

ACONSELHAMENTO GENÉTICO PARA SÍNDROME DE DOWN: REVISÃO INTEGRATIVA DA LITERATURA

GENETIC COUNSELING FOR DOWN SYNDROME: INTEGRATIVE REVIEW OF THE LITERATURE

Elisângela Bellafronte¹, Caroline Gonçalves², Renata Grossi³, Rosane da Silva⁴, Reinaldo Silva-Sobrinho⁴, & Adriana Zilly^{†4}

¹Faculdade União das Américas (UNIAMÉRICA), Foz do Iguaçu, Paraná, Brasil.

²Centro Universitário do Maranhão, CEUMA, Imperatriz, Maranhão, Brasil.

³Departamento de Psicologia, Universidade Estadual de Londrina (UEL), Londrina, Paraná, Brasil.

⁴Centro de Educação, Letras e Saúde, Universidade Estadual do Oeste do Paraná (UNIOESTE), Foz do Iguaçu, Paraná, Brasil.

Resumo: A síndrome de Down apresenta variabilidade no fenótipo, podendo exibir anormalidades congênicas específicas. O objetivo foi buscar evidências científicas que descrevam ações de educação em saúde para o aconselhamento genético em síndrome de Down. Revisão integrativa da literatura com busca nas bases de dados Scielo e Pubmed, em resposta a questão norteadora: Quais as ações de educação em saúde disponíveis para o aconselhamento genético em síndrome de Down? Selecionaram-se artigos científicos completos em inglês e português, operadores booleanos AND e OR, entre 2008 a 2019. Selecionou-se 55 artigos, sendo que 44 artigos (80%) trataram do aconselhamento genético pré-natal. Os estudos ressaltaram orientações direcionadas aos pais, profissionais e comunidade: conscientização dos pais e comunidade; conhecimento prévio dos pais e suas opiniões para elencar as necessidades de informação; aspectos formais relacionados a exames e intervenções terapêuticas; aspectos informais sobre os serviços psicoterapêuticos às famílias e as formas de noticiar o diagnóstico da síndrome. Especial atenção deve ser dada as orientações almejadas pelos pais, os quais destacaram as habilidades e potenciais futuro dos filhos sindrômicos. Aponta-se para a necessidade de capacitação e sensibilização dos profissionais para realizarem o aconselhamento genético, especialmente o pós-natal, o qual mostrou-se insipiente nesse estudo.

Palavras-Chave: Síndrome de down, Aconselhamento genético, Educação em saúde

Abstract: Down syndrome presents a high degree of variability in phenotype, may exhibit specific congenital abnormalities. The objective was to search for scientific evidence describing the health education guidelines for genetic counseling in Down syndrome. Integrative review of the literature was conducted using Scielo and Pubmed database, in response to the guiding question: What are the health education guidelines available for genetic counseling in Down syndrome? Articles were chosen in english and portuguese, bolleans operators AND/OR, between 2008 untill 2019. Were found 55 articles, most of which (80%) dealt with prenatal genetic counseling. The studies emphasized orientations directed to parents, professionals and communities: awareness of parents and community; prior knowledge of parents and their opinions to list information needs; formal aspects related to essential exams and therapeutic interventions; informal aspects of psychotherapeutic services to families and ways to report the diagnosis of the syndrome. Special

[†]Autor de Correspondência: Adriana Zilly (aazilly@hotmail.com)

Submetido: 17 de fevereiro de 2021

Aceite: 15 de junho de 2023

attention should be given to the orientations sought by the parents in the studies, which highlighted the abilities and potential future of this children. It is pointed out that professionals need to be trained and sensitized to carry out genetic counseling, especially postnatal care, which has proved to be insipient in this study.

Keywords: Down syndrome, Genetic counseling, Health education

A síndrome de Down é caracterizada principalmente pelo atraso intelectual e pode ser considerada o mais comum e conhecido distúrbio cromossômico, pois a cada 800 nascimentos vivos, uma criança pode nascer com a síndrome. Sua etiologia é caracterizada pela presença de um cromossomo 21 extra, também denominado Hsa21, que fornece as características fenotípicas da doença. Em 95% dos casos, ocorre a trissomia do Hsa21 e menos frequentemente aparecem as translocações robertsonianas (3%) e o mosaïcismo (2%) (Colvin & Yeager, 2017).

A síndrome de Down geralmente pode ser diagnosticada ao nascimento ou logo após, por suas características dimórficas, embora a mulher possa decidir que deseja realizar algum procedimento invasivo, como a amniocentese e análise das vilosidades coriônicas. As anormalidades mais visíveis fisicamente são a hipotonia e os aspectos faciais, entre estes destacam-se a ponte nasal baixa, orelhas de baixa implantação e com aparência dobrada, fissura palpebral inclinada, boca aberta e língua protusa. Também caracteriza-se pelo pescoço curto com frouxidão pela nuca; as mãos curtas, largas e frequentemente com uma prega transversal palmar única (“prega simiesca”) e o quinto dedo encurvado (Pelleri et al., 2017). Ainda de acordo com estes autores, por ser uma doença de origem genética, pesquisadores recentemente apoiaram a ideia de que nem todos os lóci Hsa21 são necessários para a manifestação da síndrome de Down, sugerindo uma pequena região em 21q22.13 como crítica ao fenótipo essencial da síndrome (como deficiência intelectual e alterações da face).

Existe um alto grau de variabilidade no fenótipo de indivíduos com síndrome de Down e anormalidades congênitas específicas são detectadas em quase todos os pacientes. A anomalia mais frequente associada é a Doença Cardíaca Congênita, onde o defeito mais comum se dá no septo atrioventricular. Três cópias de pelo menos parte do cromossomo 21 aumentam o risco das cardiopatias, e sugerem uma região candidata em 21q22.2. A síndrome de Down também está associada a disfunções imunológicas, como o aumento da frequência de infecções e doenças auto-imunes (Pelleri et al., 2017).

Para Giménez-Barcons et al. (2014), pacientes com a síndrome compartilham características clínicas com pacientes afetados pela Síndrome Poliendocrinopatia Autoimune (SPA) tipo 1, que caracteriza-se pela atividade anormal do timo, causada por mutações no gene autoimune regulador, localizado na região 21q22.3. Associada a S tipo 1 está à autoimunidade da paratireoide, adrenal e outros órgãos endócrinos, candidíase crônica, vitiligo, hepatite autoimune e diabetes mellitus.

As doenças respiratórias constituem uma grande proporção da morbidade na síndrome de Down e contribui para a redução da expectativa de vida. O trato respiratório superior pode conter anormalidades, como por exemplo, a dos brônquios traqueais, levando à pneumonia e outras infecções recorrentes. Um grande número de genes do Hsa21 parece estar envolvido na homeostase dos pulmões (Colvin & Yeager, 2017).

Pacientes com síndrome de Down também possuem um alto risco de desenvolver a doença de Alzheimer, entretanto, bem mais precocemente, observada em praticamente todos os indivíduos sindrômicos com cerca de 40 anos de idade. A doença de Alzheimer se caracteriza por neuroinflamação e é ocasionada pela superexpressão do gene APP (proteína precursora amielóide), localizado também no cromossomo 21 (Wilcock et al., 2015).

Por se tratar de uma síndrome complexa, com várias doenças associadas, o nascimento de uma criança com síndrome de Down pode se tornar um evento traumático. Nenhum pai ou mãe deseja ou tem expectativa em receber uma criança com esta síndrome, e, desse modo, a experiência da

parentalidade passa a ser ressignificada, especialmente para as mães onde o impacto percebido mostra-se sensivelmente intenso. O momento do diagnóstico do filho sindrômico tende a ser um momento crítico para os genitores, os quais relatam reações de choque, negação, rejeição, surpresa, aceitação, busca de informação; e sentimentos de resignação, incerteza, culpa, sofrimento, revolta e impotência (Ávila et al., 2017). De acordo com estes mesmos autores, o diagnóstico da síndrome de Down tem sido revelado aos pais de forma incorreta e em momentos inoportunos, pois as informações de ordem genética podem não ser emocionalmente neutras para os pais. Os sentimentos negativos gerados podem influenciar no estabelecimento do vínculo com a criança e na superação. Os pais percebem que muitos dos problemas e medos que vivenciam e experienciam são decorrentes de informações tardias, erradas e incompletas. Para um papel tão importante, o profissional que acompanha os pais durante o pré e o pós-natal, seja ele o médico obstetra, pediatra, a parteira ou qualquer outro profissional da saúde, precisa ter um bom conhecimento sobre a alteração genética em questão e sobre aconselhamento genético.

O aconselhamento genético pode ser definido como o processo de comunicação que objetiva ajudar as pessoas a entender e se adaptar às implicações médicas, psicológicas e familiares das doenças genéticas (Rink & Norton, 2016) e diferentemente do que os profissionais normalmente transmitem à família (características clínicas da síndrome), os pais esperam ouvir sobre o futuro do filho, estudo, independência, amigos, relacionamentos afetivos. Em outras palavras, os pais apreciam especialmente informações que ilustram como é a vida das pessoas com síndrome de Down (Sheets et al., 2011). O profissional na figura do conselheiro genético tem a dualidade de informar questões genéticas mediante preceitos éticos pois os testes de diagnóstico pré e pós natal podem ser ofertados (Reed, 2018), contudo alguns países (como o Brasil) não permitem a interrupção da gravidez mediante diagnóstico positivo para Síndrome de Down.

Com base nessas premissas, o presente artigo apresenta como objetivo buscar evidências científicas que descrevam as ações de educação em saúde relacionadas ao aconselhamento genético para a síndrome de Down.

MÉTODO

Realizou-se uma Revisão Integrativa da Literatura organizada a partir da identificação do tema e seleção da pergunta de pesquisa; indicação dos critérios de seleção e inclusão; verificação das informações extraídas; categorização dos dados obtidos; avaliação e apresentação dos estudos selecionados (Mendes et al., 2008).

A primeira etapa da revisão buscou definir o problema de pesquisa, com a identificação do tema e organização da questão da pesquisa, segundo a estratégia PICO - acrônimo que representa “Paciente”, “Intervenção” e “Comparação/Desfecho”. Desse modo, para descrever paciente ou problema (P): Síndrome de Down; para intervenção (I): Educação em Saúde; e para desfecho (Co): Aconselhamento Genético. Assim, a questão norteadora adotada foi: ‘Quais as ações de educação em saúde disponíveis para o Aconselhamento Genético em Síndrome de Down?’.

Procura de Artigos

Para a seleção dos estudos foram aplicados os seguintes critérios de inclusão: estudos originais que abordassem a temática, artigos completos, publicados nos idiomas inglês e português, no período entre 2008 a 2019. Como critérios de exclusão adotaram-se: outros tipos de publicações diferentes de artigos científicos (teses, dissertações, resumos de eventos e artigos aceitos para publicação) e artigos que não responderam à questão norteadora.

A busca foi realizada em 2020, na base de dados PubMed e Scielo. A combinação de descritores usada para guiar a busca foi: “Síndrome de Down [palavra-chave] AND Aconselhamento Genético [palavra-chave] OR Educação em Saúde [palavra-chave].

Seleção de Artigos

A preferência pela seleção de artigos se referiu a análise e síntese de trabalhos já publicados em revistas científicas. Realizou-se a leitura dos títulos e resumos dos artigos identificados na busca, em seguida, procedeu-se com a leitura dos trabalhos completos dos artigos que atenderam os critérios de inclusão. Para a construção dessa etapa, dois pesquisadores com experiência em revisões da literatura leram as publicações com o objetivo de apontar se as inclusões foram condizentes, minimizando possíveis inconsistências. Em situação de desacordos entre os pesquisadores em relação aos dados extraídos, um terceiro pesquisador foi designado para avaliar a inclusão ou não do estudo.

Análise de Dados

Para a coleta dos dados, foi utilizado um instrumento semiestruturado composto pelas seguintes variáveis: título do artigo; periódico publicado; região da pesquisa; ano de publicação e considerações temáticas.

Os artigos foram organizados em três grupos que emergiram da leitura dos artigos selecionados segundo o período que o aconselhamento genético foi realizado: a) pré-natal, b) pós-natal, c) ambos. A partir dessa etapa, foi possível apresentar uma síntese dos achados associados à discussão.

RESULTADOS

Do total de 1011 artigos encontrados, 110 eram duplicados e 804 foram excluídos após leitura do título e resumo por não responderem a pergunta norteadora. Dos 97 restantes, após leitura completa, 42 foram excluídos por não responderem a questão norteadora (tratavam de aconselhamento genético para outras condições clínicas, sinais e sintomas da Síndrome de Down, percepção dos pais sobre o filho sindrômico, percepções do aluno de medicina sobre a criança sindrômica e riscos do *screening* genético) e 55 foram selecionados para esta pesquisa, sendo 1 do banco de dados da Scielo e 54 do Pubmed. A Figura 1 mostra o fluxograma de busca para a organização do presente artigo.

Identificaram-se predominantemente estudos que ocorreram nos Estados Unidos ($N= 25$), seguido por Canadá ($N= 7$), Reino Unido ($N= 6$), Brasil ($N= 3$), Alemanha ($N= 3$), Austrália ($N= 2$) e Dinamarca, Taiwan, Paquistão, África do Sul, Suécia, Croácia, Turquia, Estados Unidos/Espanha e Chile com um artigo cada.

De acordo com o Quadro 1, verificou-se que 80% dos estudos com aconselhamento genético para síndrome de Down foi realizado no período pré-natal ($N= 44$), 10,9% no período pós natal ($N= 6$) e 9,1% tinham orientação aos profissionais da área da saúde tanto no período pré-natal como pós natal ($N= 5$).

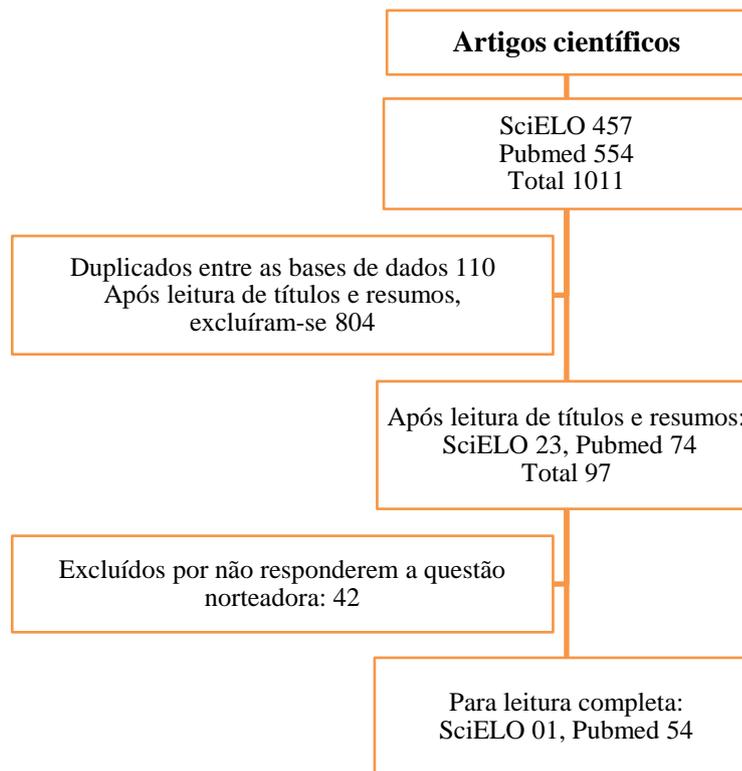


Figura 1. Fluxograma dos artigos científicos selecionados para a revisão integrativa, 2020

Quadro 1. Síntese dos artigos científicos inseridos na revisão integrativa para responder à questão ‘Quais as ações de educação em saúde disponíveis para o Aconselhamento Genético em Síndrome de Down’.

Fase	Síntese	Artigos
Pré-natal	Orientação sobre aconselhamento genético aos pais, profissionais e comunidade	Carroll et al. (2012); Wax et al. (2015)
	Orientação sobre aconselhamento genético aos pais considerando recursos tecnológicos e ferramentas educacionais	Hartway (2009); Björklund et al. (2012); Hillman et al. (2013); Hurford et al. (2013); Martin et al. (2018)
	Orientação sobre aconselhamento genético aos profissionais considerando recursos tecnológicos, ferramentas educacionais, workshops, grupos educacionais e conscientização dos pais	Brajenovic'-Milic et al. (2008); Etchegary et al. (2008); Rasmussen et al. (2008); Kobelka et al. (2009); Kleinert et al. (2009); Hodgson et al. (2010); Skirton e Barr (2010); Pergament (2010); Peters e Petrill (2011); Parrott et al. (2011); Lunney et al. (2011); Yanikkerem et al. (2012); Hippman et al. (2012); Cartier e Murphy-Kaulbeck (2012); Hodgson e Weil (2012); Bawle (2012); Levis et al. (2012); Bangsgaard e Tabor (2013); Barr e Skirton (2013); Strauss et al. (2013); Ashfaq et al. (2013); Micheletto et al. (2013); Knutzen et al. (2013); Holt et al. (2013); Douglas (2014); Rosman (2014); Su et al. (2015); Caplan (2015); Lewis et al. (2016); Dukhovny e Norton (2018)
	Orientação sobre aconselhamento genético aos profissionais com considerações sobre o aborto	Dixon (2008); Matteis et al. (2008); Wong et al. (2011); Flessel e Lorey (2011); Cartier et al. (2013); Kotaska (2013); Petrova, Garcia-Retamero (2018)
Pós-natal	Indicação de como o aconselhamento genético deve ser realizado pelo profissional de saúde	Bull (2011); Skotko et al. (2009); Muggli et al. (2009); Fontanella et al. (2013); Puijssers et al. (2015)
	Aconselhamento genético para orientação dos pais	Micheletto et al. (2009)
Pré- e pós-natal	Orientação sobre aconselhamento genético aos profissionais tanto no pré como no pós natal.	Levenson (2009); Sheets et al. (2011); McCabe e McCabe (2012); Ivan e Cromwell (2014); Ivan e Cromwell (2014)

DISCUSSÃO

O processo de aconselhamento genético envolve vários componentes e auxilia as famílias na tomada de decisão apropriada e no acompanhamento pré e pós-natal. O aconselhamento é baseado no conceito não direcionado, no qual os pacientes tem total liberdade nas suas decisões, mas provendo toda a informação e suporte possíveis (Rink & Norton, 2016).

Na maioria dos países latino-americanos, não há programas formais de pós-graduação em aconselhamento genético e nenhum reconhecimento do mesmo como uma disciplina clínica independente. Consequentemente, os serviços de aconselhamento são fornecidos principalmente pelos geneticistas clínicos treinados disponíveis e por outros médicos envolvidos no tratamento de pacientes com doenças genéticas. O oposto pode ser visto na América do Norte, onde nos Estados Unidos a profissão de conselheiro genético foi implantada na década de 1960 (Ormond et al., 2018).

Aconselhamento genético pré-natal

Nesta pesquisa, constatou-se que a maioria dos estudos estão relacionados às orientações para aconselhamento genético em síndrome de Down no período pré-natal. De acordo com a *National Society of Genetic Counseling*, em 2014 a maioria dos conselheiros genéticos trabalhavam no cenário pré-natal, e é fato que este nunca antes teve um papel tão crucial na prestação da assistência pré-natal, pois o número de tecnologias genéticas avançadas e suas complexidades aumentaram de tal forma que os obstetras-ginecologistas em geral são desafiados a se capacitarem rotineiramente para o aconselhamento pré e pós-testes (Rink & Norton, 2016).

Para Dobson et al. (2016), a aconselhamento genético realizado por conselheiros certificados, e em alguns casos por médicos obstetras ou até mesmo por enfermeiras obstetras consistem em um importante instrumento na decisão consentida das mães em realizar os exames pré-natais não invasivos e invasivos. De acordo com Rink e Norton (2016), tradicionalmente, os testes não invasivos incluem a idade materna, a ultrassonografia e os testes bioquímicos; enquanto os testes invasivos incluem a biópsia das vilosidades coriônicas e a amniocentese. Com o avanço da tecnologia, um maior número de testes pré-natais não invasivos tem sido desenvolvido com o objetivo de identificar com maior precisão o risco de aneuploidias fetais, tentando evitar desta forma exames invasivos desnecessários, já que a amniocentese e a biópsia da vilosidade coriônica podem eventualmente induzir o aborto (Dobson et al., 2016; Rink & Norton, 2016).

Estudos reconhecem que os profissionais de saúde necessitam de uma maior capacitação e que, além de uma maior conscientização dos pais sobre as condições genéticas da síndrome de Down, a comunidade também deve estar envolvida (Carrol et al., 2012; Wax et al., 2015). Logo, criar consciência dentro da comunidade através de plataformas locais como escolas e centros comunitários é uma estratégia para se evitar discriminação. O papel primordial dos conselheiros genéticos é educar os pacientes. Para isso, devem garantir que as informações fornecidas sejam precisas e apresentadas de uma maneira que os pacientes possam entender, mantendo-se sensíveis às experiências individuais. Para aprimorar o conhecimento e fornecer conscientização aos pais, intervenções apresentadas como um complemento à informação escrita e verbal podem ser utilizadas (Dukhovny & Norton, 2018; Martin et al., 2018).

Um pesquisador elaborou um guia sobre as principais dúvidas quanto à origem da síndrome de Down e as técnicas pré-natais, enquanto um filme informativo aumentou o número de mulheres que fizeram uma escolha informada sobre triagem de síndrome de Down (Hatway, 2009), e os participantes ficaram mais satisfeitos com as informações recebidas (Björklund et al., 2012; Hurford et al., 2013). Outros pesquisadores deram uma visão sobre os pensamentos, sentimentos e percepções de casais durante os testes pré-natais incluindo ultrassonografia e o teste cromossômico de *microarray* (Hillman et al., 2013).

Já para os profissionais, a orientação sobre o aconselhamento genético pode ser realizada através de diversas ferramentas. Pesquisas indicam que encontros e *workshops* são importantes para discussão de lacunas, barreiras e desenvolvimento de prioridades para futuras pesquisas (Martin et al., 2018; Rasmussen et al., 2008; Yanikkerem et al., 2012). Grupos focais e educacionais são importantes, pois é possível se extrair temas no qual existe sobrecarga de informações e lacunas na opinião dos pais, que posteriormente serão utilizados como educação para os profissionais (Bangsgaard & Tabor, 2013; Barr & Skiton, 2013; Bawle, 2012; Caplan, 2015; Holt et al., 2013; Kobelka et al., 2009; Knutzen et al., 2013; Levis et al., 2012; Pergament, 2010; Peters & Pettrill, 2011; Skirton & Barr, 2010; Strauss et al., 2013; Su et al., 2015). Além disso, os resultados desses trabalhos sugerem que as mulheres e seus parceiros precisam de materiais personalizados que contenham informações facilmente compreensíveis, utilizando imagens para comunicar os pontos chave sobre a síndrome de Down, bem como informações culturalmente sensíveis sobre a vivência com uma criança com esta cromossopatia.

Um estudo mais aprofundado sobre os sentimentos que permeiam as decisões tomadas pelos pais acerca dos testes pré-natais também fornece subsídios para o aprendizado dos profissionais na condução do aconselhamento genético. A decisão dos pais sobre a realização de alguma triagem pré-natal, muitas vezes, não é afetada pela falta de informação, mas pelo sentimento e a dúvida do que farão se o resultado da triagem for positivo, pois existe uma íntima relação entre as certezas e incertezas do diagnóstico com os sentimentos de ansiedade, medo e raiva e esperança (Brajenović-Milić et al., 2008; Lewis et al., 2016; Parrot et al., 2012).

Médicos e pais relatam a necessidade de pediatras terem treinamento adicional na entrega de um diagnóstico de síndrome de Down. Pesquisas testaram a eficácia de tutoriais interativos na *web* no aumento do conhecimento dos residentes relacionado à entrega de diagnóstico de síndrome de Down durante toda a gestação até o parto (Kleinert et al., 2009; Lunney et al., 2012). Outros artefatos educacionais, principalmente questionários acerca do conhecimento dos pais em relação ao aconselhamento genético fornecido foram utilizados nos artigos selecionados no presente estudo (Ashfaq et al., 2013; Cartier & Murphy-Kaulbeck, 2012; Douglas, 2014; Hippman et al., 2012; Micheletto et al., 2013; Strauss et al., 2013; Rosman, 2014; Yanikkerem et al., 2012). A relevância desses dados está em descobrir as opiniões e o conhecimento das mulheres sobre a triagem pré-natal, que ajudará os profissionais de saúde a determinar suas necessidades de informação.

Muitas mulheres não estão preparadas para tomar decisões sobre realizar os exames pré-natais para o diagnóstico de fetos com síndrome de Down. Isso geralmente ocorre devido às pressões sociais de ter filhos “normais”; uma visão negativa das pessoas com deficiência por muitos na sociedade; a falta de consentimento informado genuíno antes de testes genéticos e a possibilidade de realizar o aborto, de acordo com seus valores pessoais (Dixon, 2008; Mattheis et al., 2008; McCabe & McCabe, 2012; Petrova et al., 2018). Em países onde o aborto é ilegal, ou quando o aborto não é uma opção para a gestante independente do resultado, os resultados dos *screenings* podem causar ansiedade desnecessária, mas apesar disso, a maioria das gestantes preferem realizar os testes pois acreditam que saber antecipadamente do diagnóstico permite se prepararem para o nascimento e para o cuidado de uma criança com síndrome de Down com especialistas (Cartier et al., 2013; Flessel & Lorey, 2011; Kotaska, 2013; Wong et al., 2011).

Aconselhamento genético pós-natal

E quando os pais não realizam os exames pré-natais e não esperam a chegada de um filho com síndrome de Down, o aconselhamento genético logo após o nascimento da criança com síndrome se faz ainda mais importante e imprescindível. Conforme Ávila et al. (2017), apesar das características dismórficas, o exame de cariotipagem é necessário para a confirmação e determinação da origem cromossômica. Após o resultado definitivo, um acompanhamento multidisciplinar envolvendo

médicos, psicólogos, fisioterapeutas, psicopedagogos, entre outros, será necessário para que todos os membros da família e a criança sintam-se apoiados e informados sobre as possibilidades de evolução das capacidades que a mesma possui.

A confecção de guias de cuidados às crianças, jovens e adultos portadores de síndrome de Down são instrumentos que auxiliam os profissionais de saúde a contemplar senão todas, a maioria das suas necessidades (Bull, 2011; Muggli et al., 2009; Skotko et al., 2009). Os guias podem ser formais, contendo orientações de exames pedidos em cada fase da vida de um portador da síndrome além de tratamentos considerados importantes (Bull, 2011; Pruijssers et al., 2015), ou informais, resultado de pesquisas realizadas com pais sobre a abordagem dos profissionais em dar a notícia do diagnóstico logo após o nascimento e fornecimento de cuidados pós-natais (Muggli et al., 2009; Skotko et al., 2009). Para Fontanella et al. (2013), quanto maior a frequência e o contato dos profissionais com portadores de síndrome de Down, maior será o vínculo.

No aconselhamento pós-natal, de acordo com Micheletto et al. (2009), discussões com os pais sobre a etiologia, manifestações clínicas, recorrência, riscos, possibilidade de melhor ajustamento social e intervenção precoce da criança são considerados itens essenciais. Portanto, um modelo de aconselhamento genético desenvolvido por esse grupo de pesquisadores sugere que, dentro da equipe multidisciplinar que conduzirá o aconselhamento, a participação direta de psicólogos no processo é necessária, no apoio à prestação de serviços psicoterapêuticos, a fim de ajudar o processo emocional e fenômenos cognitivos relevantes para o contexto. O modelo testado deu bons resultados, estimulando os pais a iniciarem o quanto antes os tratamentos necessários aos filhos portadores da síndrome.

Aconselhamento genético pré e pós-natal

Explorar as perspectivas de conselheiros genéticos e pais de crianças com síndrome de Down é uma ferramenta muito utilizada para definir quais informações são essenciais para a discussão de um novo diagnóstico, tanto no aconselhamento pré como pós-natal (Levenson, 2009; McCabe & McCabe, 2012; Sheets et al., 2011). Os obstetras por estarem alheios à convivência com portadores da síndrome e suas famílias, podem informar aos pais de forma traumática (Levenson, 2009). Um grupo de pesquisadores comparou a opinião de conselheiros genéticos e pais sobre quais informações julgam ser mais importantes para inclusão na primeira discussão do diagnóstico. Houve diferenças significativas, ilustrando que a informação é valorizada de forma diferente e que os pais apreciam informações sobre as habilidades e potencial de pessoas com síndrome de Down e os conselheiros que apreciam os detalhes clínicos (Sheets et al., 2011). Outros pesquisadores em seus comentários também relatam que os pais querem saber sobre as habilidades futuras e potencial de seu feto, não simplesmente informações médicas negativas que podem estar desatualizadas (McCabe & McCabe, 2012).

No aconselhamento genético, pais e profissionais podem se beneficiar dos conhecimentos experienciais. Os conhecimentos experienciais são uma mescla de experiências pessoais e empatia, que auxiliam o entendimento de todo o contexto sobre a vida pregressa de uma pessoa. Uma exploração do conhecimento experiencial poderia ajudar os conselheiros a identificar mulheres que correm maior risco de sofrimento psicológico durante o processo de aconselhamento pré-natal e que poderiam se beneficiar de mais apoio psicológico (Etchegary et al., 2008).

Além do treinamento para se chegar a um consenso de como deve ser a melhor maneira de dar o diagnóstico aos pais, os profissionais de saúde também devem ter o conhecimento de quais procedimentos devem ser tomados para a supervisão de saúde e para o cuidado das crianças. Por fim, pesquisadores realizaram uma atualização das diretrizes do Comitê de Genética da Academia Americana de Pediatria de 2001 (Ivan & Cromwell, 2014). Estas diretrizes trazem esclarecimento e agilizam o atendimento e manejo de pacientes com síndrome de Down desde a gestação até a idade

adulta e prova ser uma ferramenta útil para o médico pediatra. As limitações do estudo referem-se à amostra, visto que foram incluídos apenas os artigos disponíveis em português e inglês e somente duas bases de dados foram utilizadas.

No presente artigo, foi possível constatar a discrepância entre o número de artigos sobre aconselhamento pré-natal e pós-natal. Os resultados apontaram orientações sobre aconselhamento genético direcionadas aos pais, profissionais e comunidades, as quais envolveram principalmente aspectos formais, relacionados aos exames, diagnósticos e intervenções terapêuticas. Por outro lado, outros estudos indicaram que o desejo dos pais sobressai a essas questões terapêuticas, pois as habilidades e potenciais do filho com síndrome de Down tornam-se para eles muito mais relevantes.

Os estudos também trouxeram relatos de pais indicando a falta de sensibilidade dos médicos ou conselheiros em dar a notícia sobre o diagnóstico da síndrome de Down. Provavelmente uma forma de diminuir esta problemática esteja na formação desses profissionais, ou seja, seria importante que os profissionais de saúde durante a graduação ou residência, além de aulas teóricas sobre aconselhamento na disciplina de genética, tenham a oportunidade de conviver com portadores de síndrome de Down e seus familiares, adquiram embasamento teórico sobre a relação médico-paciente e desenvolvam habilidades para a comunicação de más notícias. Esse tipo de experiência seria muito enriquecedora e auxiliaria o futuro profissional de saúde durante seu aconselhamento pré e/ou pós-natal. O aconselhamento genético, nos modelos que atenderiam as necessidades de profissionais e familiares da pessoa com a Síndrome de Down ainda é utopia em muitos países.

ORCID

Elisangela Bellafronte  <https://orcid.org/0000-0001-9386-7380>

Caroline Gonçalves  <https://orcid.org/0000-0001-5253-4432>

Renata Grossi  <https://orcid.org/0000-0003-1935-6878>

Rosane da Silva  <https://orcid.org/0000-0003-3355-0132>

Reinaldo Silva-Sobrinho  <https://orcid.org/0000-0003-0421-4447>

Adriana Zilly  <https://orcid.org/0000-0002-8714-8205>

CONTRIBUIÇÕES DOS AUTORES

Elisangela Bellafronte: Concetualização, Análise formal, Investigação, Metodologia, Redação do rascunho original, Redação – revisão e edição.

Caroline Gonçalves: Análise formal, Investigação, Metodologia, Redação – revisão e edição.

Renata Grossi: Concetualização, Análise formal, Redação do rascunho original; Redação – revisão e edição.

Rosane da Silva: Concetualização, Análise formal, Metodologia, Redação do rascunho original; Redação – revisão e edição.

Reinaldo Silva-Sobrinho: Investigação, Redação do rascunho original, Supervisão, Redação – revisão e edição.

Adriana Zilly: Concetualização, Análise formal, Investigação, Metodologia, Redação do rascunho original; Supervisão, Redação – revisão e edição.

REFERÊNCIAS

Ashfaq, M., Amanullah, F., Ashfaq, A., & Ormond, K. E. (2013). The views of Pakistani doctors regarding genetic counseling services - is there a future?. *Journal of Genetic Counseling*, 22(6), 721–732. <https://doi.org/10.1007/s10897-013-9578-2>

- Ávila, R. F., Bittar, K. Y. B., Hannum, J. S. S., & Miranda, F. J. (2017). Síndrome de Down: o impacto do diagnóstico sob a ótica dos pais em um projeto de extensão. *Revista Interdisciplinar de Ciências Humanas*, 27(1), 124-33. <https://doi.org/10.18224/frag.v27i1.5448>
- Bangsgaard, L., & Tabor, A. (2013). Do pregnant women and their partners make an informed choice about first trimester risk assessment for Down syndrome, and are they satisfied with the choice?. *Prenatal diagnosis*, 33(2), 146–152. <https://doi.org/10.1002/pd.4026>
- Barr, O., & Skirton, H. (2013). Informed decision making regarding antenatal screening for fetal abnormality in the United Kingdom: a qualitative study of parents and professionals. *Nursing & health sciences*, 15(3), 318–325. <https://doi.org/10.1111/nhs.12034>
- Bawle, E. V. (2012). Toward better counseling for Down syndrome. *Genetics in Medicine*, 14, 168. <https://doi.org/10.1038/gim.2011.14>
- Björklund, U., Marsk, A., Levin, C., & Öhman, S. G. (2012). Audiovisual information affects informed choice and experience of information in antenatal Down syndrome screening--a randomized controlled trial. *Patient Education and Counseling*, 86(3), 390–395. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2011.07.004>
- Brajenović-Milić, B., Babić, I., Ristić, S., Vraneković, J., Brumini, G., & Kapović, M. (2008). Pregnant women's attitudes toward amniocentesis before receiving Down syndrome screening results. *Women's Health Issues*, 18(2), 79–84. <https://doi.org/10.1016/j.whi.2007.10.003>
- Bull, M. J. (2011). Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics*, 128(2), 393–406. <https://doi.org/10.1542/peds.2011-1605>
- Caplan A. L. (2015). Chloe's law: A powerful legislative movement challenging a core ethical norm of genetic testing. *PLoS biology*, 13(8), e1002219. <https://doi.org/10.1371/journal.pbio.1002219>
- Carroll, F. E., Owen-Smith, A., Shaw, A., & Montgomery, A. A. (2012). A qualitative investigation of the decision-making process of couples considering prenatal screening for Down syndrome. *Prenatal Diagnosis*, 32(1), 57–63. <https://doi.org/10.1002/pd.2901>
- Cartier, L., Murphy-Kaulbeck, L., & Wilson, R. D. (2013). Prenatal genetic screening: do not pass "go". *Journal of obstetrics and gynaecology Canada: JOGC*, 35(4), 305. [https://doi.org/10.1016/S1701-2163\(15\)30956-7](https://doi.org/10.1016/S1701-2163(15)30956-7)
- Cartier, L., & Murphy-Kaulbeck, L. (2012). Counselling considerations for prenatal genetic screening. *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada*, 34, 489-93. [https://doi.org/10.1016/S1701-2163\(16\)35248-3](https://doi.org/10.1016/S1701-2163(16)35248-3)
- Colvin, K. L., & Yeager, M. E. (2017). What people with Down Syndrome can teach us about cardiopulmonary disease. *European Respiratory Review*, 26(143), 160098. <https://doi.org/10.1183/16000617.0098-2016>
- Dixon D. P. (2008). Informed consent or institutionalized eugenics? How the medical profession encourages abortion of fetuses with Down syndrome. *Issues in Law & Medicine*, 24(1), 3–59.
- Dobson, L. J., Reiff, E. S., Little, S. E., Wilkins-Haug, L., & Bromley, B. (2016). Patient choice and clinical outcomes following positive noninvasive prenatal screening for aneuploidy with cell-free DNA (cfDNA). *Prenatal Diagnosis*, 36(5), 456–462. <https://doi.org/10.1002/pd.4805>
- Douglas, H. A. (2014). Promoting meaning-making to help our patients grieve: an exemplar for genetic counselors and other health care professionals. *Journal of genetic counseling*, 23(5), 695–700. <https://doi.org/10.1007/s10897-014-9731-6>
- Dukhovny, S., & Norton, M. E. (2018). What are the goals of prenatal genetic testing?. *Seminars in perinatology*, 42(5), 270–274. <https://doi.org/10.1053/j.semperi.2018.07.002>
- Etchegary, H., Potter, B., Howley, H., Cappelli, M., Coyle, D., Graham, I., Walker, M., & Wilson, B. (2008). The influence of experiential knowledge on prenatal screening and testing decisions. *Genetic testing*, 12(1), 115–124. <https://doi.org/10.1089/gte.2007.0057>

- Flessel, M. C., & Lorey, F. W. (2011). The California Prenatal Screening Program: "options and choices" not "coercion and eugenics". *Genetics in Medicine*, 13(8), 711–713. <https://doi.org/10.1097/GIM.0b013e3182272e25>
- Fontanella, B. J. B., Setoue, C. S., & Melo, D. G. (2013). Afeto, proximidade, frequência e uma clínica hesitante: bases do "vínculo" entre pacientes com síndrome de Down e a Atenção Primária à Saúde?. *Ciência & Saúde Coletiva*, 18(7), 1881–1892. <https://doi.org/10.1590/S1413-81232013000700003>
- Giménez-Barcons, M., Casteràs, A., Armengol, M. delP., Porta, E., Correa, P. A., Marín, A., Pujol-Borrell, R., & Colobran, R. (2014). Autoimmune predisposition in Down syndrome may result from a partial central tolerance failure due to insufficient intrathymic expression of AIRE and peripheral antigens. *Journal of Immunology*, 193(8), 3872–3879. <https://doi.org/10.4049/jimmunol.1400223>
- Hartway S. (2009). A parent's guide to the genetics of Down syndrome. *Advances in Neonatal Care*, 9(1), 27–30. <https://doi.org/10.1097/01.ANC.0000346092.50981.c0>
- Hillman, S. C., Skelton, J., Quinlan-Jones, E., Wilson, A., & Kilby, M. D. (2013). "If it helps..." the use of microarray technology in prenatal testing: patient and partners reflections. *American Journal of Medical Genetics*, 161A(7), 1619–1627. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35981>
- Hippman, C., Inglis, A., & Austin, J. (2012). What is a "balanced" description? Insight from parents of individuals with down syndrome. *Journal of Genetic Counseling*, 21(1), 35–44. <https://doi.org/10.1007/s10897-011-9417-2>
- Hodgson, J., & Weil, J. (2012). Talking about disability in prenatal genetic counseling: a report of two interactive workshops. *Journal of Genetic Counseling*, 21(1), 17–23. <https://doi.org/10.1007/s10897-011-9410-9>
- Hodgson, J. M., Gillam, L. H., Sahhar, M. A., & Metcalfe, S. A. (2010). "Testing times, challenging choices": an Australian study of prenatal genetic counseling. *Journal of Genetic Counseling*, 19, 22–37. <https://doi.org/10.1007/s10897-009-9248-6>
- Holt, R. L., Tofil, N. M., Hurst, C., Youngblood, A. Q., Peterson, D. T., Zinkan, J. L., White, M. L., Clemons, J. L., & Robin, N. H. (2013). Utilizing high-fidelity crucial conversation simulation in genetic counseling training. *American Journal of Medical Genetics*, 161A(6), 1273–1277. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35952>
- Hurford, E., Hawkins, A., Hudgins, L., & Taylor, J. (2013). The decision to continue a pregnancy affected by Down syndrome: timing of decision and satisfaction with receiving a prenatal diagnosis. *Journal of Genetic Counseling*, 22(5), 587–593. <https://doi.org/10.1007/s10897-013-9590-6>
- Ivan, D. L., & Cromwell, P. (2014). Clinical practice guidelines for management of children with Down syndrome: Part I. *Journal of Pediatric Health Care*, 28(1), 105–110. <https://doi.org/10.1016/j.pedhc.2013.05.002>
- Ivan, D. L., & Cromwell, P. (2014). Clinical practice guidelines for management of children with Down syndrome: part II. *Journal of Pediatric Health Care*, 28(3), 280–284. <https://doi.org/10.1016/j.pedhc.2013.05.003>
- Kleinert, H. L., Lunney, C. A., Campbell, L., & Ferguson, J. E. (2009). Improving residents' understanding of issues, comfort levels, and patient needs regarding screening for and diagnosing Down syndrome. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 201(3), 328.e3286. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2009.05.051>
- Knutzen, D. M., Stoll, K. A., McClellan, M. W., Deering, S. H., & Foglia, L. M. (2013). Improving knowledge about prenatal screening options: can group education make a difference?. *The Journal of Maternal-fetal & Neonatal Medicine*, 26(18), 1799–1803. <https://doi.org/10.3109/14767058.2013.804504>

- Kobelka, C., Mattman, A., & Langlois, S. (2009). An evaluation of the decision-making process regarding amniocentesis following a screen-positive maternal serum screen result. *Prenatal Diagnosis*, 29(5), 514–519. <https://doi.org/10.1002/pd.2235>
- Kotaska A. (2013). Prenatal genetic screening: do not pass “go”. *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada*, 35(4), 303-4. [https://doi.org/10.1016/S1701-2163\(15\)30955-5](https://doi.org/10.1016/S1701-2163(15)30955-5)
- Levenson D. (2009). Talking about Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 149A(4), vii–viii. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32867>
- Levis, D. M., Harris, S., Whitehead, N., Moultrie, R., Duwe, K., & Rasmussen, S. A. (2012). Women's knowledge, attitudes, and beliefs about Down syndrome: a qualitative research study. *American Journal of Medical Genetics*, 158A(6), 1355–1362. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35340>
- Lewis, C., Hill, M., & Chitty, L. S. (2016). A qualitative study looking at informed choice in the context of non-invasive prenatal testing for aneuploidy. *Prenatal Diagnosis*, 36(9), 875–881. <https://doi.org/10.1002/pd.4879>
- Lunney, C. A., Kleinert, H. L., Ferguson, J. E., & Campbell, L. (2012). Effectively training pediatric residents to deliver diagnoses of Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 158A(2), 384–390. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.34422>
- Martin, L., Gitsels-van der Wal, J. T., de Boer, M. A., Vanstone, M., & Henneman, L. (2018). Introduction of non-invasive prenatal testing as a first-tier aneuploidy screening test: A survey among Dutch midwives about their role as counsellors. *Midwifery*, 56, 1–8. <https://doi.org/10.1016/j.midw.2017.09.008>
- Mattheis, P. J., Hickey, F., Tinkle, B. T., & Hopkin, R. (2008). Prenatal diagnosis: Beyond decisions about termination. *The Journal of Pediatrics*, 153(5), 728–729. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2008.06.007>
- McCabe, L. L., & McCabe, E. R. (2012). Call for change in prenatal counseling for Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 158A(3), 482–484. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35197>
- Mendes, K. D. S., Silveira, R. C. C. P., & Galvão, C. M. (2008). Revisão integrativa: método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem. *Texto & Contexto - Enfermagem*, 17(4), 758–764. <https://doi.org/10.1590/S0104-07072008000400018>
- Micheletto, M. R. D., Amaral, V. L. A. R., Valerio, N. I., & Fett-Conte, A. C. (2009). Adesão ao tratamento após aconselhamento genético na síndrome de Down. *Psicologia em Estudo*, 14(3), 491-500. <https://doi.org/10.1590/S1413-73722009000300010>
- Micheletto, M. R., Valerio, N. I., & Fett-Conte, A. C. (2013). Effects of a genetic counseling model on mothers of children with down syndrome: a Brazilian pilot study. *Journal of genetic counseling*, 22(6), 784–794. <https://doi.org/10.1007/s10897-013-9619-x>
- Muggli, E. E., Collins, V. R., & Marraffa, C. (2009). Going down a different road: first support and information needs of families with a baby with Down syndrome. *Medical Journal of Australia*, 190(2), 58-61. <https://doi.org/10.5694/j.1326-5377.2009.tb02275.x>
- Ormond, K. E., Laurino, M. Y., Barlow-Stewart, K., Wessels, T. M., Macaulay, S., Austin, J., & Middleton, A. (2018). Genetic counseling globally: Where are we now?. *American Journal of Medical Genetics*, 178(1), 98–107. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31607>
- Parrott, R., Peters, K. F., & Traeder, T. (2012). Uncertainty management and communication preferences related to genetic relativism among families affected by down syndrome, Marfan syndrome, and neurofibromatosis. *Health communication*, 27(7), 663–671. <https://doi.org/10.1080/10410236.2011.629408>
- Pelleri, M. C., Gennari, E., Locatelli, C., Piovesan, A., Caracausi, M., Antonaros, F., Rocca, A., Donati, C. M., Conti, L., Strippoli, P., Seri, M., Vitale, L., & Cocchi, G. (2017). Genotype-

- phenotype correlation for congenital heart disease in Down syndrome through analysis of partial trisomy 21 cases. *Genomics*, 109(5-6), 391–400. <https://doi.org/10.1016/j.ygeno.2017.06.004>
- Pergament E. (2010). First-trimester genetic counseling: perspectives and considerations. *Clinics in laboratory medicine*, 30(3), 557–563. <https://doi.org/10.1016/j.cll.2010.05.004>
- Peters, K. F., & Petrill, S. A. (2011). Development of a scale to assess the background, needs, and expectations of genetic counseling clients. *American Journal of Medical Genetics*, 155A(4), 673–683. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33610>
- Petrova, D., & Garcia-Retamero, R. (2018). Can we improve risk communication about non-invasive prenatal testing?. *BJOG: an international journal of obstetrics and gynaecology*, 125(3), 272–276. <https://doi.org/10.1111/1471-0528.14855>
- Pruijssers, A., van Meijel, B., Maaskant, M., Keeman, N., Teerenstra, S., & van Achterberg, T. (2015). The role of nurses/social workers in using a multidimensional guideline for diagnosis of anxiety and challenging behaviour in people with intellectual disabilities. *Journal of Clinical Nursing*, 24(13-14), 1955–1965. <https://doi.org/10.1111/jocn.12850>
- Rasmussen, S. A., Whitehead, N., Collier, S. A., & Frías, J. L. (2008). Setting a public health research agenda for Down syndrome: summary of a meeting sponsored by the Centers for Disease Control and Prevention and the National Down Syndrome Society. *American Journal of Medical Genetics*, 146A(23), 2998–3010. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32581>
- Reed A. R. (2018). Genetic counseling, professional values, and habitus: An analysis of disability narratives in textbooks. *The Journal of medical humanities*, 39(4), 515–533. <https://doi.org/10.1007/s10912-016-9413-5>
- Rink, B. D., & Norton, M. E. (2016). Screening for fetal aneuploidy. *Seminars in perinatology*, 40(1), 35–43. <https://doi.org/10.1053/j.semperi.2015.11.006>
- Rosman S. (2016). Down syndrome screening information in midwifery practices in the Netherlands: Strategies to integrate biomedical information. *Health*, 20(2), 94–109. <https://doi.org/10.1177/1363459314561695>
- Sheets, K. B., Best, R. G., Brasington, C. K., & Will, M. C. (2011). Balanced information about Down syndrome: what is essential?. *American journal of medical genetics*, 155A(6), 1246–1257. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.34018>
- Skirton, H., & Barr, O. (2010). Antenatal screening and informed choice: A cross-sectional survey of parents and professionals. *Midwifery*, 26(6), 596–602. <https://doi.org/10.1016/j.midw.2009.01.002>
- Skotko, B. G., Capone, G. T., Kishnani, P. S., & Down Syndrome Diagnosis Study Group (2009). Postnatal diagnosis of Down syndrome: Synthesis of the evidence on how best to deliver the news. *Pediatrics*, 124(4), e751–e758. <https://doi.org/10.1542/peds.2009-0480>
- Strauss, A., Heer, I. M., Spelsberg, F., & Strauss, C. (2013). Down Syndrome: what do pregnant women know about their individual risk? A prospective trial. *Archives of gynecology and obstetrics*, 287(6), 1119–1123. <https://doi.org/10.1007/s00404-012-2707-6>
- Su, S. Y., Chueh, H. Y., Li, C. P., Chang, Y. L., Chang, S. D., & Chen, C. P. (2015). Interphase fluorescence in situ hybridization assisting in prenatal counseling for amniocentesis karyotyping-detected fetal mosaicism. *Taiwanese journal of obstetrics & gynecology*, 54(5), 588–591. <https://doi.org/10.1016/j.tjog.2015.08.019>
- Wax, J. R., Cartin, A., Chard, R., Lucas, F. L., & Pinette, M. G. (2015). Noninvasive prenatal testing: impact on genetic counseling, invasive prenatal diagnosis, and trisomy 21 detection. *Journal of clinical ultrasound: JCU*, 43(1), 1–6. <https://doi.org/10.1002/jcu.22243>
- Wilcock, D. M., Hurban, J., Helman, A. M., Sudduth, T. L., McCarty, K. L., Beckett, T. L., Ferrell, J. C., Murphy, M. P., Abner, E. L., Schmitt, F. A., & Head, E. (2015). Down syndrome individuals with Alzheimer's disease have a distinct neuroinflammatory phenotype compared to sporadic

Alzheimer's disease. *Neurobiology of aging*, 36(9), 2468–2474. <https://doi.org/10.1016/j.neurobiolaging.2015.05.016>

Wong, A. E., Kuppermann, M., Creasman, J. M., Sepulveda, W., & Vargas, J. E. (2011). Patient and provider attitudes toward screening for Down syndrome in a Latin American country where abortion is illegal. *International Journal of Gynaecology and Obstetrics*, 115(3), 235–239. <https://doi.org/10.1016/j.ijgo.2011.07.020>

Yanikkerem, E., Ay, S., Ciftçi, A. Y., Ustgorul, S., & Goker, A. (2013). A survey of the awareness, use and attitudes of women towards Down syndrome screening. *Journal of Clinical Nursing*, 22(11-12), 1748–1758. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2702.2012.04333.x>