



O cuidado de uma criança com síndrome genética e sua família: relato de experiência de discentes



Caring for a child with a genetic syndrome and their family: student's experience report

Aline Fernanda Alves Ribeiro¹, Luana Oliveira Pereira Dias², Maria Angélica Marcheti Barbosa³

^{1,2,3} Universidade Federal de Mato Grosso do Sul - (UFMS)

[http://www.seer.ufms.br/index.php/p
ecibes/index](http://www.seer.ufms.br/index.php/pecibes/index)

*Autor
correspondente:
Aline Fernanda
Alves Ribeiro,
Universidade
Federal de Mato
Grosso do Sul –
UFMS
E-mail do autor:
aline.ribeiro@ufms
.br

Palavras-chave:
Condição
crônica.
Pediatria.
Família.

Keywords:
Chronic di-
sease. Pedia-
trics. Family.

Introdução: A teoria dos sistemas familiares descreve que o processo saúde doença interfere na dinâmica e no padrão organizacional de uma família, além da sobrecarga emocional e financeira. O nascimento de uma criança com deficiência pode desencadear crises, uma vez que representa uma situação nova, com potencial para gerar estresse e sentimento de tristeza e decepção, impondo à família o sentimento de vulnerabilidade, embora algumas famílias demonstrem força e manejo bem sucedido da situação. **Objetivo:** Descrever a vivência de graduandos de enfermagem diante do atendimento ambulatorial à uma criança com síndrome genética e a abordagem familiar. **Método:** Trata-se de um relato de experiência do atendimento à criança e família em uma clínica escola, durante a disciplina de Enfermagem Pediátrica em Cuidados Complexos. Realizou-se consultas de enfermagem, por meio de uma abordagem centrada na família, em ambiente acolhedor e conversas terapêuticas, e escuta ativa da experiência da família com o manejo da criança. A família foi encorajada a compartilhar suas preocupações e dúvidas com relação ao cuidado da criança e perspectivas futuras. A história e dados familiares e da criança foram anotados no prontuário, como o genograma e ecomapa, dados do exame físico, identificação de forças e vulnerabilidades da família e da criança, diagnósticos e prescrição de enfermagem. **Resultados:** A participação dos discentes permitiu ampliar o conhecimento sobre o manejo familiar frente aos cuidados de uma criança com síndrome genética. A criança possui duplicação do braço longo do cromossomo 2 (2q14.3q24.3), ainda com poucas evidências na literatura sobre o prognóstico, o que traz angústia para a família. A criança apresenta dismorfias faciais, macrocefalia, nistagmo e estrabismo, dedos longos e face triangular. Identificou-se alterações no desenvolvimento neuromotor, baixo peso e estatura de acordo com a curva de peso e crescimento, ingesta alimentar abaixo das necessidades corpóreas e prejuízos na audição, visão e fala. As atividades junto à família favoreceram a sua compreensão sobre o quadro clínico da criança, possibilitou enfrentamento eficaz da situação, verbalizado pela família. O atendimento evidenciou as experiências com o cuidado da criança, necessidades de informações, e os desafios diários. Foram evidenciadas ainda, as vulnerabilidades associadas às condições econômicas, dificuldades de transporte, falhas na devolutiva da equipe de saúde e integração das instituições de reabilitação e apoio, bem como descontentamento com a insuficiência de informações sobre a condição clínica da criança, que geram dúvidas e angústia na família. Analisou-se também os pontos fortes relacionados à aptidão da família para o cuidado da criança e seu interesse em buscar recursos para o tratamento. Foram fornecidas, informações sobre terapias complementares, suporte especializado disponível, encaminhada para a realização de novos exames para avaliação da audição e visão. **Reforçado** quanto a importância do brincar e de estimulação de suas habilidades. **Conclusão:** Evidenciou-se a importância de atividades que aproximem os discentes de famílias que vivenciam condições clínicas raras de saúde da criança, de modo a favorecer uma formação pautada em evidências científicas e a assistência de enfermagem no contexto das condições raras de saúde e seu impacto na família.

Referências:

- Barbosa MAM, Balieiro MMFG, Pettengill MAM. Cuidado centrado na família no contexto da criança com deficiência e sua família: uma análise reflexiva. *Texto contexto - enferm.* 2012 Mar [acesso em 2023 jul 20]; 21(1). Disponível em: <https://www.scielo.br/j/tce/a/6Hy9kL3tNsSCGFbgxwDzzXy/?format=pdf&lang=pt#:~:text=A%20fam%C3%ADlia%20busca%20adaptar%2Dse,rajuste%20e%20emocional%20que%20requer%20tempo>.
- Bouso RS. A teoria dos sistemas familiares como referencial para pesquisas com famílias que experienciam a doença e a morte [Internet]. *REME: Revista Mineira de Enfermagem.* 2008; 12 (abr./ju 2008): 257-261. [citado 2023 jul. 24] Disponível em: <http://www.enf.ufmg.br/remem/reme12n2.pdf> 2.
- Marcheti MA, Mandetta MA. Criança e adolescente com deficiência: Programa de Intervenção de Enfermagem com Família. 1st ed. Goiânia (GO): AB Editora; 2016.
- Ministério da Saúde. Saúde da Criança: Acompanhamento do crescimento e desenvolvimento infantil. Brasília: Ministério da Saúde; 2002. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/crescimento_desenvolvimento.pdf 4.