

síndrome de x frágil

peessoas, contextos & percursos

Vítor Franco
(Organizador)

Prefácio de
Donald Bailey



síndrome de x frágil

peessoas, contextos & percursos



título **síndrome de x frágil**
organizador **personas, contextos & percursos**
Vitor Franco

capa & projeto gráfico D'Arcy Albuquerque
darcyalbuquerque.com

edição Edições Aloendro

impressão Rainho & Neves

isbn 978-989-8408-08-2

local Évora

ano 2013

© todos os direitos reservados

síndrome de x frágil

peessoas, contextos & percursos

Vítor Franco

(Organizador)

PROJETO DE INVESTIGAÇÃO PTDC/CPE/115276/2009



PROPONENTE



DEPARTAMENTO DE PSICOLOGIA
CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM EDUCAÇÃO E PSICOLOGIA

INSTITUIÇÕES PARCEIRAS



FINANCIAMENTO



Índice

Apresentação	7
<i>Vitor Franco</i>	
Prefácio.....	11
Síndrome de X Frágil: passado, presente e futuro	
<i>Donald Bailey</i>	
PARTE 1. ABORDAGEM GENÉTICA E CLÍNICA DA SÍNDROME	19
1. Perturbações do Espectro X Frágil: aspetos clínicos	21
<i>Márcia Pinho Martins</i>	
2. O diagnóstico molecular da Síndrome de X Frágil, fatores genéticos e hereditariedade.....	41
<i>Paula Jorge</i>	
3. A Síndrome de X Frágil na população do Concelho do Alandroal: Estudo clínico, genético, psicopedagógico e epidemiológico	57
<i>Fátima Ferreira</i>	
PARTE 2. A VIDA DAS CRIANÇAS E FAMÍLIAS COM SXF.....	63
4. Percursos inclusivos das crianças e famílias portadoras de SXF	65
<i>Vitor Franco</i>	
<i>Ana Bertão</i>	
<i>Ana Apolónio</i>	
<i>Heldemerina Pires</i>	
<i>Madalena Melo</i>	
<i>Graça Santos</i>	
<i>Carlos Albuquerque</i>	
<i>Fátima Ferreira</i>	
<i>Mariana Cunha</i>	
<i>Carla Carmona</i>	
PARTE 3. TRABALHO E INTERVENÇÃO COM PESSOAS COM SXF.....	147
5. Intervenção Precoce na Síndrome de X Frágil	149
<i>Ana Apolónio</i>	
<i>Vitor Franco</i>	
6. Incluir a Síndrome de X Frágil no 1º CEB: contributo de uma proposta didática.....	155
<i>Tânia Costa</i>	
7. As novas tecnologias como promotoras da inclusão social.....	169
<i>Ana Costa</i>	
<i>Sílvia Reis</i>	
8. Musicoterapia e Síndrome de X Frágil	187
<i>Susana Gutiérrez Jiménez</i>	
<i>Vitor Franco</i>	

4.

PERCURSOS INCLUSIVOS DAS CRIANÇAS E FAMÍLIAS PORTADORAS DE SXF

**Vitor Franco
Ana Bertão
Ana Apolónio
Heldemerina Pires
Madalena Melo
Graça Santos
Carlos Albuquerque
Fátima Ferreira
Mariana Cunha
Carla Carmona**

Introdução

Quando, há três anos, nos propusemos iniciar o estudo das famílias e crianças com Síndrome de X Frágil (SXF) estávamos conscientes das dificuldades derivadas de se tratar de uma população pouco conhecida e investigada no nosso país, onde apenas um número muito reduzido de estudos era conhecido. Alguns destes, que foram surgindo a partir dos anos 80, centravam-se apenas nos aspetos genéticos (estando para além do nosso campo de interesse) e os restantes, de âmbito muito limitado, assentes em estudos de caso ou muito circunscritos.

Tínhamos, no entanto, como suporte algum trabalho já realizado. Por um lado o projeto pioneiro de deteção, identificação e diagnóstico levado a cabo no concelho de Alandroal e que recebeu o “Prémio Hospital do Futuro” em 2007 (Ferreira & Cordeiro, 2008) e, por outro, o trabalho que ao longo dos anos desenvolvemos com as famílias de crianças portadoras de deficiência ou patologias do desenvolvimento (Franco & Apolónio, 2002) a reflexão sobre os seus processos inclusivos (Franco, 2005) e ainda o trabalho desenvolvido ao nível da intervenção precoce na região do Alentejo (Franco & Apolónio, 2008).

A nível internacional o panorama era bem diferente, com um aumento significativo do investimento na investigação sobre as dimensões genética e neurológica da síndrome, apontando para grandes esperanças na abordagem farmacológica da perturbação. Aumentavam também os

estudos sobre a caracterização educativa, desenvolvimental e funcional destas crianças, e começavam a ser especialmente importantes os estudos de caracterização das suas famílias, estando então a decorrer nos Estados Unidos da América o primeiro grande estudo de caracterização de âmbito nacional (Bailey, Sideris, Roberts & Hatton, 2008).

Conhecendo-se pouco sobre as especificidades do percurso de vida destas crianças, no contexto português, interessou-nos verificar quais as dificuldades, obstáculos e desafios que se colocam na perspetiva da sua inclusão.

Entendemos inclusão não como um problema de um dado momento do desenvolvimento (por exemplo, na ida para a escola), mas numa continuidade que engloba a inclusão familiar, educativa, social, cultural e profissional. Num percurso em que aos diferentes contextos de desenvolvimento é atribuído um papel que é simultaneamente um desafio fundamental para que cada indivíduo, e em particular a pessoa com deficiência, possa ser cidadão pleno. Por isso, a qualidade inclusiva de um qualquer momento ou contexto pode ser completamente anulado se, antes ou depois, os outros momentos desse percurso de desenvolvimento não forem igualmente inclusivos. Em alguns casos a procura de inclusão apenas numa perspetiva escolar já será demasiado tardia; se, por exemplo, uma criança viveu a segregação e exclusão no seu desenvolvimento até à entrada na escola, se foi rejeitada pela sua família e maltratada pelas instituições, será então demasiado tarde para que a escola possa reverter o que de pernicioso aconteceu em momentos decisivos do desenvolvimento.

Nesta perspetiva, também se a capacitação e a promoção do desenvolvimento promovidas pela escola não tiverem continuidade inclusiva, todo esse investimento será posto em causa, ou deitado fora, e a criança, ou jovem, pode cair na mais completa exclusão social. Por esta razão, mesmo quando nos focamos num momento ou contexto particular do desenvolvimento, por exemplo no período da escolarização ou na abordagem da educação, não podemos perder uma perspetiva longitudinal, na qual poderemos, no entanto, delimitar alguns momentos ou dimensões especialmente marcantes.

Por tudo isso, o objetivo do nosso estudo teria de passar, antes de mais, por conhecer a realidade da situação portuguesa face a uma Síndrome ao mesmo tempo tão específica e bem delimitada na sua etiologia, e tão promissora no que se refere à possibilidade de compreensão das crianças com deficiência cognitiva e com perturbações do espectro autista.

Para estudar este percurso de desenvolvimento sob a perspetiva da inclusão, teríamos necessariamente de entrevistar as famílias, de forma que nos falassem do percurso de vida dos seus filhos e da forma como o viveram nas dimensões familiares, educativas, sociais ou profissionais.

Só ouvindo as pessoas podemos compreender melhor como a deficiência é vivida por dentro, por aqueles que têm de lidar com ela no dia a dia. A narrativa de cada pessoa, mostra-nos o modo como ela gere os desafios dos contextos e revela-nos os contornos de uma conflitualidade interna, aqui e agora e ao longo de um tempo. Neste processo cada um terá de escolher o que contar: os bons resultados ou as derrotas? O sofrimento e a carga emocional associada ou os factos enquanto tais? Contar é necessariamente um encontro com a subjetividade dolorosa. Com as feridas que se tapam ou destapam, não só porque estão ou não saradas, mas porque é possível ou não mexer-lhes e, nesse processo de narração, objetividade e subjetividade se misturam. O que acontece em função do sofrimento que é possível suportar. Ouvir as pessoas, e não apenas pedir-lhes que respondam a perguntas ou, mais ainda, a questionários, é o desafio a um diálogo entre memória, interlocutor e momento.

O objetivo deste projeto foi, assim, contribuir para o melhor conhecimento das famílias e crianças com SXF, estudando: a) a inclusão familiar, ou seja, a forma como a família olha a criança ao longo do tempo, quem a ajuda e como ela se adapta, b) o processo de inclusão educativa: como a escola recebe e cuida da criança; c) a inclusão social: como a comunidade e as pessoas em geral se relacionam com a criança e a família nas diferentes dimensões e contextos.

Neste capítulo apresentaremos então o trabalho desenvolvido no âmbito do projeto “Percursos inclusivos das crianças e famílias portadoras de Síndrome X-Frágil” realizado entre 2011 e 2013. Começaremos por situar a nossa investigação por referência à investigação que, a nível internacional, vem sendo produzida sobre a SXF e depois clarificaremos a perspetiva teórica em que assentou o nosso olhar para os percursos inclusivos das crianças, jovens e famílias que pretendemos estudar.

Descreveremos depois a forma como foi pensada e organizada a investigação, e os aspetos metodológicos envolvidos na conceção e desenho do projeto, bem como na recolha e tratamento dos dados.

Apresentaremos de seguida os dados obtidos a partir da análise qualitativa, na perspetiva da *Grounded Theory*, que nos permitiu encontrar não só grandes categorias e conceitos para a compreensão do percurso de vida das crianças e jovens estudados, como também as principais qualidades, variáveis ou fatores, que, em cada momento, contribuem para uma boa inclusão ou se tornam obstáculo, problema ou limitação.

Por último, depois de discutidos os resultados e confrontados com a investigação que vem sendo feita noutros contextos, procuraremos salientar algumas conclusões, explicitando as implicações que podem ter para a vida das pessoas com SXF e para o trabalho que instituições e profissionais dos diferentes setores com elas desenvolvem.

1. Enquadramento

A Síndrome do X Frágil é uma alteração do desenvolvimento com uma etiologia genética bem identificada, sendo o quadro mais frequente de deficiência cognitiva de natureza hereditária e também a causa genética mais conhecida de autismo. Daí que a investigação genética e neurológica sobre a SXF tenha progredido imenso (Bagni, Tassone, Neri & Hagerman, 2012; Lubs, Stevenson, & Schwartz, 2012) sendo atualmente uma das áreas mais promissoras. Neste capítulo não iremos contudo abordar a investigação genética porquanto está fora dos objetivos deste estudo.

1.1. A investigação sobre a SXF

Nos últimos anos tem havido uma evolução significativa nos estudos e na compreensão clínica e de desenvolvimento das crianças e jovens com SXF e das suas famílias, assim como na investigação epidemiológica (Ribate Molina, Pié Juste & Ramos Fuentes, 2010).

Diferentes linhas de investigação têm sido desenvolvidas, relacionadas especialmente com o diagnóstico, com a sua caracterização cognitiva e ao nível da linguagem e comportamento, e ainda sobre a co-morbilidade da SXF. Os temas e problemáticas mais frequentes nos diferentes estudos podem agrupar-se em cinco grandes conjuntos: primeiramente os que se referem à caracterização e desenvolvimento destas crianças ao nível das competências cognitivas e da linguagem, um segundo grupo sobre aspetos comportamentais em geral e a hiperatividade em particular, um terceiro relativo aos estudos dos comportamentos autistas, um quarto sobre os problemas relativos ao diagnóstico, e, por último, os estudos relativos às famílias de crianças e jovens com SXF e ao papel da escola.

Muitos desses estudos são de carácter longitudinal, tentando acompanhar a vida dos indivíduos ao longo de um determinado período de tempo, avaliando a evolução de algumas características ou comportamento associados à SXF (Hatton et al., 2006; Bailey, Hatton, Skinner & Mesibov, 2001; Roberts, Hatton & Bailey, 2001; Baranek et al., 2008). A maioria dos estudos centra-se em crianças, sobretudo, do sexo masculino, ou na comparação entre grupos (Bailey, Mesibov, Hatton, Clark, Roberts & Mayhew, 1998; Lachiewicz, Dawson & Spiridigliozzi, 2000; Bailey, Hatton, Mesibov, Ament, & Skinner, 2000). Há também alguns estudos que visam conhecer a adaptação desta população à idade adulta e às rotinas e exigências sociais (Bailey, Raspa, Holiday, Bishop & Olmsted, 2009), assim como a adaptação das suas famílias, sendo estes, no entanto, ainda poucos (Bailey, Raspa, Olmsted, Novak, Sam & Humphreys, 2011; Bailey, Raspa, & Fox, 2012).

a) *Desenvolvimento cognitivo e linguagem*

Um grande conjunto de estudos tem-se centrado na caracterização das crianças com SXF, tanto do ponto de vista do seu desenvolvimento como do seu comportamento. Essas investigações têm-se debruçado sobretudo sobre a identificação das características típicas da Síndrome, o seu fenótipo, e a forma como ocorre o processo de desenvolvimento dessas crianças e jovens, nomeadamente os aspetos cognitivos (Lachiewicz, Gullian, Spiridigliozzi & Aylsworth, 1987; Hodapp, Dykens, Ort, Zelinsky & Leckman, 1991, Freund & Reiss, 1991, Plomin, DeFries, McClearn & Rutter, 1997, Mazzocco, 2000 e Hagerman & Hagerman, 2002) que, de entre todas, têm sido as características mais estudadas.

Na SXF o défice intelectual é variável, podendo ir desde uma dificuldade ligeira de aprendizagem até défices graves a nível cognitivo. As mulheres com SXF não apresentam tanta incidência de um défice grave (Freund & Reiss, 1991), predominando uma deficiência intelectual do tipo leve ou limítrofe (Plomin, DeFries, McClearn & Rutter, 1997). Estes dados são confirmados por Mazzocco (2000) e Hagerman (2002), que mostram que muitas mulheres com mutação completa têm deficiência intelectual, ou manifestam um funcionamento intelectual entre o borderline e o normal, podendo também apresentar dificuldades de aprendizagem, problemas de atenção, comportamentos de impulsividade e dificuldade de concentração. Esses estudos mostram também diferenças significativas entre os casos de pré-mutação e de mutação completa, apontando ainda para correlações significativas, negativas, entre a extensão da mutação e a capacidade cognitiva. Tais resultados apontam implicações nas decisões de planeamento educacional para os portadores de mutação completa que apresentam défices cognitivos específicos.

Lachiewicz, Gullian, Spiridigliozzi & Aylsworth (1987) mostraram que existe um declínio do QI com a idade e que este facto deve ser antecipadamente apresentado aos pais. Embora muitos indivíduos com SXF sejam capazes de manter os resultados escolares, a sua capacidade de aprendizagem diminui com idade e a sua compreensão torna-se cada vez mais lenta (Schwarte, 2008). Outros estudos demonstram também que não existem níveis mais elevados de processamento sequencial com o aumento da idade cronológica (Hodapp, Dykens, Ort, Zelinsky & Leckman, 1991).

Um outro grupo de estudos tem abordado as dificuldades das crianças relativamente à fala, linguagem ou comunicação (Bosa, Cherubini, Hugo & Zanchetin, 2003; Hanson, Jackson, Hagerman, 1986, Sudhalter, Cohen, Silverman & WolfSchein, 1990; Brun-Gasca & Artigas-Pallarés, 2001; Sudhalter & Belser, 2001, Pry, Petersen & Baghdadli, 2005; McCleery, Tully, Slevc & Schreibman, 2006). Os défices cognitivos vão para além da capacidade de processamento e também envolvem dificuldades ao

nível fono-articulatório, do raciocínio aritmético, da memória, da atenção e ao nível viso-espacial, (Bosa, Cherubini, Hugo & Zanchetin, 2003; Freund & Reiss, 1991; Mazzocco, 2000). A maioria das crianças com SXF não consegue produzir frases curtas antes dos 2 anos e meio de idade e a aquisição da linguagem tende a ser atrasada. Observam-se também frequentes alterações da fala, como ecolalia, perseveração, ritmo rápido e desordenado, volume alto, dificuldades na conexão semântica, elevada capacidade de imitação de sons e frases automáticas (Hanson, Jackson, Hagerman, 1986; Sudhalter, Cohen, Silverman & WolfSchein, 1990; Brun-Gasca & Artigas-Pallarés, 2001).

As alterações mais comuns da fala, seguem um padrão chamado *cluttering*¹ (Hanson, Jackson, Hagerman, 1986; Plomin, DeFries, McClearn, & Rutter, 1997). A comunicação dos indivíduos com SXF chama a atenção pois apresentam uma capacidade verbal e de compreensão que pode ser elevada, mas mostram dificuldades na comunicação não-verbal, sendo determinante a ansiedade social, hipersensibilidade e os aspetos sensoriais (Sudhalter & Belser, 2001). Em situações consideradas muito ansiógenas parecem existir maiores dificuldades ao nível da sintaxe e do discurso, e mesmo situações de mutismo (Hagerman & Hagerman, 2002). No caso de sexo feminino as dificuldades são menores, sendo o discurso pouco pautado por desconexões.

b) Aspetos comportamentais

Outro considerável grupo de investigações tem-se debruçado sobre o aspeto comportamental da Síndrome. Alguns realçam a dimensão da hiperatividade (Hessl et al. 2002; Hall et al., 2006; Baumgardner, Reiss, Freund & Abrams, 1995) e outros a ansiedade social (Belser & Sudhalter, 2001; Sudhalter & Belser, 2001; Lesniak-Karpiak, Mazzocco & Ross, 2003).

A agressividade encontrada em 50% dos adolescentes e adultos do sexo masculino com SXF (Hagerman & Hagerman, 2002) é uma indicação importante, pois mostra alterações comportamentais significativas que, na sua maioria, fogem ao controlo do próprio. Estas manifestações de agressividade são frequentes quando o indivíduo se encontra mais ansioso ou reage a situações de frustração. Nestas alturas, os indivíduos com SXF têm sido descritos como defensivos e intolerantes, e a ação agressiva é, muitas vezes, contra si mesmos (Symons, Clark, Hatton, Skinner & Bailey, 2003; Symons, Byiers, Raspa, Bishop & Bailey, 2010). Outros estudos mostram que estes comportamentos disruptivos podem estar associados a situações de stresse e ligados à hormona cortisol, que também se encontra associada à hiperatividade (Hessl et al. 2006).

¹ Perturbação do discurso caracterizada por uma alteração da fluência, com discurso rápido, espasmódico ou irregular, muitas vezes parecido com a gagez.

Os comportamentos de autoagressão são ações sobre si mesmo, e variam consoante o género: no sexo masculino, o bater em si mesmo é o comportamento mais observado, sendo normalmente a cabeça a zona escolhida, assim como as mãos e braços, seguindo-se o esfregar de forma violenta e o arranhar-se. Este último é também o comportamento mais frequente no sexo feminino (Symons, et al., 2003; Hall, Lightbody & Reiss, 2008). Os comportamentos repetitivos e de autoagressão são mais elevados em indivíduos com SXF e autismo (Wolff, Hazlett, Lightbody, Reiss, & Piven, 2013). Estudos de Hall, Lightbody & Reiss (2008), mostram também que existem comportamentos compulsivos frequentes nos indivíduos com SXF, principalmente para ordenação de objetos. A timidez é outra característica comum em indivíduos do sexo masculino com SXF e em mulheres com mutação completa.

Das características comportamentais mais estudadas em indivíduos com SXF o défice de atenção e a hiperatividade são as mais significativas, podendo ser focalizadas numa tríade comportamental: desatenção, hiperatividade e impulsividade (Baumgardner, Reiss, Freund & Abrams, 1995). Esta tríade está muito mais presente nos indivíduos com SXF quando comparados com outros grupos, e não se verifica uma melhoria espontânea ao longo do tempo, enfatizando-se assim uma necessidade crítica de identificação precoce e de intervenção precoce (Munir, Cornish & Wilding, 2000).

As crianças com SXF apresentam dificuldades na capacidade de planear, pesquisar e mudar a atenção de um alvo para outro ou de um conceito para outro. Estes dados apontam para dificuldades ao nível da função executiva (Bennetto et al., 2001; Tamm, Menon, Johnston, Hessler, & Reiss, 2002), memória de trabalho e competências visuo-espaciais (Hooper, Hatton, Baranek, Roberts & Bailey, 2000; Cornish et al., 2005).

Um dos principais problemas na componente da atenção prende-se com a dificuldade em alternar a atenção com funções inibidoras, caso da repetição de comportamentos.

c) SXF e Autismo

Muita investigação tem sido produzida acerca das características autísticas da SXF (Brown, 1982; Meryash, Szymanski & Gerald, 1982; Demark, 2002; Cornish, Sudhalter & Turk, 2004; Hatton & Bailey, 2001; Bailey et al. 1998; Hatton, Wheeler, Skinner, et al., 2003; Kau et al., 2004 & Kaufmann et al., 2004, Garcia-Nonell, 2008).

A procura da relação entre o autismo e SXF começou com dois estudos, realizados por Brown (1982) e por Meryash, Szymanski & Gerald (1982), apontando ambos para uma co-morbilidade entre estas situações clínicas. A literatura mostra que esse foi o ponto de partida para estudos que se têm

debruçado sobre a frequência com que os indivíduos com SXF apresentam também um diagnóstico de autismo e a frequência com que os indivíduos com autismo apresentam algum tipo de fenótipo de SXF. Os estudos subsequentes mostram resultados muito diversos, desde a não existência de relação (Einfeld, Molony & Hall, 1989), até resultados que mostram uma relação de cerca de 47% (Demark, Feldman & Holden, 2002).

Nestes estudos, a maior parte das crianças com SXF, principalmente as de sexo masculino, terão exibido características semelhantes ao autismo típico: atraso na linguagem, ecolalia e discurso perseverante, assim como contacto visual pobre, movimentos estereotipados e dificuldades nas interações sociais (Cornish, Sudhalter & Turk, 2004). Os indicadores precoces de autismo revelam-se na fixação visual prolongada nalguns objetos (Zwaigenbaum et al., 2005), uma latência acentuada para diferenciar a atenção visual (Bryson et al., 2004; Bryson, McDermott, Rombough, Brian, & Zwaigenbaum, 2008; Ozonoff et al., 2008; Zwaigenbaum et al., 2005), passividade marcada com diminuição dos níveis de atividade no primeiro ano de vida e dificuldade de controlar a atenção (Brian et al., 2008; Garon et al., 2009; Zwaigenbaum et al., 2005). A estes juntam-se ainda comportamentos sensoriais orientados, incluindo reatividade a estímulos visuais e auditivos (Simmons et al., 2009; Zwaigenbaum et al., 2005).

Alguns dos estudos evidenciaram que ter autismo e SXF teria um impacto mais severo sobre o desenvolvimento do que ter autismo ou SXF, isoladamente (Bailey, Hatton, Skinner & Mesibov, 2001; Bailey, Hatton, Skinner, 1998). Ao nível do comportamento social e da cognição, existem dificuldades tanto no autismo como no SXF (Kauet et al., 2004; Kaufmann et al., 2004). Verifica-se também maior número de comportamentos repetitivos e desafiadores, que apontam para um perfil único de vulnerabilidade para indivíduos com SXF e autismo (Bailey et al., 2008; Coffey et al., 2008 & Smith et al., 2012).

A literatura científica demonstra que pontos em comum no fenótipo cognitivo-comportamental da SXF e o autismo não implicam uma etiologia similar. A preferência visual para olhar diretamente para os olhos dos outros, em crianças pequenas com SXF é algo que não é típico do autismo (Senju, Tojo, Dairoku & Hasegawa, 2004). As crianças com SXF tendem a apresentar uma comunicação social relativamente boa, especialmente com os pais, e as crianças do sexo masculino, quando comparadas com outras com autismo, mostram ser mais sensíveis ao iniciar do olhar social.

Compreender as crenças e as intenções dos outros, a fim de explicar o comportamento, tem sido extensivamente estudado no autismo, e é amplamente aceite que essas crianças têm um défice generalizado ao

nível da teoria da mente². Em contraste, no SXF mais de 50% das crianças, sem autismo, foram capazes de ultrapassar uma tarefa “de primeira ordem” crença falsa (capacidade de compreender que as outras pessoas podem ter crenças falsas sobre o mundo), enquanto no autismo apenas um terço conseguiu compreender este facto (Cornish et al., 2005). Em ambas as condições clínicas encontramos défices intelectuais, no entanto, eles diferem claramente em termos quantitativos e qualitativos.

Quanto ao discurso e à linguagem, encontramos atrasos no desenvolvimento e expressão da linguagem, como ecolalia, padrões incomuns de discurso e escassa utilização de linguagem tanto em crianças com autismo (Pry, Petersen & Baghdadli, 2005), como em crianças com SXF (Abbeduto et al., 2003; Roberts, Mirrett & Burchinal, 2001). Contudo, também encontramos nas crianças SXF um discurso repetitivo e perseverante, erros tangenciais e repetitivos, que incluem a repetição de sons, palavras ou frases dentro de um discurso. Estas formas de produção de linguagem atípica não são consequência de atraso cognitivo ou de autismo diagnosticado, mas ficarão a dever-se sobretudo à ansiedade, principalmente ansiedade social, muito mais elevada nas crianças com SXF (Sudhalter & Belsler, 2001; Lesniak-Karpiak, Mazzocco & Ross, 2003).

No comportamento adaptativo, as crianças com SXF conseguem maior adaptação do que as crianças que apresentam duplo diagnóstico (Hatton et al., 2003). Smith, Barker, Seltzer, Abbeduto, & Greenberg (2012) realizaram um estudo comparando adolescentes e adultos com autismo, síndrome do X Frágil e com ambas as perturbações, tendo verificado que ambos os grupos com SXF tendiam a apresentar comportamentos mais empáticos do que os que tinham apenas autismo (Fisch, Simensen & Schroer, 2002), o que aponta para maiores competências sociais nas interações com outras pessoas e, conseqüentemente, melhor prognóstico em termos de estabilidade emocional, social e laboral. Há, no entanto estudos que, no sentido oposto, mostram que estes sujeitos têm um maior nível de problemas de comportamento e sintomas psicológicos na adolescência (Smith et al., 2012) podendo necessitar de mais intervenção comportamental ou farmacológica nessa altura.

Em suma, as crianças e jovens com SXF têm geralmente melhores resultados do que os que têm apenas Autismo no que se refere ao funcionamento intelectual, à discrepância entre as capacidades verbais e o desempenho não-verbal, consciência social e compreensão social. A ansiedade social parece ser a característica mais negativa e sobre a qual se desenvolvem os desafios no comportamento, embora exista boa competência para as expressões faciais e compreensão das emoções.

² Teoria da mente é a capacidade de atribuir estados mentais, como crenças, intenções, desejos ou conhecimentos a si próprio e aos outros, e de compreender que os outros têm suas próprias crenças, desejos e intenções que são distintas das suas.

d) A problemática do diagnóstico

Como os sinais e sintomas da SXF podem ser semelhantes a outros casos de atraso ou perturbação global de desenvolvimento, é necessária a confirmação do diagnóstico através do exame genético, que é um dos mais solicitados entre os testes de pesquisa de doenças genéticas (Maddalena et al., 2001).

As investigações mostram que um diagnóstico precoce possibilita uma melhor abordagem do tratamento que, iniciado cedo, tem grande influência no prognóstico (Steiner, Guerreiro, Marques-de-Faria, & Lopes-Cendes, 2005) permitindo uma melhor abordagem dos problemas relativos à compreensão da síndrome, nomeadamente face à grande variabilidade de fenótipo (Lachiewicz, Dawson & Spiridigliozzi, 2000), às suas consequências (Bailey, Skinner, Hatton & Roberts, 2000) e sua propagação (Bailey et al., 2002).

As questões com o diagnóstico começam a levantar-se a partir do momento em que a família começa a ter preocupações relativamente ao desenvolvimento da criança. Os diferentes estudos internacionais apontam para que, em média, o diagnóstico só acontece cerca dos 35 meses, bem após as primeiras suspeitas da família, dependendo, no entanto, das características do atraso de desenvolvimento e, obviamente do contexto de cada país ou região. Existem ainda outras características da criança (como a severidade de atraso, o comportamento autista, o estilo de temperamento) e variáveis familiares (idade e escolaridade da mãe, a fratria, o apoio social) que também interferem neste processo de diagnóstico (Bailey, Skinner, Hatton, & Roberts, 2000).

Quase todos os estudos enfatizam a importância do diagnóstico precoce, para que as crianças e as famílias possam beneficiar dos apoios existentes e também de uma intervenção mais atempada, incluindo o aconselhamento genético já que o atraso no diagnóstico pode levar a gestações subsequentes, antes do SXF ter sido diagnosticado ao primeiro filho (Bailey et al., 2002; Bailey, Skinner & Sparkman, 2003; Bailey, Raspa, Bishop & Holiday, 2009). As famílias também relatam que a morosidade do diagnóstico conduz a sentimentos de frustração (Mirrett, Bailey, Roberts & Hatton, 2004).

De uma forma geral o diagnóstico é determinante para a evolução do SXF, a todos os níveis, e defende-se, cada vez mais, no contexto norte-americano, um rastreio neonatal ou uma política de diagnóstico mais rápido (Bailey, Raspa, Bishop & Holiday, 2009; Abrams et al., 2012).

Olsson e Hwang (2001) referem-se também à forma de comunicar o diagnóstico e às perceções das famílias. Um conjunto mais vasto de artigos reforça a importância do diagnóstico e do seu impacto na família (Bailey, Skinner & Sparkman, 2003; Carmichael, Pembrey, Turner, & Barnicoat, 1999; Roy, Johnsen, Breese, & Hagerman, 1995).

e) Família e escola

O número de trabalhos que se debruçam sobre a forma como estas crianças vivem e o impacto que têm nas suas famílias é bem menor. Um grupo de investigações tem-se centrado no impacto nos pais e na sua qualidade de vida (Wheeler, Skinner, & Bailey, 2008; Bailey, Skinner, Hatton & Roberts, 2000; Hatton, 2002, Jackson, & Roberts, 1999; Bailey, 2010; Wheeler, Hatton, Reichardt & Bailey, 2007; Bailey, Sideris, Roberts & Hatton, 2008; Ouyang, Grosse, Raspa, & Bailey, 2010) e alguns no processo de adaptação familiar (Bailey, Sideris, Roberts & Hatton, 2008; Bailey, Raspa, Olmstead, Novak, Sam & Humphreys, 2011; Bailey, Raspa, & Fox, 2012. Bailey 2008; Bailey, 2010) e outros ainda no stress e comportamentos de coping dos pais (Von Gontard et al., 2002; Johnston & et al., 2003; Bailey, 2003, Bailey & et al., 2000; Johnston et al., 2003; Hall, 2007, McCarthy, 2006; Cherubini, 2008; Abbeduto, Seltzer, & Shattuck, 2004; Lachiewicz, et al., 2010).

Nos estudos sobre as famílias, têm sido sobretudo solicitadas as opiniões dos pais quanto ao desenvolvimento do seu filho, em comparação com relatórios ou opiniões de técnicos (Bailey, Skinner, Hatton & Roberts, 2000; Hatton, 2002). Tem-se verificado que a avaliação por parte das mães quanto às capacidades dos seus filhos tende a ser mais positiva. O estudo das relações familiares e o do impacto de ter um filho com SXF, mostra um aumento da conscientização sobre esta condição, e que o nível de educação dos pais contribui fortemente para tal (Dunsford, 2007; Mines & Steiner, 2008; Van der Molen, et al., 2010 & Zwink, 2011).

A relação da maternidade com a adaptação ao SXF é também outra linha de investigação bastante presente, considerando o seu impacto no sistema familiar e de que forma este promove sintomatologia nas figuras parentais (quase sempre mães) em função das limitações impostas pela Síndrome (Bailey, Sideris, Roberts & Hatton, 2008; Wheeler, Skinner & Bailey, 2008).

Outros estudos têm mostrado que a SXF desencadeia stresse nas figuras parentais (VonGontard et al., 2002). No entanto, mesmo no caso de um indivíduo com mutação completa, ou seja, com a expressão completa do diagnóstico de SXF, os primeiros meses após o nascimento são frequentemente normais quanto ao desenvolvimento, e só mais tarde surgem as primeiras dúvidas e a família se começa a centrar no possível atraso gradual do desenvolvimento (Bailey et al., 2000; 2003). Habitualmente é a mãe que manifesta as primeiras dúvidas e é sobretudo ela a perceber as primeiras limitações na criança, relativamente ao padrão do desenvolvimento normal, como dificuldades na locomoção (gatinhar e caminhar), coordenação motora, fala ou interação (Bailey et al., 2000).

Como foi referido anteriormente o processo de diagnóstico tende a ser longo e a envolver sistemáticas visitas dos pais aos diferentes profissionais da saúde, podendo desencadear sentimentos de ansiedade prolongada, frustração e incompreensão (Bailey et al., 2003). As consequências,

nos pais, podem também envolver a percepção negativa de si mesmos, descontentamento com os apoios prestados e sobretudo uma certa culpabilidade (Bailey et al., 2000).

Alguns estudos têm mostrado como as características de comportamento de uma criança com SXF influenciam o estado psicológico e social dos pais, interferindo na qualidade da sua interação com a criança (Hessl et al., 2001), passando a condição clínica da criança a ser determinante e central na vida dos pais. Nesta perspetiva Johnston e colaboradores (2003), desenvolveram um estudo em que concluem que os problemas de comportamento da criança com a SXF são determinantes para o desenvolvimento de sentimentos de stress na mãe, destacando, entre eles, o atraso na expressão da linguagem, os défices de atenção, a agressividade e as dificuldades sociais, no que foi corroborado por Hatton e Emerson (2003) ao mostrarem que níveis elevados de stress se relacionam diretamente com os problemas das crianças. Um conjunto de outros estudos aborda ainda a saúde mental, stress, depressão ou bem estar das mães e dos pais (Lewis, et al., 2006; McCarthy, Cuskelly, van Kraayenoord & Cohen, 2006).

Contudo, embora estes estudos sejam importantes para avaliar a família e as dinâmicas familiares, parece existir ainda uma lacuna no conhecimento acerca da dinâmica global familiar, porquanto os estudos têm sido muito focalizados no papel da mãe, para além de serem considerados apenas aspetos muito pontuais, sendo pouca a informação mais global e contextualizada.

1.2. Perspetiva de curso de vida e percurso inclusivo das pessoas com SXF

a) Life Course Perspective (LCP)

A diversidade de abordagens e resultados dos estudos referidos, mostra que há uma grande variabilidade entre pessoas e famílias com SXF relativamente a três aspetos: a) as diferenças individuais e o modo como as características da Síndrome estão presentes; b) a funcionalidade de cada pessoa ou família, que depende não apenas das suas características mas também das variáveis do contexto; e c) o modo como essas pessoas e famílias vivem num momento e local particulares.

Quando falamos em deficiência, em geral, estamos a referir-nos sempre a uma grande diversidade de situações e condições. Muito frequentemente a situação das pessoas com deficiência é abordada a partir da respetiva etiologia ou da sua descrição sindromática. No caso da Síndrome de X Frágil, isso remete-nos, por um lado, para a importância de sua origem genética e, por outro para a descrição fenotípica ou seja, das

características evidentes e comuns aos portadores dessa patologia. No entanto, esta abordagem não dá completamente conta dos aspetos, igualmente importantes, da diversidade individual e da vida de cada uma das pessoas com esta problemática. A diversidade das pessoas com SXF, para além de ser própria da Síndrome, é muito grande, porque se liga com todas as variáveis que se referem a cada família e a cada indivíduo. Podendo divergir bastante ao nível das capacidades e comportamentos, mas também da funcionalidade. Pelo que a descrição funcional da situação de cada um (intimamente ligada ao seu desenvolvimento) é imprescindível quando se pretende pensar sobre medidas quer sejam educativas, de saúde ou de apoio social.

Para além disso, tal funcionalidade, ou seja, a forma como cada pessoa interage com o mundo em que vive e nele pode usar as suas competências, não pode ser isolado dos fatores espaço-temporais desse contexto. Assim, compreender as pessoas com SXF terá de passar por olhá-las num determinado momento ou percurso. Este não é apenas um percurso de desenvolvimento, ou seja, o contínuo das suas aquisições e aprendizagens, mas um percurso de vida pontuado pelos acontecimentos, condições e figuras que o enquadram e dele são também atores.

O grande objetivo de todas as modalidades de intervenção é levar a uma mais plena inclusão das pessoas com deficiência nos seus contextos de vida para assim alcançarem também o seu máximo desenvolvimento. Por isso, podemos encarar a história de vida como um percurso que começa no nascimento e que se vai construindo ao longo do tempo.

Para nos situarmos neste ponto de vista e melhor entender o que acontece na vida das pessoas e famílias com SXF a perspetiva de curso de vida (*Life Course Perspective* - LCP) parece particularmente promissora. Esta perspetiva foi desenvolvida a partir de estudos longitudinais sobre o desenvolvimento e está particularmente interessada “nas intersecções dos fatores históricos e sociais com a biografia pessoal” (George, 1993:358) enfatizando a conexão entre as vidas individuais e o contexto socioeconómico. Nesta perspetiva, o curso de vida é entendido como “a sequência de acontecimentos e papéis socialmente definidos que o indivíduo assume ao longo do tempo” (Giele & Elder 1998: 22).

A LCP não é exatamente uma teoria particular, embora por vezes seja designada como Teoria de Curso de Vida (Elder, Johnson, & Crosnoe, 2003) mas uma abordagem multidisciplinar e multiteórica do desenvolvimento e da vida humana, dos contextos e processos de mudança social, tendo em conta o conhecimento de diferentes disciplinas, como a Psicologia, Sociologia, História, Educação, Demografia, Biologia ou Economia.

O conceito de Curso de Vida implica uma diferenciação dos fenómenos sociais em função das idades, distinguindo-se dos conceitos de ciclo de vida (*life-span*) ou de estágio de desenvolvimento. A perspetiva *life-span* refere-se à duração da vida e às características que estão diretamente

relacionadas com a idade mas que variam pouco em função do tempo e do lugar; ou seja, o elemento de contexto dessas características é o ciclo de vida e não os contextos em que ocorrem. Pelo contrario, o conceito de Curso de Vida (LCP) “implica a diferenciação dos fenómenos sociais em função da idade (...) acentua a importância do tempo, contexto, processo e sentido para o desenvolvimento humano e a vida da família” (Bengtson & Allen, 1993:472).

A perspetiva de curso de vida tem vindo a ser cada vez mais usada para compreender o que acontece com os comportamentos de saúde e com o desenvolvimento individual, assentando em quatro grandes princípios enunciados por Bond (2012): a) a importância do tempo histórico e dos acontecimentos experienciados ao longo da vida; b) o impacto desenvolvimental de uma sucessão de transições e eventos depende do momento em que eles ocorrem na vida da pessoa; c) as vidas são vividas de forma interdependente e as influências sócio-históricas manifestam-se através de uma rede de interrelações; d) as pessoas participam na construção do seu próprio curso de vida através de escolhas, decisões e ações de acordo com as oportunidades e obstáculos que as circunstâncias históricas e sociais lhes colocam.

A LCP utiliza como instrumentos de análise alguns conceitos importantes como coorte, transições, trajetórias, eventos de vida e pontos de mudança (*turning points*) (Hutchinson, 2011) que são fundamentais para o estudo do curso de vida das pessoas com algum tipo de deficiência e particularmente com SXF.

Coorte é um conjunto de pessoas que têm em comum um acontecimento vivido no mesmo período, ou partilham de um conjunto de características durante um certo período de tempo. É um conceito que realça o facto de que um determinado grupo de crianças, ou outras pessoas, vive num momento político e cultural particular, que tem legislação específica e regras determinadas relativamente aos sistemas educativo, social ou de saúde. Isso é particularmente importante para compreendermos, por exemplo, o modo como uma determinada legislação sobre a inclusão nas escolas tem impacto nas suas vidas e na efetiva inclusão social. Certamente o percurso escolar das que estão abrangidas pela atual legislação é substancialmente diferente das que foram enquadradas por leis e normas mais antigas.

As *Transições* referem-se às mudanças que ocorrem no papel e estatuto da criança e conseqüentes expectativas com que tem de lidar. Essas mudanças são contínuas, esperadas e inevitáveis quando a criança passa de um nível escolar para outro, com diferente tipo de organização, regras ou exigências, ou quando ela deixa a escola. As transições colocam desafios particulares de adaptação e põem à prova os processos de desenvolvimento que se foram construindo num determinado período. As

transições também podem decorrer de factos inesperados e pontuais, colocando igualmente exigências adaptativas.

As *Trajétórias* são padrões de estabilidade e mudança de longo termo, incluindo frequentemente múltiplas transições que podem diferenciar-se de outros tipos de padrões (Hutchinson, 2011). Não são lineares mas há nelas continuidade. Podem ser consideradas diferentes trajetórias no curso de vida: familiar, educativa, de saúde ou profissional. Apesar do conceito de trajetória ser usado frequentemente no mesmo sentido de percurso, nela é mais acentuada a procura de um padrão de regularidade generalizável dos acontecimentos ou ocorrências, enquanto o conceito de percurso põe a tónica na tomada de decisões ou na variabilidade das escolhas de alternativas no contexto do curso de vida.

Eventos de vida são acontecimentos significativos que marcam um momento particular numa trajetória de vida. Podem estar relacionados com a dinâmica familiar, as condições de saúde da criança ou a história escolar. Estes eventos são os factos que ocorrem e não as transições que eles geram. Podem no entanto, ser o início de um período específico ou de um processo no âmbito do ciclo de vida.

Os *Pontos de Mudança*, ou pontos de viragem, (*turning points*) são eventos particularmente importantes que mudam significativamente a trajetória de vida, e que têm consequências quer imediatas quer de longo prazo. O diagnóstico de uma perturbação grave do desenvolvimento, como a SXF, é um claro exemplo de como muda o percurso de vida de uma família. Os pontos de mudança são, por isso, verdadeiras crises na vida das pessoas e das famílias e requerem sempre algum tipo de ajustamento e adaptação. “A maior parte dos percursos de vida inclui múltiplos pontos de mudança, alguns que fazem as trajetórias de vida sair do caminho e outros que trazem as trajetórias de vida de volta ao caminho” (Wheaton & Gotlib, 1997:18).

Um curso de vida envolve passar por muitos papéis, em que cada transição representa uma disrupção na trajetória de vida, sendo que a magnitude dessa disrupção varia dependendo do grau de imprevisibilidade da transição. No entanto em todos os estudos sobre o curso de vida, não nos podemos esquecer da família e do seu impacto significativo no indivíduo. As famílias também têm o seu próprio curso de vida, passando cada família por diferentes estádios, com a adição ou perda de membros, assim como com o impacto de stressores na família. (Fine & Kotelchuck, 2010)

Ao querermos conhecer mais sobre as pessoas com SXF temos de valorizar os eventos vividos por esse grupo, num tempo específico, e considerar os contextos como algo que não pode ser ignorado. Pois mesmo que as características típicas da Síndrome sejam as mesmas nos sujeitos com SXF, os eventos marcantes da vida de cada um não podem ser generalizados para outros momentos ou contextos. Daí que

o nosso objetivo de compreender os percursos de vida se legitime pelo aqui e agora de um conjunto de pessoas que, para além de partilharem um acontecimento (ter um filho com SXF), partilham um tempo histórico e um contexto macro sistémico, Portugal, com as suas leis, valores, sistemas e serviços. Temos de entender as transições e o impacto de um conjunto de eventos e de pontos de mudança num determinado momento (histórico, político, social, cultural e económico).

Ao mesmo tempo, essa história familiar e o desenvolvimento individual estão intimamente ligados, e para compreender a vida de um indivíduo temos de compreender a presença e o papel desempenhado quer pela família quer pelos outros. Além disso, as maiores transições num percurso de vida dependem também das escolhas individuais e familiares. Os percursos de saúde, ou trajetórias, são construídos ou diminuem ao longo do ciclo de vida. Enquanto as trajetórias individuais variam, podem ser encontrados padrões para as populações e comunidades, baseados nas condições sociais, económicas e ambientais a que estão expostos e que experienciam (Fine & Kotelchuck, 2010).

Isto leva-nos ao importante conceito de impacto cumulativo, fundamental para a compreensão de um percurso. “Enquanto os episódios individuais de stress podem ter um impacto mínimo numa trajetória que seria positiva, o impacto cumulativo de múltiplos fatores de stresse ao longo do tempo, podem ter um impacto direto e profundo na saúde e no desenvolvimento, e um impacto indireto por via das mudanças nos sistemas de saúde” (Fine & Kotelchuck, 2010:3). Assim sendo, se consideramos não apenas os aspetos de saúde mas todo o processo de inclusão, o impacto cumulativo concretiza-se na forma como diferentes acontecimentos, momentos ou processos contribuem para a inclusão ou para a exclusão. Ou seja, a inclusão pode ser um processo em que se adicionam os efeitos de diferentes variáveis: umas individuais e relativas à pessoa (como, por exemplo, os aspetos biológicos ou fenotípicos) outras relativas às interações intrafamiliares e outras relativas às interações com o contexto social.

Os contributos da LCP mais relevantes para o nosso estudo e para a compreensão das pessoas com algum tipo de perturbação do desenvolvimentos centram a nossa atenção no impacto dos fatores histórico, temporais, culturais e de mudança social na compreensão do comportamento humano. Neste caso particular, a compreensão de como as famílias e as crianças vivem as suas vidas depende diretamente dos contextos, orientações e respostas legislativas, sociais e institucionais.

A Perspetiva de Curso de Vida ajuda-nos neste processo quando:

- Sugere que devemos considerar atentamente o impacto dos sistemas e políticas geracionais. O que nos ajuda a compreender mais claramente como a deficiência é produzida, como é socialmente construída e como é regulada através das políticas e das instituições sociais (George, 1993).

- Corresponde a um modelo bio-psico-social, maximizando, assim, a conexão entre uma síndrome genética, dimensões psicológicas e as organizações do contexto social.
- Clarifica as relações intergeracionais e a interdependência, já que ter SXF não é um problema da criança, mas afeta e desafia toda a família, sendo que, para além disso, a inclusão começa na família (Franco, 2011).
- Dá-nos uma perspetiva não determinista dos problemas do desenvolvimento e da inclusão.
- Mostra-nos a maleabilidade dos fatores de risco e de proteção, levando-nos a olhar para eles como dinâmicos e interativos e não estáticos ou simplesmente cumulativos.
- Dá-nos um quadro conceptual adequado para práticas respeitadoras das particularidades culturais, dada a natureza das trajetórias e o impacto das respostas no domínio da saúde ou da educação.
- Valoriza a diversidade e a heterogeneidade, em vez de procurar apenas padrões, procedimentos ou mecanismos universais.

Chegamos assim a um olhar para o que acontece na vida das pessoas com SXF e suas famílias não apenas enquanto eventos, fenómenos ou algo pontual, mas como um percurso.

Esta metáfora, do curso de vida enquanto percurso ou caminho, é especialmente rico e frutuoso para abordar diferentes aspetos da vida humana. Um dos pontos de vista pode ser o do desenvolvimento da criança. Outro poderia ser a psicopatologia. Mas um outro pode ser o do percurso inclusivo, que é aquele que nos interessa neste estudo

Podemos olhar para o percurso de vida de uma pessoa como um caminho percorrido desde o nascimento até ao final da vida, que não é linear, mas antes marcado por continuidades e descontinuidades, momentos de viragem, desvios, obstáculos, retornos e avanços.

É, como dissemos uma metáfora especialmente produtiva para compreendermos uma certa maneira de olhar para o desenvolvimento e para o ciclo de vida. A ideia de percurso, sugere um caminho que é percorrido ao longo do tempo, na qual há constrangimentos relativamente às direções que o viajante pode tomar mas em que há uma sequência de acontecimentos ou experiências. Por isso, o resultado pode ser, de algum modo, preditível (George, 1993; Hutchinson, 2011).

Sobre esse caminho, essa estrada a percorrer, sabemos que:

- Tem diferentes momentos e etapas, cada uma com a sua importância e impacto no futuro, que vão sendo vividos consecutivamente;

- Ao longo dele vão surgir constrangimentos e obstáculos;
- Tem um ponto de partida e um ponto de chegada, que diferem de pessoa para pessoa;
- Não é linear, nem contínuo, tem inflexões e momentos de mudança significativos;
- Há percursos mais típicos ou mais frequentes, que, quando os conhecemos, nos permitem atender quer às formas de intervenção quer à qualidade das respostas a disponibilizar.

Esta perspetiva tem sido usada para abordar o campo da saúde. Neste domínio, a LCP é a perspetiva “que procura compreender, explicar e melhorar padrões de saúde e de doença em diferentes grupos de população” (Fine & Kotelchuck, 2010:3). Neste sentido, acentua a complexa interrelação de fatores de risco e de proteção, de natureza biológica, comportamental, psicológica e social, que contribuem para os resultados de saúde ao longo do ciclo de vida da pessoa. Fine & Kotelchuck (2010:4) usam o conceito de percursos, ou trajetórias, de saúde, que são construídos ao longo do período de vida realçando que “enquanto as trajetórias individuais variam, podem predizer-se padrões para as populações e comunidades baseadas no risco e experiências sociais, económicas e ambientais”.

Quanto à utilidade da LCP para a abordagem da deficiência, Priestley (2003) defende que ela nos ajuda a compreender como a sociedade organiza as transições de vida de um modo institucional e estruturado. Numa perspetiva social, o valor desta abordagem assenta na oportunidade de aprender sobre o impacto diferenciado das barreiras da deficiência, e os diferentes significados sociais atribuídos à deficiência, em diferentes momentos geracionais (e.g. infância, juventude, adultez ou terceira idade).

b) Percurso inclusivo

Atualmente, o principal objetivo de todos os esforços e intervenções relacionados com a deficiência é não apenas alcançar o máximo desenvolvimento das pessoas (competências ou aprendizagens) mas também o máximo de inclusão nos contextos familiar, educacional e social.

Este conceito de inclusão como trajetória ou percurso está presente na declaração da Unesco (2005:12) que define a inclusão como “uma abordagem dinâmica de responder positivamente à diversidade dos alunos e de ver as diferenças individuais não como problemas mas como oportunidades de enriquecimento das aprendizagens”. No entanto, o movimento da inclusão não é simplesmente uma mudança técnica ou organizacional, mas também um movimento que tem subjacente uma filosofia.

A inclusão é um processo. Isso significa que deve ser vista como uma procura permanente para encontrar melhores formas de responder à diversidade. “Trata-se de aprender como viver com a diferença e aprender a partir da diferença. Neste sentido as diferenças acabam por ser vistas mais positivamente como um estímulo para aprender mais” (Unesco, 2005). Mas um percurso não se restringe à escola ou a qualquer outro contexto relacional ou social. Abarca o ciclo de vida de cada pessoa e integra todos os seus contextos de vida. É um percurso que conduz à inclusão ou exclusão de uma pessoa com deficiência.

É ver o que acontece que nos ajuda a melhor entender as necessidades das famílias. Quando apenas lhes perguntamos o que precisam (nomeadamente através de um questionário) é difícil ter a perspetiva temporal e as necessidades identificadas são tanto as do presente como as do futuro. No entanto é a identificação dos aspetos negativos mais importantes na história das pessoas, que tiveram consequências a curto e longo prazo, que nos pode mostrar o que é necessário mudar.

Do ponto de vista metodológico, a LCP aponta para alguns aspetos mais característicos. Os principais focos de investigação nesta abordagem são os momento das transições, as sequências dessas transições, ao longo da vida, e os marcadores do curso de vida. Estudando o momento das transições, especialmente em estudos quantitativos, são tidos em conta as idades médias de cada transição (como a entrada ou saída da escola). O foco nas sequências analisa essencialmente as variações ao longo do tempo e a sequência dessas variações. Se o objetivo é procurar marcadores, buscam-se eventos específicos mais do que olhar para um grupo ou modelo. Estes aspetos metodológicos, foram úteis para colocarmos o problema de investigação e para pensar sobre as decisões a tomar quanto à metodologia a adotar.

Estamos, posto isto, interessados em olhar para um grupo particular de crianças e adolescentes, com SXF, num momento particular, em Portugal, de modo a compreender o que acontece que facilita ou permite a sua inclusão, num sentido geral, e o que acontece como obstáculo ao seu desenvolvimento e inclusão, definindo padrões no seu percurso inclusivo, sempre sob a perspetiva dos seus pais.

2. Metodologia

2.1. *Objetivos do estudo*

A nossa preocupação inicial foi saber como as pessoas com SXF vivem e organizam os respetivos percursos de desenvolvimento numa perspetiva de inclusão, considerando que: a) cada percurso é, necessariamente, diferente do percorrido por outras pessoas noutra contexto; b) que entre os dias de hoje e há 10 ou 20 anos há necessariamente diferenças que afetam o modo de vida das pessoas; c) algumas variáveis regionais e locais, relativas às condições de vida ou socioeconómicas das famílias terão por certo interferência neste processo

Assim, através deste estudo, pretendemos contribuir para o melhor conhecimento das famílias e crianças com SXF e, em particular, do seu percurso inclusivo no que respeita a: a) inclusão familiar, a forma como a família olha a criança ao longo do tempo, quem a ajuda e como ela se adapta; b) o processo de inclusão educativa: como a escola recebe e cuida da criança; c) a inclusão social: como a comunidade e as pessoas em geral se relacionam com a criança e a família nas diferentes dimensões e contextos.

A questão de investigação a formular tem de responder essencialmente a perguntas como:

- O que queremos estudar?
- Que tipo de dados vamos obter ?
- Onde e como recolher esses dados ?

2.2. *Desenho da investigação*

O primeiro problema a que tivemos de responder foi que tipo de metodologia de investigação escolher que fosse adequada aos nossos objetivos e à realidade que queríamos estudar. Embora inicialmente tivéssemos considerado a possibilidade de aliar uma abordagem qualitativa a alguns estudos quantitativos, a nossa opção metodológica acabou por se fazer por uma abordagem qualitativa e pelo uso da *Grounded Theory* como quadro de referência fundamental.

Esta opção decorreu de um conjunto largo de razões: em primeiro lugar porque nos interessava conhecer a forma como pais e mães pensam sobre a sua realidade de terem um filho com SXF; a forma como a representam, constroem e a foram organizando e situando ao longo

do tempo. Não sendo nosso interesse apenas testar variáveis ou procurar fenómenos pré identificados, queríamos conhecer de perto as vivências destas famílias, não as obrigando a fazer convergir as suas preocupações e opiniões para medidas ou instrumentos mais diretivos e estandardizados. Já a opção pela *Grounded Theory* em particular também decorreu da nossa preocupação em evitar usar teorias ou conceitos, derivados quer da investigação noutros contextos quer das experiências pessoais dos investigadores, que pudessem ser limitativos na análise dos dados recolhidos.

Em segundo lugar, pesou na nossa opção a enorme falta de informação sobre a população que pretendemos conhecer: ausência total de estudos de caracterização das famílias e crianças com SXF, havendo apenas um pequeno número de trabalhos, muito pontuais, sobre aspetos genéticos ou de caracterização de alguns aspetos da intervenção educativa.

Além disso, em três estudos preliminares e preparatórios (Pereira, 2011; Morais & Franco, 2012; Franco & Velhinho, 2013) experimentámos metodologias diferentes, nomeadamente análise de conteúdo e estudo de caso, que reforçaram a ideia que seria necessário uma abordagem que permitisse conhecer a realidade em estudo de um modo mais abrangente. Foi evidente a insuficiência de uma metodologia de estudo de caso para o conhecimento de uma população alargada e também que as categorias que podíamos encontrar na análise de conteúdo, se bem que possam servir de contraponto à nossa reflexão, seriam necessariamente mais limitativas para uma investigação que pretenda ir para além da dimensão descritiva.

Em quarto lugar, tivemos de ter em consideração as dificuldades práticas em obter uma amostra significativa e estruturada, compatível com estudos de caráter quantitativo. Nos estudos preliminares tínhamos já identificado esta dificuldade e o trabalho de constituição da amostra veio a verificar-se um processo longo e difícil que só se desbloqueou, muito progressivamente, ao longo da execução do projeto. Estudos posteriores já poderão vir a considerar outros tipos de recolha de dados, porquanto se avançou bastante na identificação da população, possibilitando em futuros estudos dispor de amostras adequadas. Será então mais viável avançar para estudos quantitativos, a partir do momento em que se possui uma teoria cujos diferentes aspetos e consequências podem ser testados, e uma população bem identificada e suscetível de constituir amostras adequadas.

Tendo em conta os objetivos enunciados a opção por uma metodologia qualitativa tem assim como grandes vantagens para a nossa investigação o permite:

- Uma abordagem global e holística, sem pretender reduzir as respostas (e os dados obtidos) a perguntas ou categorias pré-fixadas.
- Identificar novas variáveis ou aspetos que poderiam não ser considerados à priori e alargam o âmbito e profundidade de investigação.
- Ter em consideração todos os casos, mesmo os excecionais ou que à partida não seriam de esperar, aumentando o número de interrogações que se colocam durante o processo de análise e permitindo um quadro interpretativo mais amplo.
- Abordar significados pessoais, sem ver nisso num obstáculo ao conhecimento científico mas constituindo uma oportunidade de conhecer os sentidos e significados pessoais dos entrevistados que interferem definitivamente com o percurso de vida das crianças e jovens estudados.
- A criação de modelos que se revelem adequados ao conhecimento do problema que se pretende investigar. Sendo primeiramente uma investigação exploratória, porque aborda um campo novo e tem como preocupação buscar uma descrição válida da realidade, pode ir mais longe ao buscar uma compreensão e interpretação das categorias e teorias que permitem melhor compreender essa realidade a um nível conceptual.

A perspetiva da *Grounded Theory* levou-nos a usar uma entrevista aberta e não diretiva, aos pais e mães de crianças e jovens com SXF (mutação completa). Os dados recolhidos incidiram sobre os momentos mais significativos do percurso de vida dos seus filhos, clarificando as dimensões familiar, educativas, sociais e profissionais da sua inclusão.

a) A Grounded Theory

Como a opção pela *Grounded Theory* tem implicações na compreensão dos procedimentos de amostragem, recolha e tratamento dos dados, teremos de introduzir aqui alguma informação sobre este tipo de abordagem, de forma a que os pontos subsequentes possam ser melhor entendidos.

A *Grounded Theory*, originalmente desenvolvida por Glaser e Strauss (1967), é uma metodologia de recolha e análise de dados qualitativos que permite a construção de teoria através de um processo sistemático e interativo de abordagem dos dados (Strauss & Corbin, 1998). Tem-se revelado especialmente útil quando se pretendem investigar os processos e as várias significações de um fenómeno ou realidade.

Esta abordagem remete-nos para o interacionismo simbólico, em que as ações se compreendem na ligação com o significado que é atribuído às

relações sociais em que estão inseridas, e que se modificam ao longo do tempo. Centra-se nos significados que as pessoas atribuem às suas vidas e aos aspetos subjetivos da vida social.

Baseando-se, na sua versão original, num paradigma positivista (Glaser & Strauss, 1967), foi valorizando progressivamente uma posição construtivista (Strauss & Corbin, 1990; 1998), assumindo que não há conhecimento sem considerar o papel do sujeito que conhece, e não é possível desprezar o lugar do investigador na produção do conhecimento. Também tem preocupações pragmáticas, preocupando-se, em última análise, com a utilidade prática do conhecimento e o bem estar das pessoas. O que leva igualmente os investigadores a uma procura mais próxima da realidade dos indivíduos.

Glaser (1992:30) define a *Grounded Theory* como “uma metodologia de análise e de recolha de dados que utiliza um conjunto de métodos, sistematicamente aplicados, para gerar uma teoria indutiva sobre uma área substantiva. O produto final da investigação constitui uma formulação teórica, um conjunto integrado de hipóteses conceptuais sobre a área substantiva que é objecto do estudo”. O fim último do processo de análise é, assim, a construção de teoria. A lógica da construção teórica é indutiva, sendo a partir dela que se pretende construir uma teoria substantiva baseada nos dados da realidade observada (Creswell, 2007). O cerne da *Grounded Theory* é justamente essa descoberta constante decorrente dos processos de recolha e análise de dados, que se desenvolvem quase em simultâneo, implicando uma postura ativa do investigador que inicia gradualmente o processo de conceptualização, para posterior construção de teoria.

Para fazer face às críticas relativas à credibilidade científica das abordagens qualitativas, os seus autores desenvolveram esta metodologia com base numa exigência de grande rigor na recolha e análise de dados. Focando a sua abordagem na construção de teoria, assumem que um método qualitativo pode ser tão rigoroso quanto um quantitativo, desde que haja uma atenção rigorosa nos seus procedimentos, e como resultado o nascimento de uma teoria construída a partir de um envolvimento intenso com a realidade a estudar.

A *Grounded Theory* não pretende oferecer ao investigador uma série de procedimentos imperativos que devem ser seguidos desde a formulação da uma pergunta de investigação até à recolha, análise dos dados e apresentação dos resultados. Diferentes investigadores, mantendo embora a mesma preocupação de rigor na utilização e descrição dos procedimentos, têm usado grande variedade de procedimentos. Pretende sim que o investigador analise constantemente o avanço da sua pesquisa e construa a sua teoria a partir da comparação constante dos dados e do seu questionamento.

Há, no entanto, algumas características fundamentais da *Grounded Theory*. Uma primeira, que inclusivamente lhe dá o nome, é que são os dados que determinam tanto os processos como os produtos da investigação e não quaisquer teorias ou conceitos prévios. O que não significa não ter em conta o estado da arte de um problema, mas uma certa abstinência teórica no momento da recolha e no início da análise, de modo a que essas teorias prévias não possam subjugar os dados na leitura da realidade e conseqüente construção teórica.

Em segundo lugar, inversamente aos métodos mais tradicionais, mas coerentemente com a posição interacionista quanto ao envolvimento do investigador no processo de investigação, a análise e a recolha dos dados são simultâneas e concorrem conjuntamente para o bom resultado do processo. A amostragem, nesta forma de pensar a construção do conhecimento, faz-se de acordo com o que vai acontecendo com os dados e serve para refinar, aprofundar ou completar as categorias, sendo designada como amostragem teórica e valendo pela forma como os que a integram permitem consolidar a teoria em construção e não pela respetiva representatividade formal em relação a uma população.

Outro pressuposto fundamental é que é o uso sistemático dos processos de análise que conduz a níveis mais elevados de análise.

Apesar de tudo, há um conjunto de procedimentos de investigação que visam garantir o rigor e validade do processo e se referem à definição do problema de investigação, construção da amostra, procedimentos de codificação, categorização, construção de memos (memorandos) e sua ordenação e escrita. Como método assenta em quatro estratégias essenciais: a) o questionamento permanente através de perguntas generativas, que procuram relacionar conceitos; b) amostragem teórica; c) procedimentos de codificação e categorização sistemáticos, d) preocupação constante com o desenvolvimento conceptual e não apenas com os aspetos descritivos, ou seja, os investigadores servem-se deste método para criar categorias teóricas a partir dos dados e para analisar as relações entre elas e é através destes procedimentos analíticos que se constrói a teoria fundamentada nos dados.

Os procedimentos que utilizámos assentam precisamente na operacionalização metodológica de aspetos característicos da *Grounded Theory*, que desde já são enunciados.

a) *Pergunta de investigação*

A questão de investigação é necessária para centrar a investigação no objecto de estudo concreto. Na *Grounded Theory* esta questão inicial serve para identificar e delimitar o objecto de estudo e não para formular

hipóteses sobre ele. A questão de investigação diferencia-se das hipóteses usadas em outros tipo de estudo precisamente porque exige uma resposta que dê uma descrição detalhada do objecto de estudo e, preferencialmente, uma explicação, mas não se circunscrevendo à formulação de hipóteses a serem testadas.

Na formulação da nossa questão de investigação tivemos em conta que:

1. Deve identificar o processo, a entidade ou objecto a investigar. Neste caso momentos significativos do processo de desenvolvimento das crianças com SXF.
2. Sugere uma linha de direção na investigação sem predizer o que se pode encontrar; ou seja sugere uma linha temporal e curso de vida da criança, mas não determina a natureza, dimensão ou características dos momentos ou períodos a assinalar.
3. As perguntas devem ser mais orientadas para o processo do que para a explicação; daí termos começado por solicitar algo mais descritivo desse processo (de desenvolvimento) e em questões subsequentes sempre preferimos centrar-nos no processo, deixando ao critério do entrevistado introduzir ou não explicações ou considerações sobre o porquê.
4. As perguntas são previsionais e estão abertas a mudanças ao longo do processo de investigação.

A importância fundamental da questão de investigação para a validade do processo exige que seja convenientemente formulada, o que não é, no entanto, incompatível com a introdução de novas perguntas que decorrem do processo de análise, da interrogação permanente dos dados, da comparação constante entre os dados obtidos e entre estes e o processo de categorização.

b) Recolha dos dados

Embora a recolha de dados seja possível através de muitas e diferentes técnicas, a entrevista é das mais utilizadas, úteis e fáceis de realizar. A partir da pergunta de investigação, e guiado por ela, o investigador pode abordar aspetos concretos da experiência pessoal do entrevistado. Deste modo mantém o controle da entrevista, mas permite ao entrevistado que reformule e ponha da forma que melhor entender o problema da investigação, que faça a sua leitura e organize os dados, ou seja, a sua narrativa, da forma que lhe parece mais relevante.

Nesta investigação preferimos usar apenas os dados obtidos através de uma entrevista única com os participantes, gravada e transcrita. O bom sucesso da entrevista e a sua adequação aos objetivos depende da boa relação entre entrevistador e entrevistado, pelo que procurámos ter em conta os seguintes aspetos:

- O efeito das características e identidade social do investigador (género, idade, classe social, etc);
- O lugar onde se realiza a entrevista, de modo que o entrevistador esteja identificado com o contexto cultural do entrevistado e este se sinta à vontade e seguro;
- A representação do entrevistado sobre a entrevista e o significado que lhe atribui, de modo a que entenda o que dele se espera de uma forma adequada;
- A atenção à diversidade linguística, de forma a que o entrevistado possa entender perfeitamente o que é perguntado e o entrevistador perceba corretamente o que o entrevistado quis dizer;
- O número de perguntas deve ser limitado, e neste caso reduzimo-lo a uma inicial, tendo o cuidado de, nas subsequentes, começar sempre por perguntas mais gerais e evitar ser intrusivos em relação a aspetos privados;
- Sempre que necessário, a mesma pergunta deve ser reformulada, colocada de forma diferente, mas sem mudar o foco ou acrescentar mais informação, procurando apenas motivar o entrevistado a adicionar mais informação ou esclarecimento. As perguntas devem fazer sentido para ele e serem adequadas à sua narrativa;
- Qualquer informação relevante não deve ser desvalorizada através de alguma forma de desincentivo (nomeadamente não verbal) mas pode, pelo contrário, ser motivo de perguntas adicionais sem no entanto se introduzirem elementos valorativos.

Para além da pergunta base inicial, foram usadas perguntas de diferentes tipos (Spradley, 1979): a) Perguntas descritivas – que se centram sobre o que aconteceu, ou acontece, nomeadamente na história de vida, e que foram as mais centrais nas nossas entrevistas: b) Perguntas “estruturais” – que pretendem saber o que o entrevistado pensa, como pensa ou o significado que dá a aspetos do seu mundo e da sua vida; c) Perguntas de contraste – que visam esclarecer as diferenças que o entrevistado vê entre situações, fenómenos ou experiências e, d) Perguntas avaliativas – que se centram sobre o modo como o entrevistado se sente, as suas sensações e sentimentos.

c) *Análise dos dados*

A fase de análise dos dados, sobrepõe-se, na *Grounded Theory*, à recolha dos dados. Isto porque na recolha e análise dos dados, o uso do método de comparação constante é um ponto central. O investigador tem de se questionar sobre o que os dados dizem, o que está a acontecer e

estar aberto a novos dados ou à possibilidade de modificar as análises feitas e as relações estabelecidas entre eles.

O trabalho de análise começa com a definição das unidades a codificar. As unidades que podem ser analisadas separadamente designam-se habitualmente incidentes, ou seja, a parte do conteúdo, neste caso da entrevista, que é alvo de análise do investigador. Estas unidades são o ponto de partida do processo de análise. Para o nosso estudo optámos por codificar linha a linha. Ou seja, em cada linha do texto transcrito das entrevistas foi identificado o código que corresponde ao aspeto mais relevante dos dados.

A codificação e a categorização são os processos centrais da análise, quando identificamos e classificamos um conjunto de dados, quando examinamos as unidades, neste caso as linhas, com o objetivo de identificar diferentes eixos temáticos que nos ajudem a classificar essas unidades de análise.

O processo de codificação compreende três fases, cada uma correspondendo a um tipo de codificação diferente: aberta, axial e seletiva. É a combinação delas que conduz dos incidentes (as unidades daquilo que é dito nas entrevistas) à teoria substantiva, objetivo fundamental da GT. O percurso é, pois, do incidente ao código e deste ao conceito, para deste chegar a uma teoria substantiva que pode tornar-se depois em teoria formal.

A codificação aberta é a primeira. A codificação é a operação que atribui a cada unidade um código próprio de uma categoria em que consideramos que se inclui. A codificação é que define as variáveis e leva às categorias e respetivas propriedades. O processo de codificação decorre do questionamento sobre as relações entre os dados e da construção provisória de categorias.

A categorização permite classificar conceptualmente os códigos atribuídos dentro de uma mesma temática. Cada categoria contém um significado ou múltiplos tipos de significados que se podem referir a situações, contextos, atividades, acontecimentos, relações, comportamentos, opiniões, sentimentos, perspetivas, métodos ou processos.

A integração entre categorias é feito a partir do estabelecimento de relações entre conceitos. O que só pode acontecer fazendo comparações constantes e sistemáticas entre as semelhanças e diferenças encontradas nos dados usados para criar as categorias.

A codificação axial consiste no aperfeiçoamento e diferenciação das categorias resultantes da codificação aberta, e na análise dos conceitos e sua organização, até se encontrar a categoria central e suas propriedades.

O paradigma de codificação (Flick, 2004) torna possível a sistematização dos dados através das relações entre as categorias e subcategorias, tendo em conta o fenómeno, as condições causais, o contexto, as condições intermediárias, as estratégias de ação e as consequências dos fenómenos.

A fase mais abstrata é a codificação seletiva. É nela que se refina o processo, identificando-se a categoria central da teoria com a qual as restantes se relacionam. Ela deve ser capaz de integrar as outras categorias e expressar o essencial do processo. Pode ser uma nova categoria ou uma das já existentes.

O processo de análise termina quando se alcança a saturação teórica, ou seja, nenhum dado novo acrescenta algo diferente ao processo de análise e de categorização.

Ao longo do processo de investigação vão sendo continuamente produzidos memorandos, ou memos. Estes são notas que se referem às ideias teóricas sobre os códigos, e as respetivas relações, que vão surgindo ao longo do processo de codificação e são úteis no confronto com a literatura existente e na redação final da análise. São registos escritos das análises dos investigadores, representando o pensamento abstrato sobre os dados e as representações das relações entre os conceitos.

Os memos podem consistir em notas de códigos, notas teóricas, notas operacionais, diagramas lógicos ou diagramas integrados. À medida que a investigação decorre, os memos e diagramas vão mostrando maior profundidade e complexidade conceptual, refletindo o avanço da teoria.

A redação de memorandos é uma técnica muito importante na *Grounded Theory* uma vez que é a partir da sua elaboração que se inicia a análise, nomeadamente através da construção de relações entre as categorias de análise e a respetiva interpretação. São também especialmente úteis na fase de redação dos resultados já que contêm os elementos fundamentais que, emergindo dos dados, constroem a teoria.

2.3. Amostra

Um dos primeiros problemas que se colocaram foi o de identificar a população e constituir a amostra a estudar. O número de famílias identificadas na região do Alentejo (ver capítulo anterior) e a existência de uma entidade associativa nacional, fez-nos pensar que poderíamos trabalhar a partir de uma base de dados já existente. No entanto, foi necessário ir construindo uma listagem de famílias, a partir de sua identificação progressiva. A existência de informação dispersa permitenos estimar que poderá haver cerca de 300 famílias identificadas e com avaliação genética feita, mas o acesso a elas revelou-se não só difícil como também mais moroso e gradual do que prevíamos.

Sendo nossa intenção obter um grupo de participantes de âmbito nacional recorreremos a unidades de saúde e outras entidades que trabalham no domínio da deficiência, intervenção precoce ou reabilitação, que nos permitiram localizar casos e realizar entrevistas em todas as regiões (Norte, Centro, Lisboa, Alentejo e Algarve).

A opção pela *Grounded Theory* tem, como vimos, influência decisiva ao nível da amostragem, dada a conceção de amostragem teórica. Apontámos por isso para as 60 entrevistas inicialmente previstas, apesar da saturação, de uma forma global, ter sido encontrada bem mais cedo, por volta das 40 entrevistas. Embora compatível com a amostragem teórica, não foram feitas segundas entrevistas às famílias e apenas foi introduzida nas entrevistas uma nova pergunta, relativa às diferenças de percepção e envolvimento de pais e mães que, embora não considerada neste estudo, desde já permitiu obter dados para futuros trabalhos.

Quanto aos dados caracterizadores da amostra, é de referir:

- a) Todos os casos de crianças e jovens considerados são rapazes, com idades entre os 4 e 31 anos de idade e têm avaliação genética concluída.
- b) Entrevistados - Foram entrevistadas as mães de todas as crianças e alguns pais, perfazendo 60 entrevistas das quais:
 - Mães - 72,1%
 - Pais - 27,9 %

Nesta fase do estudo não se aprofundaram as diferenças entre as perspetivas dos pais e das mães, tanto mais que o grupo estudado é maioritariamente feminino.

- c) Região de Residência - As famílias entrevistadas distribuem-se geograficamente da seguinte forma:

- Norte - 28,6%
- Centro - 9,5%
- Lisboa - 38,1%
- Alentejo - 14,3
- Algarve - 9,5 %

d) Habilitações - No que se refere às habilitações académicas, temos:

- 1º Ciclo - 14,6%
- 9º Ano - 29,3%
- 12º Ano - 26,8 %
- Superior - 29,3%

Há uma prevalência de famílias de nível académico superior claramente mais elevada que à média da população portuguesa, que decorreu da maior facilidade de contacto e de resposta ao tipo de recolha que foi efetuada.

2.4. Procedimentos de recolha de dados

As entrevistas foram sempre agendadas telefonicamente, tendo sido explicada à família a natureza e objetivos do estudo, sem nunca ter sido, no entanto, enunciada a pergunta de partida e havendo o cuidado de evitar qualquer referência aos resultados esperados. Obtido o acordo com a família (mãe e/ou pai) foi agendado um encontro no domicílio da família, ou noutro local acordado por esta, desde que garantisse as necessárias condições de à vontade e confidencialidade na recolha da informação.

A entrevista foi sempre individual. Mesmo nos casos em que mãe e pai foram ambos entrevistados não assistiram à entrevista um do outro. No início de cada entrevista foi obtido o consentimento formal e recolhidos alguns dados muito sucintos de caracterização do entrevistado e da criança. As entrevistas foram sempre gravadas, com autorização do entrevistado. Em relação a 4 crianças foram também obtidas entrevistas com técnicos das instituições que acompanharam o seu processo de desenvolvimento. Todas as entrevistas duraram entre 1 e 2 horas.

Foram tidas em conta todas condições anteriormente referidas para a realização de uma boa entrevista, nomeadamente a adequação da linguagem e o estabelecimento de uma relação de confiança e mútua aceitação.

A pergunta de partida, em todas as entrevistas foi:

- Quais foram, na sua opinião, os momentos mais significativos da vida do seu filho/a.

Os pais/mães, sempre que necessário, foram incentivados a falar mais sobre cada um desses momentos. Todos os respondentes foram

mais tarde incentivados a participar no Congresso em que foi feita a apresentação preliminar dos dados e respetiva análise.

2.5. Procedimentos de análise de dados

No processo de análise dos dados foram seguidos os procedimentos próprios da *Grounded Theory* anteriormente referidos, que assentam em processos de constante questionamento e comparação. Em termos gerais, o processo seguido foi:

1. Decompor os dados em unidades de análise e questionamento dessas unidades;
2. Nomear ou codificar, considerando este processo mais próximo da conceptualização do que da descrição;
3. Agrupar em categorias, tendo em conta a similitude, e atribuir-lhes um nome abstrato;
4. Comparação constante, identificando as relações entre categorias e o contributo das unidades para a categoria abstrata.

O ponto de partida foi a transcrição integral das entrevistas realizadas que, como dissemos, decorreu em simultâneo com o processo de análise. As entrevistas foram colocadas num arquivo eletrónico acessível a todos os membros da equipa de investigação.

A primeira fase consistiu na codificação aberta. Diferentes investigadores começaram por codificar as entrevistas linha a linha. A opção por este tipo de codificação pareceu-nos mais adequada, de forma a garantir que não se perderia informação relevante.

Após discussão dos códigos, os mesmos foram aceites, desenvolvendo-se um conjunto inicial de categorias. Esse conjunto começou por ser bem maior do que o grupo final e as suas subcategorias eram também bem mais.

O processo de comparação constante foi a metodologia fundamental da análise e codificação das entrevistas subsequentes, já que cada uma questionava tanto os códigos como a categorização inicial.

Sendo a pergunta inicial “Quais os momentos mais significativos” os investigadores foram-se colocando questões como:

- Como se diferenciam esses momentos de outros?
- Porque é que esses momentos são significativos?
- Que particularidades ou características apresentam?

- O que aconteceu e que foi mais significativo e porquê?
- Quais os estados emocionais vividos em cada um deles?
- Quais as consequências?
- Quais as pessoas/ atores nesse momento?
- De que modo o que aconteceu contribuiu para o processo inclusivo ou o dificultou?

As categorias foram-se organizando numa linha temporal de acontecimentos, e cada aspeto (evento ou incidente) foi passível de ser situado nessa linha, numa perspetiva ainda meramente descritiva.

Neste ponto começou a ficar claro que nem todas as categorias são meramente descritivas nesse contínuo temporal. Por exemplo, as categorias relativas às primeiras preocupações e ao diagnóstico, embora consolidando-se como momentos conceptualmente diferenciados e fundamentais, não obedecem diretamente à lógica etária. Também as várias categorias, inicialmente consideradas, relativas às transições de ciclos acabam por emergir como uma problemática comum que as agrega numa categoria única.

Nesta fase de codificação aberta, os códigos estão próximos da forma como os pais relatam o que aconteceu; próximos da descrição dos factos (ou das opiniões sobre esses factos) e das explicações e teorias dos pais. Usou-se, sempre que possível, como código palavras retiradas das entrevistas.

A passagem à codificação axial começou com o emergir das grandes categorias relativas ao percurso de vida da criança. Os códigos puderam ser organizados em torno de 6 grandes categorias: Primeiros sinais, diagnóstico, educação pré-escolar, 1º ciclo do ensino básico, transições escolares e saída da escola. A ideia central que emergiu é que ao longo de todo o processo há acontecimentos e vivências que contribuem para o desenvolvimento da criança, da família e da respetiva inclusão e outros que, agindo negativamente, impedem ou dificultam esse processo.

Para cada grande categoria temática foram emergindo as diferentes subcategorias e as respetivas propriedades e dimensões. Respeitando sempre a forma como os pais e mães organizam ou descrevem as suas perceções, a forma de organizar as subcategorias e respetivas propriedades e dimensões é variável de categoria para categoria e foi respondendo às interrogações dos investigadores relativamente aos dados.

A construção de memorandos iniciou-se na fase de codificação aberta sob a forma de notas de campo ou com interrogações sobre o significado dos códigos. Na fase de codificação axial e de organização dos códigos em função das categorias os memorandos passaram a integrar:

- Problemas e interrogações
- Identificação e caracterização das categorias
- Descrição das suas propriedades e dimensões
- Identificação de conceitos que interpelam os dados

A organização dos memorandos, estabelecimento de relações entre eles e respetiva sequenciação permitiram organizar conceitos mais abstratos.

De notar que, ao contrário da abordagem quantitativa, ou mesmo de abordagens qualitativas em que se mantêm as dimensões quantitativas, a preocupação fundamental é com a compreensão da forma como os conceitos se relacionam, se explicam, constroem e interagem e não com a caracterização descritiva de uma população. Ou seja, não é importante sabermos quantas famílias nesta amostra (ou generalizando para uma população) vivem um determinado fenómeno, ou pensam de determinada forma, mas sim como é que se organizam diferentes processos e como os elementos e características das categorias permitem compreender as relações entre conceitos. Em última análise de que forma cada conceito está presente e pode contribuir para a inclusão ou desenvolvimento das crianças e famílias que constituíram o nosso objecto do estudo.

A apresentação dos resultados de investigação baseada na *Grounded Theory* deve organizar-se em torno das principais categorias identificadas, devendo ter em conta que :

- Havendo uma categoria que se destaca e com a qual o resto das categorias apresenta algum tipo de relação, esta deve ser assinalada primeiro. Se não há uma categoria que se destaque das restantes, então devem analisar-se as principais categorias uma a uma;
- Cada categoria deve ser apresentada juntamente com as suas subcategorias, definida e discutida;
- Depois de ter sido apresentada e discutidas cada categoria individualmente, há que discutir as relações entre elas. A partir daqui é que se formulam as interpretações teóricas do objeto de estudo
- É recomendável incluir uma representação gráfica das relações entre as categorias principais.

3. Resultados e discussão

Com referimos, a primeira questão que colocámos aos pais e mães foi: "Quais foram, na sua opinião, os momentos mais significativos da vida do seu filho/a"? Partindo desta primeira pergunta, procurámos identificar os momentos mais significativos da vida da criança na perspetiva dos pais e conhecer mais aprofundadamente cada um desses momentos ou períodos.

A apresentação que aqui fazemos dos resultados não segue a progressão da análise, visto que a categoria central, apesar de ser apenas construída e validada num momento posterior, é aqui desde já apresentada de modo a facilitar a compreensão global dos dados a partir da sua centralidade.

3.1. *Categorias principais*

Face à questão colocada, encontramos três diferentes formas dos pais olharem para a globalidade da vida da criança, quando solicitados a pensar retrospectivamente sobre ela.

Alguns pais, especialmente de crianças mais novas, com diagnóstico recente, ou a viver um período novo especialmente marcante, estão muito centrados na problemática atual do filho e toda a sua narrativa é feita por referência ao momento presente, o qual, pelo seu impacto, parece ter um peso centralizador na narrativa dos pais.

o ele estar em casa, assim, connosco (12M-19)

Outros pais, também de crianças mais novas ou com diagnóstico mais recente, referem que os momentos marcantes, do seu ponto de vista, são as aquisições que os filhos vão fazendo, as pequenas coisas que conseguem, não valorizando uma perspetiva temporal dos eventos mas, antes, a identificação dos episódios de alegria descritos como vitórias.

Mais significativos... todos os dias são significativos para nós, penso que não tenho assim nenhum diferente. Todos os dias é uma novidade, uma surpresa. (15M-4)

No entanto, a maior parte dos pais identifica claramente alguns marcos e eventos significativos. A ordem e importância de cada um deles é variável, mas nas suas narrativas surgem mais frequentemente a problemática do diagnóstico, os primeiros sinais e os momentos da vida escolar mais significativos. A ordem de apresentação não corresponde, necessariamente, a uma ordem de importância. É seguida, geralmente, uma ordem cronológica, descrevendo os momentos na sequência em que foram vividos. Outros pais, no entanto, começam por realçar momentos particularmente marcantes e depois retomam então uma narrativa cronológica, em função do desenvolvimento da criança.

A análise dos dados, feita de acordo com os princípios e procedimentos da *Grounded Theory*, levou à emergência de um conjunto de categorias e subcategorias. Depois de termos analisado as categorias particulares, e respetivas qualidades, que serão descritas nos pontos seguintes, fizemos uma organização final de todas elas.

Como categoria principal emergiu, então, uma nova categoria que podemos designar por “Percurso”. A escolha desta como a categoria central significa, em primeiro lugar, que não há linearidade no desenvolvimento e no curso de vida destas crianças ou na visão que as famílias têm sobre elas. A existência desta síndrome concreta não anula, antes pelo contrário, uma enorme variabilidade relativamente à vida de cada criança e ao percurso de cada família. O que marca a existência de SXF numa família não é, pois, algo intrínseco à caracterização da síndrome, mas sim um percurso de vida que é feito, de modo diferenciado, por cada família. “Percurso” refere-se assim ao caminho vivido por cada família, com diferentes etapas, momentos e circunstâncias, mas que é coerente com a situação de vida atual.

Podemos identificar três aspetos fundamentais na caracterização desses percursos. Em primeiro lugar os contextos; ou seja, a descrição de cada acontecimento pela família faz-se por referência ao contexto social e histórico em que ocorre. Dele fazem parte pessoas, eventos, situados num tempo, e processos específicos. Em segundo lugar, há momentos, nesse percurso, que são claramente mais significativos e determinantes, cujo impacto tem, para os pais, poder explicativo relativamente às vivências subsequentes E, por último, o final desse percurso pode ser definido como a inclusão, ou seja, uma plena e harmónica integração no contexto social, tanto na família, como na escola, como, em última análise, na sociedade no seu todo. O que implica uma boa adaptação e adequado bem estar tanto da criança como da família.

Esta categoria central organiza e desdobra as seis outras categorias que emergem dos dados e que constituem seis grandes marcos no percurso de inclusão das crianças com SXF. Duas derivam diretamente do processo de reconhecimento da existência de uma perturbação do desenvolvimento e apontam para o impacto decisivo desses momentos (ou processos) para o curso de vida. São as categorias “primeiros sinais” e “diagnóstico” que se relacionam mais diretamente com o sistema de saúde. Duas outras referem-se a períodos etários específicos, com duração mais ou menos pré-determinada (“educação infantil” e “1º ciclo do ensino básico”) e são balizadas pela entrada em diferentes níveis do sistema educativo. Uma quinta categoria refere-se às transições, processos que se repetem dentro do sistema educativo, mas sempre de modo diferente e em momentos distintos, embora reativem processos semelhantes de ansiedade e novas exigências adaptativas. Uma sexta categoria decorre da saída do sistema educativo e refere-se a tudo o que

são novos desafios que se colocam ao jovem a partir daí e já não são específicos nem do domínio da saúde nem da educação, mas que são, afinal, o culminar de um processo inclusivo bem ou mal sucedido.

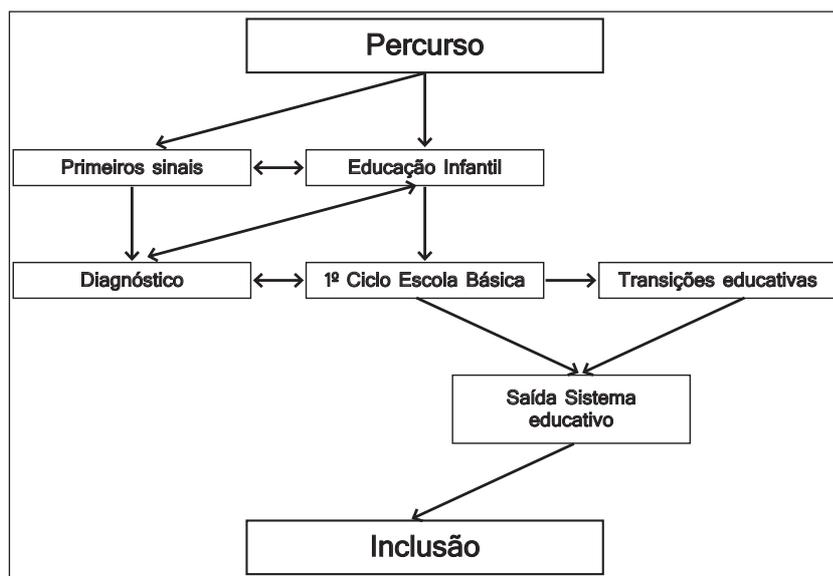


Figura I - Categorias e categoria principal

As categorias encontradas são assim:

1. *Os primeiros sinais* e a confrontação dos pais com as suspeitas iniciais de que alguma coisa não está bem. Para todas as famílias essa é uma mudança profunda e um ponto de viragem no seu curso de vida. Exceto nos casos de lesões perinatais, é um momento cujo início é difícil de localizar com exatidão e em que há bastante variabilidade de caso para caso. Teremos de nos interrogar sobre o significado dessa variabilidade e compreender as relações entre as várias subcategorias e as variáveis que se colocam em ação neste período.
2. *O diagnóstico* de SXF, que é vivido como um processo longo e doloroso e marca uma viragem, trazendo consigo uma verdadeira crise, intensa e significativa. Na sequência da identificação das primeiras suspeitas, cada família enceta o processo conducente à obtenção de um diagnóstico adequado e definitivo que, nos casos da SXF, se conclui somente com a avaliação genética. A compreensão desta etapa e das suas vicissitudes pode ajudar a encontrar os elementos mais precoces que devem ser trabalhados no sentido da melhor inclusão das crianças e do processo de adaptação dos pais.

3. *O período pré-escolar* da educação infantil com a entrada na creche ou jardim de infância que é um período bem definido e sempre marcante, quer pelos problemas de adaptação e inclusão que levanta, quer porque, pela primeira vez, alguém (os educadores) chama a atenção para que alguma coisa não estará bem no desenvolvimento da criança. De um modo demasiado frequente, este período é anterior ao diagnóstico e o processo inclusivo tem mais em conta as dificuldades desenvolvimentais já reconhecidas ou em rápido reconhecimento.
4. *O primeiro ciclo* do ensino básico é o período em que se manifestam, muito claramente, as dificuldades de aprendizagem e os problemas de comportamento característicos da SXF. Começam aqui as dificuldades do processo inclusivo no sistema educativo e, muitas vezes, dá-se a real confrontação com a deficiência
5. *As transições* para os diferentes ciclos (2º ciclo, 3º ciclo e ensino secundário) com diferentes modelos de organização das escolas, expectativas quanto à inclusão e problemas particulares, representam, na sua globalidade, outros elementos marcantes no percurso de vida. Cada uma dessas transições pode ser considerada um desafio novo, mas encontramos fundamentalmente a recapitulação das problemáticas adaptativas e inclusivas cada vez que se dá a mudança de ciclo. O que coloca em questão tanto as características da criança como as da escola.
6. *A saída do sistema educativo*, último e fundamental momento de transição, em que a falta de respostas põe em causa a inclusão profissional e social. Trata-se de um momento em aberto que questiona as diferentes dimensões da organização das rotinas e ocupações diárias e em que assumem particular relevo a autonomia e o encarar do futuro. A saída do sistema educativo abre para novas etapas e dimensões que requererão análise particular.

Podemos olhar para todas estas etapas como sendo períodos de uma trajetória de inclusão, em que cada evento, cada experiência e cada vivência relacional contribuíram para promover a inclusão e desenvolvimento da criança ou, pelo contrário, se tornaram obstáculo a essa inclusão pela forma como afetaram quer a criança quer a sua família.

O quadro seguinte (Fig. 2) ajuda-nos a pensar e arrumar os dados em função do momento em que são descritos e em função do seu efeito facilitador ou perturbador do processo inclusivo. Tem, por isso, uma utilidade descritiva mas também permite organizar os conceitos teóricos, na medida em que nos ajuda a localizar a importância dos diferentes elementos e categorias por referência a um constructo mais teórico e abrangente que é o de percurso inclusivo.

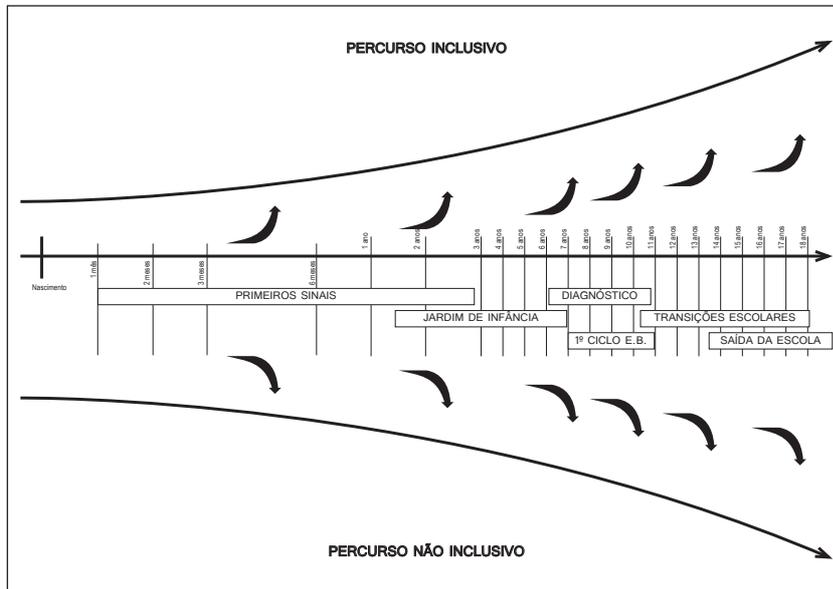


Figura 2. Linha temporal do curso de vida e percurso inclusivo

Nesta imagem temos uma linha temporal central que corresponde ao momento etário da criança, por referência à qual se marcam os 6 grandes períodos ou categorias temporais que acabámos de enunciar. Para cada um desses momentos é possível encontrar os fatores que contribuem para a boa inclusão ou percurso inclusivo (representados por setas colocadas na metade superior do gráfico) e fatores, variáveis ou eventos que têm um papel negativo ou são obstáculo a esse processo, por terem um caráter contrário à inclusão (setas na parte inferior). Será a conjugação e o efeito cumulativo desses fatores que, em última análise, vai aproximar o percurso de vida da linha mais inclusiva ou daquela que indica menor inclusão.

3.2. Primeiros sinais

A primeira categoria a emergir da análise das entrevistas refere-se às suspeitas iniciais ou primeiros sinais detetados pelos pais, nomeadamente as mães, relativamente ao desenvolvimento do seu filho. A sua narrativa de vida começa muito frequentemente por aqui: o momento a partir do qual a existência de uma patologia começou a manifestar-se e onde se iniciou um percurso de vida divergente em relação ao esperado.

a) Gravidez e nascimento

Não encontramos nas respostas da maior parte das mães referência às expectativas criadas ao longo da gravidez. O que significa que a idealização normal do bebé deixou de constar das narrativas. Sabendo a importância desse processo (Franco, 2009), a referência a esses tempos iniciais pode ser um bom indicador de um processo vincutivo iniciado e consolidado antes do aparecimento da perturbação.

os momentos mais marcantes foram claramente os momentos em que a A. estava grávida, toda a gravidez e o nascimento, isso foi o mais marcante (6P-4).

Estes pais identificam neste período sentimentos e factos que favorecem o processo vincutivo. Quer como período de descoberta, quer como um primeiro momento de relação, marcado como um período especialmente feliz. O que nos corrobora que “todas as crianças com deficiência nasceram, um dia, na imaginação dos seus pais, como crianças perfeitas, competentes e promissoras. Todos nasceram, na sua fantasia e no seu desejo, como ideais e capazes.” (Franco, 2009:180) e esse movimento é fundamental no início do processo de inclusão, neste caso de inclusão familiar.

uma descoberta dos passos, das várias etapas de desenvolvimento (6P-4)

toda aquela descoberta que advém do primeiro filho, e todo aquele amor que se sente e todo aquele entusiasmo diário,... estarmos com um primeiro filho e tudo aquilo que ele nos dá... (6M-4)

No entanto, a ausência de referências a essa fase poderá ser igualmente um bom sinal da adaptação à realidade das características atuais da criança. Na generalidade dos casos o nascimento (e a gravidez) acontece sem qualquer problema, não havendo qualquer sinal ou indicador que aponte para a existência de algum tipo de perturbação do desenvolvimento. São também poucas as mães ou os pais que referem concretamente o nascimento entre os momentos mais marcantes e significativos. Referem-no especialmente nos casos em que houve problemas, sempre as mães e pais de crianças com mais de 15 anos, e num sentido negativo.

Algumas crianças tiveram, de facto, um nascimento difícil, com complicações no parto que se poderão ficar a dever a uma falta de atividade ou de tónus, que as leva a ser menos participativas e colaborantes no trabalho de parto. Nos procedimentos é descrito o recurso a ventosas e fórceps e são relatadas pequenas lesões na face ou fratura da clavícula. Nestes casos o tempo do parto é longo, ultrapassando o limite desejado, com grande sofrimento para a criança.

ele sofreu muito(5M-20)

Há descrição de situações de perda de sangue, com necessidade de transfusão subsequente anemia e algum tempo na incubadora.

Penso que eles passaram do limite do nascimento do A. e ele sofreu muito, veio com muitas lesões na cabeça (12M-19)

Nasceu todo negro, depois foi logo para a incubadora ... antes dele nascer, o sangue perdeu quase todo e ainda foi levar uma transfusão de sangue (24M-15)

... disseram-me que teve uma asfixia do parto, nasceu com o cordão enrolado ao pescoço e foi tirado a ventosa, quanto mais a ventosa o puxava mais o asfixiava. (24M-15)

Nos casos em que terá havido asfixia ou anóxia, terá sido desde logo referida pelo médico a probabilidade de haver lesões cuja gravidade ou extensão permaneceram indefinidas na avaliação médica perinatal. Tais dificuldades mantiveram-se, no entanto, como o grande fator explicativo das eventuais dificuldades de desenvolvimento destas crianças ao longo dos primeiros meses.

ele nasceu com um parto muito complicado; só aí já foi um trauma muito grande (12M-19)

A pediatra avisou-me logo que ele iria ter problemas porque tinha tido uma asfixia muito grave (24M-15)

Nos casos em que não houve referência explícita, as dificuldades do parto foram esquecidas.

mas não liguei nada a deficiência absolutamente nenhuma (5M-20)

Num caso apenas foi detetado ecograficamente, no período pré-natal, um problema de desenvolvimento, mas que veio a não se confirmar e não tinha qualquer ligação à SXF.

eram sinais que tudo indicava que algo não estava bem. Claro que era tudo muito novo... foi-lhe diagnosticado numa das ecografias,... que foram detetados problemas de desenvolvimento... (12P-19)

Vemos assim que algumas crianças começaram aqui o seu percurso de diferença, mesmo sem diagnóstico de SXF, nem ainda com diagnóstico de atraso do desenvolvimento, mas às vezes apenas como ameaça ou risco efetivo. Também é de realçar que não se encontraram casos em que já se soubesse da existência da SXF ou em que houvesse um receio especial, apesar de haver casos de irmãos mais velhos com a síndrome, mas que não estava, no entanto, diagnosticada.

Nestes casos, em que houve uma problemática neonatal identificada, o acompanhamento destas crianças acabou por ser centrado no diagnóstico de Atraso Global de Desenvolvimento, supostamente derivado das dificuldades do parto. O que se tornou frequentemente num obstáculo

ao encaminhamento para o diagnóstico de SXF, porquanto o poder explicativo da lesão cerebral parecia ser dominante.

Podemos então considerar duas primeiras subcategorias (Fig. 3) relativamente ao início de problemas no momento do nascimento. Uma em que, não havendo qualquer problema, o nascimento da criança é vivido com o entusiasmo, amor e sentido de descoberta permanente que o nascimento de um bebé suscita, mesmo que depois não surja na narrativa dos pais. E outra em que os problemas de desenvolvimento começam desde logo a marcar a vida da criança e da família.

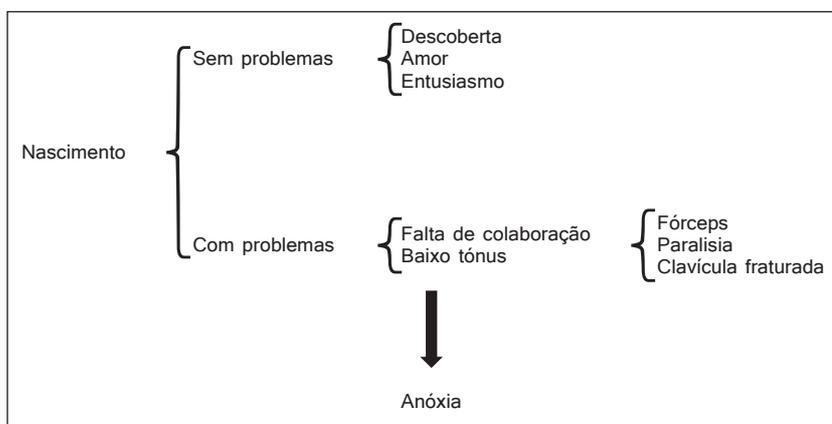


Figura 3 - Categorias relativas aos problemas neonatais

b) Suspeitas iniciais

Considerando agora os casos em que o parto decorreu sem problemas, encontramos as primeiras suspeitas a partir dos 3 meses, raramente mais cedo.

Um grupo de mães começa, a partir dessa altura, a sentir que alguma coisa não está bem, embora não o saiba descrever bem nem identificar claramente. Até aos 6 meses as mães começam a descrever um sentimento difuso de que algo está errado. São geralmente sinais descritos como sendo de alguma estranheza que muitas tendem a ligar com o que conhecem sobre o autismo.

por volta dos 3 meses de idade, onde comecei a perceber que havia coisas diferentes, havia sobretudo muitos gestos característicos do autismo, ou como eu ... ouvia dizer e associava com o autismo (1M-16)

nós começamos a perceber que qualquer coisa não estaria a decorrer de acordo... com uma típica criança...(6M-4)

Em alguns casos o que é descrito é a falta de tónus ou dificuldades ao nível da atividade motora. A criança tende a ser pacata, sossegada, por vezes com dificuldade em mamar.

Chegou a altura de se mexer, de se virar, aquelas coisas que as crianças fazem e o M. não fazia (23M-8)

Ao 1 ano era muito pacato, sem hiperatividade ... Não mamar, muito apático, estar demasiado sossegado (11M-14)

Diferença em relação ao irmão mais velho: mais molinho, mais tempo para sentar (5M-20)

Aos 3 meses achei que ele chorava muito (38M-15)

Entre os 6 e os 12 meses agrava-se esse sentimento difuso de que algo está mal e até aos 24 meses, parece consolidar-se a perceção de existir algo claramente atípico nas dificuldades identificadas e sobressaem então as interrogações da mãe.

Depois houve uma altura que para mim foi muito complicada ..., quando eu percebi que havia alguma coisa que não estava bem, mas que não sabia o que era. (6M-4)

Em alguns casos há um início repentino de hiperatividade que preocupa os pais de forma fundamental.

Há, no entanto, um outro grupo em que não se regista esta estranheza e em que parece haver manutenção das aquisições, em que o desenvolvimento das crianças parece decorrer normalmente e só entre os 24 e os 36 meses começam a aparecer os primeiros sinais suspeitos. Nas famílias deste grupo as preocupações eram até aí mais com a saúde do que com o desenvolvimento. Estes sinais suspeitos situam-se agora ao nível da fala: a criança fala pouco ou manifesta atraso na linguagem.

Até quase ao dois anos... quando me preocupei que ele andava a falar muito pouco ..., falava mas, quer dizer, falava um "mãe" ... (5M-20)

porque é uma criança que fez tudo dentro do tempo, começou a andar com um ano, começou a dizer as primeiras palavras antes do ano, muito cedo... com três meses ele voltava-se na cama sozinho. A partir dos três anos é que se começou a notar um atraso na fala (2M-24)

Porque o P. fez sempre tudo na tabela, sempre; andou com quinze meses, sentou-se... fez tudo, sempre... certinho (7M-16)

Podemos considerar assim dois perfis, separados pela presença ou não de características (ou suspeitas) autísticas, que situa os primeiros sinais antes ou depois dos 24 meses e estabelece duas subcategorias quanto aos surgimento das primeiras preocupações e dos primeiros sinais (Fig. 4):

- a) O primeiro grupo (primeiro perfil) – desconfianças autistas

3 meses de idade (...) abanar das mãos, algumas tentativas, logo de muito pequenino, e depois para aí logo aos 6 meses pôr coisas a andar à roda... ali foi a perceção de que ali havia alguma coisa mal. (1M-16)

[a minha mãe] chegou a dizer o menino tem qualquer coisa... não parece estar bem, tens de falar com o médico (23M-8)

- b) O segundo grupo (segundo perfil) – aquisições no tempo certo até à aquisição da linguagem.

Até aos três meses achei tudo normal... aproximando-se os quatro anos e o A. não falava (38M-15)

Quanto a quem identifica as primeiras dificuldades e sinais, parece haver também diferenças no que se refere a cada um destes perfis. No primeiro, as desconfianças partem essencialmente da mãe que sente que qualquer coisa não está bem e confronta a informação com as situações que conhece.

quando íamos a um jardim, normalmente as crianças, não falam a mesma língua, mas interagem e ele nada... (8M-11)

mas a diferença que eu achava... o que eu achava muito estranho... a forma dele fazer um desenho, um carro, a fixação por uma cor (9M-20)

No segundo grupo é mais frequente ser a educadora na creche ou no jardim de infância, a partir dos 16 meses, alertar para que algo não está bem ou então serem os pais a perceber que há algumas dificuldades por parte do filho quando o observam na realização das próprias atividades do jardim de infância.

Acho que o ponto de partida foi o dia em que tive uma reunião com a educadora no infantário; na altura tinha ele três anos e meio, mais ou menos, e foi um bocado o confirmar das minhas suspeitas.; A educadora chamou-me à escola e realmente achava que havia qualquer coisa no B. que não estava bem (10M-7)

Para mim, ... até aos três anos, não achava que ele fosse muito diferente dos outros, brincava e isso (19M-31)

"Acha que é autismo?"- perguntei à educadora (10M-7)

Face a estes primeiros sinais a família obtém também diferentes tipos de respostas e de acolhimento às suas preocupações.

Os pais do primeiro grupo descrevem mais frequentemente as seguintes respostas:

1. Ausência total de resposta por parte da comunidade médica; ou seja, os médicos simplesmente não identificam quaisquer sinais nem respondem às inquietações das mães. Nessa desvalorização são mais frequentes os argumentos: a) que há crianças mais rápidas e outras mais lentas nas aquisições e cada uma tem um ritmo próprio, b) que os rapazes são mais lentos.

O pediatra também dizia que não tinha problema nenhum, que cada um tem o seu tempo e não valorizava (5M-20)

2. Uma resposta mais frequente por parte dos pediatras que acompanham o desenvolvimento da criança, além da desvalorização das desconfianças e medos dos pais, é pôr em causa a capacidade da mãe para observar o que se passa com a criança, apontando-a como demasiado ansiosa. O que leva muitas mães a entrar numa luta para obter encaminhamento para uma Consulta de Desenvolvimento, esbarrando com a relutância do médico em passar a respetiva credencial ou reconhecer que algo não está bem.

O pediatra [aos 4 anos] continuava a insistir que era tudo normal (38M-15)

O médico de família dizia que ele tinha era mimo a mais (9M-20)

“Você é parva, quer é arranjar uma doença para o seu filho?!” (9M-20)

3. No caso em que os médicos foram sensíveis, o encaminhamento para as Consultas de Desenvolvimento nem sempre conduziu também a um diagnóstico preciso. Em alguns casos apenas deu lugar a um diagnóstico vago de Atraso Global do Desenvolvimento, especialmente quando havia outra patologia associada (por exemplo lesão cerebral), diagnóstico de hiperatividade ou de autismo, mas sempre sem grande preocupação de compreensão etiológica.

No caso do segundo grupo, parece haver mais fácil encaminhamento para especialidades, quer seja a consulta de desenvolvimento, quer seja para terapias específicas. No entanto esse caminho é muitas vezes descrito como demorando muito tempo e sendo pouco conclusivo. Encontramos mais especificamente:

1. Desvalorização das aquisições e adiamento do diagnóstico para entre os 6 a 8 anos.

Os médicos achavam que era mimo (19M-31)

O miúdo não tem nada, anda aí a brincar, come bebe, brinca, não tem nada, isso é mimo que vocês lhe dão (19M-31).

Pediatras diziam que era por ele ser rapaz (7M-16)

Pediatras diziam que há crianças que começam a andar muito mais tarde (9M-20)

O pediatra respondeu: o seu filho não tem nada.. tem é manha, senão não dormia de dia (23M-8)

2. Encaminhamento para médico especialista em Otorrinolaringologia, por dificuldades na audição ou para outras especialidades, mas sem ganhos significativos.

3. Encaminhamento para Consulta de Pediatria do Desenvolvimento e conseqüente diagnóstico de Atraso Global de Desenvolvimento.

E aos dois anos eu disse: “chega ! Ou você me passa uma credencial para eu ir para Santa Maria, para as consultas de desenvolvimento, ou eu mudo de pediatra, simplesmente.” E ele respondeu-me: “ Eu vou passar, mas só por um descargo de consciência”. (11M-14)

A verdade é que tive assim... um desacordo... assim um pouco mais “vivaço” com o médico de família e realmente consegui que ele me mandasse para as consultas de desenvolvimento ... mas isto já o A. tinha quase 8 anos. (9M-20)

Depois o médico começou-me a encaminhar... começou-se a preocupar demais pela situação dele e a partir daí fomos para o Garcia da Orta e aí é que foi a evolução (23M-8)

4. Há situações, no entanto, em que parece haver bom acolhimento, com orientações aos pais.

O pediatra conseguiu-me orientar: “faça assim com o corpo dele, oriente-o, estimule-o, ajude-o a virar, troque as pernas” e não sei que.. (23M-8)

Quando se procura entender em que circunstâncias foi possível progredir mais rapidamente para um diagnóstico, vemos que tal tem estado sempre dependente de bastante insistência da família no sentido do encaminhamento para um serviço especializado de Pediatria ou para uma Consulta de Desenvolvimento.

Aproximando-se os quatro anos e o Nuno não falava também nada e como o pediatra continuava a insistir que era normal, resolvi ir à Estefânia a procura de novas respostas. Lá foi indicado um pedopsiquiatra (38M-15).

O pediatra ainda me disse: “Você vai estar cerca de ano há espera de uma consulta”, e eu disse: “paciência, pois tenho que fazer alguma coisa por ele” . E depois ela conseguiu aí em dois meses... (11M-14)

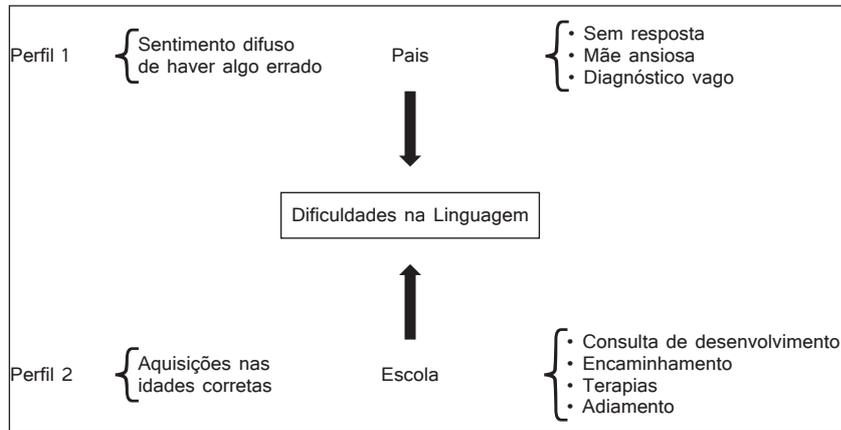


Figura 4- Categorias relativas aos primeiros sinais e suspeitas

Resumindo, a deteção de que alguma coisa pode não estar bem no desenvolvimento do seu filho é um momento, ou período, particularmente relevante para os pais. Mesmo que só retrospectivamente ele seja organizado como um período efetivo, corresponde a múltiplas preocupações e ansiedades que vão surgindo ao longo do tempo, com maior ou menor intensidade e mais focalizadas ou mais diluídas no tempo.

A importância deste período é muito grande pois é o seu encurtamento e a possibilidade de chegar mais rapidamente a um diagnóstico que trará consigo as vantagens de maior clareza quanto à situação e mais rápida intervenção de acordo com as necessidades. Do ponto de vista emocional este período comporta grande exigência para os pais e leva-os a agir no sentido de obter respostas para as suas inquietações.

Não podemos deixar de ter em conta que os dados que analisamos se referem apenas a famílias em que os medos, suspeitas ou sinais se vieram a concretizar, mais tarde, numa situação problemática e, por isso, de forma alguma se poderia considerar que todas as preocupações parentais correspondem necessariamente a que alguma coisa está errada ao nível do desenvolvimento dos seus filhos. No entanto, também é verdade que, em todos os casos considerados, as preocupações familiares não tiveram o acolhimento adequado por parte dos profissionais ou dos serviços de saúde, ou a resposta não foi suficientemente célere na orientação para outros serviços ou para a realização de meios complementares de diagnóstico de modo a encontrar uma adequada compreensão diagnóstica.

Encontrámos três diferentes percursos e situações. Um deles (menos frequente) marcado por algum tipo de problemática neonatal, que nem por isso facilita a chegada a um diagnóstico de SXF, parecendo funcionar até como obstáculo pois os primeiros sinais tendem a acolher-se sob o diagnóstico genérico de Atraso Global de Desenvolvimento e a serem

atribuídos às lesões perinatais. Um segundo percurso é marcado por suspeitas precoces, geralmente das mães, que sentem que alguma coisa é estranha ou não está bem e questionam sobre o que está a acontecer. As suspeitas relativas a perturbações autísticas são aqui compreensíveis, mas o percurso no sentido de um diagnóstico genético é lento. Um terceiro percurso diferenciado começa mais tarde, pois trata-se de crianças com aquisições feitas dentro dos prazos habituais até aos 3 anos, altura em que se tornam notórias as dificuldades cognitivas, na linguagem ou de comunicação.

Estes resultados referentes às preocupações iniciais, não se diferenciam muito dos encontrados noutros contextos, que as situam por volta dos 9 meses (Bailey, Skinner, Hatton & Roberts, 2000) ou aos 13 meses, em média (Bailey et al., 2003). A diferença surge, no entanto, quanto ao diagnóstico de atraso de desenvolvimento que Bailey (Bailey, Skinner, Hatton & Roberts 2000; Bailey et al., 2003) situa nos 24 meses e aqui nos surge como sendo muito mais tardio.

Há grande variabilidade tanto nas primeiras preocupações, como na determinação da existência de um atraso de desenvolvimento. A literatura acentua que essa variabilidade quanto à identificação dos primeiros sinais depende tanto de variáveis da criança como de variáveis da família (Bailey, Skinner, Hatton & Roberts 2000). As da criança são a severidade do atraso, comportamentos e temperamento. As variáveis da família são a idade e escolaridade da mãe, irmãos e apoio social. A estas variáveis e fatores os nossos dados acrescentam, inevitavelmente, as respostas do serviço de saúde e a forma como está desperto para a problemática envolvida, que se revelam decisivas para a aceitação efetiva desses primeiros sinais e para a busca do diagnóstico.

As respostas recebidas do sistema de saúde são realmente diferentes relativamente a cada um destes grupos, ou situações, embora haja em comum um conjunto de respostas conducentes ao adiamento efetivo do diagnóstico: falha na deteção dos sinais ou desvalorização dos sinais detetados, atribuição às mães de perspetivas erradas e justificação dos sinais como simples variações entre crianças ou diferenças de género.

Nos casos em que houve mais rápido encaminhamento para diagnóstico tal facto deveu-se sobretudo à persistência dos pais, que por vezes tiveram de encontrar caminhos alternativos e procurar apoio noutras pessoas.

3.3. Diagnóstico

Uma segunda categoria de respostas refere-se ao diagnóstico, cuja procura se inicia relativamente cedo, a partir destes primeiros sinais. O diagnóstico é a fase logicamente subsequente ao detetar dos primeiros

sinais de que alguma coisa não está bem no desenvolvimento da criança, o que leva os pais a procurar entender o quê e o porquê de tal situação.

A procura do diagnóstico inicia-se relativamente cedo. No entanto, embora haja casos de diagnóstico entre os 2,5 e os 11 anos, uma grande parte parece fazer-se, por norma, após os 6 anos de idade.

O diagnóstico é entendido, pelos pais, como o mais importante e decisivo entre todos os eventos relevantes. De um modo geral referem tê-lo vivido como como marco negativo, dado o choque que significa. É descrito como um processo complicado e difícil, exigindo adaptação profunda e sendo um verdadeiro “ponto de viragem”, responsável por uma mudança significativa nas suas vidas. Para os pais, o diagnóstico representa pôr o nome às coisas. Mais do que atender aos sintomas da sua criança, procura-lo é tentar compreender o porquê. De tal modo que algumas mães relatam como desenvolveram a expectativa, que mais tarde descrevem como inadequada e irrealista, de que o diagnóstico trouxesse consigo a solução para os problemas.

...o maior marco (1M-16)

o momento mais marcante (2M-24)

...o pior momento (11M-14)

Muito Complicado, choque, muito difícil ... quando soubemos que ele tinha problemas (8M-11)

O que parece ser mais determinante na procura de um diagnóstico mais conclusivo, no caso das crianças com SXF, são essencialmente:

- a) As dificuldades da linguagem e da comunicação;
- b) dificuldades de aprendizagem, especialmente as de natureza escolar, quando da entrada no sistema educativo;
- c) A existência de algumas características físicas ou de saúde associadas a aspetos comportamentais ou cognitivos suspeitos.

Entre a deteção dos primeiros sinais e suspeitas e o diagnóstico definitivo vai um tempo que a literatura tem consignado como “odisseia diagnóstica” tal a “aventura” e as vicissitudes que representa para as famílias, a criança e todos os envolvidos no processo. Há um longo percurso até a criança ser avaliada geneticamente, durante o qual surgem dificuldades de várias ordens, e em que o diagnóstico é, na maior parte das vezes, feito por tentativas e aproximações, até chegar a um encaminhamento para a avaliação genética, com as dificuldades que põe o acesso a um reduzido número de serviços competentes para a fazer.

As principais dificuldades relativamente ao processo de diagnóstico, que tendem a atrasá-lo, são:

- a) Diagnóstico generalista, pouco conclusivo ou apenas sindromático, feito pelos médicos especialistas. Tais diagnósticos conduzem, eventualmente, a intervenções terapêuticas pontuais mas que podem não responder às necessidades das crianças ou àquelas que as famílias identificam. É geralmente a insistência da família que, nesses casos, tendo em conta a informação comparativa ou a chamada de atenção para certas características, leva à procura de hipótese etiológica genética.
- b) A opinião desfavorável do Pediatra que, algumas vezes, vai contra a opinião dos pais, da escola ou a comparação com outras crianças. Há mães que descrevem longas lutas com o pediatra para poderem ir a uma consulta de especialidade médica. Quando o médico se envolve num processo de procura do diagnóstico, por reconhecer a sua necessidade, o tempo que decorre até à sua obtenção é consideravelmente mais rápido.

Consoante a natureza das dificuldades assim é diferente o peso dos diferentes profissionais na condução a um diagnóstico. É mais valorizado o papel do Pediatra no caso das crianças mais novas, na avaliação dos parâmetros desenvolvimentais. Sendo também acentuado o papel do Professor (ou professor de Educação Especial) que na escola percebe mais claramente as diferenças entre a criança com SXF e as outras. As mães também acentuam a sua comparação com outras crianças para aumentar as suas suspeitas.

Foi-se por tentativas, até que o neuropediatra aconselhou o tal exame de genética e confirmou o problema (23M-8).

Outra dimensão importante para o bom progresso do percurso inclusivo familiar é a qualidade da comunicação das notícias e informações relativas ao diagnóstico. Muitas situações parecem ser destrutivas e os pais descrevem como os tipos mais frequentes de comunicação os seguintes:

- a) Informação pelo telefone ou dada sem qualquer consideração ou esclarecimento adicional, incluindo situações de informação dada em locais inadequados ou de forma apressada.
- b) Comunicação de tipo científico, como se fosse uma aula de genética. Os pais descrevem esta situação como “não percebendo nada” mas que isso não impede o médico de prosseguir com mais informação técnica detalhada, sem que a família consiga entender a gravidade da situação ou as perspetivas de futuro que se colocam. O estado emocional dos pais tende a ser ignorado.

“O seu filho tem SXF”. Deu aula de genética, de cromossomas; eu nem percebi muito bem, nem sabia se era grave. Comecei a chorar e ele continuou com aula de genética (7M-16)

- c) Informação fria, em que o médico, ou outro profissional de saúde, se limita a dar um panfleto e mandar a mãe pesquisar na internet ou entrar em contacto com a Associação do SXF.

“O seu filho tem síndrome de x-frágil, tem aqui este folheto (o folheto da Associação). Agora pesquise, tem aí uma Associação, dirija-se a ela e não há mais nada a fazer” (11M-14)

- d) Comunicação de tipo paternalista ou insensível, em que o técnico que transmite a informação o faz como se a família tivesse tido azar, pois “são coisas que acontecem”, e por má fortuna, aconteceu àquela família. Ou lamenta: “é para toda a vida, não há nada a fazer”.

“Olhe, calhou-lhe a si”. (11M-14)

Já a comunicação relatada como bem feita é cuidadosa com o impacto emocional que causa nos pais e é dada na medida e no momento em que eles podem entender a informação, procurando não assustar ou confundir.

A médica não quis dizer logo.. podia estar a assustar-nos (9M-20)

Orientaram-nos bem. O médico tem sido muito bom ... orientou-nos, deu-nos informação e depois fui à internet (23M-8)

Na avaliação desse impacto emocional do processo de diagnóstico (ou seja, como os pais sentiram e o que pensaram face à comunicação do diagnóstico) encontramos:

- Esperança ilusória no rótulo. Como se o encontrar a etiologia e dar o nome à Síndrome fosse o mesmo que encontrar uma solução. Ou quando isso parece, momentaneamente, afastar medos maiores, e.g. a mãe que pensa, aliviada, “afinal não é autismo”;
*Eu toda descansada, porreiro,...
como se o rótulo fosse a solução (5M-20)*
- Desilusão e frustração. Há pais e mães que referem que nessa primeira confrontação com o diagnóstico a primeira coisa que pensaram foi que não poderiam mais ser felizes;
- Destrutividade. Como se o diagnóstico, não esperado, fosse uma sentença para a vida, uma condenação.
- Interrogação e confusão. Um turbilhão de interrogações e dúvidas, muitas delas sem resposta: o que se passa? e agora? o que faço? o que é isto? porquê?

Esse impacto teve, obviamente, consequências emocionais de curto e médio prazo: sofrimento, choro, sentimento de ser único, estar só e isolado, sufoco, não conseguir dormir nem descansar.

Algumas mães diferenciam entre o impacto do diagnóstico propriamente

dito e o do processo que conduziu a ele. E dizem que fazer os exames e os tratamentos, ter de lidar com o rótulo, com o silêncio, com a falta de objetividade ou com as comparações, foi fator de maior sofrimento do que o diagnóstico em si mesmo.

mais impacto foi a realização de todos aqueles exames e uma certa indefinição. O rótulo foi já o culminar de algo que não veio alterar muita coisa. A indefinição do que tinha ou não tinha e o silêncio de ninguém me dizer em concreto o que tinha foi mais angustiante (38M-15).

Além da forma como se sentiram maltratados na comunicação do diagnóstico, e da falta de informação, muitos pais referem ainda o impacto negativo, e emocionalmente destrutivo, da pesquisa na internet, onde, dizem, apareciam principalmente casos graves, “desgraças”, que em vez de ajudar agravaram a sua perspetiva de um quadro negro e sem esperança.

Pesquisa na internet, carradas de informação, uma monstruosidade ...tudo casos graves (11M-14)

Neste processo, os pais das crianças com SXF não identificam muito suporte, quer formal quer informal. Dão relevo a:

- O médico especialista, quando este dá atenção ao processo, orientação e informação adequadas;
- O cônjuge, quando ajuda a suportar o impacto emocional da notícia;
- Amigos, que ajudam em tarefas práticas, estando presentes e colaborando na pesquisa de informação (na biblioteca ou na internet);
- Pessoas que entram no processo logo de seguida, como os terapeutas, que ajudam a encontrar o caminho ou a digerir o impacto emocional;
- A resistência pessoal ou resiliência, a capacidade de encarar o diagnóstico e de se adequarem à nova situação; pensar na importância das qualidades boas da criança ajudou a encarar a situação.

Muitas mães acentuam que se sentiram muito sós nesse processo e nem sequer no marido encontraram inicialmente suporte. Num segundo momento, os avanços no desenvolvimento da criança (como a aprendizagem da marcha ou outras pequenas aquisições) deram-lhes força para enfrentar a situação, com sensações de vitória. Será importante, mais tarde investigar as diferenças na forma como mães e pais encaram o aparecimento da deficiência no contexto da família e buscam o suporte de que necessitam.

Eu não tinha ninguém, era a única no mundo que tinha um filho diferente (7M-16)

Os dados obtidos quanto ao diagnóstico vão, globalmente, ao encontro do que sabemos da literatura científica. A realização do diagnóstico é decisiva para o futuro da criança e da família. Em primeiro lugar porque possibilita o aconselhamento genético. A falta de diagnóstico explica que haja muitas vezes novas gestações (Bailey et al. 2002). Embora a presença de um diagnóstico não seja impeditiva de ter mais filhos, o estudo de Raspberry e Skinner (2011) mostra que em 77% dos casos em que há diagnóstico de SXF a família decide não ter mais filhos. Ou seja, a informação é muito importante, mesmo que não decisiva ou impeditiva do desejo de ter um filho. O aconselhamento genético é importante igualmente no que se refere à família alargada, dada a possibilidade de haver avós, tios ou primos igualmente portadores embora sem o fenótipo da síndrome. Em segundo lugar, a existência de um diagnóstico permite a intervenção precoce nos problemas e atrasos de desenvolvimento. Bailey et al. (2008) evidenciam os benefícios do início de programas de intervenção precoce antes dos 21 meses, com aumento da intervenção direta com as crianças e as famílias. Embora não haja uma evidência de relação direta entre os resultados em termos de desenvolvimento e a intensidade da intervenção, a intervenção precoce ao nível da família, e diretamente com a criança ao nível da linguagem e das atividades ocupacionais, parece ter um efeito claramente favorável.

No entanto, a realização de um diagnóstico esclarecedor quanto à existência da síndrome e à sua etiologia depende sempre do envio ou encaminhamento para a avaliação genética. Para que isso aconteça o mais cedo possível, há duas possibilidades ou processos:

- a) Rastreio universal ou sistemático (Hill, Archibald, Cohen, & Metcalfe, 2010). Que pode consistir, no primeiro caso, na generalização de um procedimento sistemático ao nível pré-natal ou neonatal, ou seja a possibilidade de testar toda a população durante a gravidez ou no nascimento. Ou pode ser feito, com caráter sistemático, em função de identificação de portadores ou casos anteriores de mutação completa (Ryynänen, Kirkinen, Mannermaa, & Saarikoski, 1995). A adesão das famílias aos procedimentos de rastreio universal tem sido estudada (Anido, Carlson & Sherman, 2007; Anido, Carlson, Taft & Sherman, 2005, Bailey, 2010) e têm surgido diferentes tipos de recomendações nesse sentido (Abrams et al., 2012), evidenciando as suas vantagens, apesar de levantar problemas de tipo económico, clínico e ético.
- b) Encaminhamento do Pediatra para a realização de exames genéticos face à existência de sinais ao nível do desenvolvimento da criança. Na ausência de uma prática de rastreio universal ou sistemático (também designado como em cascata), compete ao Pediatra avaliar o desenvolvimento da criança e decidir procurar um diagnóstico em conformidade, que permita chegar ao exame genético. Isto exige que o Pediatra, ou o médico de família, esteja

sensível a esses sinais, tendo os conhecimentos, experiência e atenção necessários para o poder fazer. Beneficia do uso de instrumentos de triagem adequados ao recém-nascido e às crianças mais novas (Kemper, & Bailey, 2009). Os sintomas e sinais que levam à procura de diagnóstico correspondem ao já identificado por Stoll (2001): características físicas, intelectuais e comportamentais. E carecem de adequada formação para poder informar os pais sobre a situação e as implicações da avaliação genética que recomenda.

Na ausência de procedimentos de rastreio universal colocam-se outros problemas relativamente ao processo de diagnóstico. A “odisseia diagnóstica” refere-se a esse período entre os primeiros sinais e o diagnóstico, já que, na falta de procedimentos de rastreio, a família acaba por estar envolvida numa enorme quantidade de consultas e testes antes de conseguir ter a avaliação genética.

Quanto às causas para a demora e atraso no diagnóstico, os resultados encontrados vão ao encontro do que descreve Vigootsak et al. (2011) que acentua que o teste não é ordenado de imediato pelo pediatra (além de que a informação é dada de forma insensível que acentua a informação negativa e gera problemas de comunicação entre os membros da família após o diagnóstico). Stoll (2001) aponta também como causas para esta situação a existência de características não específicas que podem estar presentes em diferentes tipos de diagnóstico; exame físico não adequado ou não bem feito; história familiar que contribui pouco para um diagnóstico genético; atraso na realização do exame molecular. Pelo que estes dados apontam para a necessidade de adoção de procedimentos de diagnóstico rigorosos.

A idade média de realização do diagnóstico, nos EUA, tem-se mantido entre os 35 e 37 meses nos rapazes e cerca dos 41 meses nas raparigas. Estudos com pais de crianças diagnosticadas com SXF (Schwarte, 2008) “mostraram que 37,6% referem ter passado por mais de 10 consultas com os seus profissionais de saúde, relacionadas com os sintomas, antes de ser indicado um teste ao DNA para avaliação do SXF; além do que 55,5% dos pais estudados já tinham uma segunda criança antes da primeira ser diagnosticada” (Abrams et al., 2012).

Embora outros estudos (Bailey et al., 2002) apontem para que metade das famílias tenham um diagnóstico um ano após a primeira suspeita, os nossos dados, relativos à realidade portuguesa, apontam para bastante mais, e os pais e mães descrevem processos longos, e por vezes muito longos, até chegar a um adequado diagnóstico. Consequentemente o diagnóstico passa muito para além do tempo médio encontrado noutros estudos (Bailey et al., 2002; Bailey, Skinner, Hatton & Roberts 2000). Se idade média do diagnóstico se tem mantido estável, nos últimos anos

(Bailey, 2009), poderia ser tomada como um objetivo interessante para a realidade portuguesa que parece ser muito diferente. Diminuindo assim a elevada possibilidade de os pais terem outros filhos antes do diagnóstico do filho anterior.

Como vimos, a grande variabilidade no processo de diagnóstico envolve habitualmente 3 aspetos: primeiras preocupações com o desenvolvimento da criança, identificação de um atraso no desenvolvimento e, finalmente, o diagnóstico (Bailey, Skinner, Hatton & Roberts, 2000). A passagem por três momentos é fundamental para se chegar a uma intervenção esclarecida. O problema do diagnóstico não é, no entanto, apenas técnico, de como se faz ou quem o faz. Nem sequer apenas um problema clínico, ou seja, relativo à forma de o comunicar e o que ele representa enquanto presença de uma perturbação, síndrome ou doença. É também um problema psicológico, emocional, social e educativo. A existência ou não de um diagnóstico põe em causa o dinamismo de desenvolvimento de um conjunto de pessoas, começando pela criança e a sua família, e o respetivo bem estar emocional e qualidade de vida.

Tão importante quanto o momento do diagnóstico é o seu impacto e a forma como a sua comunicação se repercute no estado emocional dos pais e no seu processo de adaptação à situação. Deste modo, o apoio aos portadores, antes e depois da identificação do SXF, é um aspeto importante. Tem sido avaliada também a qualidade e eficácia dos meios e instrumentos disponibilizados aos médicos para o fazerem, por exemplo folhetos e informação escrita (Bailey, et al. 2012) havendo uma relação entre a qualidade informativa do material escrito disponibilizado e a concordância com o rastreio e o respetivo consentimento. Daí ser fundamental a capacitação dos profissionais de saúde para o fornecimento de informação adequada sobre a Síndrome, enquadrada na transmissão do diagnóstico.

3.4. Período pré-escolar

A entrada na educação pré-escolar (seja na creche ou no Jardim de infância) é um momento muito importante para as famílias, um verdadeiro evento na perspetiva da LCP que referimos anteriormente. Quando a criança sai do contexto familiar colocam-se novos desafios na relação com outros profissionais e com seus pares. A idade de entrada na creche é muito variável nas crianças cujo percurso de vida estudámos, indo dos 4 meses aos 4 anos, dependendo das condições da família, nomeadamente da atividade profissional da mãe e da sua disponibilidade para ficar com a criança.

Como vimos, muito frequentemente o diagnóstico de SXF não está feito e apenas as crianças que identificamos anteriormente no primeiro perfil apresentam algum tipo de referenciação quando da entrada na creche.

A decisão de colocar a criança na creche, nesses casos em que já estava identificada uma dificuldade de desenvolvimento, foi algumas vezes aconselhada pelo Pediatra ou pelo Neuropediatra, mostrando os benefícios que daí poderia advir em termos de socialização da criança e das respetivas aprendizagens. O que levou essas famílias a prescindir da ama, ou de outros cuidadores, para a integração num estabelecimento educativo.

o Pediatra e o Neuropediatra disseram que era bom ele estar num sítio com muito mais crianças, com uma parte pedagógica vincada e a parte da socialização mais ampla, para que ele repita o que os outros estão a fazer (23M-8)

A entrada no Jardim de Infância é sentida pelos pais como muito importante e um desafio. Enquanto processo de separação é significativo para qualquer família, mas mais ainda pelas que têm uma criança com necessidades especiais. Vários tipos de mudança são identificados neste período. Em alguns casos os pais têm de se envolver ativamente no processo de procura do jardim de infância que seja mais adequado às necessidades específicas do seu filho, o que não é um processo fácil, tanto mais que, da parte dos estabelecimentos educativos, nem sempre há a adequada receptividade. Um outro tipo de mudança reflete-se nas rotinas que são alteradas com a entrada da criança na creche. Outras famílias ainda, tendo em conta o atraso de desenvolvimento da criança e as suas dificuldades, precisaram de fazer mudanças maiores como, por exemplo, do local de residência, de modo a terem melhores recursos e condições para cuidar da criança ou maior suporte familiar.

e então, mudámos a vida toda e viemos para aqui. E não foi fácil para ele no início, de facto isso foi um momento marcante (6M-4)

A avaliação global do percurso inclusivo no período pré-escolar é, regra geral, positiva. Nalgumas situações foi até a entrada no jardim de infância e o estar junto de outras crianças que contribuiu definitivamente para o diagnóstico. As qualidades que parecem estar mais ligadas à boa adaptação da criança e ao sentir-se feliz e confortável no jardim de infância, com boas relações tanto com os adultos como com as outras crianças, são:

- Instituição ou serviços preocupados com o bem estar da criança;
- Estabelecimento educativo com rotinas claras e práticas educativas adequadas;
- Boa adequação dos recursos humanos;
- Educadores informados e interessados na temática do SXF;
- Proximidade entre os educadores e a família, mantendo uma relação próxima e pessoal;

- Boa relação entre o educador especializado em Educação Especial e o educador da turma

Também porque ele, desde mesmo pequeninho, foi bem aceite e conhecia as pessoas todas (7M-16)

O acompanhamento lá era do meu ponto de vista, muito bom. No sentido, em que havia de facto muitos recursos humanos e o dia-a-dia era muito ... Porque tinha uma rotina estabelecida e portanto funcionava tudo muito bem, eu diria que dentro da normalidade (6M-4)

Ao nível da socialização integra-se com os outros meninos (39M-13)

Educadora muito amiga... Relação pessoal de amizade (7M-16)

Quando isso acontece as crianças são descritas como estando bem e felizes e os pais valorizam especialmente as boas relações sociais no contexto educativo, tanto com os adultos como com as outras crianças.

E ele estava bem, estava feliz, portanto, tudo bem. (6M-4)

Por outro lado, as dificuldades sentidas com o processo de inclusão na creche ou no jardim de infância estão relacionadas com:

- Resistência dos estabelecimentos educativos à aceitação da criança ao tomarem conhecimento que tem um problema de desenvolvimento;
- Desadequação dos horários dos jardins de infância oficiais;
- Pouco tempo dos educadores especializados, ou de apoio, para estar com a criança e apoiá-la;
- Necessidade dos pais encontrarem e pagarem por intervenções especializadas, nomeadamente terapias.

Educação especial duas vezes por semana durante 45 minutos (6M-4)

Quando entrou para o JI foi encaminhado para o Terapeuta do; o apoio foi pouco ou nenhum (38M-15)

A questão das intervenções e apoios especializados é muito importante para as famílias, mas verificam-se vários problemas:

- Não há, muitas vezes, articulação entre os vários serviços;
- As consultas de especialistas são muito espaçadas e as consultas de rotina tendem a ser apenas para controlo;
- Manifestação de maior disponibilidade para acompanhamento e apoio por parte de serviços particulares;
- As terapias são geralmente insuficientes (por exemplo a terapia da fala)

- Os serviços privados acabam por ter um papel mais relevante do que os públicos

então o apoio verificou-se pouco ou nenhum, então não ia. E eu pensei que seria melhor colocá-lo no particular e assim foi (38M-15)

andou sempre nos apoios mas de forma particular (38M-15)

a nível de terapia da fala é um problema: ou pagamos ou não existe... (23M-8)

la lá de ano a ano, era só para o verem (5M-20)

No que se refere em concreto à intervenção precoce, no caso dos indivíduos hoje mais velhos, a resposta recebida não foi adequada, embora já nessa época a legislação previsse o seu funcionamento. Para as crianças efetivamente cobertas pela rede de Intervenção Precoce, o apoio foi ocasional e limitado. Deste modo, o que levou os pais a procurar apoio especializado dependeu mais das oportunidades, de indicações e sugestões recebidas do que propriamente de um plano global de intervenção para promover o desenvolvimento da criança. No entanto a existência de Intervenção Precoce é valorizada.

Terapeutas fabulosos (6M-4)

Na altura não havia nada (em) nem IP (9M-20)

Algumas famílias valorizam especialmente os centros privados por terem mais respostas como, por exemplo, piscina (natação) e hipoterapia.

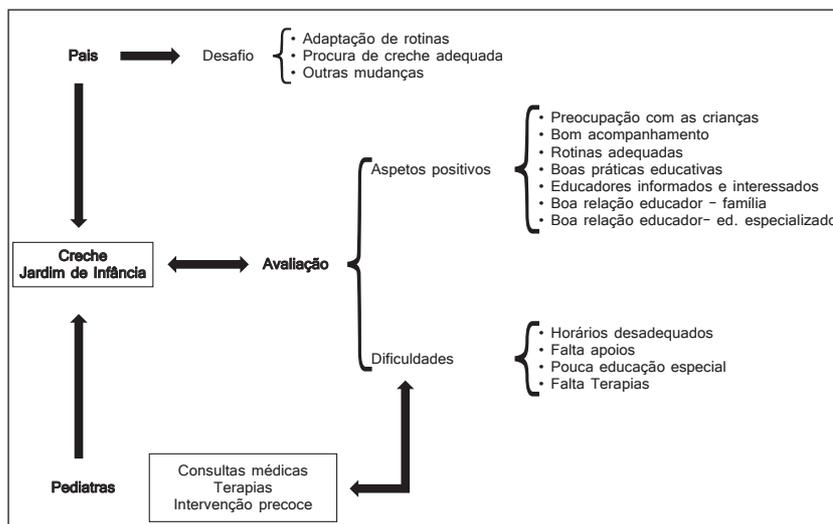


Figura 5. Categorias relativas ao período pré-escolar da educação infantil

Os pais reconhecem que, nesta fase, o principal apoio recebido, relativo ao cuidado dos seus filhos, veio da educadora e, de um modo particular, da educadora especializada.

Devido ao momento em que o diagnóstico foi feito, a inclusão da criança na creche não teve, geralmente, em conta a SXF mas sim as dificuldades ao nível do desenvolvimento global que foram detetadas a partir de certo momento. Não encontramos também, neste processo, marcantes diferenças decorrentes da natureza das dificuldades, anteriormente referidas a propósito dos sinais que conduziram aos diagnóstico, para além do que se refere ao papel do jardim de infância na deteção dessas dificuldades.

As maiores exigências e dificuldades parecem referir-se às modalidades específicas de intervenção precoce e a sua interligação com a prática educativa do jardim de infância. Parecem situar-se aqui os maiores desafios e colocar-se as mais importantes implicações futuras: na efetiva promoção do envolvimento das famílias no desenvolvimento das crianças, com o imprescindível suporte emocional, psicológico e social, e, simultaneamente, o fornecimento às crianças das intervenções terapêuticas de que podem carecer, principalmente ao nível da terapia da fala, fisioterapia e terapia ocupacional.

3.5. Primeiro Ciclo do Ensino Básico

Por volta dos 6 anos as crianças com SXF entram no 1º ciclo do ensino básico, iniciando a escolaridade obrigatória. Nos casos em que já há acompanhamento e estão identificadas as dificuldades ao nível do jardim de infância, e com base nos relatórios dos educadores, é pedido um ano de adiamento no início do primeiro ano de escolaridade, o que é vivido, por alguns pais, como protetor da criança face às suas dificuldades, e, por outros, como impedimento à sua progressão, não sendo esta decisão bem aceite.

A entrada na escola é, de qualquer modo, um período descrito como angustiante, constituindo, para muitos pais, o primeiro confronto com a deficiência. Mais do que qualquer coisa até aí, estar agora com as outras crianças e o confronto com as metas escolares exige enfrentar a gravidade de ter uma criança com SXF.

Qual a solução? O que é que vamos fazer? Foi um período bastante angustiante (38M-15)

Este período traz aos pais preocupações sérias, concretas e algumas exigências de adaptação. Começando pela preparação da entrada na escola e a escolha da escola adequada. Em muitas situações tal exige avaliação, comparação e levanta múltiplas interrogações. Se a entrada e transição foi preparada pelo jardim de infância a situação parece ser

mais fácil para os pais, a nova escola e a criança. No entanto, em muitos casos foram os pais que tiveram de procurar uma escola adequada, valorizando especialmente ter uma turma reduzida e uma auxiliar. Em alguns casos, esta adaptação à nova escola e a novos ritmos, pode levar mesmo a mudanças ao nível da residência e frequentemente exige também mudanças nas rotinas, como por exemplo as que se referem aos horários da família e ao transporte das crianças.

teve o primeiro ano de escola adiado, mas foi porque eu pedi, foi da minha autoria. ... até tinha uma educadora de infância que realmente concordou comigo também, e fez um relatório no sentido de adiarmos. ... não estava preparado e pedimos o adiamento e conseguimos (9M-20)

As principais mudanças descritas pelos pais relativamente à entrada na escola, resultantes das novas características do 1º ciclo, e que requerem um período de adaptabilidade para a criança são: a) haver tarefas mais definidas e estruturadas; b) haver exigências a serem cumpridas, obedecendo às regras sociais; e c) necessidade da criança se manter concentrada e quieta durante um determinado período de tempo. Todas estas exigências colocam dificuldades à generalidade das crianças com SXF: a umas mais ao nível do comportamento e a outras mais ao nível do envolvimento nas aprendizagens.

No que se refere às dificuldades da criança em responder aos desafios da escola, os pais identificam:

- Dificuldades de linguagem;
- Hiperatividade;
- Dificuldades de compreensão e aprendizagem das matérias escolares;
- Dificuldades ao nível da motricidade.

Em alguns casos, a entrada no 1º ano foi especialmente difícil pela adaptação exigida.

logo nos primeiros dias ...Ele tinha necessidade, em estando muito tempo sentado, de se levantar, ir à porta, abria a porta, assomava-se, fechava a porta e sentava-se no seu lugar. Não era de fazer barulho, não era de se meter com os colegas, não era de causar nada. (9M-20)

Algumas crianças começam nesta altura a tomar medicação para diminuir a atividade motora e, deste modo, ajustar o seu comportamento às exigências escolares.

só aos seis anos é que começou a tomar a Risperidona e começou a acalmar e a dormir a noite toda.(38M-15)

Relativamente à escola, a principal dificuldade identificada pelos pais é a falta de apoios especializados que não existem ou são muito reduzidos e limitados geralmente ao apoio do professor de Educação Especial (durante uma ou duas horas por semana) o qual, frequentemente, tem pouca informação sobre o SXF. Esta dificuldade, nos casos em que a inclusão parece não ter adequada sustentabilidade, leva muitos pais a terem uma atitude de “guerra com a escola”, numa ação reivindicativa com o objetivo de obter as condições mínimas adequadas às suas crianças.

Contudo, no que se refere à avaliação global do processo inclusivo neste ciclo encontramos algumas categorias positivas e favoráveis, havendo casos em que essa inclusão decorreu mesmo muito bem. Estes pais referem que a inclusão decorreu bem melhor do que esperavam e que a criança acabou por sair do 1º ciclo com boas bases ou então salientam que todos gostavam da criança. Esta dimensão social e afetiva de boa aceitação e enquadramento social no contexto educativo parece ser, para os pais, o principal critério inclusivo. Este sucesso do processo inclusivo liga-se quase sempre às qualidades da criança, principalmente o ser sociável, o que facilita as relações com professores e colegas. Estas crianças que facilmente estabelecem relações, são sociáveis e bem dispostas, parecem ser muito bem aceites e apreciadas por todos, sendo muitas vezes elementos chave na vida da escola. As crianças que alcançam boas aprendizagens também têm geralmente um processo de inclusão melhor sucedido.

Para além destas qualidades da criança, é decisiva para o processo a atitude da escola face à inclusão em geral, à inclusão daquela criança em particular e ainda a quantidade e natureza dos apoios de que dispõe.

Entrou para uma turma reduzida e sempre com uma auxiliar permanente ao lado dele. Foi-lhe traçado um plano educativo individual, (38M-15)

na escola o M.... estava praticamente na sala com os outros meninos, porque ele teve sempre um comportamento fantástico (9M-20)

No entanto, em grande parte das situações, o processo inclusivo das crianças com SXF ao nível do 1º ciclo é descrito negativamente. Os maiores problemas situam-se ao nível do ensino-aprendizagem que é avaliado pelos pais como insuficiente, mesmo atendendo às dificuldades da criança. Alguns pais referem ter tido necessidade de recorrer a apoios educativos fora da escola, pagos por eles, que referem como tendo contribuído mais para as aprendizagens do que as atividades escolares desenvolvidas na instituição escolar frequentada.

o pouco que o M. aprendeu na escola, confesso que tive que ser eu a pagar do meu bolso... (9M-20)

As razões para este fracasso são encontradas quer ao nível da organização pedagógica quer ao nível da ação dos professores. Em muitos casos estas crianças são referidas como sendo postas de lado, mesmo estando dentro da sala, e não tendo apoio, ou seja, estando na sala mas em efetiva exclusão. Não parece ser corrente a existência de uma pedagogia diferenciada, que permita a estas crianças adequar as suas aprendizagens ao seu ritmo e competências. Pelo contrário, a organização educativa tende a assentar na existência ou não de um professor especializado que cuide daquela criança (ou grupo de crianças com NEE) em concreto. Quanto aos professores, as queixas mais frequentes incidem nos professores de educação especial: para além do tempo de apoio ser considerado muito reduzido, o seu trabalho é objeto de críticas. É frequentemente posta em causa a sua dedicação e motivação para a tarefa (parecendo, aos pais, estarem apenas interessados no lugar e na sua própria progressão académica e na carreira, usando a criança, quando deviam estar com ela) facto que é referido como gerando revolta nas famílias. No caso em que as crianças foram integradas em salas especializadas, como é o caso das salas TEACCH, a experiência é descrita como um “massacre” dada a natureza das relações interpessoais das crianças no contexto dessa turma.

só tive a sala Teacch ..., em que três anos foi um massacre, ...foram três anos muito, muito beras. Tive discussões com a diretora... foram terríveis. (8M-11)

Os pais referem que a qualidade da inclusão não está, no entanto, dependente de haver muitos técnicos, muitos recursos ou dinheiro, ou ainda salas “de multideficiência”, e são relatados casos de elevada exclusão (experiência descritas como terríveis) em escolas com estas boas condições mas que podem, na opinião dos pais, ser menos adequadas do que as “escolas do bairro”. Está mais ao nível da vontade e envolvimento da escola no bem estar das crianças.

Relativamente à importância das diferentes pessoas nesta etapa inclusiva ao nível do 1º ciclo verificamos que:

- O professor da turma parece ser decisivo para a qualidade da inclusão: os casos mais positivos são aqueles em que é descrito como uma pessoa superdedicada, estabelecendo-se uma relação direta entre a sua dedicação e empenhamento e o sucesso do processo educativo.
- O professor de educação especial é igualmente decisivo no processo: nos casos de boa inclusão, estes professores estudam, dedicam-se e fazem os pais sentirem-se acompanhados e compreendidos. Inversamente, contribuem para a não inclusão quando não permanecem na mesma escola ou função, dada a elevada rotatividade que se verifica, ou quando a dedicação e

ligação às crianças é pouca e inconstante.

- É de muita importância a existência de um plano educativo individualizado especializado, o que falha frequentemente.

Durante a primária ele tinha uma professora do ensino especial e se calhar sentia-se mais acompanhado (2M-24)

...e como tinha aberto uma sala de multideficiência... da qual beneficia (38M-15)

Encontrámos pessoas muito boas e pessoas menos boas, e outras muito más, e tenho referência da professora primária, em que tivemos quatro anos maravilhosos ... uma pessoa superdedicada mesmo, ... ela andou sempre connosco, nas terapias, ajudava imenso, uma pessoa muito humana (7M-16)

Quando o apoio recebido no âmbito escolar não é suficiente, dada a ineficácia de educação especial ou das terapias recebidas, os pais recorrem frequentemente a apoios externos. O apoio das instituições foi marcante para o desenvolvimento das crianças, nomeadamente ao nível das consultas de pediatria e no acesso a terapias e atividades adequadas à criança.

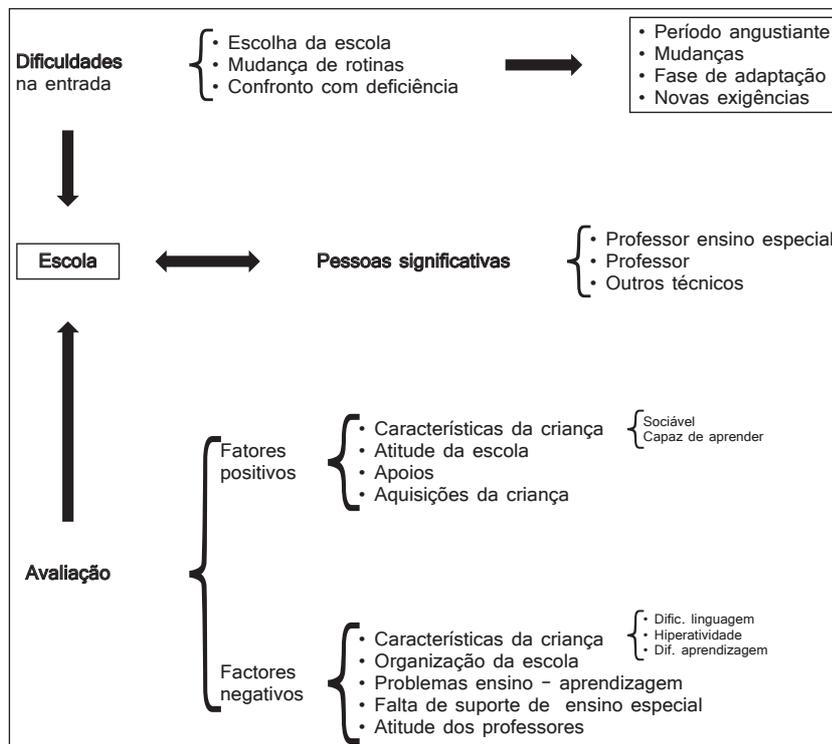


Figura 6. Primeiro ciclo do Ensino Básico

Resumindo, verificamos (Fig. 6) um aumento significativo de obstáculos à inclusão com a entrada no ensino básico, o que faz com que esta mudança seja um processo marcante para as famílias. O papel das pessoas concretas, nomeadamente os professores e outros técnicos que acompanham a criança nesta fase é muito importante. O apoio social, formal e informal, é globalmente pouco e frequentemente os pais não sabem a quem se dirigir, pelo que esse papel desempenhado por professores, médicos, psicólogos ou terapeutas que estabelecem uma ligação mais próxima com a família é fundamental.

Por outro lado, as características das escolas nem sempre parecem ser verdadeiramente inclusivas, sendo que o sucesso da integração das crianças com SXF numa escola parece depender mais da conjugação de alguns fatores mais ligados à prática dos profissionais do que a essas características sistémicas e institucionais.

3.6. Transições entre ciclos

A mudança do 1º ciclo do ensino básico para os ciclos subsequentes é marcada por diferenças grandes relativamente à estrutura do contexto educativo. Desde logo por no 1º ciclo haver apenas um professor por turma, que é responsável pela globalidade das aprendizagens do grupo, enquanto no 2º ciclo passa a haver uma grande quantidade de disciplinas, que se vão sucedendo no horário, ao longo da semana, cada uma com o respetivo professor. O que vai exigir uma diversidade de relações com essas diferentes disciplinas e professores e pode obrigar a uma eventual deslocação dos alunos de uma sala para outra. A turma também se altera pelo que, nessa transição, o aluno pode perder a maior parte dos seus anteriores colegas e tem de se adaptar a um novo grupo. No 3º ciclo, esta estrutura mantém-se e a turma pode ou não manter-se, dependendo da criança ficar na mesma escola. Atualmente, a legislação alarga a escolaridade obrigatória ao 3º ciclo, 12º ano, o que obriga a nova mudança de turma e a uma alteração das disciplinas de acordo com o ramo escolhido.

Os desafios que cada uma destas mudanças de ciclo coloca aos alunos são diferentes, assim como é distinto o patamar de desenvolvimento em que eles se encontram em cada uma delas. No entanto, cada transição traz consigo ansiedades novas, relacionadas com a perda do contexto conhecido e com a necessidade de se adaptar a novas relações. Para mais, no caso de crianças com dificuldades de desenvolvimento, ou, como no caso da SXF, em que os processos de adaptação são lentos e progressivos, tais mudanças comportam dificuldades e exigências.

Numa primeira fase da análise dos dados, abordámos cada uma destas transições separadamente, procurando as suas especificidades. No

entanto, numa fase posterior, viemos a verificar que, para além das particularidades de cada um dos momentos, as variáveis relativas às crianças e às famílias nos permitem olhar esse conjunto de mudanças como um processo uno de ajustamento às transições escolares, com a reativação das problemáticas e processos similares em diferentes momentos.

A transição para o 2º ciclo é sempre vista com apreensão, nomeadamente devido às mudanças de organização do contexto escolar, tais como: a dispersão de atividades no espaço físico de escolas maiores, a presença de alunos de níveis etários muito diversos e a diversificação dos docentes. Os pais mostram mesmo muita ambivalência em relação à transição do seu filho para o 2º ciclo (mais do que na transição para o 3º ciclo). A razão dessa apreensão não se encontra tanto ao nível das aquisições e das aprendizagens efetuadas, mas sim da manutenção do contacto social com os pares, especialmente, claro, nos casos em que essa relação é boa, ou mesmo a única coisa boa da frequência do 1º ciclo. Ou seja, considerando que a criança não está preparada em termos de aquisições, mas o sistema o permite. A primeira questão é então a sua passagem para o 2º ciclo.

Não queria que ele perdesse,... para não fazer muita diferença dos outros (5M-20)

Muitas vezes os pais, e os outros profissionais, tentam adiar a passagem para o 2º ciclo já que ao fim de quatro anos de adaptação ao 1º ciclo veem como mais seguro e útil manter a criança no mesmo nível de ensino. Outros, no entanto, pela vontade de verem a criança progredir preferem que ele avance. Esta tomada de decisão não é fácil, e a perspetiva dos pais é que cada transição é uma nova dor de cabeça, porque exige que seja reiniciado um novo processo de adaptação e ajustamento. O que implica uma nova “guerra” com novas pessoas e contextos, na procura das adequadas respostas às necessidades do seu filho.

Novo marco a passagem para o ciclo, ... teve sempre em ensino integrado e portanto, estava numa turma regular, com apoios e a passagem para muitas disciplinas, muitos professores, andar de uma sala para a outra ...foi complicado, foi complicado de gerir. (1M-16)

O que começou mesmo a complicar, foi quando ele entrou para o ciclo... Saiu da escola, primária outra dor de cabeça (7M-16)

Tantos que no outro ano, queriam-no reter outra vez e eu disse: “Desculpem, mas não “Ele vai para o ciclo, e vai para o ciclo” e a resposta foi “ Mas o A. não está preparado”. E lá conseguimos, mas foi contra todos na escola, contra o coordenador, contra a professora de ensino especial (5M-20)

quando chegou ao quarto ano é claro que o M... não estava capaz de ir para o quinto não é? Mas o sistema também permitia. Então

eu fui lá chamada, e o que é que eu achava, e se ele ficasse um ano repetido... e porque ele ia mudar para o ciclo e era uma escola diferente e era mais alunos ... E eu concordei perfeitamente, porque eu sabia que o ideal era o M. permanecer mais um ano na primária (9M-20)

Faz muita diferença se a criança se mantém na mesma escola básica integrada, com 1º e 2º ciclo, ou se a mudança, como é mais frequente, se faz para uma nova escola com 2º e 3º ciclo, e eventualmente secundário, com o conseqüente aumento do número de alunos e diversidade de idades. Este cenário tende a ser visto como mais ameaçador para os pais.

Resolvida a questão da opção por uma escola, o obstáculo seguinte está na opinião e atitude da escola que vai receber a criança. De forma talvez inesperada, muito pais referem que as escolas de 2º ciclo (e depois também ao nível dos outros ciclos) não estão preparadas para receber crianças com necessidades especiais. Em alguns casos, os seus responsáveis e os professores mostram mesmo, mais velada ou mais abertamente, a sua discordância com a inclusão dessas crianças nesse nível escolar quando não há as aquisições escolares correspondentes.

depois o F... foi para o segundo ano do ciclo... o problemas eram os professores. Porque estes achavam que este tipo de crianças deveriam estar numa instituição e não na escola publica (9M20)

É mesmo... a nível de... das pessoas, do pessoal técnico que muitas vezes não está preparada (7M-16)

Foi assim um bocadinho mais complicado e por vezes nem sempre se apanham professores com mais sensibilidade para estes casos e daí foi um bocadinho mais complicado (2M-24)

as pessoas fantásticas, os professores também e azar dos azares, a professora de educação especial, que era a mais importante, foi terrível. ... e ela o que me disse foi que não estava ali para ensinar, pois isso tinha sido na primária e eu ... não poderia esperar isso (7M-16)

Além da atitude face à inclusão, outras variáveis referentes à escola são as alterações do espaço físico que decorrem da passagem do 1º ciclo para os restantes: ter de andar de sala em sala e ter de se ajuntar aos horários que marcam as atividades de hora para hora.

Mas ainda me disseram: " o miúdo vai ter aulas numa sala e depois tem passar para outra e depois ele perde-se de pavilhão para pavilhão"... nunca se enganou nas salas, ele sabia perfeitamente, passado uma semana, o horário de cor (5M-20)

...a passagem para muitas disciplinas, muitos professores, andar de uma sala para a outra... houve ali de facto um stresse, não sei se mais nosso do que dele (1M-16)

Outra refere-se aos colegas que são descritos como sendo por vezes mais cruéis. Embora haja relatos de muito bom acolhimento da criança com SXF, haver, na mesma escola, jovens de idades mais avançadas é, por vezes, uma dificuldade adicional com que elas têm de lidar.

...foi exatamente nesse ano que o M. disse que não queria ir à escola, os amigos mudaram muito, a escola era muito grande e ele viu-se aflito, pois na turma tinha aqueles amigos... que sempre o apoiaram... e pela primeira vez na vida, o M. chorou e disse que não queria ir à escola (9M-20)

foi um bocadinho mais complicado ... sempre se apanha professores com mais sensibilidade para estes casos...as crianças são um bocadinho cruéis, mas alguns professores também sensibilizavam (2M-24)

Outra categoria importante de obstáculos e dificuldades no processo inclusivo na transição para o 2º ciclo e para os seguintes refere-se aos professores, nomeadamente: a) haver professores não sensíveis à inclusão de crianças com NEE, e b) haver professores de educação especial não dedicados, ou seja, trabalhando pouco e não procurando atualizar-se em termos das suas competências.

E então, sei até de um professor que dava pontapés nas cadeiras nas reuniões porque achava que estas crianças tinham de estar numa instituição. (9M20)

Os professores não estão preparados ...acham que já têm muito trabalho para despender um sábado ou um domingo (7M-16)

Os professores de educação especial muitas vezes não estão preparados ... não sabem por onde começar (7M-16)

Uma outra categoria relacionada com as dificuldades refere-se à própria criança e aos pais:

- Stress da criança face às exigências de adaptação - já que a ansiedade despertada pela nova situação é demasiada e a criança não consegue, por si mesma, lidar com ela;

Tinha partes de pânico, por vezes não queria ir, de manhã em casa vomitava, ou telefonavam-me da escola (isto na transição para o ciclo) durante a primária ele tinha uma professora do ensino especial e se calhar sentia-se mais acompanhado. Quando passou para o ciclo de manhã vomitava, muitas vezes não ia, outras ia mas eu acabava de chegar ao meu trabalho e telefonavam-me para o ir buscar porque eu estava a vomitar ou estava mal disposto (2M-24)

- Desânimo dos pais face às dificuldades - referindo como sentem o “coração destrozado” perante as dificuldades sentidas pela criança na aprendizagem ou no enquadramento social na escola. Na confluência destes obstáculos e dificuldades os pais descrevem esta fase como muito atribulada, uma guerra entre famílias e

escolas e frequente desagrado com o professor de educação especial (que parece ser a figura central no processo).

Quando o processo inclusivo nas transições não é feito de modo adequado, encontramos por vezes a mudança de escola como alternativa, numa tentativa dos pais de descobrirem outra escola que se adapte melhor às necessidades da criança. Em alguns casos escolas privadas ou instituições de reabilitação e educação especial que começam a prestar algum apoio supletivo.

Apesar disso, há alguns casos em que a avaliação global do processo inclusivo nas mudanças de ciclo é positiva. Para tal parece ser especialmente importante:

- A criança ser bem acolhida por parte de dirigentes, professores e colegas, passando a fazer parte da (“móvia” da) escola;
- Haver pessoas “mais humanas” que acarinham, que mostram afeto e proporcionam melhor ambiente;
- Ser uma escola pequena e com pouco alunos;
- Existir uma sala de multideficiência quando esta permite ter apoios e funciona bem;
- A criança adaptar-se bem ao espaço, não se enganar nas salas nem ficar perdida.

No que se refere às dimensões educativas e de aprendizagem:

- Por um lado, funcionam negativamente as diferenças entre as necessidades da criança e expectativas dos pais relativamente às aprendizagens básicas e a disponibilidade dos professores que remetem para o ciclo anterior essas aquisições. Ou seja, a dificuldade dos professores em saber como agir face a crianças cujas aquisições escolares próprias de ciclos anteriores não foram feitas e, assim, tendem a ser afastadas do grupo.
- Por outro lado, é valorizado o percurso alternativo feito nas várias disciplinas. Em que a criança está incluída no seu grupo-turma numa disciplina e na sala de apoio noutras.

*Eu queria que ele aprendesse a ler, mas a partir daí não fez mais;...
diz que não sabe, que não quer (7M-16)*

*A professora disse que não estava ali para ensinar a ler; que para isso
tinha sido a primária (7M-16)*

*... com apoios e ia a algumas aulas, o chamado percurso alternativo:
ia um bocadinho há sala e depois voltava para a sala dele. Depois
entrou para a C+S e como tinha aberto uma sala de multideficiência...
unidade de multideficiência na qual beneficia de apoios e está muito*

bem integrado. Tem as professoras de ensino especial. (38M-15).

E então foi acordado que o português e a matemática não tinha na sala de aula, na altura em que os alunos fossem ter Português e Matemática ela ia para a sala de apoio ter o Português e a Matemática dele, para ver se evoluía alguma coisa. E nas outras disciplinas iria... todos os professores acabaram por fazer um programa especial alternativo para ele (5M-20)

Quanto ao apoio terapêutico, nas fases do 2º e 3º ciclo vai diminuindo. Apenas as salas de multideficiência dão algum apoio e quase sempre têm de ser os pais a procurá-lo no exterior do sistema educativo público, nas instituições especializadas. Em algumas situações começa a ser conjugada a frequência da escola com atividades em instituições de reabilitação. Também o início de medicação tem lugar neste período.

Tem terapias no Centro....(1M-16)

Começou a frequentar APPACDM duas vezes por semana (2M-24)

Nesta sala já tem algum apoio (38M-15)

Andou a tomar medicamento para concentração ... Notava-se mais tranquilo e mais calmo (5M-20).

A transição para o 3º Ciclo reativa alguns dos problemas da transição para o 2º Ciclo. Quando a inclusão correu bem e a criança vive a sua escolaridade com autonomia e é capaz de se auto-organizar, o 3º ciclo não parece trazer grandes perturbações sendo encontrados caminhos alternativos até ao 9º ano. O que acontece mais nas crianças com boas competências sociais, extrovertidas e cooperantes, com tarefas que as envolvem na escola (ser responsável por tarefas como abrir as salas); que gostam de ir para a escola e ganham alguma autonomia (por exemplo no ir sozinho, tomar banho na escola nas aulas de Educação Física, ir sozinho à cantina almoçar).

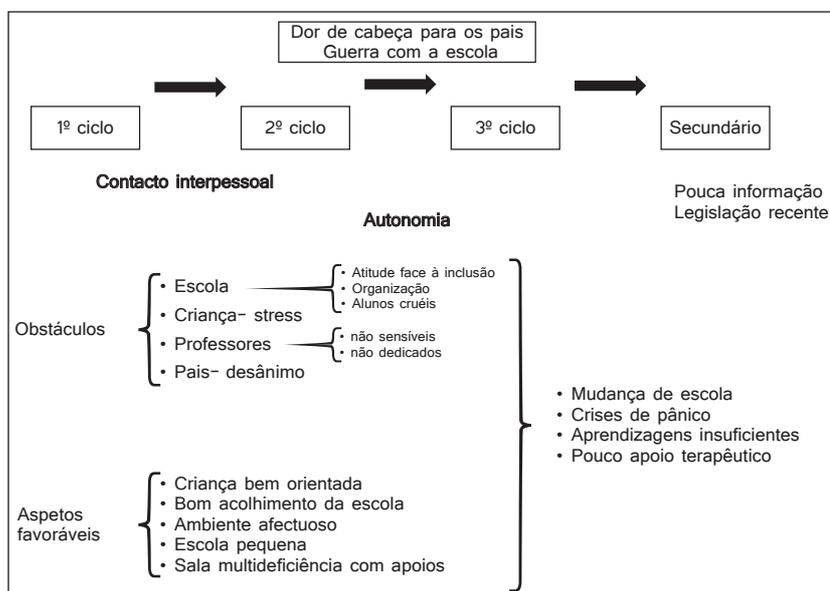


Figura 7. Categorias relativas às transições escolares

Globalmente (Fig. 7), as transições acentuam a importância do contacto com os outros e das boas competências interpessoais, mesmo quando as aprendizagens escolares ficam aquém do que os pais podiam desejar, seja por insuficiência da escola seja pelas dificuldades cognitivas inerentes à Síndrome.

Todas as transições trazem novas ansiedades às crianças com SXF e às suas famílias, e dependem muito da forma como são preparadas as mudanças de escola e de ciclo (nomeadamente as alterações de turma) e do modo como a nova escola vê e aborda a presença de uma nova criança ou jovem com SXF. Nas escolas não preparadas para a inclusão, ou em que os professores (da turma e da “educação especial”) não têm uma perspectiva inclusiva, cada nova mudança vai normalmente no sentido da exclusão.

3.7. Saída da Escola

A saída da escola é uma das maiores preocupações dos pais das crianças mais velhas. Até há pouco tempo a escolaridade obrigatória em Portugal ia até ao 9º ano e, dessa forma, todos os jovens até aos 16 ou 17 anos tinham assegurado o seu lugar no sistema educativo. Praticamente todos os casos de jovens considerados no estudo são anteriores à recente legislação que alarga a escolaridade obrigatória até ao 12º ano, o que trará mudanças significativas e novos desafios no futuro. Embora tenham

sido considerados casos em que o jovem saiu do sistema educativo depois do 9º ano, não há nenhum que tenha saído no final do 12º ano. Ir para a Escola Secundária e ingressar no 10º ano, com diferentes áreas vocacionais e forte orientação para as competências cognitivas e as aprendizagens muito orientadas para a entrada na universidade, num contexto competitivo, assusta os pais, pois entendem que a estrutura escolar não está preparada para os jovens com SXF ou outros problemas de desenvolvimento.

Sair da escola é, tanto para as famílias como para os jovens, mais um marco importante e difícil: para as famílias, porque não há muitas alternativas ao nível de serviços e de respostas sociais ajustadas à continuidade do processo inclusivo iniciado na escola; para os jovens, porque correm o risco de ficar em casa, perdendo as amizades e as referências criadas no percurso escolar.

*Foi a fase mais atribulada...
a saída da escolaridade obrigatória (1M-16)*

...marco complicado (1M-16)

9º ano .. e acabou! Bonito serviço... não há nada (5M-20)

Ele estava melhor... adorava a escola (5M-20)

Quando o percurso escolar termina colocam-se basicamente três alternativas de percurso: ficar em casa, ir para uma instituição para pessoas com deficiência, ou seguir para formação profissional. As famílias dos jovens que tiveram boas experiências de inclusão educativa, e cujos filhos gostaram muito de ter estado na escola, preferem ali continuar depois do 9º ano, mas essa possibilidade só agora se coloca.

*Depois do 9º ano foi para APPACDM...17 anos...
Não há percursos alternativos (5M-20)*

A alternativa de entrar para uma instituição especial é, à partida, assustadora para as famílias cujos filhos fizeram um percurso de inclusão razoavelmente bem sucedido. A valorização de não estarem segregados e de desenvolverem boas relações interpessoais é muito importante. Por outro lado, a representação inicial das instituições de reabilitação é geralmente negativa e confronta inevitavelmente com uma ideia da deficiência e o afastamento do meio social.

*um marco significativo... foi a entrada
na instituição aos 12 anos (2M-24)*

No entanto, muitas famílias acabam por encontrar nessas instituições não só a única alternativa para os seus filhos, como algumas qualidades que valorizam. Descrevem como principais vantagens: a) menor pressão dos pais; b) estar entre iguais; c) ter mais amigos e d) ter mais atividades (como desporto adaptado) e mais terapias.

Foi bom pois deixou de sentir pressão passou a ter miúdos com os mesmos problemas... Ficou mais aberto... Mais difícil foi para os pais(2M-24)

No que se refere à formação profissional, não encontramos casos de sucesso vocacional ou formação profissional em contexto escolar. No entanto essa é uma das principais esperanças e expectativas das famílias, já que praticamente todos os pais e mães são capazes de identificar áreas em que os seus filhos poderiam desenvolver maiores competências e maior autonomia. O encaminhamento para formação profissional é pois uma das possibilidades dentro das instituições de reabilitação. Alguns dos jovens conseguiram ter acesso a formação profissional com sucesso, desenvolvendo competências para desempenhar tarefas mais simples ou mais complexas. No entanto, após o período de curso, as dificuldades agravam-se quando se trata de fazer estágio. Pior ainda é conseguir a transição do estágio para uma situação de empregabilidade. Nos casos em que tal acontece, os pais referem a enorme frustração sentida pelos jovens ao verem goradas as expectativas de emprego e autonomia criadas.

Pequenas coisas numa fabrica de pastelaria (2M-24)

No 1º ano do curso cumpriu bem.. Estágio, zero... é uma tristeza... Não há quem lhe dê estágio (5M-20)

A falta de alternativa profissional ou ocupacional faz os jovens correr o risco de ficarem muito isolados, em casa. As mães descrevem essa situação como o risco de ficarem a viver numa redoma.

Algumas famílias planeiam (ou até já o fizeram) fazer alguma coisa para promover a colocação ocupacional ou profissional das suas crianças, nomeadamente colaborando nos negócios da família.

Era capaz de jardinagem, varredor (5M-20)

Limpezas: limpa, varre, limpa tudo... colabora (5M-20)

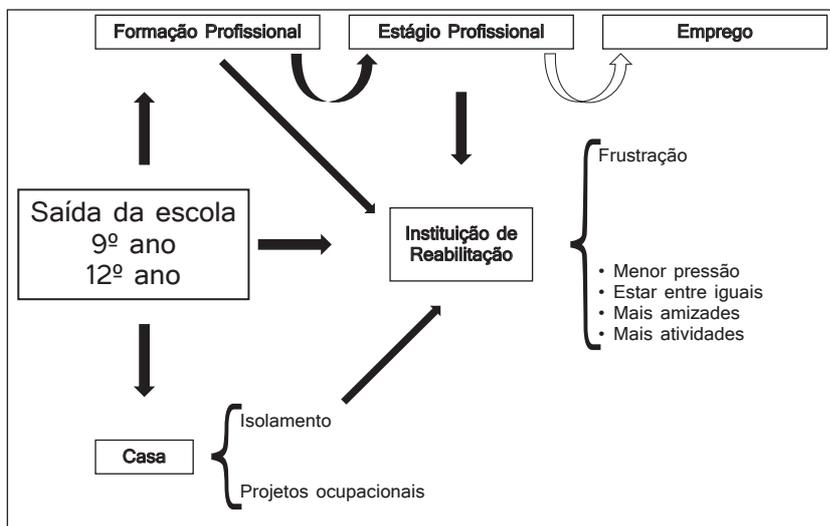


Figura 8. Saída da Escola

A questão da inclusão social não se resume, no entanto, à ocupação dos jovens a partir do momento em que saem da escola. Ela é simultânea ao processo educativo e tem a ver com diferentes dimensões, frequentemente subestimadas e que não encontramos diferenciadas nas narrativas dos pais, nomeadamente:

- dimensão cultural, tanto no que se refere à fruição como à expressão;
- lúdica e desportiva;
- cidadania e relacionamento interpessoal.

4. Conclusões

Para podermos contribuir para a construção de respostas adequadas às necessidades das crianças e famílias com SXF, precisamos de as conhecer, de um modo abrangente, na sua realidade espaço-temporal, ou seja, no seu processo de desenvolvimento no momento e contextos atuais.

Foi esse o objetivo principal deste estudo, em que ouvimos os pais e mães falar sobre os momentos mais significativos do percurso de vida dos seus filhos. A organização de uma narrativa sobre o curso de vida, com perspetiva temporal, é importante, pois dá sentido e coerência ao modo como os pais olham para o desenvolvimento dos filhos com SXF e permite-lhes a avaliação dos ganhos e da situação atual por referência a um processo, ou seja, ao que aconteceu até hoje e ao que se espera do futuro.

Os períodos críticos do desenvolvimento da criança com SXF organizam-se claramente em duas linhas: a do diagnóstico e a do progresso escolar.

A primeira, a do diagnóstico, marca um percurso que vai dos primeiros sinais até ao efetivo diagnóstico de SXF. Do ponto de vista da inclusão, o que temos aqui é essencialmente o processo de inclusão familiar, ou seja, a forma como a família se vai transformando e adaptando às existências e desafios de uma perturbação grave do desenvolvimento num (ou mais) dos seus membros. A inclusão familiar será assim a base emocional sobre a qual se podem construir os momentos inclusivos subsequentes. É aquela que pode garantir que a família está a cuidar do seu próprio desenvolvimento tendo em conta a informação sobre a situação da sua criança. Neste processo, o confronto com a diagnóstico é decisivo, não só para a adaptação familiar como para o percurso inclusivo que então se inicia.

Os restantes momentos de desafio inclusivo organizam-se essencialmente em torno da progressão no sistema educativo. Dadas as particularidades de cada sistema educativo é de esperar que os desafios e dificuldades sejam específicos da realidade portuguesa. As diferenças, e mesmo ruturas, na forma de organizar cada ciclo desde a educação infantil até à saída do secundário, colocam a cada dois ou três anos novos momentos de claro desafio para os pais, novos obstáculos e busca de novas soluções médicas, psicológicas, educativas e sociais.

Estes momentos, ou períodos, são independentes das características da criança ou da severidade das suas limitações. No entanto, as intervenções dependem necessariamente dessa variabilidade individual e familiar. Dependem nomeadamente do grau das suas competências cognitivas e das suas qualidades de relacionamento interpessoal. Dependem igualmente dos recursos familiares (incluindo os culturais e económicos) e do acesso que a família tem aos recursos da comunidade, nomeadamente do seu maior ou menor isolamento social ou geográfico.

Globalmente, põe-se o problema da compreensão da criança em cada fase da intervenção educativa (e da organização do sistema educativo) para responder às suas necessidades desenvolvimentais. O que significa que o que tem bom efeito numa fase, por exemplo na Intervenção precoce, deixa de fazer sentido em fases posteriores. Seria um erro olhar todos os desafios do desenvolvimento à luz, por exemplo, de terapias motoras específicas e pontuais, mas será necessário responder às necessidades da criança, em diferentes domínios do desenvolvimento, em função das suas características pessoais e das tarefas psicossociais que precisa de realizar.

O presente estudo pretende contribuir para o conhecimento dos principais momentos do percurso de vida da criança com Síndrome de X Frágil e da família, na perspetiva de ajudar a encontrar melhores respostas às necessidades e problemas que se colocam. Assim, podemos sintetizar como principais conclusões:

1. Os primeiros sinais e suspeitas assinalados pela família devem ser seriamente considerados. O pediatra necessita de ter informação sobre a Síndrome de X Frágil e ter em devida conta as preocupações relatadas pelos pais. Mesmo que uma prática de rastreio pré-natal não atualmente seja viável, no contexto português, o atraso que se verifica na idade do diagnóstico deve ser consideravelmente reduzido.
2. Um diagnóstico precoce depende sobretudo da consciência e atenção do Pediatra relativamente à Síndrome e do seu cuidado em remeter os casos para avaliação genética. Assim sendo, serão de especial valor as ações de sensibilização e formação para as problemáticas específicas da Síndrome. Os diagnósticos genéricos, de Atraso Global de Desenvolvimento ou outros, não são suficientemente úteis.
3. A comunicação do diagnóstico é um momento muito importante e os profissionais envolvidos devem ser convenientemente preparados para o fazer, de modo que possam promover o desenvolvimento dos pais e não reforçar os sentimentos de confusão e desamparo.
4. A Intervenção Precoce é muito importante para estas crianças, que deveriam beneficiar dela de modo mais frequente, sistemático e substancial.
5. O apoio aos pais e ao seu processo de adaptação é importante para evitar sentimentos de isolamento e condições emocionais destrutivas e bloqueadoras do seu desenvolvimento. A promoção de formas de suporte social, formal e informal, deve estar considerada nos vários serviços de saúde, sociais e educacionais.
6. A inclusão na idade pré-escolar é habitualmente o melhor período da inclusão educativa em contextos exteriores à família e parece

dependem, principalmente, da existência de bons educadores (com e sem especialização em NEE).

7. A entrada na escolaridade básica é uma preocupação enorme para os pais. A boa inclusão nesta fase está relacionada principalmente com as competências sociais da criança, as características inclusivas da escola e a dedicação dos professores.
8. A falta de pedagogia diferenciada situa a intervenção mais ao nível do apoio com isolamento na sala ou com ênfase nas salas especializadas de “multideficiência”.
9. A transição para o segundo ciclo do ensino básico constitui também um grande desafio, dadas as mudanças na organização educativa. Os problemas de inclusão estão relacionados com a ansiedade dos jovens com SXF, a atitude da escola face à sua inclusão e a presença de professores não envolvidos nem sensíveis às respetivas necessidades.
10. O problema da progressão em função das aquisições académicas ou das competências sociais exige uma atitude inclusiva clara na relação da escola com as famílias.
11. A transição para a Escola Secundária deve ser melhor avaliada futuramente, dadas as recentes mudanças legislativas.
12. A escola deve potenciar tanto as aquisições académicas como a autonomia pessoal e máxima inclusão social
13. A saída da escola, no final da escolaridade obrigatória, é, para muitos jovens, o final do caminho de inclusão. A falta de oportunidades vocacionais e profissionais empurra-os para uma “redoma” de exclusão.

É constante e elevado o risco das crianças com Síndrome de X Frágil prosseguirem num caminho de não-inclusão; daí que sejam necessárias novas abordagens que permitam identificar e responder aos múltiplos obstáculos e problemas que surgem nesse percurso de vida que se pretende inclusivo.

Referências Bibliográficas

- Abbeduto, L., Murphy, M. M., Cawthon, S. W., Richmond, E. K., Weissman, M. D., Karadottir S., & O'Brien, A. (2003). Receptive Language Skills of Adolescents and Young Adults With Down or Fragile X Syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 108(3), 149-60.
- Abbeduto, L., Seltzer, M. M., & Shattuck, P. (2004). Psychological well-being and coping in mothers of youths with autism, Down syndrome, or fragile X syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 109, 237-254.
- Abrams, L., Cronister, A., Brown W. T., Tassone, F., Sherman, S. L., Finucane, B. ... Berry-Kravis, E. (2012) Newborn, Carrier, and Early Childhood Screening Recommendations for Fragile X. *Pediatrics*, 130(6), 1126-35.
- Anido, A., Carlson, & Sherman, S. L. (2007). Attitudes toward fragile X mutation carrier testing from women identified in a general population survey. *Journal of Genetic Counseling*, 16(1), 97-104.
- Anido, A., Carlson, L. M., Taft, L., & Sherman, S. L. (2005). Women's attitudes toward testing for fragile X carrier status: a qualitative analysis. *Journal of Genetic Counseling*, 14(4), 295-306.
- Bagni, C., Tassone, F., Neri, G., & Hagerman, R. (2012). Fragile X syndrome: causes, diagnosis, mechanisms, and therapeutics. *Journal of clinical investigation*, 122(12), 4314-22.
- Bailey, D. B., Hatton, D. H., & Skinner, M. (1998). Early developmental trajectories of males with fragile X syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 103, 29-39.
- Bailey, D. (2010). Newborn screening for fragile X syndrome (FX): issues and initial results from a pilot study. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 23(5), 448-448.
- Bailey, D. B. (2004). Newborn screening for fragile x syndrome: fragile x Syndrome: Frontiers of Understanding Gene-Brain-Behavior Relationships. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 10 (1), 3-10.
- Bailey, D. B., Hatton, D. D., Skinner, M., & Mesibov, G. (2001). Autistic behavior, FMR1 protein, and developmental trajectories in young males with fragile X syndrome. *Journal of autism and developmental disorders*, 31(2), 165-174.
- Bailey, D. B., Lewis, M. A., Harris, S. L., Grant, T., Bann, C., Bishop, E. ... Therrell, B. L. (2013). Design and Evaluation of a Decision Aid for Inviting Parents to Participate in a Fragile X Newborn Screening Pilot Study. *Journal of Genetic Counseling*, 22(1), 108-17.
- Bailey, D. B., Mesibov, G. B., Hatton, D. D., Clark, R. D., Roberts, J. E., & Mayhew, L. (1998). Autistic behavior in young boys with fragile X syndrome. *Journal of Autism Developmental Disorders*, 28(6), 499-508.
- Bailey, D. B., Raspa, M., & Fox, L. (2012). What is the future of family outcomes and family-centered services? *Topics in Early Childhood Special Education*, 31(4), 216-224.
- Bailey, D. B., Raspa, M., Bishop, E., & Holiday, D. (2009). No change in the age of diagnosis for fragile x syndrome: findings from a national parent survey. *Pediatrics*, 124(2), 527-533.
- Bailey, D. B., Raspa, M., Holiday, D., Bishop, E., & Olmsted, M. (2009). Functional skills of individuals with Fragile X Syndrome: A lifespan cross-sectional analysis. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 114 (4), 289-303.
- Bailey, D. B., Raspa, M., Olmsted, M. & Holiday D. B. (2008). Co-occurring conditions associated with FMR1 gene variations: Findings from a national parent survey. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 146A, 2060-2069.
- Bailey, D. B., Raspa, M., Olmsted, M. G., Novak, S. P., Sam, A. M., Humphreys, B. P. ... Guillen, C. (2011). Development and Psychometric Validation of the Family Outcomes Survey-Revised. *Journal of Early Intervention*, 33(1), 6-23.
- Bailey, D. B., Sideris, J., Roberts, J. E., & Hatton, D. D. (2008). Child and genetic variables associated with maternal adaptation to fragile X syndrome: A multidimensional analysis. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 146(6), 720-729.
- Bailey, D. B., Skinner, D., & Sparkman, K. (2002). Delayed Diagnosis of Fragile X Syndrome - United States, 1990-1999. *Morbidity and Mortality Weekly Report*, 51(33), 740-742.
- Bailey, D. B., Skinner, D., & Sparkman, K. L. (2003). Discovering fragile X syndrome: family experiences and perceptions. *Pediatrics*, 111(2):407-416.
- Bailey, D. B., Skinner, D., Davis, A.M., Whitmarsh, I., & Powell, C. (2008). Ethical, legal, and social concerns about expanded newborn screening: fragile X syndrome as a prototype for emerging issues. *Pediatrics*, 121(3), 693-704.

- Bailey, D. B., Skinner, D., Hatton, D., & Roberts, J. (2000). Family experiences and factors associated with the diagnosis of fragile X syndrome. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics, 21*(5), 315-321.
- Bailey, D., Hatton, D., Mesibov, G., Ament, N., & Skinner, M. (2000). Early development, temperament, and functional impairment in autism and fragile X syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 30*(1), 49-59.
- Baranek, G. T., Roberts, J. E., David, F. J., Sideris, J., Mirrett, P. L., Hatton, D. D., & Bailey, D. B. Jr. (2008). Developmental trajectories and correlates of sensory processing in young boys with fragile X syndrome. *Physical & Occupational Therapy in Pediatrics, 28* (1), 79-98.
- Baumgardner, T., Reiss, A. L., Freund, L., & Abrams M. T. (1995). Specification of the neurobehavioral phenotype of males with fragile X syndrome. *Pediatrics, 95*, 744-752.
- Belser, R. C. & Sudhalter, V. (2001). Conversational characteristics of children with fragile X syndrome: repetitive speech. *American Journal Mental Retardation, 106*, 28-38.
- Bengston, V. L., & Allen, K. R. (1993). The life course perspective applied to families over time. In P. G. Boss, W. J. Doherty, R. LaRossa, W. R. Schumm, & S. K. Steinmetz (Eds.), *Sourcebook of family theories and methods: A contextual approach* (pp. 469-499). New York: Plenum Press.
- Bennetto, L., Pennington, B. F., Porter, D., Taylor, A.K., & Hagerman, R. J. (2001). Profile of cognitive functioning in women with the fragile X mutation. *Neuropsychology, 15*(2), 290-9.
- Bosa, C. A., Cherubini, Z., Hugo, C. & Zanchetin, J. (2003). Cognitive profile and behavioral development of children with Fragile X. *Anais do XI European Conference on Developmental Psychology* (pp. 106). Milão, Itália.
- Brown, W. T., Jenkins, E. C. Friedman, E., Brooks, J., Wisniewski, K., Raguthu, S. & French, J. (1982). Autism is associated with the fragile-X syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 12*(3), 303-308.
- Brun-Gasca, C. & Pallarés-Arigas, J. (2001). Aspectos psicolinguísticos en el síndrome del cromosoma X frágil. *Rev Neurol, 33*(1), 29-32.
- Bryson, S. E., Landry, R., Czapinski, P., McConnell, B., Rombough, V., & Wainwright, A. (2004). Autistic spectrum disorders: causal mechanisms and recent findings on attention and emotion. *Int. J. Spec. Educ. 19*,14-22.
- Bryson, S. E., McDermott, C., Rombough, V., Brian, J., & Zwaigenbaum, L. (2008). The Autism Observation Scale for Infants: scale development and reliability data. *Journal of Autism Developmental Disorders, 38*(4), 731-8.
- Carmichael, B., Pembrey, M., Turner, G., & Barnicoat, A. (1999). Diagnosis of fragile X syndrome: the experience of parents. *Journal of Intellectual Disability Research, 43, Part 1*, 47-53.
- Coffey, S. M., Cook, K., Tartaglia, N., Tassone, F., Nguyen, D. V., Pan, R. ...Hagerman, R. J. (2008). Expanded clinical phenotype of women with the FMR1 premutation. *American Journal of Medical Genetics, 146*, 1009-1016.
- Cornish, K., Burack, J. A., Rahman, A., Munir, F., Russo, N., & Grant, C. (2005). Theory of mind deficits in children with fragile X syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research, 49*(Part 5), 372-8.
- Cornish, K., Sudhalter, V., & Turk, J. (2004). Attention and language in fragile X. *Mental Retardation Developmental Disability Research Reviews, 10*, 11-16.
- Creswell, J. W. (2007). Five Qualitative Approaches to Inquiry. In J. W. Creswell (Eds.), *Qualitative Inquiry and Research Design: Choosing among five Approaches* (pp. 53-84). Thousands Oaks: Sage Publications.
- Demark, J. L., Feldman, M. A., & Holden, J. J. A. (2003). Behavioral relationship between autism and fragile X syndrome. *American Journal Mental Retardation, 108*(5), 314-26.
- Dunsford, C. (2007). *Spelling love with an X*. Boston, MA: Beacon Press.
- Einfeld, S., Molony, H., & Hall, W. (1989). Autism is not associated with the fragile X syndrome. *American Journal of Medical Genetics, 34*, 187-193.
- Elder, G. H., Jr., Johnson, M. K., & Crosnoe, R. (2003). The Emergence and Development of the Life Course. In J. T. Mortimer & M. J. Shanahan (Eds.), *Handbook of the Life Course* (3-19). New York: Plenum.
- Farzin, F., Whitney, D., Hagerman, R. J., & Rivera, S. M. (2008). Contrast detection in infants with fragile X syndrome. *Vis Res., 48*, 1471-8.
- Ferreira, F., Cordeiro, I. (2008). *Síndrome de X Frágil no Alandroal/ Alentejo - Estudo Epidemiológico, Biodemográfico e genético*. Report: Prémios Hospital do Futuro.
- Fine, A. & Kotelchuck, M. (2010). *Rethinking MCH: The life course model as an organizing*

- framework—*Concept paper*. U.S. Department of Health and Human Services, Health Resources and Services Administration.
- Fisch G. S., Simensen R. J., & Schroer R. J. (2002). Longitudinal changes in cognitive and adaptive behaviour scores in children and adolescents with the fragile X mutation or autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 32(2), 107-114.
- Flick, U. (2004). *Uma introdução à pesquisa qualitativa*. Porto Alegre: Bookman.
- Franco, V. (2005). Perturbações do Desenvolvimento e Percursos Inclusivos. In Vicente Castro, F. et al. - *Psicología y Educacion: Nuevas Investigaciones*. Infad: Psicoex, Pp.313-328.
- Franco, V. (2009). Adaptação das famílias de crianças com perturbações graves do desenvolvimento - contribuição para um modelo conceptual. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*, XXI, 2, 179-184.
- Franco, V. & Apolónio, A. (2002). Desenvolvimento, Resiliência e Necessidades das famílias com crianças deficientes. *Revista Ciência Psicológica*, 8, 40-54.
- Franco, V. & Apolónio, A. M. (2008). *Evaluation of Early Intervention Impact In Alentejo: Child Family and Community*. Évora: ARS.
- Franco, V. & Velhinho, C. (2013) Estado emocional materno e suporte social na Síndrome do X Frágil. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*, XXV, 1, (1),685-694.
- Freund, L. & Reiss, A. L. (1991). Cognitive profiles associated with the fragile X syndrome in males and females. *American Journal Medical Genetics*, 38, 542-547.
- García-Nonell, C., Ratera, E. R., Harris, S., Hessler, D., Ono, M. Y., Tartaglia, N.,... Hagerman, R. J.(2008). Secondary medical diagnosis in fragile X syndrome with and without autism spectrum disorder. *American Journal Medical Genetics*, 146A, 1911-1916.
- Garon, N., Bryson, S. E., Zwaigenbaum, L., Smith, I. M., Brian, J., Roberts, W., & Szatmari, P. (2009). Temperament and its Relationship to Autistic Symptoms in a High-Risk Infant Sib Cohort. *Journal of Abnormal Child Psychology*, 37(1), 59-78.
- George, L.K. (1993). Sociological perspectives on life transitions. *Annu. Rev. Sociol.* 19: 353-73.
- Giele, J. Z. & Elder, G. H., Jr. (1998). *Methods of LifeCourse Research: Qualitative and Quantitative Approaches*. Thousand Oaks, CA: Sage.
- Glaser, B. G. & Strauss, B. (1967). *The Discovery of Grounded Theory - Strategies for Qualitative Research*. New Jersey: Aldine Transaction- Rutgers Publishers.
- Glaser, B. G. (1992). *Basics of grounded theory analysis: Emergence vs. forcing*. Mill Valley, CA: Sociology Press.
- Hagerman, R. J. & Hagerman P. J. (2002). *Fragile X Syndrome: Diagnosis, Treatment, and Research*. Baltimore, Maryland: The Johns Hopkins University Press.
- Hall, D. A., Berry-Kravis, E., Hagerman, R. J., Hagerman, P. J., Rice, C. D., & Leehey, M. A. (2006). Symptomatic treatment in the fragile X-associated tremor/ataxia syndrome. *Mov. Disord.*, 21(10), 1741-4.
- Hall, S. S., Burns, D. D., & Reiss, A. L. (2007). Modeling family dynamics in children with fragile X syndrome. *Journal Abnormal Child Psychology*, 35, 29-42.
- Hall, S. S., Lightbody, A. A., Hirt, M., Rezvani, A., & Reiss, A. L. (2010). Autism in fragile X syndrome: a category mistake? *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.*, 49(9), 921-33.
- Hanson, D. M., Jackson, A. W. & Hagerman, R. J. (1986). Speech disturbances (cluttering) in mildly impaired males with the Martin-Bell/fragile X syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 23, 195-206.
- Hanson, M. Horn, E., Sadall, S., Bekman, P., Morgan, M. Marquet, J., Barnwell, D. ... Chou, H. (2001). After preschool Inclusion: Children's Educational Pathways over the early school years. *Exceptional Children*, 68, 65-83.
- Hatton, C. & Emerson, E. (2003). Families with a person with intellectual disabilities: stress and impact. *Current Opinion in Psychiatry*, 16, 497-501.
- Hatton, D. D., & Bailey, D. B. (2001). Fragile X syndrome and autism. In L. Marcus, E. Schopler, C. Shulman, & N. Yirmiya (Ed.), *The research basis of autism intervention outcome* (pp. 75-89). New York: Kluwer Academic/Plenum Publishers.
- Hatton, D. D., Sideris, J., Skinner, M., Mankowski, J., Bailey, D. B. Jr, Roberts, J., & Mirrett, P. (2006). Autistic behavior in children with fragile X syndrome: prevalence, stability, and the impact of FMRP. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 140(17):1804-1813.
- Hatton, D. D., Wheeler, A. C., Skinner, M. L., Bailey, D. B., Sullivan, K. M., Roberts, J. E.,

- Mirrett, P. ... Clark, R. D. (2006). Adaptive behavior in children with fragile X syndrome. *Am J Ment Retard.*, 108, 373-390.
- Hessl, D., Glaser, B., Dyer-Friedman, J., & Reiss, A. L. (2006). Social behavior and cortisol reactivity in children with fragile X syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 47(6), 602-610.
- Hessl, D., Glaser, B., Dyer-Friedman, J., Blasey, C., Hastie, T., Gunnar, M., & Reiss, A.L. (2002). Cortisol and behavior in fragile X syndrome. *Psychoneuroendocrinology*, 27, 855-872.
- Hill, M. K., Archibald, A. D., Cohen, J., & Metcalfe, S. A. (2010). A systematic review of population screening for fragile X syndrome. *Genet Med.*, 12(7), 396-410.
- Hodapp, R. M., Dykens, E. M., Ort, S. I., Zelinsky, D. R. & Leckman, J. F. (1991). Changing patterns of intellectual strengths and weaknesses in males with fragile X syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 21, 503-516.
- Hooper, S. R., Hatton, D. D., Baranek, G. T., Roberts, J. P., & Bailey, D. B. (2000). Nonverbal assessment of cognitive abilities in children with fragile X syndrome: The utility of the Leiter international performance scale - revised. *Journal of Psychological Assessment*, 18, 255-267.
- Hutchinson E. D. (2011). *Dimensions of human behavior. The changing life course*. Thousand Oaks, CA: Sage.
- Jackson, S. C. & Roberts, J. E. (1999). Family and Professional Congruence in Communication Assessments of Preschool Boys with Fragile X Syndrome. *Journal of Early Intervention*, 22(2), 137-151.
- Johnston, C., Eliez, S., Dyer-Friedman, J., Hessl, D., Glaser, B., Blasey, C. ... Reiss, A. (2001). Neurobehavioral phenotype in carriers of the fragile X premutation. *Am J Med Genet*, 103, 314-319.
- Kau, A. S., Tierney, E., Bukelis, I., Stump, M. H., Kates, W. R., Trescher, W. H., & Kaufmann, W. E. (2004). Social behavior profile in young males with fragile X syndrome: Characteristics and specificity. *Am J Med Genet Part A*, 126, 9-17.
- Kaufmann, W. E., Cortell, R., Kau, A. S., Bukelis, I., Tierney, E., Gray, R. M., ... Stanard, P. (2004). Autism spectrum disorder in fragile X syndrome: Communication, social interaction, and specific behaviors. *Am J Med Genet Part A*, 129A, 225-234.
- Kemper, A. R., & Bailey, D. B. (2009). Pediatricians' knowledge of and attitudes toward fragile X syndrome screening. *Academic Pediatrics*, 9 (2), 114-117.
- Lachiewicz, A. M., Dawson, D. V., & Spiridigliozzi, G. A. (2000). Physical characteristics of young boys with fragile X syndrome: reasons for difficulties in making a diagnosis in young males. *Am J Med Genet.*, 92(4), 229-36.
- Lachiewicz, A. M., Gullion, C. M., Spiridigliozzi, G. A., & Aylsworth, A. S. (1987). Declining IQs of young males with the fragile X syndrome. *American Journal Mental Retardation*, 92(3), 272-278.
- Lachiewicz, A., Dawson, D., Spiridigliozzi, G., Cuccaro, M. Lachiewicz, M. & McConkie-Rosell, A. (2010). Indicators of anxiety and depression in women with the fragile X premutation: Assessment of a clinical sample. *Journal of Intellectual Disability Research*, 54(7), 597-610.
- Lesniak-Karpiak, K., Mazzocco, M. M., & Ross, J. L. (2003). Behavioral assessment of social anxiety in females with Turner or fragile X syndrome. *Journal Autism Developmental Disorders*, 33(1), 55-67.
- Lewis, P., Abbeduto, L., Murphy, M., Richmond, E., Giles, N., Bruno, L. ...& Orsmond, G. (2006). Psychological well-being of mothers of youth with Fragile X Syndrome: Syndrome specificity and within-syndrome variability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50, 894-904.
- Lubs, H. A., Stevenson, R. E., & Schwartz, C. E. (2012). Fragile X and X-Linked Intellectual Disability: Four Decades of Discovery, *American Journal of Human Genetics*, 90(4), 579-590.
- Maddalena, A., Richards, C. S., McGinniss, M. J., Brothman, A., Desnick, R. J., Grier, R. E., & Wolff, D. J. (2001). Technical standards and guidelines for fragile X: The first of a series of disease-specific supplements to the standards and guidelines for clinical genetics laboratories of the American College of Medical Genetics. *Genet Med.*, 3(3), 200 - 205.
- Mazzocco, M. M. M. (2000). Advances in Research on the Fragile X Syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 6, 96-106.
- McCarthy, A., Cuskelly, M., van Kraayenoord, C. E., & Cohen, J. (2006). Predictors of stress in mothers and fathers of children with Fragile X Syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 27, 688-704.

- McCleery, J.P., Tully, L.M., Slevc, L.R., & Schreibman, L. (2006). Consonant production patterns of young severely language-delayed children with autism. *Journal of Communication Disorders, 39*(3), 217-231.
- Meryash, D. L., Szymanski, L. S., & Gerald, P. S. (1982). Infantile autism associated with the fragile-X syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disabilities, 12*(3), 295-301.
- Milá, M. (2006). Técnicas de diagnóstico molecular. In Tejada Mínguez, *Síndrome de X Frágil, Libro de Consulta para familias y profesionales*, Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.
- Minnes, P., & Steiner, K. (2009). Parent views on enhancing the quality of health care for their children with Fragile X syndrome, autism or Down syndrome. *Child: Care, Health and Development, 35*(2), 250-260.
- Mirrett, P. L., Bailey, D. B., Roberts, J. E., & Hatton, D. D. (2004). Developmental screening and detection of developmental delays in infants and toddlers with fragile X syndrome. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics, 25* (1), 21-27.
- Morais, L. & Franco, V. (2012). Percursos inclusivos familiares e pré-escolares de crianças com Síndrome do X-Frágil - Estudo exploratório no contexto português. *International Journal of Developmental and Educational Psychology, XXIV* 1(1), 225-234.
- Munir, F., Cornish K.M., & Wilding J. (2000). A neuropsychological profile of attention deficits in young males with fragile X syndrome. *Neuropsychologia, 38*, 1261-1270.
- Olsson, M. B. & Hwang, C. P. (2001). Depression in mothers and fathers of children with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res., 45*, 535-543.
- Ouyang, L., Grosse, S. D., Raspa, M., & Bailey, D. B. (2010). Employment impact and financial burden for families of children with fragile X syndrome: Findings from the National Fragile X Survey. *Journal of Intellectual Disability Research, 54*, 918-928.
- Ozonoff, S., Iosif, A. M., Baguio, F., Cook, I. C., Hill, M. M., Hutman, T. ... Young, G. S. (2010). A prospective study of the emergence of early behavioral signs of autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry., 49*(3), 258-268
- Pereira, M. (2011). *Perspetivas de futuro em mães de crianças e jovens com Síndrome de X Frágil*. Dissertação de mestrado em psicologia. Évora: Universidade de Évora.
- Peters, M. (2011). *Intellectual Disabilities Course Manual*. Guelph: University of Guelph.
- Plomin, R., DeFries, J.C, McClearn, G.E., & Rutter, R. (1997). *Behavioral genetics*. New York: W.H. Freeman.
- Priestley, M. (2003). *Disability: a life course approach*. Cambridge: Polity Press.
- Pry R., Petersen, A., & Baghdadli, A. (2005). The relationship between expressive language level and psychological development in children with autism 5 years of age. *Autism: the international journal of research and practice, 9*(2), 179-89.
- Raspberry, K. A., & Skinner, D. (2011). Negotiating desires and options: how mothers who carry the fragile X gene experience reproductive decisions. *SocSci Med., 72*(6), 992-8.
- Ribate Molina, M. P., Pié Juste, J. & Ramos Fuentes, F. J. (2010). Síndrome de X Frágil. *Protoc diagn ter pediatr, 1*, 85-90.
- Roberts, J. E., Hatton, D. D., & Bailey, D. B. (2001). Development and behavior of male toddlers with Fragile X syndrome. *Journal of Early Intervention, 24* (3), 207-223.
- Roberts, J. E., Mirrett, P., & Burchinal, M. (2001). Receptive and expressive communication development of young males with fragile X Syndrome, *American Journal on Mental Retardation, 106* (3), 216-230.
- Roy, J. C., Johnsen, J., Breese, K., & Hagerman, R. (1995). Fragile X syndrome: What is the impact of diagnosis on families? *Developmental Brain Dysfunction, 8*, 327-335.
- Ryynänen, M., Kirkinen, P., Mannermaa, A., & Saarikoski, S. (1995). Carrier diagnosis of the fragile X syndrome--a challenge in antenatal clinics. *Am J Obstet Gynecol., 172*(4 Pt 1), 1236-9.
- Schwarte A. R. (2008). Fragile X syndrome. *School Psychology Quarterly, 23*(2), 290-300.
- Senju, A., Tojo, Y., Dairoku, H., & Hasegawa, T. (2004). Reflexive orienting in response to eye gaze and an arrow in children with and without autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 45*, 445-458.
- Simmons, D. R., Robertson, A. E., McKay, L. S., Toal, E., McAleer, P., & Pollick, F. E. (2009). Vision in autism spectrum disorders. *Vision Research, 49*, 2705-2739.
- Skinner, D., Choudhury, S., Sideris, J., Guarda, S., Buansi, A., Roche, M., & et al. (2011). Parents' Decisions to Screen Newborns for FMR1 Gene Expansions in a Pilot Research Project. *Pediatrics, 127* (6), 1455-1463.

- Skinner, D., Sparkman, K. L., & Bailey, D. B. (2003). Screening for Fragile X Syndrome: parent attitudes and perspectives. *Genetics in Medicine*, 5 (5), 378-384.
- Smith L. E., Barker E. T., Seltzer M. M., Abbeduto L., & Greenberg J. S. (2012). Behavioral phenotype of fragile X syndrome in adolescence and adulthood. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 117(1), 1-17.
- Song, F. J., Barton, P., Sleightholme, V., Yao, G. L., Fry-Smith, A. (2003). Screening for fragile X syndrome: a literature review and modelling study. *Health Technol Assess*, 7 (16).
- Spradley, J. P. (1979). *The ethnographic interview*. New York: Harcourt College Publishers.
- Steiner, C. E., Guerreiro, M. M., Marques-de-Faria, & Lopes-Cendes, I. (2005). Diagnóstico laboratorial da síndrome do cromossomo X frágil: experiência em uma amostra de indivíduos com distúrbios invasivos do desenvolvimento. *Arq. Neuro-Psiquiatr.*, 63,(3), 564-70.
- Stoll, C. (2001). Problems in the diagnosis of fragile X syndrome in young children are still present. *Am J Med Genet.*, 100(2),110-5.
- Strauss, A. & Corbin, J. (2008). *Pesquisa Qualitativa - Técnicas e Procedimentos para o desenvolvimento de Teoria Fundamentada*. Porto Alegre: Artmed.
- Strauss, A., & Corbin, J. (1990). *Basics of qualitative research: Grounded theory procedures and techniques*. Newbury Park, CA: Sage.
- Sudhalter, V. & Belser, R. C. (2001). Conversational Characteristics of Children with Fragile X Syndrome: Tangential Language. *American Journal on Mental Retardation*, 106 (5), 389-400.
- Sudhalter, V., Cohen, I. L., Silverman, W., & Wolf-Schein, E. G. (1990). Conversational analyses of males with Fragile X Syndrome, Down Syndrome, and Autism: A comparison of the emergence of deviant language. *American Journal on Mental Retardation*, 194, 431-441.
- Symons, F. J., Byiers, B. J., Raspa, M., Bishop, E., & Bailey, D. B. (2010). Self-injurious behavior and Fragile X Syndrome: Findings from the National Fragile X Survey. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 115 (6), 473-481.
- Symons, F. J., Clark, R. D., Hatton, D. D., Skinner, M., & Bailey, D. B. (2003). Self-injurious behavior in young boys with fragile X syndrome. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 118 (2), 115-121.
- Tamm, L., Menon, V., Johnston, C. K., Hessel, D. R., & Reiss, A. L. (2002). fMRI study of cognitive interference processing in females with fragile X syndrome. *J Cogn Neurosci.*, 14, 160-171.
- UNESCO, (2005). *Guidelines for Inclusion: Ensuring Access to Education for All*. Disponível em: <http://unesdoc.unesco.org/images/0014/001402/140224e.pdf>
- van der Molen, M., Huizinga, H., Ridderinkhof, K., Hamel, B., Curfs, L., & Ramakers, G. (2010). Profiling Fragile X syndrome in males: Strengths and weaknesses in cognitive abilities. *Research in Developmental Disabilities*, 31, 426-439.
- Visootsak, J., Charen, K., Rohr, J., Allen, E., & Sherman, S. (2011). Diagnosis of Fragile X Syndrome: A Qualitative Study of African American Families. *J Genet Couns.* 21(6):845-53
- von Gontard, A., Backes, M., Laufersweiler-Plass, C., Wendland, C., Lehmküh, G. ...Rudnik-Schöneborn, S. (2002). Psychopathology and familial stress-comparison of boys with fragile X syndrome and spinal muscular atrophy. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 43, 949-957.
- Wheaton, B. & Gotlib, I. H. (1997). Trajectories and turning points over the life course: concepts and themes. In B. Wheaton & I. H. Gotlib (Eds.), *Stress and adversity over the life course* (1-26). Cambridge: Cambridge University Press.
- Wheeler, A. C., Skinner, D. G., & Bailey, D. B. (2008). Perceived quality of life in mothers of children with fragile X syndrome. *American Journal of Mental Retardation*, 113 (3),159-177.
- Wheeler, A., Hatton, D., Reichardt, A., & Bailey, D. (2007). Correlates of maternal behaviours in mothers of children with fragile X syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 51 (6), 447-462.
- Wolff, J. J., Hazlett, H. C., Lightbody, A. A., Reiss, A. L., & Piven, J. (2013). Repetitive and self-injurious behaviors: associations with caudate volume in autism and fragile X syndrome. *J Neurodev Disord.*, 5(1), 12.
- Zwaigenbaum, L., Bryson, S., Rogers, T., Roberts, W., Brian, J., & Szatmari, P. (2005). Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *Int. J. Devl Neuroscience*, 23,143-152.
- Zwink, K. (2011). Having Fragile X syndrome - A personal account. *Advances in Mental Health and Intellectual Disabilities*, 5(4), 26-28.