a product of culture”.

Casper, M.

RESUMO

É apresentado um estudo de caso que teve como objetivo classificar como informada ou não informada a decisão das gestantes de submeter-se ao rastreamento ultra-sonográfico de primeiro trimestre para aneuploidias fetais no ambulatório de medicina fetal do Departamento de Obstetrícia do Instituto Fernandes Figueira (IFF) / Fundação Oswaldo Cruz (FIOCRUZ).

Foi utilizada a abordagem qualitativa, tendo sido realizadas entrevistas abertas que foram integralmente transcritas e analisadas via uma codificação livre e formação de categorias analíticas.

Os resultados mostram que as gestantes compreenderam o processo de rastreamento e seus objetivos, embora ainda haja muitas lacunas a serem preenchidas no conhecimento. A atitude relativa ao teste foi positiva. O estudo concluiu que houve uma maioria de decisões informadas. Reconhecemos, no entanto, que dependendo dos critérios admitidos para avaliar o conhecimento como adequado e da forma de abordagem, mais ou menos estruturada, os resultados poderiam ter sido diferentes.

Diante dos resultados encontrados, consideramos alguns fatores que podem influenciar negativamente a apreensão de informações transmitidas em linguagem científica e como podemos nos propor a atuar no sentido de melhorar a aquisição desse tipo de conhecimento. Discutimos também a inserção do rastreamento de aneuploidias na saúde pública brasileira.

Palavras-chave: decisão informada, rastreamento, aneuploidias, síndrome de Down.

ABSTRACT

This is a case study that aimed to evaluate informed decision in first trimester aneuploidy screening at Instituto Fernandes Figueira (IFF) / Fundação Oswaldo Cruz (FIOCRUZ). It also had as specific objectives to evaluate knowledge and attitude of women about this kind of screening.

Using a qualitative approach, we performed six open interviews, which were taped and posteriorly transcribed. Then, through repeated readings, analytic categories emerged combining inductive and isotopic reading methods.

We concluded that patients understood the screening process and objectives although they could not answer all questions about characteristics of the tests. Attitude about screening was positive. Informed decision was achieved in the majority of them (five of six). But we admit that the results could have been different if we adopted other criteria for evaluation of knowledge.

In face of our results, we consider some factors which may negatively influence understanding of scientific language and how we could work to improve informed decision and knowledge about genetics in our population. We also discuss the role of aneuploidy screening in Brazilian prenatal care.

Keywords: informed decision, Down's screening, aneuploidy, Down syndrome

Lista de Figuras

Figura 1: Gráfico de risco de SD x idade materna. Ao lado, tabela, mostrando o risco de ser detectado feto com SD em diferentes idades gestacionais.....**21**

Figura 2: Coleção de líquido cervical na peça anatômica (acima) e na imagem ultra-sonográfica (abaixo).....**23**

Figura 3: Distribuição normal da espessura da translucência nucal.**24**

Figura 4: Osso nasal observado à USG.....**25**

Lista de Tabelas

Tabela 1 - Número de gestações com a espessura da translucência nucal (TN) acima do 95º percentil e o risco estimado para trissomia do cromossomo 21
.....**22**

Tabela 2 - Características dos sujeitos**44**

Lista de siglas e abreviações:

AMFF: Antecedente de malformação fetal
AG: Aconselhamento genético
BR: Baixo risco
CCN: Comprimento cabeça-nádega
DATASUS: Departamento de informática do Sistema Único de Saúde
EUA: Estados Unidos da América
FMF: Fetal Medicine Foundation
HAC: Hipertensão arterial crônica
HO: História Oral
HTLV-1: *Human T lymphotropic virus type 1*
IFF: Instituto Fernandes Figueira
IIC: Insuficiência istmocervical
IMA: Idade materna avançada
MS: Ministério da Saúde
SD: Síndrome de Down
SUS: Sistema Único de Saúde
TN: Translucência nucal
USG: Ultrassonografia

SUMÁRIO

Introdução.....	11
Capítulo 1 – O diagnóstico pré-natal e o rastreamento	
1.1 - A Síndrome de Down e outras aneuploidias.....	17
1.2 - Definindo Rastreamento.....	19
1.3 - O Rastreamento das Aneuploidias.....	20
1.4 - O rastreamento de primeiro trimestre.....	22
1.5 - O rastreamento bioquímico do segundo trimestre	26
1.6 - O diagnóstico pré-natal e a prevalência da SD.....	26
1.7 - O rastreamento e a decisão informada	27
Capítulo 2 – Decisão informada, conhecimento e atitude	
2.1 – Decisão informada.....	29
2.2 – Conhecimento.....	31
2.3 – Atitude.....	33
2.4 – Pressuposto	33
Capítulo 3 – O método	
3.1 - Desenho do estudo	35
3.2 - O campo, a população e a amostra.....	36
3.3 - O instrumento.....	38
3.4 - A análise.....	39
3.5 - Os sujeitos da pesquisa.....	44
Capítulo 4 – Resultados e discussão	
4.1 - O Processo de Saber – Razões do risco	
4.1.1 - A idade materna avançada e o risco genético.....	45
4.1.2 - Risco de quê? De que condições genéticas ou congênicas estamos falando?	48
4.2 - O Processo de Saber – O rastreamento	
4.2.1 - Teste de rastreamento x teste diagnóstico	50
4.2.2 - Características do teste de rastreamento.....	50
4.2.3 - O teste diagnóstico.....	51
4.2.4 - A ultrassonografia	52
4.2.5 – Atitude.....	55
4.2.6 – Recusa – o caso de Renata.....	56

4.3 - Ponderando os riscos	
4.3.1 - O resultado pelas pacientes.....	60
4.3.2 - A opção pelo teste invasivo.....	62
4.3.3 - “Eu tô na média” ou Em cima do muro.....	64
4.3.4 - A relativização do risco	67
4.4 - Amor, cuidado, normalização	
4.4.1 - O diagnóstico pré-natal e o aborto.....	68
4.4.2 - A lente do amor.....	70
4.4.3 - A preparação, o cuidado e a normalização.....	70
Capítulo 5 – Considerações finais.....	72
Referências bibliográficas.....	79
Apêndice 1 – Roteiro das entrevistas.....	85
Apêndice 2 - Termo de consentimento livre e esclarecido para participação na pesquisa.....	87
Anexo 1 – Termo de consentimento livre e esclarecido para o rastreamento de primeiro trimestre.....	90

INTRODUÇÃO

Em virtude do desenvolvimento do conhecimento e da tecnologia associados aos cuidados perinatais e da melhora significativa da prevenção e tratamento das doenças infecciosas na infância, as doenças genéticas ganharam importância como grupo causador de internações e óbitos nessa faixa etária, a partir da segunda metade do século XX. Caracterizam-se por serem, em geral crônicas, freqüentemente acompanhadas de malformações congênitas e, conseqüentemente, de alta morbidade e mortalidade (Organização Pan-americana de Saúde, 1984).

A prevenção das doenças genéticas pode ser classificada didaticamente da seguinte forma: prevenção primária, quando se evita a ocorrência da doença – consideramos aqui medidas pré-natais de suplementação dietética, vacinação, não exposição a teratógenos, planejamento da gestação; prevenção secundária, quando se evita o nascimento do indivíduo com a doença – considerando o diagnóstico pré-natal e a interrupção da gestação acometida; e a prevenção terciária, quando se evitam as morbidades decorrentes da doença genética por meio de medidas preventivas de complicações nos indivíduos acometidos. Dentre as condições genéticas que podem ser diagnosticadas no período pré-natal estão as aneuploidias¹, sendo a Síndrome de Down (SD) a mais freqüente em nascidos vivos.

¹ Aneuploidias são alterações do número de cromossomos intactos que surgem de erros na segregação cromossômica durante a meiose ou a mitose, classificados como mutações genômicas. Uma mutação genômica que duplica ou deleta um cromossomo inteiro altera a dosagem e, portanto, os níveis de expressão de centenas ou milhares de genes (Nussbaum *et al.*, 2007a).

No Brasil, a lógica de prevenção secundária envolvida no diagnóstico pré-natal das aneuploidias não pode ser aplicada, uma vez que a interrupção da gestação nesses casos não é legalmente permitida (Brasil, 1940). Coerentemente, o rastreamento das aneuploidias não é contemplado nos programas e políticas públicas voltadas para a atenção pré-natal. No Manual Técnico Pré-Natal e Puerpério do Ministério da Saúde (MS), de 2006, não existe qualquer referência a testes bioquímicos ou biofísicos com esse objetivo.

Diversos estudos avaliam positivamente a razão custo-benefício de programas de rastreamento em massa das aneuploidias, em que o custo dos testes e procedimentos gerados por eles é contraposto ao número de gestações afetadas que são interrompidas, evitando-se os gastos em saúde previstos nestes casos (Macones e Odibo, 2005). O estudo referido, assim como outros semelhantes por ele citados, admite, no entanto, que isso só é válido descontando-se os custos da implementação do rastreamento em termos de equipamento e pessoal treinado. Desconsideram-se também os intangíveis custos psicológicos agregados ao rastreamento pré-natal, especialmente nos casos falso-positivos.

Rapp (1999) estimou a magnitude desses custos em seu extenso trabalho sobre o impacto social do diagnóstico pré-natal nos EUA. Os sentimentos de ansiedade e de medo, quase sempre envolvidos no processo de diagnóstico pré-natal, se somam ao confronto entre o desejo de dispor da tecnologia ou de rejeitá-la em favor do curso natural da vida, além da tentativa, muitas vezes inútil, de tentar encontrar sentido em estatísticas tão distantes da realidade da maioria das mulheres e de suas demandas.

Essa discussão, ainda incipiente no meio científico e social brasileiro, se faz bastante presente no meio científico internacional. Alguns estudos realizados em países onde o rastreamento é feito de forma maciça mostram que grande parte das mulheres não tem conhecimento adequado sobre os testes, suas conseqüências e limitações, e nem mesmo sabem que se trata de um teste opcional, encarando-o como mais um teste de rotina pré-natal (Crang-Slavenius *et al.*, 2003; Mulvey e Wallace, 2000). Além disso, o fato de que os testes de rastreamento, ao contrário dos exames invasivos, não apresentam riscos, faz com que haja menor reflexão por parte de uma parcela das gestantes (Williams *et al.*, 2005).

Embora não tratem especificamente do rastreamento, duas publicações latino-americanas merecem destaque por abordarem o diagnóstico pré-natal em países onde o aborto é ilegal. O primeiro, realizado na Argentina, analisa as variáveis que afetam as decisões para os testes invasivos. Nesse estudo, 87% das pacientes foram auto-referidas, 82% não sabiam que o aborto era ilegal em caso de diagnóstico alterado e ainda assim 68% considerariam a interrupção clandestina da gestação (Gadow *et al.*, 2006). Quadrelli e colaboradores (2007) verificaram retrospectivamente as decisões dos casais após o diagnóstico. Em seu estudo, as gestações foram interrompidas em 89% dos casos de SD, 96% dos casos das aneuploidias com prognóstico grave e 21% dos casos das aneuploidias de cromossomos sexuais, resultados bastante semelhantes aos encontrados em países onde o aborto é legal. Nesses estudos a maioria das mulheres era de nível sócio-econômico alto e de ascendência européia, sugerindo maior acesso ao aborto em condições seguras, embora clandestinas.

Apesar de não encontrarmos pesquisas semelhantes no Brasil, é bastante provável que os resultados fossem bem próximos se considerados os mesmos estratos sociais. Em pacientes atendidas em um hospital público no Rio de Janeiro, Corrêa e Guillam (2006) tiveram resultados diferentes. Segundo as autoras, a perspectiva da inexistência de qualquer tratamento curativo para a trissomia do cromossomo 21, aliada à possibilidade bastante remota de que seja expedido um alvará judicial favorável à interrupção da gestação, faz com que muitas mulheres encarem com reserva o exame diagnóstico. Uma vez que este implica em risco de perda da gestação, e não agrega benefício realmente significativo pelo simples conhecimento do diagnóstico (ao ver de uma parcela considerável das gestantes estudadas), existiria uma tendência em direção à sua não realização. Não encontramos nenhuma publicação brasileira referindo-se à decisão informada no rastreamento pré-natal.

Da falta de uma discussão adequada nesse sentido, resulta que o rastreamento sonográfico das aneuploidias é largamente realizado nos grandes centros urbanos do Brasil, com a inclusão rotineira da medida da translucência nugal na ultrassonografia do primeiro trimestre. No mais das vezes, sem informar à paciente o propósito do exame e o significado do resultado, mormente quando alterado. A incorporação de novas tecnologias, estimulada pela competição no mercado econômico, a influência sofrida pelos médicos pré-natalistas e serviços de diagnóstico pela propaganda, que anuncia cada vez maiores taxas de detecção, e a disponibilização de grande quantidade de informação na mídia para o público leigo, que exerce pressão no sentido de ampliar o acesso a meios diagnósticos, fazem com que seja negligenciada a responsabilidade envolvida no fornecimento desse tipo de informação de risco.

Ainda, admite a demanda pelo diagnóstico pré-natal sem que se saiba se isso realmente faz parte dos anseios dos casais envolvidos.

O Instituto Fernandes Figueira (IFF), como referência do estado do Rio de Janeiro para gestações complicadas por anomalias fetais, atende diariamente não só mulheres com este diagnóstico já realizado, mas também aquelas consideradas sob risco desta complicação. Possui serviço de genética médica e laboratório de citogenética que realiza estudo do cariótipo em células obtidas por amniocentese, por biópsia de vilosidade corial e por cordocentese. Isso possibilita que pacientes com alto risco para aneuploidias tenham a confirmação diagnóstica ainda no período pré-natal. Por esse motivo, o rastreamento ultrassonográfico de aneuploidias é oferecido a todas as gestantes em acompanhamento pré-natal no IFF, para identificação daquelas com risco alto para estas condições genéticas.

A experiência de três anos no ambulatório de rastreamento de aneuploidias do IFF nos despertou para a problemática apontada acima. Quanto das informações transmitidas sobre o rastreamento é retido pelas pacientes? Quanto elas são levadas em consideração na decisão de fazer o teste, e como são confrontadas com seus valores e experiências pessoais? Qual a atitude das gestantes em relação ao oferecimento desse tipo de teste e à forma como é oferecido? Quais as expectativas que elas nutrem quando optam por fazê-lo e os motivos que as levam a não fazê-lo? Podemos classificar suas decisões como informadas? Sob que critérios?

Consideramos de suma importância a resposta a essas questões e procuramos respondê-las com esse estudo. Nosso objetivo principal foi caracterizar a decisão de aderir ou não ao rastreamento pré-natal de

aneuploidias como informada ou não informada, no IFF. A avaliação do conhecimento e da atitude das pacientes em relação ao rastreamento foram nossos objetivos específicos. Descrevemos esse trabalho nessa dissertação, em que o texto foi dividido em capítulos. No primeiro capítulo, colocamos aspectos pertinentes ao rastreamento de aneuploidias para melhor definição do nosso objeto de estudo. No segundo, são expostas as bases conceituais que usamos para definir a decisão informada e o nosso pressuposto. No terceiro, detalhamos a metodologia usada na pesquisa. No quarto capítulo, estão a descrição e discussão dos resultados. Nossas considerações finais compõem o quinto e último capítulo da dissertação, onde colocamos o estudo e nossos objetivos futuros em perspectiva.

Capítulo 1 – O DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL E O RASTREAMENTO

1.1 - A Síndrome de Down e outras aneuploidias

A SD é a causa genética isolada mais comum de retardo mental moderado e foi uma das primeiras condições a ser examinada cromossomicamente, sendo estabelecido em 1959 que a maioria dos afetados tinha um cromossomo 21 extra (Nussbaum *et al.*, 2007b). A síndrome pode ser facilmente diagnosticada pelas suas características dismórficas evidentes como a baixa estatura, a braquicefalia com achatamento occipital, o pescoço curto com excesso de pele na nuca. Suas características faciais, com achatamento da ponte nasal, prega epicântica e fendas palpebrais oblíquas, dão ao rosto as feições orientais que levaram a condição a ficar inicialmente conhecida como “mongolismo”.² As mãos são curtas, largas, com prega palmar transversa única (“linha simiesca” – termo também em consonância com a teoria de regressão) (Nussbaum *et al.*, 2007b).

As malformações cardíacas estão presentes em cerca de um terço dos nativos com SD e um quarto destes morre antes de completar um ano de vida (Castilla *et al.*, 1998). Outras malformações, como a atresia duodenal e a fístula traqueoesofágica também são mais freqüentes. Provavelmente, apenas 20 a 25% dos conceptos com trissomia do 21 sobrevivem até o nascimento (Nussbaum *et al.*, 2007b).

² Down, que era médico do London Hospital, inventou a expressão “Idiotas Mongolianos” porque notava semelhanças físicas entre este grupo de pacientes e o povo da Mongólia, e isto se encaixava na sua teoria de “regressão” de grupo étnico, que estava de acordo com o raciocínio científico darwinista para a evolução, vigente na época. Esta teoria se provou incorreta e o uso do termo foi abolido e deve ser combatido por seu caráter discriminatório (Nicolaidis, 2000).

Como mencionado anteriormente, a SD está presente quando existem três cópias do cromossomo 21, inteiro ou em parte, e em cerca de 95% dos casos resulta da não-disjunção meiótica do par de cromossomos 21. Este erro ocorre em 90% dos casos na meiose I materna e em 10% dos casos na meiose II paterna. O mosaïcismo e as translocações respondem pelos 5% de casos restantes (Nussbaum *et al.*, 2007b).

A prevalência da SD registrada na América do Sul é de 14,6/10.000 nascimentos (Castilla *et al.*, 1996). Nesta população, 40% dos nascimentos de SD são resultantes de mães com idade igual ou superior a 40 anos, faixa etária responsável por apenas 2% do total dos nascimentos (Castilla *et al.*, 1996). A associação entre anomalias cromossômicas e idade materna avançada, definida como maior ou igual a 35 anos, foi sugerida por Shuttleworth, já em 1909 (Nicolaidis, 2000). Dados obtidos no sítio do Departamento de informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS) mostram que mulheres nas faixas etárias acima de 35 anos foram responsáveis por 9,5% dos nascidos vivos no ano de 2006, e por 45% dos nascidos vivos com anomalias cromossômicas no mesmo ano (DATASUS).

Além da trissomia do cromossomo 21, existem outras alterações cromossômicas autossômicas compatíveis com a sobrevivência pós-natal nas quais há uma trissomia de um cromossomo inteiro, sendo as principais a trissomia do cromossomo 18 (1/7.500 nativos), também conhecida como Síndrome de Edwards, e a trissomia do cromossomo 13 (1/20.000 a 25.000 nativos), ou Síndrome de Patau. Também compatíveis com a vida, as aneuploidias dos cromossomos sexuais são mais frequentes (como grupo), com incidência geral de 1/400 a 500 nascimentos (Nussbaum *et al.*, 2007b).

1.2 - Definindo Rastreamento

Antes de falar sobre o rastreamento das aneuploidias, precisamos nos ater sobre a definição de testes de rastreamento e suas peculiaridades. Conceitua-se teste de rastreamento como aquele aplicado a uma população aparentemente saudável para identificar os indivíduos com maior probabilidade de doença. Esses indivíduos podem então ser submetidos a testes diagnósticos, em geral mais caros e/ou complexos, para um resultado definitivo (Evans *et al.*, 2005).

Um teste de rastreamento deve ter sensibilidade alta, ou seja, alta capacidade de identificar os indivíduos doentes. Deve também ter especificidade alta, ou seja, alta capacidade de identificar indivíduos saudáveis. A especificidade é inversamente proporcional à taxa de falso-positivos, ou seja, aqueles que têm o teste positivo (selecionado pelo rastreamento, exame alterado) e não têm a doença. Em virtude dos custos econômicos e psicológicos do resultado falso-positivo, este é um resultado bastante indesejado para um teste de rastreamento.

Outra consideração importante a ser feita é sobre quais doenças são passíveis de rastreamento. Em 1994, o Conselho Europeu definiu critérios para seleção dessas doenças, enumerados a seguir (Council of Europe, 1994):

1. A doença deve causar prejuízos óbvios para o indivíduo e a comunidade em termos de morte, sofrimento, custos econômicos ou sociais.
2. O curso natural da doença deve ser bem conhecido e a doença deve estar em estágio inicial ou ser determinada por fatores de risco, que podem ser

determinados por testes apropriados. O teste apropriado deve ser muito sensível e específico para a doença e aceitável para a pessoa.

3. Tratamento adequado ou outras possibilidades de intervenção são indispensáveis. A adequação é determinada tanto por efetividade comprovada quanto por aceitabilidade ética e legal.

4. O rastreamento seguido do diagnóstico e intervenção em estágio precoce deve significar melhor prognóstico do que a intervenção depois do diagnóstico "espontâneo".

1.3 - O Rastreamento das Aneuploidias

É possível diagnosticar a SD e outras aneuploidias durante a gestação através da coleta de células fetais para estudo do cariótipo, exame que analisa os cromossomos numérica e estruturalmente. Essas células podem ser obtidas por amniocentese, técnica em que é feita uma punção na cavidade amniótica, ou através da biópsia de vilosidades coriônicas, também por punção, transabdominal ou transcervical. Por serem procedimentos invasivos, esses exames têm riscos de complicação, aumentando a taxa de abortamento em 0,3 a 1% para a amniocentese e 1% para a biópsia de vilosidade coriônicas (Alfirevic *et al.*, 2003; Lopes *et al.*, 2007). Por causa desses riscos, tais procedimentos são indicados apenas para as mulheres que apresentam maior risco para aneuploidias.

O primeiro grupo de risco identificado foi o das mulheres com idade superior a 35 anos completos na ocasião do parto. Na figura 1, observa-se o aumento do risco diretamente proporcional ao aumento da idade.

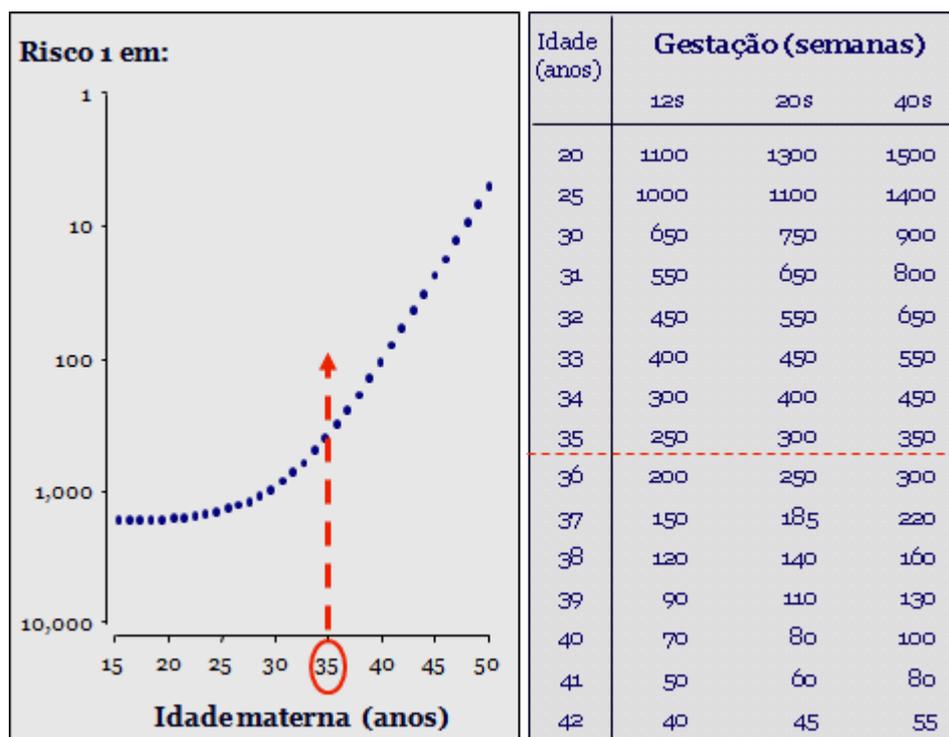


Fig.1: Gráfico de risco de SD x idade materna. Ao lado, tabela, mostrando o risco de ser detectado feto com SD em diferentes idades gestacionais. Obtida na página virtual <https://courses.fetalmedicine.com/fmf/show/52?lang=pt>

O restante da população de gestantes passou a ter maior acesso ao diagnóstico pré-natal à medida que foram descobertos marcadores bioquímicos no sangue materno e marcadores ultrassonográficos para algumas aneuploidias. Os marcadores bioquímicos são substâncias que têm suas concentrações séricas modificadas em relação à maioria da população em uma proporção significativa das gestações afetadas. Marcadores ultrassonográficos são alterações na morfologia fetal que são mais freqüentes em fetos com aneuploidias. Cada marcador descrito tem sensibilidade e especificidade próprias e pode ser combinado com outros, com o objetivo de obter um rastreamento com maior taxa de detecção e menor número de resultados falso-positivos. Foram desenvolvidas curvas de normalidade e razões de verossimilhança que possibilitam que o risco inicial, ou basal, baseado na

idade, seja recalculado após os testes. Assim puderam ser propostos programas de rastreamento para a população de baixo risco, ao mesmo tempo em que mulheres com mais de 35 anos poderiam ter uma reavaliação do seu risco basal, diminuindo a indicação dos exames invasivos nessa faixa etária (Nicolaidis, 2004).

1.4 - O rastreamento de primeiro trimestre

Descrita na década de 1990 (Nicolaidis *et al.*, 1992; Brambati *et al.*, 1995; Montenegro e Rezende Filho, 1995), a translucência nucal (TN) é o marcador que isoladamente tem maior taxa de detecção da SD, estimada em 75%, com 5% de falso-positivos (Nicolaidis, 2004). Resultados bastante próximos foram encontrados por Brizot e colaboradores (2001) e Acácio e colaboradores (2001) em estudos realizados com população brasileira. Na tabela abaixo, descrevem-se as taxas de detecção da SD e de outras aneuploidias pela TN combinada com a idade materna em estudo coordenado pela *Fetal Medicine Foundation* (FMF), de Londres (Snijders, 1998).

Tabela 1. Número de gestações com a espessura da translucência nucal (TN) acima do 95º percentil e o risco estimado para trissomia do cromossomo 21.

Cariótipo Fetal	N	TN > 95º percentil	Risco > ou = 1:300
Normal	95,476	4,209 (4.4%)	7,907 (8.3%)
Trissomia do 21	326	234 (71.2%)	268 (82.2%)
Trissomia do 18	119	89 (74.8%)	97 (81.5%)
Trissomia do 13	54	47 (87.0%)	48 (88.9%)
Síndrome de Turner	46	33 (71,7%)	37 (80,4%)
Triploidia	32	19 (59,4%)	20 (62,5 %)
Outras*	64	41 (64,1%)	51 (79,7%)
Total	96.127	4.767(5%)	8,428 (8,8%)

* Deleções, trissomias parciais, translocações não-balanceadas e outras aneuploidias dos cromossomos sexuais. Tabela adaptada de Nicolaidis, 2004 (p.34)

Define-se como TN a imagem ultrassonográfica anecóica observada entre a pele e as partes moles que cobrem a coluna cervical do feto, que representa um acúmulo de líquido nessa região (Nicolaides, 1992). Na figura 2, observa-se a coleção de líquido na peça anatômica e na imagem ultrassonográfica.



Fig. 2 - Coleção de líquido cervical na peça anatômica (acima) e na imagem ultrassonográfica (abaixo). (Obtida na página virtual <https://courses.fetalmedicine.com/fmf/show/58?lang=pt>)

Os diversos estudos anteriormente citados inicialmente descreveram sensibilidades e especificidades diferentes para aneuploidias que variavam em função da população selecionada (alto ou baixo risco), da idade gestacional da população e do valor normal adotado para a TN. Embora tenham sido freqüentemente adotados como valores normais medidas abaixo de 2,5 ou 3,0 mm, admite-se que o ideal seja considerar a idade gestacional, uma vez que a TN aumenta de acordo com o comprimento cabeça-nádega (figura 3). Dessa

forma, considera-se aumentada a TN acima do 95º percentil na maioria dos trabalhos.

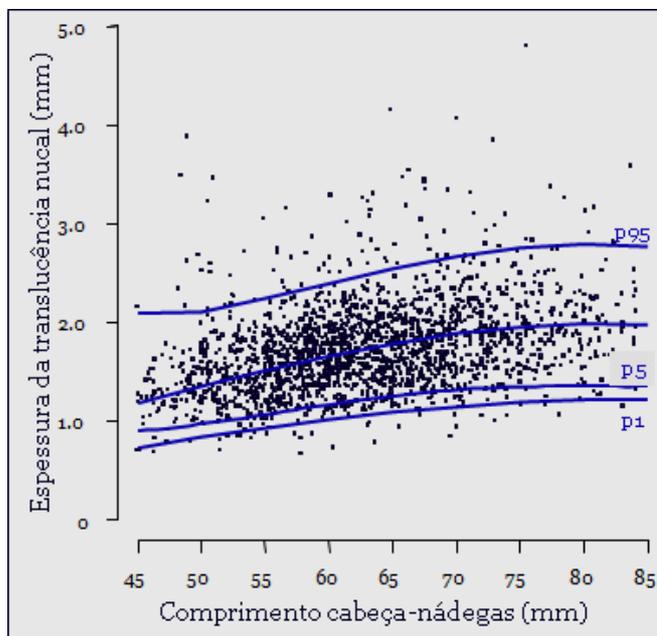


Fig. 3: Distribuição normal da espessura da translucência nucal. Obtida na página virtual <https://courses.fetalmedicine.com/fmf/show/67?lang=pt>.³

A TN é medida - obedecendo a uma série de parâmetros técnicos - e a partir do valor observado é calculado o risco corrigido para SD e para trissomias do 13 e do 18 (Nicolaidis, 2004). Combinada com marcadores bioquímicos no soro materno (fração beta do hCG [β HCG] e proteína plasmática específica da gestação A [PAPP-A]) e outros marcadores ultrassonográficos (identificação do osso nasal – figura 4), esse método de rastreamento pode alcançar 95% de sensibilidade com 5% de falso-positivos (Nicolaidis, 2005).

³ Essa curva, derivada do trabalho de Wright e colaboradores (2008), é a curva atualmente adotada no programa de cálculo de risco da FMF e, portanto, a utilizada em nosso serviço.

Para realizar esse cálculo de risco, usamos um programa de computador disponibilizado pela FMF⁴. Nesse programa, são inseridos dados maternos, tais como idade, peso, e hábitos (tabagismo), dados da gestação (se única ou múltipla, idade gestacional, entre outros), dados da ultrassonografia (USG) (Comprimento cabeça-nádega [CCN], medida da TN, visualização do osso nasal, frequência cardíaca, etc) e dosagens bioquímicas de marcadores de primeiro trimestre (fração beta do hormônio gonadotrófico coriônico [β HCG] e proteína plasmática específica da gestação A [PAPP-A]), dosagens estas realizadas entre a 11^a e a 14^a semana de gestação. Esses dados são então usados pelo programa para calcular o risco corrigido para as trissomias dos cromossomos 21, 18 e 13 isoladamente.



Fig. 4: Osso nasal observado à USG. (obtida na pagina virtual <https://courses.fetalmedicine.com/fmf/show/224?lang=pt>)

⁴ Esse programa de computador pode ser adquirido pela Internet. Porém, para utilizá-lo é preciso que o examinador tenha sido certificado pela fundação e que se submeta a auditorias periódicas permanentemente, para garantir o rigor técnico exigido. Maiores informações podem ser obtidas no sítio da fundação – <http://www.fetalmedicine.com/>.

1.5 - O rastreamento bioquímico do segundo trimestre

O exame de rastreamento mais utilizado mundialmente é o teste triplo, que consiste na dosagem de alfa-fetoproteína, β HCG livre e estriol não-conjugado no soro materno. Descrito em 1988, apresentou sensibilidade de 70% e 74%, com 5% de taxa de falso-positivo, em dois grandes estudos multicêntricos, realizados nos Estados Unidos da América (EUA) e na Inglaterra, respectivamente (Malone *et al.*, 2005a; Wald *et al.*, 2003). Embora diversos outros marcadores tenham sido descritos após o teste triplo, inclusive a translucência nugal e o rastreamento bioquímico de 1^o trimestre, assim como várias combinações entre eles, a maioria dos estudos sobre adesão ao rastreamento e repercussões a longo prazo sobre a incidência da SD se referem ao teste triplo como o teste utilizado. Isso se deve à facilidade de execução, de acesso, de controle de qualidade e ao baixo custo dos exames laboratoriais. Nos países desenvolvidos, o exame ultrassonográfico é menos disponível e mais caro do que o teste triplo (Malone *et al.*, 2005b). Por esses motivos, o teste triplo ainda é o teste mais disseminado, utilizado na maioria dos programas de rastreamento, embora atualmente outros testes e combinações sejam recomendados e venham sendo adotados (Summers *et al.*, 2007).

1.6 - O diagnóstico pré-natal e a prevalência da SD

O diagnóstico pré-natal das aneuploidias começou a ser realizado na década de 1960 e, desde então, vem aumentando o número de gestações interrompidas, especialmente devido ao rastreamento da população. Em decorrência disso, mudanças na incidência da SD já são observadas. Estudos

de diversos países mostram que, embora o número de gestações acometidas esteja aumentando devido ao maior número de gestações em mulheres de idade avançada, a prevalência da SD em nascidos vivos vêm se mantendo estável ou até diminuindo (Iliyasu *et al.*, 2002; Dolk *et al.*, 2005; Goujard *et al.*, 2004). Esses resultados são francamente expostos na literatura como benefícios do rastreamento populacional, promovendo um discurso de disseminação do diagnóstico e da interrupção das gestações afetadas.

1.7 - O rastreamento e a decisão informada

A informação disponibilizada ao público a respeito de diversos programas de rastreamento implementados em todo o mundo objetivou, ao longo dos anos, aumentar a adesão da população (Raffle, 2001). Essa postura vem sendo questionada, uma vez que enfatizar apenas os aspectos positivos do rastreamento diminui a autonomia individual ao sonegar informações. Ao contrário, explicitar as limitações e efeitos adversos dos testes pode resultar em menor taxa de adesão, e os benefícios de âmbito populacional do rastreamento diminuiriam. Embora a maioria dos protocolos, atualmente, destaque a importância da decisão informada no rastreamento, refletindo a importância de se respeitar a autonomia e os direitos individuais, muitas questões permanecem sobre o que seria uma decisão informada e quais os caminhos para se obtê-la.

No rastreamento pré-natal, essa conceituação é especialmente delicada. Tradicionalmente, o aconselhamento genético (AG)⁵ adota uma linha não

⁵ Segundo a Sociedade Americana de Genética Humana (Fraser, 1974), define-se AG como o processo de comunicação que lida com problemas humanos associados com a ocorrência, ou risco de ocorrência, de uma doença genética numa família, envolvendo a participação de uma ou mais pessoas treinadas para ajudar o indivíduo ou sua família a: 1) compreender o

diretiva⁶ no processo de tomada de decisão do paciente. No entanto, nesse campo, a simples oferta da testagem pré-natal traz implícita uma recomendação de adesão e de interrupção da gestação afetada (Emery, 2001). Além disso, a informação fornecida aos casais por ocasião da oferta do rastreamento privilegia os aspectos negativos da condição, focando nos problemas potenciais de saúde (Williams *et al.*, 2002). Para que sejam respeitados os princípios da bioética no campo do diagnóstico pré-natal, preconiza-se que a gestante disponha de informação imparcial sobre riscos e benefícios dos testes de rastreamento e de diagnóstico (Chasen e Skupski, 2003).

É neste ponto que o rastreamento pré-natal tem sido questionado, por evidenciar as tensões entre o direito de livre escolha da gestante de fazer ou não um teste de rastreamento e os programas de saúde pública que visam a diminuir a prevalência de deficiências físicas e mentais na população (Alderson, 2001). A Sociedade Canadense de Obstetras e Ginecologistas elaborou, em 2007, um protocolo para o rastreamento pré-natal em que uma das recomendações é de que os programas de rastreamento devem mostrar respeito às necessidades e à qualidade de vida das pessoas com deficiências. Ressalta, ainda, que o aconselhamento deve ser neutro e respeitar a escolha da mulher de aceitar ou de recusar qualquer teste ou todos os testes durante o

diagnóstico, provável curso da doença e o tratamento disponível; 2) compreender como a hereditariedade contribui para a doença e o risco de recorrência para parentes específicos; 3) entender as alternativas para lidar com o risco de recorrência; 4) escolher que ações são mais apropriadas, em vista dos riscos e dos objetivos de sua família, e agir de acordo com as decisões; 5) ajustar-se, da melhor maneira possível, à situação imposta pela ocorrência do distúrbio na família, bem como à perspectiva de recorrência do mesmo.

⁶ A maioria dos geneticistas e consultores genéticos propõe um AG não direcionado, ou não diretivo, com uma abordagem objetiva, sem julgamento de valor ou recomendação de uma linha de ação determinada, especialmente em relação ao futuro reprodutivo. Aliás, por esse motivo, o termo “aconselhamento” é considerado inadequado, tendo sido adotada no português uma tradução equivocada do termo “counselling”, que seria mais bem traduzido como “consultoria”, no sentido de fornecimento de informação especializada. (Gleiser, 1986).

processo (Summers *et al.*, 2007). A dificuldade de compreender o discurso sobre risco, somada à atitude negativa dos profissionais de saúde envolvidos no rastreamento perante os portadores de deficiências, o que compromete a imparcialidade do aconselhamento, dificulta o processo de decisão informada, além de aumentar o estresse associado às decisões quando não se percebe suporte às mesmas por parte dos profissionais de saúde (Rapp, 1999; Marteau e Drake, 1995; Helm *et al.*, 1998). Mas afinal, o seria uma decisão informada?

Capítulo 2 - DECISÃO INFORMADA, CONHECIMENTO E ATITUDE

2.1 – Decisão informada

A expressão “processo de decisão informada” vem sendo utilizada de várias maneiras: significando que foi assegurada informação adequada, independentemente do indivíduo tê-la ou não apreendido; que foi assegurado que o indivíduo recebeu a informação e a entendeu; ou assegurando que o indivíduo recebeu a informação, a compreendeu e a usou para avaliar os prós e contras e tomar a decisão. Esta última, chamada de tomada de decisão sistemática, tem sido associada a melhores resultados psicológicos (Michie *et al.*, 1999).

Bekker e colaboradores (1999) definem decisão informada como uma decisão racional, feita pelo indivíduo a partir do uso de informações relevantes sobre as vantagens e desvantagens de todas as ações possíveis e de acordo com seus valores pessoais. Acrescentando mais uma variável, a definição de O'Connor e O'Brien de Pallas (1989) diz que decisão informada é aquela baseada em conhecimento relevante, coerente com a atitude pessoal do indivíduo e por ele levada à prática.

Essa definição baseia-se na Teoria do Comportamento Planejado, proposta por Icek Ajzen (1985), a partir da Teoria da Ação Racional. Nesta, se uma pessoa avalia a ação sugerida como positiva (atitude), e se ela pensa que seus pares gostariam que ela implementasse essa ação (norma subjetiva), isso resultaria em uma maior intenção (motivação) e na própria ação. A correlação entre atitude e norma subjetiva com intenção de ação e ação foi confirmada em muitos estudos. No entanto, alguns estudos mostram que a intenção nem

sempre leva à ação, por causa de limitações circunstanciais. Como, de fato, a intenção não pode ser o determinante exclusivo da ação quando o controle da mesma não é só do indivíduo, Ajzen introduziu a Teoria do Comportamento Planejado, adicionando outro aspecto, o controle percebido da ação, que é a percepção de facilidade ou dificuldade de praticar a ação.

Incluir a componente “ação” ou “prática” na avaliação da decisão informada é fundamental no campo do rastreamento pré-natal, no qual tantos fatores que fogem dos limites dos termos “conhecimento” e “atitude”, tais como influências de terceiros, questões financeiras ou questões afetivas, se fazem presentes.

2.2 - Conhecimento

Os outros dois componentes da definição adotada são o conhecimento e a atitude. Embora diferentes indivíduos precisem em geral de quantidades diferentes de informação para uma decisão informada, uma padronização mínima do que é informação suficiente precisa ser assumida. Existem três maneiras de avaliar a informação: do ponto de vista de quem propõe o rastreamento; do ponto de vista da população a ser rastreada; e do ponto de vista dos resultados psicológicos tidos como desejáveis, em se comparando diversos tipos de informação (Marteau *et al.*, 2001).

A primeira pode ser observada em diversos protocolos, que propõem pontos básicos a serem abordados na orientação pré-teste. Em geral, esses pontos abrangem objetivos do rastreamento, informações sobre a doença rastreada, probabilidades dos vários resultados, e passos seguintes ao rastreamento.

A segunda abordagem compreende a população rastreada em todas as suas subdivisões: aqueles que não fizeram o teste e aqueles que fizeram o teste e tiveram um dos quatro resultados possíveis: verdadeiro-positivo, falso-positivo, verdadeiro-negativo e falso-negativo. Seria facilmente suposto que indivíduos com resultados diferentes valorizassem pontos diferentes da informação, e isto foi comprovado por Michie e colaboradores (2003). Levantasse a questão sobre como satisfazer a grande maioria da população, os verdadeiro-negativos, sem deixar insatisfeitos os outros indivíduos.

A terceira forma avalia resultados psicológicos do rastreamento, tais como satisfação, ansiedade e arrependimento pela decisão tomada, relacionando-os com diferentes níveis de informação. No entanto, é mais provável que esses resultados sejam influenciados não só pela decisão informada, mas pelo desfecho da gestação em si.

Adotamos nesse trabalho a primeira abordagem, porém de forma mais flexível, de modo a podermos analisar a emergência de concepções compatíveis com as informações recebidas sobre o rastreamento no discurso das mulheres entrevistadas. Buscar esse entendimento livre das amarras dos termos científicos, inevitáveis em abordagens mais estruturadas, permite que se minimizem falhas de comunicação que prejudiquem a apreensão do conhecimento dos sujeitos estudados.

Embora o conhecimento adequado seja indispensável à decisão informada, estudos quantitativos não encontraram associações significativas entre este e a atitude (Michie *et al.*, 2003). Além disso, ter ou não conhecimento adequado não pode prever acuradamente a ação, ou se a

ação seria coerente com a atitude. Contrariamente, este último fator é um forte preditor da decisão e de sua prática.

2.3 – Atitude

Existe consenso de que atitude representa uma avaliação sumária de um objeto (psicológico) nas dimensões qualitativas de bom-ruim, prejudicial-benéfico, agradável-desagradável e desejável-indesejável (Ajzen, 2001). Essa avaliação é baseada em cognição e afeto. Este autor admite, baseando-se em diversos estudos, que o afeto predomina sobre a cognição na formação da atitude. Destaca ainda um estudo que concluiu que as pessoas dão peso a certos aspectos positivos (qualidade de desejável) quando decidem para longo prazo, e aspectos negativos (dificuldade) quando decidem para curto prazo. Esses achados sugerem que opiniões positivas sobre o objeto são mais acessíveis em decisões de longo prazo, enquanto os aspectos negativos predominam em decisões de curto prazo.

A atitude nesse trabalho foi analisada como positiva ou negativa através da análise global do discurso das pacientes, privilegiando-se a discussão das motivações que levaram as pacientes a adotarem suas posturas frente ao rastreamento.

2.4 - Pressuposto

Partimos do pressuposto de que nossas pacientes teriam suas decisões classificadas como informadas. Essa suposição poderia ser considerada ousada por dois motivos. O primeiro diz respeito aos achados da literatura, onde a minoria das publicações tem uma avaliação positiva em relação à

decisão informada. Consideramos, no entanto, que isso poderia se dever a uma abordagem por demais estruturada que pudesse limitar a expressão de conhecimento da forma alternativa pelas pacientes. O segundo refere-se ao fato de atendermos a uma população predominantemente de baixa escolaridade, que por si só já teria dificuldade de apreender informações oriundas da linguagem científica.

Nossa opinião, entretanto, é a de que não poderíamos partir de um pressuposto diferente devido ao próprio *modus operandi* do nosso ambulatório. Se a decisão é tomada após a entrevista de orientação pré-teste e esta só se dá por encerrada quando existe um acordo de que a paciente compreendeu as informações para o exercício verdadeiro da autonomia, não haveria motivo ainda para acreditar no contrário.

Capítulo 3 – O MÉTODO

3.1 - Desenho do estudo

Foi realizado um estudo de caso. Esse é um dos desenhos de pesquisa mais freqüentemente usados na análise de experiência de serviços e podemos dizer que traz implícitos dois objetivos: compreender de forma abrangente o grupo estudado e extrapolar suas conclusões, através do diálogo destas com a teoria, para generalizações aplicáveis a estruturas sociais semelhantes àquela estudada (Deslandes e Gomes, 2004).

Optamos pela abordagem qualitativa por acreditarmos ser a que melhor se aplica aos objetivos da pesquisa, por possibilitar uma compilação mais ampla de respostas dos sujeitos da pesquisa, e que poderiam ser aprofundadas nos pontos de maior interesse. Adotamos a perspectiva da História Oral (HO). Esse método de pesquisa histórica se utiliza do diálogo entre o que é dito – o contar de uma história - e a mente crítica e inquisitiva do historiador. Baseada em entrevistas, a HO torna o fazer história um processo mais crítico e consciente por envolver os sujeitos na criação da sua própria história (Grele, 1991).

A entrevista na HO é construída com participação ativa do entrevistado. Desse modo, Grele (1991) descreve a entrevista como uma “narrativa conversada”, em que a interação entre entrevistado e entrevistador ajuda este último a direcionar as questões para que se obtenha o máximo proveito da entrevista, baseando-se no confronto das informações com um contexto histórico mais amplo para compreender melhor as visões históricas do grupo representado pelo primeiro.

3.2 - O campo, a população e a amostra

O campo de estudo foi o ambulatório de rastreamento de aneuploidias do IFF. O atendimento nesse ambulatório é realizado pela pesquisadora e por médicos pós-graduandos em Medicina Fetal, do Programa de Pós-Graduação *latu sensu*, além dos médicos do Programa de Residência Médica em Ginecologia e Obstetrícia do IFF, sob sua supervisão direta.

São atendidas as gestantes encaminhadas para rastreamento pelo pré-natal do IFF e aquelas encaminhadas à Instituição por apresentarem rastreamento alterado⁷ realizado em outros serviços, para orientação pós-teste.

Há cerca de quatro anos o rastreamento foi concentrado em um único turno de ambulatório, separado de outras indicações de ultrassonografia, quando percebemos que desta forma poderíamos sistematizar melhor tanto a técnica peculiar ao exame quanto o fornecimento de informações relativas ao rastreamento, na forma de orientação pré e pós-teste. Nessa ocasião, havíamos recém obtido o programa da FMF para cálculo de risco para aneuploidias (Astraia). Há dois anos e meio utilizamos o termo de consentimento livre e esclarecido (anexo 1). O objetivo era uniformizar a informação fornecida à gestante e ressaltar a importância do que estava sendo colocado, através de uma maior sensação de “co-responsabilidade” dada pelo documento escrito. O termo consta no próprio pedido do exame e é entregue à paciente no ambulatório de pré-natal. No dia do exame, é realizada uma entrevista de orientação pré-teste para esclarecimento de dúvidas e a paciente

⁷ A expressão consagrada na literatura é rastreamento positivo (“*screen positive*”), o que significa que o resultado do teste foi positivo para a presença de alteração. No entanto, optamos por não utilizá-la pela conotação benéfica que o termo “positivo” traz implícita e pelo fato de que, por esse motivo, não a utilizamos na prática. Preferimos adotar as expressões “rastreamento alterado” ou “risco corrigido (ou final) alto”.

assina o termo de consentimento, optando ou não por realizar a avaliação de risco. Caso ela não deseje realizá-la, é feita uma ultrassonografia em que não é medida a translucência nucal. Após a ultrassonografia, caso a paciente tenha optado pelo rastreamento, o risco é calculado e o laudo é entregue à paciente, sendo realizada a orientação pós-teste.

A população do estudo foram as mulheres atendidas no ambulatório de rastreamento de aneuploidias, encaminhadas pelo ambulatório pré-natal do IFF. A amostra foi definida por conveniência. Nesse tipo de amostragem, os sujeitos são escolhidos pela identificação, pelo pesquisador, daqueles que serão mais informativos para os objetivos da pesquisa (Minayo, 2006). Também Grele (1991) defende essa técnica de amostragem na história oral, ao dizer que

“quando historiadores clamam que os entrevistados na história oral não são estatisticamente representativos da população geral ou de algum segmento em particular, eles levantam uma questão falsa (...). Os entrevistados são selecionados, não porque representam alguma norma estatística abstrata, mas porque tipificam processos históricos” (p. 131)

A população não é um grupo homogêneo. Em virtude do caráter terciário da maternidade do IFF, as pacientes são referidas ao pré-natal por critérios clínicos que as definem como gestantes de alto risco. Embora o grupo apresente uma variedade de condições específicas, identificamos dois subgrupos de particular interesse às questões do estudo. São eles: idade materna avançada e antecedentes de aneuploidias (alto risco *a priori* para aneuploidias); antecedentes de complicações clínicas obstétricas e gestantes sem antecedentes de complicação (baixo risco *a priori* para aneuploidias).

Não foram selecionadas para a pesquisa pacientes que tiveram diagnósticos de abortamento ou malformação fetal na ultrassonografia, assim

como aquelas que, já tendo realizado o rastreamento em outros serviços, foram encaminhadas por rastreamento alterado para seguimento propedêutico.

3.3 - O instrumento

Sendo a entrevista nosso instrumento de eleição, escolhemos a entrevista temática como a técnica mais adequada. A entrevista temática é uma entrevista aberta que se caracteriza por se voltar para elucidar aspectos e momentos de uma determinada realidade social em estudo (Camargo, 1981). No nosso caso, a realidade em questão se faz no ambulatório de rastreamento de aneuploidias, sendo nosso interesse o conhecimento e atitude das mulheres atendidas nesse ambulatório sobre os exames aí realizados. Entretanto, a entrevista aberta não prescinde de um roteiro, composto de tópicos e subtópicos (ou temas e subtemas) para a manutenção do foco sobre a problemática a ser analisada.

Nosso roteiro foi desenvolvido a partir de quatro temas maiores, definidos temporalmente pelas etapas vividas pelas mulheres antes, durante e depois da passagem pelo ambulatório. Dentro desses temas maiores, foram colocadas várias questões relativas a cada etapa que, embora em alguns casos sejam questões objetivas, dão espaço a respostas amplas, que relacionam as etapas entre si e que permitem que algumas questões sejam abordadas mais de uma vez em momentos diferentes da entrevista. Em cada tema, há questões relativas ao conhecimento e à atitude. O roteiro utilizado, dividido em temas e subtemas, encontra-se no apêndice 1.

Foram realizadas seis entrevistas – gravadas e transcritas integralmente pela própria pesquisadora. Durante o período de seleção dos sujeitos da

pesquisa, o atendimento às pacientes – orientação pré-teste, exame ultrassonográfico e orientação pós-teste – foi realizado por duas médicas pós-graduandas do setor de Medicina Fetal e médicos residentes do terceiro ano de ginecologia e obstetrícia, sob observação da pesquisadora, sem sua participação. As pacientes selecionadas foram convidadas a participar do estudo após a orientação pós-teste e receberam termo de consentimento livre e esclarecido para participar da pesquisa (apêndice 2). Em todos os casos os exames ultrassonográficos de rastreamento para aneuploidias foram normais. Dentre as seis pacientes, uma não aceitou realizar o rastreamento; cinco tiveram exames normais com resultado de baixo risco; uma paciente teve indicação de realizar teste invasivo após resultado de risco alto. Optamos por encerrar o trabalho de campo ao observar que já tínhamos um material rico o bastante para a análise, posto que, ao mesmo tempo em que as respostas começavam a se repetir, elas o faziam sob pontos de vista muito diversos. As entrevistas foram realizadas no período de uma a três semanas depois do rastreamento e duraram em média 30 minutos. Iremos nos referir às entrevistadas com nomes fictícios.

3.4 - A análise

Em seu livro “Narrativa, Sentido, História”, Cardoso (1997) pretende conduzir os historiadores a um instrumental voltado para uma análise rigorosa do discurso e textos narrativos ao defender a idéia de que todo texto produzido por um historiador contenha uma narrativa – não ficcional – ou o seja em si mesmo. Entende que a análise de todo texto deve começar com a interpretação de seu conteúdo e que essa interpretação só tem a ganhar ao se

valer da lingüística e da semiótica. Assim, a análise compreenderia *“o sentido do texto como uma operação lingüística: atingir o entendimento do que de fato ele diz ou significa mediante uma análise levada a cabo com base no conhecimento das especificidades da língua da época e da região em que foi gerado.”* (Cardoso, 1997:21).

Com esse objetivo, o autor descreve os percursos da semiótica como disciplina que transfere seu foco dos signos para os sistemas de significação, que se realizam no texto. A atenção volta-se para o discurso em sua relação com o texto. Para a semiótica, considera-se texto todo enunciado verbal ou não verbal, auto-suficiente, fechado, dotado de significação e função integrais, não passíveis de divisão (Cardoso, 1997).

A descrição da “semiologia para historiadores” feita por Cardoso (1997) remete-nos a outro método que partilha com o método semiótico o mesmo modelo epistemológico, pautado na conjectura. Falamos do método indiciário, descrito por Carlo Ginzburg (1989). Nesse ensaio, o autor dissecou um paradigma presente desde os princípios da história humana, cuja característica é a decifração do mundo e de nós mesmos a partir de indícios, buscando retirar de detalhes uma realidade complexa. Em outras palavras, o saber indiciário caracteriza-se pela capacidade de, a partir de dados aparentemente negligenciáveis, remontar a uma realidade não experimentável diretamente. *“Se as pretensões de conhecimento sistemático mostram-se cada vez mais como veleidades, nem por isso a idéia de totalidade deve ser abandonada. (...) Se a realidade é opaca, existem zonas privilegiadas - sinais, indícios - que permitem decifrá-la”* (Ginzburg, 1989:167).

Pudemos reconhecer assim um método que nos ajudaria na difícil tarefa de identificar o que representaria no discurso dos sujeitos da pesquisa seu conhecimento sobre genética, seu ideário em torno do rastreamento, de seus propósitos e conseqüências, sem nos prendermos aos termos técnicos que de outra forma procuraríamos no texto. Poderíamos analisar termos, frases, expressões e silêncios reveladores de sua experiência afetiva relativa ao tema, experiência essa tão importante na formação da atitude.

Também tivemos nossas dúvidas. Como seria possível avaliar o rigor científico de um método baseado em elementos imponderáveis, na investigação guiada pela intuição? Se partirmos da orientação quantitativa e anti-antropocêntrica das ciências de natureza desde Galileu, veremos esse rigor inatingível. Mas entendemos que, provavelmente, em se tratando da experiência cotidiana – e sempre que o importante for o caráter único e insubstituível dos dados -- ele não só é inatingível como indesejável. Nas palavras de Ginzburg (1989):

“Alguém disse que o apaixonar-se é a superestimação das diferenças marginais entre uma mulher e outra (...) Em situações como essas, o rigor flexível (se nos for permitido o oxímoro) do paradigma indiciário mostra-se ineliminável.(...) Ninguém aprende o ofício de conhecedor ou de diagnosticador limitando-se a pôr em prática regras pré-existentes. Nesse tipo de conhecimento entram em jogo (diz-se normalmente) elementos imponderáveis: faro, golpe de vista, intuição.”

Inspirados, portanto, no paradigma indiciário, voltamo-nos ao método da leitura isotópica dentre os métodos de análise pautados na semiótica propostos por Cardoso (1997), baseado nas proposições de Greimas e Courtés. Isotópicas são as categorias semânticas recorrentes, repetidas, redundantes, que subjacentes à coerência textual, tornam possível a leitura uniforme do

texto. Por meio delas, passa-se da *microsemântica* (significação isolada de cada frase ou enunciado) à *macrosemântica* (significação do discurso completo), através de três etapas: i) exame comparativo das partes que contém um texto, descobrindo suas categorias de significação subjacentes; ii) identificação daquelas que se repetem, que são justamente as categorias isotópicas; iii) distribuição das categorias pelos níveis semânticos do discurso: figurativo, temático e axiológico.

Figurativo é um significado que se liga à percepção do mundo real, em geral aludindo a um dos cinco sentidos. O nível temático é aquele em que agrupamos os elementos figurativos em temas, que nesse estudo, serão nossas categorias analíticas chave. O nível axiológico é aquele em que identificamos as oposições, os juízos de valor que o texto possa manifestar.

Sendo assim, formaram-se quatro redes temáticas, que chamaremos de chaves, enumeradas a seguir com alguns de seus elementos figurativos.

Chave 1

O processo de saber – razões do risco

Acima de 35	assustada	Síndrome do Down
Idade avançada	Velha grávida	leiga
Visão mais ampla	raio	risco
possibilidade	chance	Não fuma, não bebe
Família	palavrões	cromossomos
Sangue	genético	saudável

Chave 2

O processo de saber – o rastreamento

exame	utilizaria uma fenda	causa de aborto
medida da nuca	retirada do líquido umbilical	bem/mal geneticamente
outros tipos de exames	não é 100% garantido	determinação da probabilidade
líquido na cervical	osso nasal	outras síndromes
faz primeiro esse	a ultra veria	taxa de risco
prefiro saber	rastreio	ver alguma coisa no bebê
inchação	não era um exame certo	suspeita e confirmação
grau baixo ou alto	formação da cabeça	espinha

Chave 3

Ponderando os riscos

de cem mulheres, dez	muito difícil acontecer	tratar depois de nascer
é uma escolha minha	mil, duzentos e... 1240	na média
nas mãos de Deus	porcentagem	não to dentro do risco
números	as quantidades minhas	risco de possibilidade
quase zero	Risco de 1 pra 1544	abaixo de 453 pessoas
amniocentese é 100%	enfia lá o negocinho	se sentir invadido

Chave 4

Amor, cuidado, normalização

normal não é	a sociedade discrimina	Deus
crianças especiais	na escola tem inclusão	estuda, faz balé
me preparar	saber antes	má formação
mais atenção	mais tratamento	hoje são normais
enfrentar tudo	vida dita normal	recebe com amor, não vê
preparar o psicológico	deficiência de um filho	a criança é um estorvo
ter que abortar	espiritualmente bonitas	defeitos

3.5 - Os sujeitos da pesquisa

Como dito anteriormente, foram entrevistadas seis pacientes. Na tabela 2, colocamos algumas de suas características, consideradas relevantes na análise.

Tabela 2: Características dos sujeitos

Nome*	Idade	Profissão	Escolaridade #	Fator de risco	Gestações	Filhos vivos
Janaína	45	dona de casa	médio	IMA ^a	4	2
Sueli	32	professora	superior	AMFF ^b	2	1
Laís	37	empregada doméstica	fundamental	IMA + IIC ^c	6	1
Renata	32	cozinheira	médio	HAS ^d	1	-
Rita	19	atendente de livraria	médio	BR ^e	1	-
Telma	34	técnica de enfermagem	médio	HTLV-1 ^f	2	1

*Nomes fictícios adotados no estudo. #Ensino fundamental, médio ou superior, completo ou incompleto. a – Idade materna avançada. b- Antecedente de malformação fetal. c – Insuficiência istmo cervical. d – Hipertensão arterial crônica. e – Baixo risco. f - *Human T lymphotropic virus type 1*, risco de transmissão vertical.

A seguir, serão expostos e discutidos os resultados encontrados na pesquisa, organizados a partir das chaves analíticas trabalhadas.

Capítulo 4 – RESULTADOS E DISCUSSÃO

4.1 - O Processo de Saber – Razões do Risco

4.1.1 - A idade materna avançada e o risco genético

A idade materna com fator de risco gestacional não se apresenta como surpresa para as entrevistadas. No entanto, esse risco é percebido como ameaça à saúde da mulher e à própria gravidez, devido ao envelhecimento, como vemos na fala de Janaína: *“pela minha idade né, porque o corpo com tempo vai se desgastando né, como tudo se desgasta então é por isso.”* O reconhecimento do risco genético associado à idade avançada não ocorre de maneira tão fluida: *“eu não sabia que pela idade também teria o risco de ter uma criança de... pra mim era só coisa assim de sangue, genético, de família”* (Janaína).

Embora ao longo das entrevistas essa associação tenha parecido ficar clara para as entrevistadas, existia a idéia geral de que as aneuploidias, inseridas no grupo maior das “doenças genéticas”, teriam relação com a história familiar dessas doenças, como no trecho *“nunca passou assim [pela minha cabeça] devido na minha família não ter nenhum risco assim, não ter ninguém assim”* (Laís). E mesmo após a entrevista de orientação pré-teste, quando o motivo da associação aneuploidia x idade materna é detalhado (em relação à maior probabilidade de erros na divisão meiótica à medida que a idade aumenta), pode haver resistência em absorver essas novas informações.

“penso que a síndrome de down, ou outra doença que assim que, né, a criança fica meia perturbadinha é igual você é... ah, sua mãe tem uma, é... como é que é o nome? pressão alta, você tem. Ah, Fulano tem os gêmeos, você teve. Mas a... da mesma família sabe? Aí eu penso que na minha família não teve. Por que que eu

vou ter?” (Renata) (grifo meu, ressaltando o verbo no tempo presente, ou seja, após o rastreamento)

A quantidade de informação fornecida acerca da associação entre a idade materna e o risco genético, assim como outras associações de risco discutidas durante a consulta como, por exemplo, aquela relativa ao risco de abortamento no procedimento invasivo pode ser, e de fato é, diretamente proporcional ao conhecimento prévio da paciente sobre genética. No momento da consulta, o médico deve encontrar o caminho que permita que a informação considerada indispensável para a decisão informada seja transmitida e compreendida pela paciente. Para isso, ele parte do termo consentimento dado à paciente quando esta é encaminhada ao ambulatório de rastreamento, buscando ampliar e aprofundar a informação a partir daquela que a paciente já traz consigo. Sabemos que ao ler um texto qualquer, o indivíduo não o lê de forma isolada. Ele leva em conta, nem sempre de forma deliberada ou consciente, suas experiências anteriores de ouvinte e leitor de textos (Cardoso, 1997). Esse *background*, esse “pano de fundo” do conhecimento em genética, construído não só na educação formal, escolar, mas também e cada vez mais através das informações genéticas veiculadas na mídia, modela o entendimento que o sujeito terá sobre as informações contidas nos termos de consentimento, ponto de partida da orientação pré-teste.

Se esse é o ponto de partida, qual seria o ponto de chegada? Assumindo que, ainda nesse primeiro tópico – o da caracterização do risco – se considere que a associação idade avançada x aneuploidia seja um ponto crucial, podemos dizer que ela foi compreendida pelas pacientes pesquisadas? Podemos admitir que a idéia de “quanto maior a idade maior a chance de ter um bebê com síndrome de Down”, aparentemente assimilada por todas as

pacientes pesquisadas ao fim da entrevista, encerra o reconhecimento daquela associação? Ou seria mesmo necessário que as pacientes pudessem definir *aneuploidia*? E o que se encontra (ou se perde) no meio desse caminho?

Já foi dito que partir do conhecimento prévio da paciente é um ponto de aproximação no aconselhamento genético. Mas, é preciso dizer, muitas vezes é também um fator limitador na transmissão da informação. Ao lidar com uma base muito insuficiente de conhecimentos por parte da paciente, em uma situação com tempo limitado, quem pratica o aconselhamento tende a simplificar as informações até que se atinja um equilíbrio entre o que se supõe indispensável e o que se vai conseguir transmitir. Rapp (1999) discute esse aspecto do aconselhamento quando nota as diferentes maneiras, mais ou menos abrangentes, de explicar certos aspectos do diagnóstico pré-natal, e pontua que, embora sejam desejáveis tanto o uso de linguagem acessível quanto a garantia de que se tenha os pontos centrais do aconselhamento abordados, não se pode negar que assim se perpetua a exclusão nessa área do conhecimento.

Por outro lado, podemos nos deparar com situações em que a própria atitude da paciente em relação à informação e seu modo de transmissão seja negativa a ponto de impedir que a compreensão dos dados objetivados pelo médico seja alcançada. Em outro trecho de sua entrevista, Renata expõe francamente essa rejeição: *“Ah, vocês não sabem falar com a gente vocês falam (...) muitos palavrões. Sabe? A gente não entende. Não... Ah, números de cromossomos, de... Não, eu não quero saber. Eu quero saber por quê.”*

A definição de grupo de risco baseada em uma faixa etária, acima de 35 anos, pode fazer com que as pacientes consideradas abaixo dessa idade se

vejam isentas de riscos. E pode levá-las inclusive a rejeitar os testes de rastreamento, num primeiro momento, mesmo que afirmem ter compreendido que o objetivo dos testes é a própria avaliação do risco, como se observa nos trechos a seguir:

“agora é acima de 35 (...) a gente fica assustada né, de saber que pode ter uma criança com síndrome ou não”(Telma)

“eu nem ia fazer o exame (...) pela pessoa não ter risco ela acaba não fazendo o exame (...) apesar de não ser... não ter... não ser uma idade de risco, ainda assim tem um certo risco acabei aceitando”(Rita)

Nesse trecho, a paciente Telma dá a entender que só acima de 35 anos existiria motivo de preocupação, embora tenha mostrado em outros momentos da entrevista que isso não é verdade.

4.1.2 - Risco de quê? De que condições genéticas ou congênitas estamos falando?

Ao serem perguntadas sobre que condições genéticas seriam alvo do rastreamento proposto, a SD foi mencionada, tanto de maneira direta, quanto veladamente:

“eu entendi que era pra verificar se a criança tinha... é portadora da síndrome de Down” (Rita)

“o primeiro que vem na mente é a síndrome de Down” (Sueli)

“saber que pode ter uma criança com síndrome ou não” (Telma)

“devido na minha família não ter nenhum risco assim, não ter ninguém assim” (Laís)

O fato de que outras síndromes genéticas e malformações também seriam rastreadas foi lembrado nas entrevistas, embora sem o reconhecimento individual de nenhuma delas:

“poderia ser uma síndrome de down, outros tipos de síndromes”
(Rita)

“eu fiz um exame que indica se o bebê pode vir com síndrome de down, se pode vir com alguma má formação” (Sueli)

“pra pessoa leiga como eu, é o que mais eu conheço síndrome de Down. Falou outras doenças lá, mas eu não lembro do nome não”
(Renata)

“Através da ultra veria se a criança teria algum problema genético, de síndrome” (Telma)

“Se a criança estava bem ou não geneticamente” (Telma)

Realmente, podemos dizer que a SD povoa com maior frequência o pensamento das gestantes. Sendo a aneuploidia mais comum entre nascidos vivos, todas referiram ter ou já ter tido contato com pessoas com SD ou com pais de crianças afetadas. Por outro lado, não podemos deixar de questionar se as outras condições rastreadas vêm sendo devidamente abordadas. Acreditamos que a orientação tende a ser deslocada para a SD por ser a síndrome mais conhecida e espontaneamente evocada pelas pacientes quando perguntadas sobre o que entenderam do termo de consentimento, criando assim um ponto de partida e de retomada da orientação em cada ponto de interesse. Além disso, embora sejam mencionadas, as outras síndromes e malformações rastreadas não costumam ter suas características explicadas individualmente, a não ser que a paciente faça perguntas específicas, por se tratarem de condições muito raras, frequentemente associadas a malformações visíveis à USG, que por si só indicariam a realização do cariótipo.

4.2 - O Processo de Saber – O rastreamento

4.2.1 - Teste de rastreamento x teste diagnóstico

É considerado imprescindível para uma decisão informada que a paciente entenda que a realização do teste de rastreamento poderá se seguir de um teste diagnóstico. Isso pressupõe o conhecimento de que o resultado do rastreamento é binário – risco baixo ou risco alto. Essa seqüência de acontecimentos pareceu ter ficado clara para todas as pacientes, embora nem sempre elas tenham se expressado objetivamente sobre o assunto. Temos os seguintes exemplos:

“Faz primeiro esse e dentro desse aqui deve ter a taxa de risco de você ter ou não ter e dentro dessa determinação da probabilidade da pessoa é que vocês vão fazer esse outro tipo de exame” (Telma)

“faria esse exame, que tendo uma, tendo alguma suspeita que esse exame geralmente não ia confirmar, que pra confirmar ela teria que fazer um outro depois, mais pra frente, que é pra colher um líquido lá (...) se quiser saber diretamente qual é a... a síndrome da criança só através desse líquido que ia colher”(Laís)

“aí a gente vê o grau né, baixo, não, alto, baixo, dava assim, né? Aí, pra ver qual era o risco, e esse exame não é, não vai dar ‘tô mesmo, tá ou não tá’, né, dá mais ou menos”(Janaína)

4.2.2 - Características do teste de rastreamento

Quando perguntadas sobre sensibilidade e taxas de falso positivo e falso negativo do teste de rastreamento, nenhuma paciente soube dar informações precisas. Observam-se nas falas, porém, alguns trechos que sugerem a idéia da possibilidade de um resultado falso negativo.

“pode dar tudo bem e a criança ainda assim vai nascer com síndrome de Down (...) Acho que acontece pouco né, ela não falou que acontece muito” (Rita)

“não é ainda 100% garantido né, que pode acontecer alguma lá coisa lá pra frente que venha a ter que fazer outros tipos de exame” (Telma)

“como não tem 100% né de chance, você ainda fica um pouco assim, ah... com medo né, de acontecer” (Sueli)

4.2.3 - O teste diagnóstico

O exame invasivo é abordado na orientação pré-teste como aquele por meio do qual serão colhidas células fetais para a realização do cariótipo, exame que vai revelar se o feto tem alguma síndrome cromossômica ou não. De forma sucinta, é falado sobre a biópsia de vilosidades coriais e sobre a amniocentese, no diz respeito ao momento de sua realização, tipo de material que é colhido e riscos de complicação. Normalmente, essa abordagem é feita ao se falar sobre os exames que se seguiriam a um resultado de risco alto. É necessário que a paciente conheça os testes que podem se seguir a um teste de rastreamento, visto que uma rejeição ao teste diagnóstico poderia fazê-la negar a avaliação de risco. Outro motivo é que, em virtude do perfil de nossa clientela, muitas vezes as pacientes já chegam à consulta referindo ansiedade em relação ao “exame da agulha” e a orientação vai então seguir nessa direção.

Nenhuma das entrevistadas disse corretamente o nome dos procedimentos invasivos. Apenas a paciente Sueli usou o termo “cariótipo” para se referir ao teste diagnóstico, mostrando-se familiarizada com ele por tê-lo realizado na gestação de seu filho, que tem síndrome de “prune-belly”⁸.

⁸ A síndrome de “prune-belly” (“ameixa seca” – é o aspecto do abdome ao nascimento) é uma forma de uropatia fetal, sem etiologia definida, com uma incidência que varia de 1/35000 à 1/50000 nascidos vivos, sendo caracterizada por uma tríade clássica : ausência, deficiência ou hipoplasia congênita da musculatura da parede abdominal, criptorquidia bilateral e anormalidades do trato urinário (Hoshiro, 1998). Os achados ultrassonográficos mais freqüentes são megabexiga e oligodramnia. Podem ser indicadas vesicocenteses seriadas, a que a paciente de fato se submeteu na gestação anterior. Embora não se trate de um nome próprio, é comum vê-la grafada com iniciais maiúsculas, sendo esse o termo consagrado pelo uso.

Foram utilizadas, no entanto, várias metáforas, em destaque abaixo, que caracterizam o exame invasivo.

*“caso a criança tivesse um risco (...) eu ia fazer um exame é (...) ele utilizaria uma **fenda** que normalmente é causa aborto”* (Rita)

*“acho que é a retirada do liquido né, **umbilical**, ou uma coisa parecida”* (Telma)

*O **profundo** é o tal da ...* (Janaína)

*“eu sabia que tinha um exame que botava uma agulha ou um tipo de... na barriga, furava é... no **umbigo**...”* (Laís)

Percebemos vários sentidos por trás das palavras escolhidas pelas pacientes, cujas conotações referem-se tanto ao caráter invasivo do exame quanto ao seu caráter definitivo, uma vez que se trata do teste diagnóstico. Assim, *fenda*, *umbilical*, *umbigo* e *profundo* remetem ao interior do corpo, acessado por uma janela ou por um canal de ligação, do mesmo modo que profundo pode também significar aprofundado, detalhado, de certeza.

Para uma das pacientes, o fato de que a amniocentese poderia ser indicada depois do exame, sendo realizada mais tardiamente pareceu ter se confundido com idéias pré-concebidas de formação e viabilidade fetais, que funcionaram como seus marcos temporais para realizar o exame, levando-a a concluir que o mesmo seria feito apenas no terceiro trimestre.

“Era só quando tivesse com 6, 7 meses (...) enfia lá o negocinho e só... e eu penso que é só depois dos 6 meses. Depois dos 6 meses a criança já está totalmente formada (...) Ela não tava formada ainda. É aí que eu não ia ter certeza.”(Renata)

4.2.4 - A ultrassonografia

Vamos abordar a questão da ultrassonografia sob alguns aspectos. O primeiro deles será relativo aos marcadores ultrassonográficos utilizados no

rastreamento. Na orientação pré-teste, são detalhados para as pacientes os marcadores avaliados para o cálculo de risco, sendo eles a TN, a visualização do osso nasal, a frequência cardíaca fetal. O exame é relatado para a paciente, que também o assiste no monitor.

A compreensão do que é considerado normal na ultrassonografia e, portanto, de baixo risco, e o que é anormal, significando risco final alto, se encontra em algumas falas. Notamos também que todas as pacientes entrevistadas mostraram interesse nas imagens ultrassonográficas e no que seria medido exatamente no feto.

“mostrou a nuca, a medida da nuca” (Rita)

“deveria que ter um osso nasal né, que já está formado e o líquido da cervical” (Telma)

“um exame da sua cabeça, vou ver o líquido da sua nuca” (Renata)

“como é que tá a formação da cabeça, que diz que daria pra ver aquela inchação, né, que vê da espinha” (Janaína)

O segundo aspecto refere-se à concretização da gravidez e do feto mediada pela imagem, explicitada por Renata e Janaína:

“até aquele dia, eu não sentia que tava grávida (...) quando eu vi falei Cara! Meu filho! Eu vi ele se mexendo, sabe?”

“eu fiz um exame de sangue, foi nem de urina, aí deu positivo (...) Ela falou (a ginecologista) ‘Janaína,, vamos fazer uma transvaginal, pra ver’ (...) aí eu fiz, vi que estava grávida”

Mas o mais interessante foi observar como, para uma das entrevistadas, a concretização representada pela imagem estendeu-se a vários outros aspectos do rastreamento, invadindo a seara abstrata em que se encontram a representação numérica dos riscos, o número dos cromossomos, a medida da

TN e o teste invasivo (aqui, a amniocentese), numa grande mistura de números e correlações, como vemos no trecho a seguir:

“era um, liquidozinho né, que tem uma quantidade né... que a criança que tem síndrome de down né tem um a mais né, cromossomo, não é isso? Um líquido que tem que tirar na nuca que a criança que é normal tem uma quantidade e a criança que tem down tem um a mais ou dois a mais, não sei quantos por cento... que tem mil e tantos por cento.” (Laís)

Por fim, não podemos nos esquivar de falar sobre a ultrassonografia em seu papel de produtora e curadora de estresses psicológicos. O rastreamento de aneuploidias através de marcadores representa um desdobramento do uso da ultrassonografia na avaliação da morfologia fetal e esses dois objetivos se sobrepõem no momento do exame. Optamos por realizar a ultrassonografia de pacientes que decidiram não realizar o rastreamento, para que o desejo de “ver o feto” não interferisse na opção pela avaliação de risco. No entanto, a ultrassonografia é um exame de imagem em tempo real. O examinador olha para a tela e para a paciente, a paciente olha para a tela e para o examinador. Nesse quadro, criam-se duas expectativas: da paciente que espera que o médico lhe diga se há algo anormal com o feto, ainda que essa anormalidade seja a TN, mesmo que ela não tenha optado pelo rastreamento; do examinador que, avaliando a morfologia fetal, pode se deparar com uma TN francamente aumentada e não poder revelar o achado, seja por palavras ou expressões. Renata, a paciente que recusou o rastreamento, nos disse sobre a ultrassonografia: *“eu ficava olhando o tempo todo pra ela, pro rosto dela, pra ver a modificação se ela ia ver alguma coisa ali no meu bebê”*.

4.2.5 – Atitude

Poderíamos dizer, nesse momento, que todas as pacientes demonstraram atitudes positivas em relação ao rastreamento pré-natal de aneuploidias. Essa atitude foi revelada nas entrevistas de forma direta.

“eu não gosto de deixar nada pra depois, gosto de saber logo (...) desde o momento que eu recebi a folha e eu li já pensei imediatamente em fazer” (Telma)

Mas eu prefiro saber pra eu estar preparada psicologicamente pro meu filho” (Renata)

“a coisa tá bem evoluída né, porque eu acho que tudo que é pra... pro bem do ser humano a gente tem que... Aí tá, pode, não... pode fazer, aí “Ai...” , não, tá tranquilo” (Janaína)

“eu faria de novo, todos os exames” (Sueli)

“nunca passou pela minha cabeça de não fazer (...) pra quê eu vou ter que esperar uma coisa depois, sendo que eu posso preparar o meu psicológico?” (Laís)

Devemos ter em mente que, aqui, trata-se da atitude em relação à avaliação do risco de aneuploidias e, possivelmente, ao seu diagnóstico. Mas não podemos assumir que isso significa que as pacientes prosseguiriam na investigação, ou seja, realizariam o teste invasivo caso seu risco final o indicasse. Discutiremos esse assunto mais adiante.

Dissemos anteriormente que os temas demarcados no roteiro da entrevista se correlacionavam temporalmente com as etapas do rastreamento. De certa forma, podemos dizer que nossas categorias analíticas chave também poderiam ser encaradas dessa forma e, de fato, o foram, para facilitar o raciocínio. Por esse motivo, faremos aqui uma interrupção na seqüência da discussão dos resultados para discutir uma trajetória em particular no processo de rastreamento.

4.2.6 – Recusa – o caso de Renata

A experiência em nosso serviço com o uso do consentimento informado nos mostrou que um número muito pequeno de pacientes recusa o rastreamento. Isso é condizente com a literatura. O rastreamento é uma prática “rotinizada”, uma vez que é oferecido a todas as pacientes, e isso, por si só, já é um fator pró-rastreamento porque tecnologias oferecidas para todos tendem a ser consideradas benéficas.

A princípio, nos parece que “ir contra a corrente” demanda mais reflexão. No que diz respeito aos testes de rastreamento, a maioria dos trabalhos conclui que o grupo que nega o rastreamento tem as maiores taxas de decisão informada (Michie *et al.*, 1999). Temos que ter em mente, porém, algumas considerações encontradas na literatura.

No estudo *The multi-dimensional measure of informed choice: a validation study*, Michie e colaboradores (2003) descrevem, a validação de um questionário para avaliação de decisão informada, desenvolvido com base na teoria do comportamento planejado de Ajzen (1985), já mencionada. Em poucas palavras, a decisão é avaliada nas dimensões conhecimento, atitude e ação. É considerada uma decisão informada aquela em que há conhecimento satisfatório e atitude coerente com a ação. No caso de uma paciente que não realizou o rastreamento, portanto, seria de se esperar que sua atitude em relação ao teste fosse negativa, após compreender os pontos chave da sua proposta. Quando não há coerência entre a atitude e a ação, surgem duas hipóteses: ou a paciente não compreendeu adequadamente as informações, recusando um teste que seria de seu interesse, ou algum fator externo a ela mesma interferiu em sua decisão. Embora surjam, de imediato, críticas a esse

modelo de avaliação, por suas óbvias limitações, Michie defende que um teste que possa ser aplicado em um número grande de pacientes, por objetivo que é, poderia sugerir onde se encontram as falhas no processo de decisão informada e deflagrar investigações mais aprofundadas para que fossem identificadas e corrigidas.

Rapp (1999) também discorre em seu livro sobre as pacientes que recusaram a amniocentese. Guardadas as diferenças que existem pelo fato de se tratar do teste invasivo, existem alguns pontos em comum que merecem ser destacados. Um deles é a identificação das falhas de compreensão, que abrangem tanto a dificuldade de compreender o risco expresso em números ou as associações risco x idade, quanto o “mal-entendido estatístico”, quando pacientes interpretam os riscos e estatísticas com distorções que as levam a entender que o exame não tem indicação no seu caso. Outra questão é a rejeição ao discurso médico de risco, embasada em concepções pessoais e comunitárias de saúde e história familiar. Um terceiro ponto é a influência de outras pessoas na decisão, como o marido, a mãe, o líder religioso.

Portanto, pelo exposto acima, entende-se que classificar a decisão como informada não é tão simples assim. Vamos ao caso de Renata.

Renata chegou à orientação pré-teste decidida a não realizar o rastreamento. Segundo ela, já discutira o assunto com sua mãe e outros funcionários do IFF (Renata é funcionária terceirizada no hospital). Ouviu pacientemente as informações dadas na consulta e usou argumentos convincentes para recusar o teste, alguns dos quais repetiu em sua entrevista. No entanto, ao longo da entrevista, percebemos uma atitude em relação ao diagnóstico pré-natal que parecia favorável. Confusa, Renata fazia uma

afirmação e a contradizia em seguida, até que admitiu que se arrependeu de não ter feito o teste e confessou que, naquele momento de sua vida pessoal, ela não poderia lidar com nenhuma informação ruim relativa à gestação. Em alguns trechos, parecia claro que ela não havia entendido questões chave do rastreamento, como já colocamos anteriormente nos resultados expostos. Em outros, afirma que percebeu que gostaria de fazer o exame, mas não conseguiu mudar de idéia na hora, porque estava muito ansiosa. Vejamos alguns recortes da entrevista que ilustram essas contradições em seu discurso:

“entendi direitinho (...) até mostrei pra minha mãe, expliquei pra ela (...) se fosse modificar alguma coisa, eu até faria. Mas não vai modificar, é só pra eu saber. Pra saber, pra ficar mais ansiosa, eu não quero”

“mesmo tendo decidido não fazer (...) eu ficava olhando o tempo todo pra ela, pro rosto dela, pra ver a modificação se ela ia ver alguma coisa ali no meu bebê”

“Eu me arrependi porque... (...) naquele dia que eu descobri que ia ser naquele dia mesmo que eu ia saber”

“Não quis voltar atrás (...) mas quando eu saí daqui eu fiquei curiosa sabe?”

“O que ela me explicou ali, se eu quisesse... Não vai me machucar, não vai tirar nada de mim, tudo bem. O problema é que nada ia ser resolvido. Se eu soubesse que ele poderia, que o meu neném poderia ter ou não, não ia modificar, não ia ter um, um remédio, não ia ter nem um... uma cirurgia que modificasse. E não era 100%.”

“mas se ela chega pra mim e fala assim ó, você não optou né, mas tem alguma coisa aqui, você quer ver? Aí eu ia falar assim Ah, tem? Então vamos lá, vamos fazer. Mas ela não falou nada.”

“Naquela época eu tava passando por um probleminha. Com o pai da criança. Então, não tava querendo ouvir, saber de nada que me afetasse.”

“ele (médico do pré-natal) falou assim ‘nem todas mães, as mães elas querem fazer, pra não sofrer por antecipação’. Aí eu falei assim ‘(...) Mas eu prefiro saber pra eu estar preparada psicologicamente pro meu filho’. Eu falei isso.”

Esses trechos estão na seqüência em que ocorreram. Vemos assim as idas e vindas no discurso e o reconhecimento da própria incoerência, até que a paciente consegue verbalizar os motivos - por ela já identificados - que a levaram a negar o teste. Ela fala com ressentimento da médica que realizou seu exame, por não ter mencionado se a translucência estava normal (embora a avaliação morfológica do feto, que foi normal, o tenha sido), denotando seu interesse específico no rastreamento. Expressa sentimentos de raiva e frustração ao sair do exame. Termina por admitir sua primeira atitude, positiva, no pré-natal, quando do encaminhamento ao ambulatório. E reforça, em tom de lamento, *“eu falei isso”*.

A entrevista de Renata foi especialmente surpreendente. Ela não expressou durante a orientação pré-teste seus conflitos decisórios e sequer esboçou a rejeição aos termos médicos que extravasou na entrevista, exemplificada acima, quando falamos da caracterização do risco. Em outro momento, ela diz:

“Eu quero saber não do número, eu quero saber por quê, por que que ele coisa, é o quê? É pouco sangue? Foi muita água? (...) porque a gente entende. A gente não entende de números, não. Ainda mais mãe.(...) Ainda mais na primeira gestação? É ruim hein, é pra ficar doidinha. Eu acho.”

Não estamos com isso dizendo que por trás de toda recusa existem motivações equivocadas, ou que todas as pacientes se arrependem quando negam o exame. Pelo contrário, se considerarmos que muitas pacientes ao terem indicação de procedimento invasivo, por risco corrigido alto, se recusam a se submeter ao procedimento, poderíamos classificar muitas das decisões de fazer o rastreamento como não informadas. Vamos discuti-las a seguir.

4.3 – Ponderando os riscos

4.3.1 – O resultado pelas pacientes

O resultado do rastreamento de aneuploidias na gravidez é binário – baixo risco ou alto risco. De modo simples, essa deve ser a idéia do resultado pelas pacientes ao término do processo. Entretanto, ele não se resume a isso. O resultado é expresso como uma fração, que pode ser transformada em porcentagem, que significa o risco individualizado daquela gestação. Classificá-lo como alto ou baixo risco depende do ponto de corte assumido pelo serviço, que por sua vez depende da taxa de detecção que se quer obter no exame. Esse ponto de corte, no rastreamento de aneuploidias, costuma ser aquele em que o risco de ter uma gestação afetada se equipara ao risco de perda gestacional decorrente do exame invasivo. Sendo assim, a maioria das propostas de ponto de corte encontra-se entre 1:50 e 1:300. Em nosso serviço, indicamos a amniocentese quando o risco é maior que 1:300.

A definição de um ponto de corte por parte do médico orienta a percepção do risco pela paciente. Não impede, porém, que ela tenha sua própria interpretação, seja por atribuir peso diferente ao risco, seja por lê-lo equivocadamente. Em nosso serviço, após o exame a paciente é reconduzida à sala de consulta e o resultado é fornecido oralmente, com o laudo em mãos. O risco expresso, em razões, é lido e classificado como baixo ou alto.

Durante as entrevistas, pedimos às pacientes que traziam seus exames consigo que lessem o seu risco corrigido. Eis alguns desses trechos transcritos:

“Deu mil, duzentos e... 1240” (Janaína)

“a possibilidade aqui é em 1, né, dá de 15, de mais ou menos 15.000, 15.000.530 de gravidez que eu fosse vir a ter, teria uma porcentagem de ter outra criança com uma má formação.”(Sueli)

“Risco de 1 pra 1544.” (Rita)

“que passa pra 453, trissomonía não sei o que que é, mas que eu já fico nesse risco abaixo de 453 pessoas, mais ou menos isso. Aqui já vai pra 5.351, risco que eu corro mas muito longe. E esse aqui 12.597, também...” (Telma)

Aqui se apresentam várias traduções do risco numérico pelas pacientes. Rita usa a linguagem numérica com aparente intimidade; Telma, embora não leia corretamente as frações, reproduz, com distorções, uma das maneiras com que corriqueiramente o risco é explicado às pacientes; Sueli e Janaína lêem o número impresso - uma razão - como um só número. Mas, aparentemente, todas as pacientes compreenderam sua classificação de risco, como exposto nas falas abaixo:

“Me explicou que o risco era mínimo e que justamente por isso ela não me passaria para o outro exame.”(Rita)

“baixos pra mim poder ter uma criança com um... com uma determinada síndrome”(Telma)

“no caso deu um risco baixo (...) se desse um risco baixo eu não teria indicação de fazer” (Laís)

Ao fornecer o resultado de rastreamento com risco final baixo, o médico lembra a paciente da possibilidade de resultado falso-negativo e a informa sobre seu próximo exame de avaliação fetal, a ultrassonografia morfológica. Uma das pacientes, no entanto, afirma que não corre risco algum de SD porque seu exame deu normal, só admitindo essa possibilidade após perguntada pela terceira vez em outro momento da entrevista:

“também do 21 (...) acho que eu não to dentro do risco da síndrome de Down”

E depois,

“Ah, eu tenho certeza, com síndrome de Down não vai vir não. Só se... mas acho que não. Pelo... pelo... pelo número, indica que não, né?” (Sueli)

4.3.2 - A opção pelo teste invasivo

Perguntamos às entrevistadas se elas optariam pela realização do teste invasivo caso tivessem risco alto para aneuploidias após o rastreamento. Essa pergunta teve alguns desdobramentos e seu objetivo era saber: i) a atitude da paciente em relação ao teste diagnóstico – ela realmente pensava que essa informação seria importante para ela antes do nascimento? ii) o conhecimento do risco de abortamento associado ao procedimento invasivo.

As respostas variaram muito entre as pacientes. A paciente Sueli, que se submeteu a vários procedimentos invasivos terapêuticos (vesicocenteses) na gestação anterior, respondeu que faria o procedimento caso fosse indicado. Curiosamente, ela diz que não procurou saber o resultado do cariótipo de seu primeiro filho, e pensamos que talvez isso se deva ao fato de que na ocasião estivesse focada no “tratamento” do feto, ainda sob o impacto do diagnóstico da malformação. Ela mesma refere que nessa gravidez estaria mais preocupada com o cariótipo:

“Deve estar no prontuário, mas nas consultas dele ninguém nunca passou pra mim. Como eu era leiga... hoje eu tenho muito mais assim, uma visão mais ampla (...). Mas nessa parte do cariótipo agora que eu fico mais, que eu tô mais atenta. Mas eu não sabia...o Douglas fez o exame, e eu não peguei o resultado, né. Hoje eu tenho uma visão mais, um pouco mais clara.”

Sueli, dentre as entrevistadas, é a única com antecedente de malformação. Quando a ouvimos contar a história de sua primeira gestação, do choque causado pelo diagnóstico fetal e dos repetidos procedimentos invasivos a que se submeteu, fica claro o seu esforço em não se deixar abater, em

prosseguir com o tratamento do filho, ajudada pela rede de apoio psicológico e encorajamento que encontrou no hospital e na religião. O discurso de Sueli revela seu engajamento no mundo da tecnologia médica como sua maneira de seguir em frente após ter tido um filho malformado. Supõe que ela encara a informação como parte do tratamento, o que a torna favorável ao exame invasivo.

Laís também se diz favorável ao teste invasivo e sabe que existem riscos associados ao exame, embora tenda a superestimá-los. A menção ao termo de consentimento para a amniocentese chama atenção para essa superestimativa. Ela diz:

“a senhora tem que assinar um termo, só se assinar o termo (...) eu faria sabendo que poderia acontecer uma coisa séria ou que poderia fazer o exame e correr tudo bem, mas sabendo também que poderia eu vim a abortar o filho (...) pelo que eu percebi dela falando era um risco assim mais pra alto do que mais pra baixo”

O risco de abortamento associado ao procedimento invasivo também foi percebido como alto pela paciente Rita: *“Se causa aborto né, eu prefiro, eu ia preferir não correr esse risco. (...) ela disse que era alto. Risco alto.”* Assim como ela, Telma também diz que não faria o exame, dependendo do risco final. *“Se a criança já tem um alto risco de ter uma síndrome, eu já sei que tá quase 100%, 90% eu já não faria.”*

Obviamente, no outro prato da balança está o benefício do diagnóstico pré-natal. Ele é quantificado pelas pacientes de acordo com suas atitudes em relação à doença, à deficiência, à SD e a todo o imaginário que começa a ser construído sobre o exercício da maternidade com esse diagnóstico a partir do momento em que elas devem decidir aceitar ou não o rastreamento. No entanto, antes de embarcarmos nesse tópico, faremos uma breve reflexão

acerca das percepções do risco, partindo novamente da história de uma das pacientes, Janaína.

4.3.3 - “Eu tô na média” ou Em cima do muro

Encaminhada ao IFF por idade materna avançada, o risco de aneuploidias associado à idade era desconhecido por esta paciente até chegar ao IFF. Aos 45 anos, Janaína teve um exame ultrassonográfico de rastreamento normal. No entanto, seu risco corrigido foi igual a 1: 240 e foi oferecida amniocentese para cariótipo, que ela recusou⁹.

Medo de abortar, desconfiança das estimativas de risco, crença religiosa e resistência a interferências externas na gestação são enumeradas por Rapp (1999), quando ela discorre sobre as razões pelas quais as pacientes recusam a amniocentese. Cada recusa envolve individualmente o balanço de forças exercidas pela biomedicina, pela religião, pela vivência reprodutiva anterior, com aspectos individuais e sociais. Quando Janaína diz “*eu tenho ciência*”, ao se referir ao reconhecimento do próprio risco, embutida nessa palavra pode estar a bagagem de conhecimentos advindos da cultura e da experiência que passam ao largo do discurso científico.

Janaína revela em sua fala ter compreendido a diferença entre o teste de rastreamento (“*pra ver qual era o risco, e esse exame não é, não vai dar “tô mesmo”*”) e o teste diagnóstico (“*Esse da... da... da... que tira... tira o líquido (...)* *ela falou que determina, esse é o positivo, mas não faz diferença, não ia dar alteração não, que o neném ia nascer, só poderia ser tratado depois que*

⁹ Embora o valor da TN e demais marcadores ultrassonográficos estivessem normais, a paciente apresentava um risco basal alto que apesar de ter diminuído após o rastreamento, continuou classificado como risco alto (maior que 1:300).

nascer”). Quando diz “*esse é o positivo mas não faz diferença*”, parece afirmar que fazer o exame é o mesmo que ter o diagnóstico de SD. Ao negar o teste diagnóstico, ela opta por manter em suspenso o estado de risco, num espaço de transição em que figuram como panos de fundo a normalização da SD e a religião, pontos de apoio e equilíbrio frente ao futuro desconhecido.

O modo como as pessoas se relacionam com o risco, individual e coletivamente sofreu transformações ao longo do tempo. O termo *risco* pode ser definido como uma forma específica de se relacionar com o futuro, que envolve cálculo de probabilidades e intervenção preventiva (Rose, 2001). Segundo Spink (2001), a palavra *risco* emerge na transição entre a sociedade feudal e aquela que viria a dar origem aos estados-nação, para falar da possibilidade de ocorrência de eventos vindouros, em um momento histórico onde o futuro passava a ser pensado como passível de controle. O campo interdisciplinar da análise de riscos envolve três especialidades: o cálculo dos riscos (*risk assessment*), a percepção dos riscos pelo público e a gestão dos riscos, esta última incluindo mais recentemente, a comunicação dos riscos ao público. Na época atual, os riscos são globalizados, em seu caráter de maior abrangência e acessibilidade, porém mais individualizados, na perspectiva de se caminhar cada vez mais para a identificação de suscetibilidades pessoais e do auto-gerenciamento de riscos, num nível microssocial.

Spink (2001) coloca que a gestão dos riscos se formatou em duas vertentes, a prevenção, cujo mecanismo principal é a norma, expressa através da estatística, e a aposta, cujo mecanismo de ação é a decisão informada, que privilegia o processamento da informação no âmbito individual. Na modernidade tardia,

“a norma cede lugar à probabilidade como mecanismo de gestão e a gestão dos riscos no espaço privado se desprende dos mecanismos tradicionais de vigilância, pautados nas instituições disciplinares, e passa a depender do gerenciamento de informações que são de todos. Amplia-se assim, a experiência intersubjetiva do imperativo da opção, gerando novos mecanismos de exclusão social.”(Spink, 2001: 1297)

Fizemos essas considerações sobre a gestão de riscos na sociedade atual porque o discurso de individualização do risco, e do autocontrole em consequência, está fortemente presente na área da saúde. Segundo Rose (2001), a partir da segunda metade do século XX, a saúde seria assegurada pela instrumentalização da ansiedade, forjando medos e esperanças, de indivíduos e famílias, em relação ao seu próprio futuro biológico. No entanto, devemos considerar que as influências culturais na percepção de risco e, especialmente no caso de nossa análise, sua relativização, faz com que as ações individuais de prevenção não sejam previsíveis universalmente.

Como dissemos acima, Spink (2001) se refere à aposta como uma das vertentes de gestão de riscos, exercida através da decisão informada. A aposta se associa ao risco a partir da potencialidade de ganhos e perdas, e é necessária ao desenvolvimento da economia capitalista, já que a disposição de investir é o motor principal da economia liberal.

O processo de rastreamento de aneuploidias envolve uma autogestão de risco. Deve-se ponderar sobre os riscos de doença e os riscos associados ao procedimento invasivo. Ao decidir por um ou outro risco, a paciente faz uma aposta, que se pretende abalizada pela decisão informada. No entanto, como se pode mudar de time à medida que avança o campeonato, também a paciente pode passar da aposta na segurança – ou na idéia de segurança – embutida no rastreamento, à aposta no acaso, no próprio risco. Percebemos

que aí encontramos Janaína. Ao continuar “no risco alto” após o rastreamento que poderia reclassificá-la, ela perde a aposta. A perspectiva de descobrir, pela amniocentese, que o feto tem SD é, para ela, insuportável. Por isso, ao perguntarmos para Janaína qual foi o resultado do seu rastreamento, ela responde “*não tá baixo, não tenho... né, eu tô na média*”.

4.3.4 - A relativização do risco

Não podemos nos furtar a discutir o caráter relativo do risco se trabalhamos com rastreamento em uma população de alto risco fetal, como é a do IFF. Algumas pacientes por nós entrevistadas tinham risco de prematuridade, de malformações estruturais, de infecção congênita, de crescimento intra-uterino restrito, de natimortalidade. De fato, algumas delas já haviam tido essas complicações em gestações anteriores. Claramente, esses riscos outros entram na conta da ponderação de riscos do rastreamento. Uma paciente pode desconsiderar o risco associado ao procedimento invasivo por já ter se submetido a ele na gestação anterior. Outra paciente pode ver o risco de aneuploidia de 1% pequeno se comparado a um risco de recorrência de parto prematuro de 30%.

Além disso, atendemos um estrato da população para o qual os riscos relacionados à fragilidade econômica, à falta de acesso à saúde e à segurança compõem um conjunto tão grandioso que facilmente fazem sombra aos riscos genéticos, levando as pacientes a desconsiderá-los.

O valor atribuído ao diagnóstico pré-natal também é relativo. Da produção de significados sobre a SD e a deficiência abre-se um vasto campo

de pesquisa. Apresentaremos, a seguir, nossos resultados relativos a essas questões.

4.4 - Amor, Cuidado, Normalização

4.4.1 - O diagnóstico pré-natal e o aborto

Paralelamente ao crescimento da tecnologia que possibilitou o diagnóstico pré-natal e a rotinização de suas práticas, a segunda metade do século XX viu surgir uma diversidade de movimentos sociais, dentre eles aqueles reivindicavam o reconhecimento dos deficientes como cidadãos de direito (Rapp, 1999). A luta pelos direitos dos deficientes, em especial no que diz respeito aos gastos públicos com o tratamento, e o diagnóstico pré-natal, onde o direito ao aborto é garantido por lei, configuram duas forças que tentam se equilibrar na sociedade atual. Discute-se o quanto a oferta cada vez mais ampla de testes genéticos pré-natais não está permeada de discursos que podem ser considerados eugênicos ao julgarem o valor da vida, e o quanto isso se reflete nas políticas de inclusão social dos deficientes. Tanto nos EUA quanto na Europa, as taxas de aborto após o diagnóstico da SD beiram os 95% (Rapp, 1999).

No Brasil, o aborto não é legalmente permitido nessas situações. Quando perguntamos sobre isso, apenas uma paciente respondeu incorretamente que o aborto seria permitido e uma delas não soube responder.

“acho que pra síndromes não deve existir né” (Telma)

“se viesse com algum problema eu até... faria... uma loucura, né... que na lei não é permitido” (Sueli)

“o aborto é crime, mas eu acho que... eles poderiam abrir um precedente assim, sabe?” (Rita)

“hoje tem um coisa aí né, querendo que, por exemplo, estuprada, menina estuprada pra tirar né, é a gravidez interrompida” (Janaína)

“Não sei se pode, mas nem se preocupe porque eu não quero nem saber se pode. Isso jamais passaria pela minha cabeça” (Laís)

“se pode abort... pode? Ué pode, não pode? Pode.” (Renata)

Ao serem perguntadas a respeito de sua opinião sobre se o aborto deveria ser descriminalizado nessas circunstâncias, todas as pacientes responderam favoravelmente, embora todas, exceto uma delas, tenham dito que pessoalmente não o fariam. Janaína inclusive usa a expressão *“gravidez interrompida”* como quem admite que o aborto previsto em lei esteja em outra categoria, outro plano de julgamento, e termina esse assunto na entrevista com o ditado *“cada cabeça uma sentença”*.

Também Rapp (1999) concluiu que o aborto após o diagnóstico de anomalia fetal tem um significado social distinto do aborto voluntário por outras questões. O fato de abortar uma gestação desejada com a qual se tem um vínculo é encarado pelas mulheres como uma perda inevitável, embora voluntária. Para muitas, a interrupção da gravidez é a conclusão inexorável do diagnóstico pré-natal da anomalia fetal.

A entrevista de Rita revela alguns desses aspectos. A mais jovem das entrevistadas vive um momento de grandes transformações e a gravidez é uma das vias pelas quais ela ingressa na vida adulta. Ela diz *“No meu caso eu vou ter que aprender a lidar com várias coisas, estudar, trabalhar (...) eu tenho meus objetivos, mas... Vai ser bem complicado.”* Embora afirme que não interromperia a gestação caso tivesse um diagnóstico de SD, ela diz que não faria amniocentese caso o rastreamento fosse alterado e justifica da seguinte forma: *“Eu ia preferir correr esse risco de ter uma criança com síndrome de*

Down do que ter que abortar essa criança". Evitar o diagnóstico para evitar a perda inevitável. É o que lemos nas entrelinhas.

4.4.2 - A lente do amor

A incorporação do diagnóstico pré-natal de aneuploidias associada à proibição do aborto traz para o discurso das mulheres grávidas as metáforas e metonímias comumente encontradas no discurso de pais de crianças com SD (Cardoso, 2003). Eis alguns exemplos:

"eu tenho crianças especiais na minha sala" (Sueli)

"eu fui fazer o normal porque eu queria lidar com crianças especiais, com surdos" (Janaína)

"Tem que ter toda uma preparação pra receber essa criança com amor. Que quando você recebe com amor, seja qual síndrome for, você não vê" (Sueli)

"criança especial precisa mais de você ali né, precisa de mais carinho, mais cuidado" (Laís)

"tinham seus defeitos, mas eram crianças bonitas, assim... espiritualmente bonitas e... crianças." (Rita)

Referimo-nos às expressões "criança especial" e "espiritualmente bonitas", que nos remetem à metáfora do "anjo", analisada por Cardoso (2003). Nela, a diferença torna-se especialidade, ressaltando-se aspectos da personalidade que tornariam as crianças com SD, e aqueles a elas relacionados, seres humanos especiais.

4.4.3 - A preparação e o cuidado e a normalização

Vem daqui a atitude positiva em relação ao diagnóstico pré-natal. Ao poder se "preparar" para receber uma criança com SD, cria-se a idéia do

“fazer”, que antecipa o tratamento. Assim, o que não é curável ou evitável, passa a ser passível de intervenção ainda no período pré-natal. O impacto da notícia do diagnóstico vai diminuindo ao longo do tempo e dando espaço para que comece a se forjar a normalização.

“Pra eu poder me preparar e saber como lidar com uma criança especial. Eu acho que o choque é pior quando a criança nasce e você não sabe lidar com a aquela situação. Eu preferia saber antes.”
(Telma)

“de repente faltou esse exame pra ela preparar a gestação dela todinha, pra ela preparar o psicológico pra na hora que o filho nascer (...) já saber como ia lidar. Eu conheço pessoas que lidam com essa situação muito bem e conheço pessoas que acho que aquela criança é um estorvo na vida delas” (Laís)

Dentre tantos trechos dos textos analisados que exemplificam a normalização, existe um que se destaca por ser muito emblemático: *“tantas crianças que nascem que são com Down, que hoje são normais, estuda, faz balé”*. Mais do que mostrar inclusão social, essa frase traz um caráter de temporalidade e diríamos mesmo de cura, mediada pelo cuidado.

Capítulo 5 - CONSIDERAÇÕES FINAIS

Nossa pesquisa teve por objetivo caracterizar a decisão de aderir ou não ao rastreamento de aneuploidias como informada ou não informada. Para isso, adotamos uma abordagem qualitativa por acreditarmos que um estudo em profundidade dos temas abordados, por meio de entrevistas abertas, nos daria maiores possibilidades de captar o conhecimento e descobrir as motivações por trás das atitudes relativas ao rastreamento.

Para classificarmos a decisão como informada adotamos a definição segundo a qual decisão informada é aquela baseada em conhecimento relevante, coerente com a atitude pessoal do indivíduo e por ele levada à prática.

Todas as pacientes tiveram atitudes positivas em relação ao rastreamento pré-natal, embora o mesmo não se possa dizer em relação ao diagnóstico pré-natal, numa situação hipotética de risco alto, em que pesem os riscos de complicação associados aos procedimentos invasivos. Esse achado é coerente com a literatura (Rapp, 1999).

Quanto ao conhecimento, admitindo como critérios a compreensão dos objetivos do rastreamento, de quais as doenças rastreadas, das probabilidades dos vários resultados, e passos seguintes ao rastreamento, consideramos que foi insuficiente. Mais do que o entendimento dos propósitos do rastreamento e de seu fluxo, que foi considerado razoável, chama a atenção a insegurança de todas as entrevistadas ao se referirem aos riscos numericamente (quando não a incapacidade de fazê-lo), de mencionar os exames invasivos pelo nome e seu baixo risco de complicação.

Classificar uma decisão como informada ou não informada mostra-se uma tarefa difícil, especialmente no que diz respeito à necessidade de estabelecer critérios de avaliação do conhecimento considerado indispensável à decisão. A grande dificuldade ou resistência em relação ao risco numérico nos chama a atenção para a limitação que uma abordagem mais estruturada poderia ter na avaliação do conhecimento na nossa população. Se admitirmos que conhecimento adequado seria saber a que o exame se presta – avaliação de risco para SD e outras aneuploidias, que em caso de risco alto haveria um teste diagnóstico, e que existe a possibilidade de resultados falso-negativos e falso-positivos, poderíamos presumir que houve uma maioria de decisões informadas na nossa amostra. A literatura mostra uma grande diversidade de resultados no tocante à decisão informada no rastreamento de aneuploidias, podendo ser encontrados tanto resultados positivos quanto resultados desalentadores. Variam também o modo como é feita essa avaliação e as diferentes modalidades de rastreamento e fornecimento de informação (Crang-Slavenius *et al.*, 2003; Dormandy *et al.*, 2002; Favre *et al.*, 2007; Michie *et al.*, 2002; Mulvey e Wallace, 2000; Rowe *et al.*, 2006).

Tivemos um caso peculiar, em que a classificação da decisão foi particularmente difícil e que evidencia a complexidade intrínseca ao processo de tomada de decisão. Uma das mulheres, embora tivesse inicialmente atitude positiva sobre o rastreamento de aneuploidias, optou por não realizá-lo. Outras questões afetivas vivenciadas à época fizeram com que assumisse uma atitude negativa frente a um exame de avaliação de risco fetal. Além disso, a paciente tinha uma atitude negativa em relação ao linguajar científico biomédico que

prejudicou sua compreensão das informações relativas ao rastreamento, razão pela qual classificamos sua decisão como não informada.

Sobre a linguagem científica, há dois aspectos que é imprescindível discutir. Um deles é a “molecularização da vida”, que passa a ser explicada por meio de um vocabulário próprio de lingüística e da teoria da comunicação (Rose, 2001). Esse processo se inicia nos pós-guerra quando a genética vai sofrer revisões em seu campo de atuação, passando do âmbito coletivo para o âmbito individual, das categorizações baseadas na norma para se debruçar sobre os determinantes das funções biológicas, os genes. A partir de então, com a pesquisa e a visualização dos fenômenos vitais em níveis submicroscópicos, as próprias concepções de vida e de corpo mudaram. Se antes o corpo e suas funções eram explicados pela linguagem da biologia – pela descrição e classificação das espécies – e da mecânica e da química – pela descrição dos órgãos e sistemas, com seus mecanismos de *feedback* – a linguagem adotada passou a ser a linguagem da comunicação, ao se tratar de informação, mensagens, codificações, transcrições, programações. Na era pós-genômica, o próprio DNA não pode mais ser entendido como uma seqüência de genes, uma vez que a idéia de gene também foi fragmentada ao não dar conta de toda a codificação necessária às funções humanas. Estamos na era da genômica e da proteômica funcional, em que seqüências de DNA podem ser cortadas, separadas e transcritas de muitas maneiras diferentes, para desencadear expressões gênicas diferentes.

Pelo exposto, entendemos que a discussão da saúde se localiza agora em um plano abstrato, e a capacidade de abstração e de se comunicar com o mundo através de uma linguagem científica são fundamentais para se entender

os mecanismos de funcionamento dos corpos. Daí emerge o conceito de alfabetização científica. Segundo Chassot (2002), alfabetização científica é “o conjunto de conhecimentos que facilitariam aos homens e mulheres fazer uma leitura do mundo onde vivem (...) ser alfabetizado cientificamente é saber ler a linguagem em que está escrita a natureza” (p. 91). A alfabetização científica emerge da didática das ciências englobando o conhecimento da ciência do cotidiano, da linguagem da ciência e da decodificação das crenças aderidas a ela. Como mecanismo de inclusão social, o autor advoga a alfabetização científica como uma das frentes para se estimular ações que privilegiam uma educação mais comprometida e reivindica para a escola um papel mais atuante na disseminação do conhecimento.

Consideramos que o âmbito da saúde também representa um espaço privilegiado para a educação. Num sentido prático, a maior parte de nossas pacientes não frequenta mais os bancos da escola. O hospital, como espaço físico, e as consultas, como espaço temporal, são locais em que a transmissão da informação vai se fazendo de forma constante embora muitas vezes truncada. Lidamos com uma população heterogênea, com graus de escolaridade variados, mas pudemos verificar em nossa pequena amostra, e de modo inquestionável, grandes lacunas na alfabetização científica, que nos propomos a ajudar a preencher.

Encaramos a priorização da decisão informada como um primeiro movimento nessa direção, no que diz respeito à educação em genética em geral, e no rastreamento em particular. A combinação que utilizamos em nosso serviço, termo de consentimento com informações impressas seguido de entrevista de orientação pré-teste, é apenas um de vários modelos de atuação

em prol da decisão informada no rastreamento de aneuploidias. Concluimos que ele está longe de suprir nossos ideais. A literatura expõe outras opções e estamos dispostos a testá-las.

Quanto à adequação da prática do diagnóstico pré-natal na conjuntura legal brasileira, vários aspectos devem ser levados em consideração. O primeiro deles é a questão da relação custo-benefício do rastreamento. Citamos anteriormente estudos que concluíram que os custos relativos à execução do rastreamento seriam compensados ao se evitarem os custos na assistência a crianças afetadas ao longo da vida, referindo-se não só à assistência médica, mas também a outros tipos de assistência social, admitindo que a grande maioria das gestações afetadas seria interrompida. No Brasil, a economia do rastreamento pré-natal não poderia ser pensada dessa forma. Ademais, teríamos que considerar os custos relativos ao planejamento e à execução de programas de rastreamento, além da avaliação de qualidade dos testes utilizados. Temos que admitir que a ausência de qualquer menção a testes de rastreamento de aneuploidias ou sua recomendação no manual de assistência pré-natal do MS (2006) não é, portanto, infundada. Trabalhamos, nesse momento, sob a perspectiva de mudanças que começam a se esboçar nas discussões políticas que se travam atualmente sobre o aborto. Mas ainda que elas não aconteçam, não podemos fechar os olhos à absorção dessas tecnologias na prática obstétrica brasileira.

No Brasil, a ultrassonografia obstétrica é um exame muito realizado, especialmente em grandes centros urbanos como o Rio de Janeiro, em que o acesso é facilitado pela grande quantidade de clínicas privadas disponibilizando o exame. A ultrassonografia pré-natal exerce hoje um

importante papel de concretização da gravidez e de formação da “pessoa fetal” no meio social (Chazan, 2008). Esse aspecto de “artigo de consumo” e de “lazer” da ultrassonografia faz com que se minimizem eventuais malefícios que o exame possa ter sobre a gestante. A realização da medida da translucência nugal foi incorporada ao exame de primeiro trimestre de modo rotineiro em grande número de serviços. Em muitos casos, ela é realizada sem que a mulher tenha conhecimento. Em outros, o médico solicita o exame no pré-natal sem permitir à paciente recusar o exame com base no fornecimento de informações para uma decisão informada. Resulta que o resultado de risco alto pode ser motivo de grande estresse psicológico para a paciente. Se ela opta por não fazer o teste invasivo por seu risco de complicação, a dúvida sobre uma possível anomalia cromossômica só será dirimida após o nascimento. Se ela faz o teste e recebe um diagnóstico de aneuploidia, não há tratamento.

A atitude francamente positiva frente ao rastreamento ultrassonográfico observada em nossa amostra pode dever-se a dois fatores. O primeiro, e mais importante, é o fato de que todas as mulheres tiveram exames ultrassonográficos normais. O segundo é a orientação pré-teste que ao informar sobre a possibilidade de um rastreamento alterado minimiza o impacto do resultado se ele, de fato, acontece. Temos que reconhecer, porém, que esse modelo de atendimento individualizado é inviável em larga escala. Além desses fatores, não podemos deixar de mencionar a questão da “preparação”, que figura como uma supervalorização da informação como parte do tratamento.

Também o exercício da autonomia, objetivo primeiro da decisão informada, pode ser questionado em seu caráter mandatário, no que

representa um modelo de relação médico-paciente e sistema de saúde-usuário pautado na co-participação de decisões em saúde que passou a ser considerado o único modelo desejável (Rose, 2001). Rapp (1999) questiona a aceitabilidade desse tipo de relação médico-paciente por uma parcela considerável de indivíduos cujo arcabouço cultural privilegia a autoridade do saber médico como guia de suas decisões em saúde, notadamente aqueles de origem latino-americana e afro-americana.

Com essa argumentação, pretendemos expor o *iceberg* que representa o rastreamento de aneuploidias, sua inserção na saúde pública e a decisão informada como parte dos objetivos para sua execução ideal. Acreditamos que se tornam cada vez mais necessários estudos para entendermos seu impacto em nossa população, assim como maneiras de adequá-lo à realidade social e cultural brasileiras.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS¹⁰:

Acácio GL, Barini R, Pinto Júnior W, Ximenes RLS, Pettersen H, Faria M. Nuchal translucency: an ultrasound marker for fetal chromosomal abnormalities. *Sao Paulo Med J/Rev Paul Med* 2001; 119(1):19-23.

Ajzen, I. From intentions to actions: A theory of planned behavior. Heidelberg: Springer; 1985.

Ajzen I. Nature and operation of attitudes. *Annu Rev Psychol* 2001; 52:27–58.

Alderson P. Down´ syndrome: cost, quality and value of life. *Soc Sci Med* 2001; 53: 627-38.

Alfirevic Z, Sundberg K, Brigham S. Amniocentesis and chorionic villus sampling for prenatal diagnosis. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2003, Issue 3. Art. No.: CD003252. DOI: 10.1002/14651858.CD003252.

Astraia Software GmbH. 11-13+6 Weeks Scan version 1.0.0. Copyright 2000-2005 © astraia software. Munich, Germany.

Bekker H, Thornton JG, Airey CM, Connelly JB, Hewison J, Robinson MB et al. Informed decision making: an annotated bibliography and systematic review. *Health technology assessment* 1999; 3(1).

Brambati B, Cislighi C, Tului L, Alberti E, Amidani M, Colombo U et al. First-trimester Down’s syndrome screening using nuchal translucency: a prospective study in patients undergoing chorionic villus sampling. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 5 (1): 9-14.

BRASIL. Código penal:decreto-lei nº 2.848 de 07/12/1940. 34ª ed. São Paulo: Saraiva; 1996.

Brizot ML, Carvalho MH, Liao AW, Reis NS, Armbruster-Moraes E, Zugaib M. First-trimester screening for chromosomal abnormalities by fetal nuchal translucency in a Brazilian population. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;18(6): 652-5.

Camargo A. Apresentação. In: Programa da história oral. Catálogo de depoimentos. Rio de Janeiro: Editora da fundação Getúlio Vargas; 1981. p 11-15.

Cardoso, CF. Narrativa, Sentido, História. Campinas: Papyrus; 1997.

¹⁰ As normas para elaboração das referências seguem as adotadas pelo Programa de Pós-Graduação em Saúde da Criança e da Mulher, fundamentadas naquelas propostas pelos Cadernos de Saúde Pública, publicação da Escola Nacional de Saúde Pública, da Fundação Oswaldo Cruz.

Cardoso MHCA. Uma produção de significados sobre a síndrome de Down. *Cad Saúde Pública* 2003; 19 (1): 101-9.

Castilla EE, Lopez-Camelo JS, Paz JE, Orioli IM. Edad materna y outros factores demográficos. In: Dutra MG, organizador. *Prevencion primaria de los defectos congenitos*. Rio de Janeiro: FIOCRUZ, 1996. p.19-33.

Castilla EE, Rittier M, Dutra MG, Lopez-Camelo JS, Campana H, Paz JE et al. ECLAMC-DOWNSURV GROUP: Survival of children with Down syndrome in South America. *Am J Med Genet*, 1998; 79 (2): 108-11.

Chasen ST, Skupski DW. Ethical dimensions of nuchal translucency screening. *Clin perinatol* 2003; 30:95-102.

Chassot A. Alfabetização científica: uma possibilidade para a inclusão social. *Rev Bras Educ* 2003; 22: 89-100.

Chazan LK. 'É... tá grávida mesmo! E ele é lindo!' A construção de 'verdades' na ultrassonografia obstétrica. *Hist Cienc Saude Manguinhos* 2008;15 (1): 99-116.

Corrêa MCDV, Guilam MCR. O discurso do risco e o aconselhamento genético pré-natal. *Cad Saúde Pública* 2006; 22(10): 2141-9.

Council of Europe: Committee of Ministers. On screening as a tool of preventive medicine. Strasbourg 1994. (Council of Europe - Recommendation no. R (94) 11.

Crang-Slavenius E, Dykes AK, Jörgensen C. Maternal serum screening for Down syndrome – opinions on acceptance from Swedish women. *Scand J Caring Sci* 2003;17(1): 30-4.

DATASUS. Disponível em <http://w3.datasus.gov.br/datasus/datasus.php> [2009 Mar 15]

Deslandes SF, Gomes R. A pesquisa qualitativa nos serviços de saúde: notas teóricas. In: Bosi MLM & Mercado FJ (org). *Pesquisa Qualitativa nos Serviços de Saúde*. Petrópolis: Editora Vozes, 2004. p. 99-120.

Dolk H, Loanne M, Grane E, De Walle H, Queisser-Luft A, De Vigan C et al. Trends and geografic inequalities in the prevalence of down syndrome in Europe, 1980-1999. *rev epidemiol sante publique* 2005; 53 (2): 2587-95.

Dormandy E, Hooper R, Michie S, Marteau TM. Informed choice to undergo prenatal screening: a comparison of two hospitals conducting testing either as part of a routine visit or requiring a separate visit. *Journal of Medical Screening* 2002; 9(3): 109-16.

Emery J. Is informed choice in genetic testing a different breed of informed decision making? A discussion paper. *Health Expectations* 2001; 4: 81-6.

Evans MI, Galen RS, Britt DW. Principles of screening. *Semin Perinatol* 2005; 29:364-6.

Favre R, Duchange N, Vayssi'ere C, Kohler M, Bouffard N, Hunsinger MC, et al. How important is consent in maternal serum screening for Down syndrome in France? Information and consent evaluation in maternal serum screening for Down syndrome: a French study. *Prenat Diagn* 2007; 27: 197-205.

Fetal Medicine Foundation. Disponível em URL: <http://www.fetalmedicine.com> [2008 Jan 31].

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

Gadow E, Petracchi F, Igarzabal L, Gadow R, Quadrelli R, Krupitzki H. Awareness and attitude toward prenatal diagnosis of chromosomal abnormalities in patients with no access to legal termination of pregnancy. *Prenat Diagn* 2006; 26: 885-91.

Ginzburg C. Sinais. Raízes de um paradigma indiciário. In: *Mitos, emblemas, simais. Morfologia e história*. São Paulo: Companhia das Letras; 1989: 143-79.

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

Goujard J. [Are there any changes in Down Syndrome prevalence in France following the implementation of the measurement of nuchal translucency and maternal serum screening?]. *Gynecol Obstet Fertil* 2004; 32(6): 496-501

Grele RJ. *Envelopes of sound: the art of oral history*. New York: Praeger, 1991.

Helm DT, Miranda S, Chedd NA. Prenatal diagnosis of Down Syndrome: Mothers Reflections on Supports Needed From Diagnosis to Birth. *Mental Retardation* 1998; 36:55-61.

Hoshiro T, Ihara Y, Shirane, Ota T. Prenatal diagnosis of prune belly syndrome at 12 weeks of pregnancy: case report and review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 12: 362-66.

Iliyasu Z, Gilmour WH, Stone DH. Prevalence of Down syndrome in Glasgow, 1980-96 – the growing impact of prenatal diagnosis in younger mothers. *Health Bull (Edinb)* 2002; 60(1): 20-6.

Lopes ACV, Pimentel K, Almeida AM, Matos EC, Toralles MBP. Complicações materno-fetais da biópsia de vilos coriais: experiência de um centro especializado do Nordeste do Brasil. *Ver Bras Ginecol Obstet* 2007; 29(7): 358-65.

Macones GA, Odibo A. First Trimester Screening: Economic Implications. *Semin Perinatol* 2005; 29: 263-66.

Malone FD. Nuchal Translucency-Based Down Syndrome Screening: Barriers to Implementation. *Seminars in perinatology* 2005; 29(4) 272-6.

Malone FD, Canick JA, Ball RH, Nyberg DA, Comstock CH, Bukowski R et al. First-trimester or second-trimester screening, or both, for Down's syndrome. *N Engl J Med*. 2005; 353(19): 2001-11

Marteau TM, Drake H. Attributions for disability: the influence of genetic screening. *Soc Sci Med* 1995; 40(8): 1127-1132.

Marteau TM, Dormandy E, Michie S. A measure of informed choice. *Health Expectations* 2001; 4: 99-108.

Michie S, Smith D, Marteau TM. Prenatal tests: How are women deciding? *Prenat Diagn* 1999;19: 743-48.

Michie S, Dormandy E, Marteau TM. The multi-dimensional measure of informed choice: a validation study. *Patient Education and Counseling* 2002; 48 (1): 87-91.

Michie S, Dormandy E, Marteau TM. Informed choice: understanding knowledge in the context of screening uptake. *Patient Educ Couns* 2003; 50:247-53.

Minayo MCS. O desafio do conhecimento. Pesquisa qualitativa em saúde. São Paulo: Hucitec; 2006.

Ministério da Saúde. Manual Técnico Pré-Natal e Puerpério – Atenção Qualificada e Humanizada. Série Direitos Sexuais e Direitos Reprodutivos – Caderno nº 5 Brasília; 2006.

Montenegro CAB, Rezende Filho J. Translucência nuchal. *An Acad Nac Med* 1995; 155(1): 40-2.

Mulvey S, Wallace EM. Women's knowledge of and attitudes to first and second trimester screening for Down's syndrome. *British Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 2000; 107: 1302-05.

Nicolaides KH, Azar G, Snijders RJ, et al. Fetal nuchal oedema: associated malformations and chromosomal defects. *Fetal Diagn Ther*. 1992;7: 123-31.

Nicolaides KH, Sebire NJ, Snijders RJM, editors. O exame ultrassonográfico entre 11-14 semanas. Cosenza: Editoriale BIOS s.a.s.; 2000

Nicolaides KH. The 11–13+6 weeks scan. Londres: Parthenon Publishing Group; 2004.

Nicolaides KH. First trimester screening for cromossomal abnormalities. *Semin Perinatol* 2005; 29(4): 190-4.

Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Genetic Variation in Individuals and Populations: Mutation and Polymorphism In: *Genetics in Medicine*. Philadelphia: Saunders; 2007. p. 175-205.

Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Clinical Cytogenetics: Disorders of the Autosomes and the Sex Chromosomes In: *Genetics in Medicine*. Philadelphia: Saunders; 2007. p. 89-113.

O'Connor A, O'Brien de Pallas LL. Decisional conflict. In Mcfarlane GK, Mcfarlane EA, editors. *Nursing Diagnosis and Intervention*. Toronto: mosby; 1989. p.486-96.

Organização Pan-Americana de Saúde. Prevenção e controle de enfermidades genéticas e os defeitos congênitos; relatório de um grupo de consulta. Washington DC; 1984. (OPAS - Publicação Científica, 460).

Quadrelli R, Quadrelli A, Mechoso B, Laufer M, Jaumandreu C, Vaglio A. Parental decisions to abort or continue a pregnancy following prenatal diagnosis of chromosomal abnormalities in a setting where termination of pregnancy is not legally available. *Prenat Diagn* 2007; 27: 228-32.

Raffle AE. Information about screening – is it to achieve high uptake or to ensure informed choice? *Health Expectations* 2001; 4:92-8.

Rapp R. Testing women, testing the fetus; the social impact of amniocentesis in America. Nova York: Routledge, 1999.

Rose N. The politics of life itself. *Theory, Culture & Society* 2001; 18(6): 1-30.

Rowe HJ, Fisher JRW, Quinlivan JA. Are pregnant Australian women well informed about prenatal genetic testing? A systematic investigation using the Multidimensional Measure of Informed Choice. *Australian and New Zealand Journal of Obstetrics and Gynaecology* 2006; 46: 433-9.

Snijders RJM, Noble P, Sebire N, Souka A, Nicolaides KH. UK multicentre project on assessment of risk of trisomy 21 by maternal age and

fetal nuchal translucency thickness at 10-14 weeks of gestation. *Lancet* 1998; 351: 343-6.

Spink MJP. Trópicos do discurso sobre risco: risco-aventura como metáfora na modernidade tardia. *Cad. Saúde Pública* 2001;17(6): 1277-1311.

Summers AM, Langlois S, Wyatt P, Wilson RD; Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada. Prenatal screening for fetal aneuploidy. *J Obstet Gynaecol Can* 2007; 29(2): 146-79.

Wald NJ, Rodeck C, Hackshaw AK, Walters J, Chitty L, Mackinson AM. First and second trimester antenatal screening for Down's syndrome: the results of the Serum, Urine and ultrasound screening study (SURUSS). *J Med Screen* 2003; 10(2): 56-104.

Williams C, Sandall J, Lewando-Hundt G, Heyman B, Spencer K, Grellier R. Women as moral pioneers? Experiences of first trimester antenatal screening. *Soc Sci Med* 2005; 61: 1983-92.

Williams C, Alderson P, Farsides B. Dilemmas encountered by health practitioners offering nuchal translucency screening: a qualitative case study. *Prenat Diagn* 2002; 22: 216-20.

Wright D, Kagan KO, Molina FS, Gazzoni A, Nicolaides KH. A mixture model of nuchal translucency thickness in screening for chromosomal defects. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 31(4): 376-83.

Apêndice 1 – Roteiro das entrevistas

Tópico 1. O risco gestacional

- a) Qual o motivo pelo qual faz pré-natal no IFF – riscos reconhecidos para essa gestação, quantificação do risco
- b) Descrição dos antecedentes obstétricos.
- c) História da gestação atual – planejada ou não, se foram consideradas medidas de prevenção de defeitos congênitos

Tópico 2. O rastreamento de aneuploidias – no ambulatório pré-natal

- a) Conhecimento prévio sobre o rastreamento de aneuploidias
- b) Leitura do termo de consentimento fornecido no pré-natal – percepção do caráter opcional do rastreamento, entendimento do termo, discussão do termo com outras pessoas

Tópico 3. O rastreamento de aneuploidias – no ambulatório de rastreamento, na Medicina Fetal

- c) O que significa o resultado “normal” – translucência nugal normal e baixo risco
- d) O que significa o resultado “alterado”
- e) Se existem outros exames depois desse – para quê? Quem deve fazê-los?
- f) Se escolheu ou não fazer o rastreamento e por quê
- g) Sentiu-se adequadamente informada ao tomar a decisão

h) Como foi fazer a ultrassonografia – o que significa fazê-la

Tópico 4. Sobre depois do resultado

a) Existe alguma dúvida sobre o resultado do rastreamento

b) Discutiu com alguém ou explicou o resultado para alguém

c) Gostaria de ler o resultado para mim? (observaremos aqui o estado do laudo e a familiaridade com ele)

d) Se arrependeu de ter feito/não ter feito o exame de rastreamento

e) Por que fazer estes exames no pré-natal

f) Para as pacientes com resultado “baixo risco para aneuploidias” – no caso de risco alto você faria um teste invasivo para ter certeza?

g) Como se tratam essas doenças/condições genéticas

Apêndice 2 - Termo de Consentimento livre e esclarecido

Projeto de pesquisa: Conhecimento, Atitude e Decisão Informada no rastreamento pré-natal das aneuploidias.

Pesquisador responsável: Ana Elisa Rodrigues Baião

Instituição responsável pela pesquisa: Instituto Fernandes Figueira

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

Tel: 2554-1700 ramal: 1893

Nome dos orientadores: Dafne Dain Gandelman Horovitz

Fernando Antônio Ramos Guerra

Eu, Dr^a. Ana Elisa Rodrigues Baião, venho pedir que a senhora voluntariamente participe da pesquisa “Conhecimento, Atitude e Decisão Informada no rastreamento pré-natal das aneuploidias”, a ser feita sob a orientação dos Profs. Drs. Dafne Dain Gandelman Horovitz e Fernando Antônio Ramos Guerra, para a minha dissertação de mestrado a ser defendida no Programa de Pós-Graduação em Saúde da Criança e da Mulher do Instituto Fernandes Figueira da Fundação Oswaldo Cruz.

Leia com atenção as informações abaixo antes de concordar.

1 – Esta pesquisa tem como objetivo estudar o que as mulheres sabem sobre os exames feitos no pré-natal para avaliar o risco do bebê ter síndrome de Down e algumas outras síndromes genéticas. Pretende estudar também as

atitudes das mulheres em relação aos exames, por que elas resolvem fazer ou não esses exames e saber como essas decisões são tomadas.

2 – A importância dessa pesquisa é tentar saber como a informação dada sobre o exame é entendida. Saber o que as mulheres pensam sobre esse tipo de exame e o modo como ele é oferecido. Assim poderemos fazer as consultas do jeito que as pacientes entendem melhor e preferem, aumentando a satisfação com o exame e diminuindo a ansiedade das pacientes.

3 – Para a realização da pesquisa será feita uma ou mais entrevistas com você, no dia que você puder, no Instituto Fernandes Figueira.

4 – Pedimos a sua permissão para gravar a entrevista, para facilitar a pesquisa. Mas você pode pedir que qualquer trecho seja apagado.

5 – Sua participação é voluntária, ou seja, só se você quiser. Se você quiser pode desistir a qualquer momento, mesmo que já tenha feito a entrevista.

6 – Sua participação não terá nenhuma influência sobre qualquer exame ou tratamento que você venha a fazer ao longo do acompanhamento pré-natal.

7 – Sua identidade, assim como de todas as pessoas citadas na entrevista, será mantida em segredo e as fitas serão guardadas pela pesquisadora responsável.

8 – Os resultados serão apresentados numa dissertação de mestrado a ser avaliada por banca aceita pela Comissão de Pós-Graduação em Saúde da Criança e da Mulher do Instituto Fernandes Figueira da Fundação Oswaldo Cruz. Também poderão ser apresentadas em um ou mais artigos a serem publicados em revistas científicas (nacionais e internacionais) e divulgados em congresso, simpósios, reuniões científicas, conferências, mesas redondas (nacionais e internacionais), salas de aula e etc, sempre sendo mantido o sigilo de identidade das entrevistadas.

Eu, _____, abaixo assinada concordo voluntariamente em participar desse estudo. Declaro que li e entendi todas as informações referentes a esse estudo e que todas as minhas perguntas e dúvidas foram claramente respondidas pela pesquisadora.

Nome _____

Data da Assinatura _____

Assinatura _____

Anexo 1

RASTREAMENTO DE ANEUPLOIDIAS NO 1º TRIMESTRE

Solicitação do exame

Data:

Nome:

Pront:

Data de nascimento:

DUM:

IG:

Gesta: Para: Ab:

Informações clínicas:

Médico solicitante:

Informações para a paciente

O risco de ter um bebê com Síndrome de Down existe em qualquer idade. Mas sabe-se que esse risco aumenta conforme a idade da mãe e que 30 em cada 100 bebês com Síndrome de Down nascem de mães com mais 35 anos.

Além da idade da mãe, foram descobertas várias outras maneiras, que a gente chama de testes de rastreio, para avaliar melhor o risco para a Síndrome de Down e assim aumentar a possibilidade de ficar sabendo se a mulher vai ter um bebê com a Síndrome de Down.

Esses testes pegam várias informações que depois são colocadas juntas, pra dar um resultado no final. E quais são essas informações?

- a idade da mãe e a história das gestações que vieram antes;
- a medida da translucência nugal (espaço de líquido na nuca do bebê);
- a identificação do osso do nariz.

Dessa forma, é calculado o risco nesta gestação para Síndrome de Down, com a possibilidade de descobrir cerca de 75% dos bebês afetados. Além disso, algumas outras síndromes mais raras e malformações (ou “defeitos físicos”) podem ser descobertos.

Ao fazer esses testes, deve estar claro para você que:

* O resultado significa um risco alto ou baixo, não significa certeza de ter ou não ter a síndrome.

* Em caso de risco alto, você poderá, se desejar, realizar outros testes (biópsia de vilo ou amniocentese), para confirmar a suspeita.

* Um teste negativo é igual a risco baixo. Mesmo assim, durante a gravidez podem aparecer outras coisas (por exemplo, malformações ou bebê com crescimento pequeno demais), que indiquem mais testes porque o bebê pode ter uma síndrome.

* Uma pequena percentagem de bebês com Síndrome de Down (menos de 10%), não apresenta qualquer alteração nos exames de pré-natal, e por isso só se sabe que o bebê tem a síndrome após o nascimento.

Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

Eu, _____, entendi as informações dadas a mim sobre os testes de rastreio da Síndrome de Down e outras aneuploidias e, após ter todas as minhas dúvidas esclarecidas,

() desejo realizar o cálculo de risco.

() não desejo realizar o cálculo de risco.

Data :

Ass:

Médico: