



UNIVERSIDADE DE ÉVORA | ESCOLA DE CIÊNCIAS SOCIAIS
DEPARTAMENTO DE PSICOLOGIA

Síndrome do X-Frágil

Perspectivas De Futuro De Mães De Pessoas Com Síndrome do X-Frágil

Mara Lúcia da Conceição Pereira

Orientação: Prof. Doutor Vitor Franco

Mestrado em Psicologia
Área de especialização: Psicologia Clínica e da Saúde



UNIVERSIDADE DE ÉVORA | ESCOLA DE CIÊNCIAS SOCIAIS
DEPARTAMENTO DE PSICOLOGIA

Síndrome do X-Frágil

Perspectivas De Futuro De Mães De Pessoas Com Síndrome do X-Frágil

Mara Lúcia da Conceição Pereira

Orientação: Prof. Doutor Vitor Franco

Mestrado em Psicologia
Área de especialização: Psicologia Clínica e da Saúde

Agradecimentos

Na vida não conquistamos nada sozinhos, precisamos sempre de outras pessoas para alcançar os nossos objectivos. Muitas vezes um simples gesto pode mudar a nossa vida e contribuir para o nosso sucesso.

Primeiramente devo manifestar os meus profundos agradecimentos ao Professor Doutor Vítor Franco, orientador do presente trabalho, pela disponibilidade demonstrada em todos os momentos.

À Dr.^a Fátima Ferreira pela disponibilidade e ajuda.

À minha família, por todo o apoio e compreensão demonstrados.

Ao João por todo o apoio e paciência que demonstrou ao longo desta caminhada.

Aos meus colegas e amigos, uma fonte inesgotável de força, sempre disponíveis para debates construtivos e momentos de descontração que tanto são necessários em percursos como este.

A todos os Professores do departamento de Psicologia da Universidade de Évora, por terem sido fundamentais e incansáveis na nossa formação nestes 5 anos.

Resumo

A síndrome do X-Frágil (SXF) é a causa mais frequente do défice cognitivo hereditário, assim como uma causa comum dos problemas de aprendizagem e problemas comportamentais. É uma doença genética resultante de uma mutação do gene FMR1, localizado na extremidade do braço do cromossoma X. Esta mutação expande o número de repetições do trinucleotide CGG, resultando num défice na produção da proteína FMRP. A maioria das famílias idealiza o bebé mesmo antes do nascimento, é comum fantasiar com as suas características físicas e capacidades cognitivas, no entanto, quando a este filho é diagnosticado algum tipo de deficiência, podendo ser logo após o nascimento ou passados vários anos, a família entra num momento de crise em que terá de fazer o luto pelo filho perfeito e fazer o filho “real” renascer, re-idealizando, adaptando as perspectivas às características reais do seu filho. Com este trabalho propõem-se a investigação das perspectivas de futuro sobre o desenvolvimento cognitivo, escolar e social das mães com filhos com o SXF. A amostra foi composta por mães biológicas (n=4) residentes no concelho do Alandroal, as participantes responderam a uma entrevista semi-estruturada. Os resultados revelam que a autonomia é o principal objectivo que estas mães esperam que os seus filhos consigam alcançar.

Palavras-chave: Síndrome X-Frágil; perspectivas futuras; desenvolvimento cognitivo, escolar e social, família.

Future Perspectives of mothers of people with Fragile X Syndrome

Abstract

The Fragile X syndrome (FXS) is the most frequent cause of inherited cognitive impairment, as well as a common cause of learning problems and behavioral problems. It is a genetic disease resulting from a mutation of the FMR1 gene, located on the arm of the X chromosome. This mutation expands the number of repetitions of CGG trinucleotide, resulting in a shortfall in production of the protein FMRP. Most families idealizes the baby even before birth, it is common to fantasize about their physical and cognitive abilities, however, when this child is diagnosed with a disability and may be soon after birth or after several years, family enters a time of crisis when you need to make the perfect son and mourning for the son to do "real" reborn, re-conceiving, adapting the prospects of the real characteristic of your child. With this work we propose to investigate the future perspectives on cognitive development, school and social mothers with people with FXS. The sample consisted of biological mothers (n= 4) residents in the municipality of Alandroal, participants answered a semi-structured interview. The results show that autonomy is the main objective that these mothers hope that their children can achieve.

Key words: Fragile X syndrome; Future Prospects; cognitive, educational and social development, family.

Índice

Parte I - Fundamentação teórica	14
Capítulo 1 – Síndrome X-Frágil.....	15
1.1 Descrição da síndrome do X-Frágil.....	15
1.2 História da síndrome do X-Frágil.....	15
1.3 Genética da síndrome do X-Frágil	17
1.4 Semiologia.....	19
1.4.1 Características físicas	19
1.4.2 Características cognitivas	22
1.4.3Características da Linguagem	24
1.4.4 Características comportamentais e emocionais	25
Capítulo 2 – Família e Síndrome de X-Frágil.....	28
2.1 Diagnóstico	30
2.2 Intervenção precoce no SXF	31
2.3Adaptação familiar	34
2.3.1 Modelo Integrador.....	36
2.3.2 Modelo da Crise de Vida.....	38
2.3.3 Modelo de <i>Stress</i> e <i>Coping</i>	41
2.3.4 Modelo de Deficiência- <i>Stress</i> e <i>Coping</i>	43
2.3.5Adaptação das famílias de crianças com perturbações graves do desenvolvimento...	45
2.4 Perspectivas futuras nas famílias de crianças com SXF.....	48
Parte II – Estudo Empírico	51
Capítulo 3 – Metodologia.....	52
3.1 Objectivos	52
3.2 Participantes	52
3.3 Procedimento.....	53
3.4 Instrumento	54
3.4.1Guião da entrevista.....	55
Capítulo 4 – Resultados	58
4.1Caracterização dos participantes	58
4.2 Análise e interpretação dos dados	60
4.2.1 Categorias.....	63

Conclusão	78
Bibliografia	84
Anexos	90

Índice de Figuras

Figura 1. Sintetização da proteína FMRP.	18
Figura 2. Paradoxo de Sherman.	19
Figura 3. Modelo Integrador	37
Figura 4. Modelo da Crise de Vida	40
Figura 5. Modelo Stress e Coping.....	42
Figura 6. Modelo de Deficiência-Stress e Coping	44
Figura 7. Quadro conceptual do desenvolvimento dos pais de crianças com deficiência.....	47

Índice de tabelas

Tabela 1: Alterações físicas da síndrome de X-Frágil	21
Tabela 2 - Frequência das características físicas encontradas na SXF.....	22
Tabela 3 - Alterações Cognitivas no Síndrome de X-Frágil	27
Tabela 4- Caracterização da amostra.....	58
Tabela 5 - Categoria	63

Índice de gráficos

Gráfico 1. Variabilidade da deficiência mental no Síndrome de X-Frágil.....	24
Gráfico 2: Idade dos elementos das famílias participantes	59
Gráfico 3: Habilitações literárias dos pais.....	60
Gráfico 4: Frequência Absoluta das Categorias.....	77

Lista abreviaturas e siglas

ADN	Ácido DesoxirriboNucleico
CGG	Citocina, Guanina, Guanina
FMR1	Gene Humano
FMRPA	Proteína responsável pelo desenvolvimento do sistema nervoso
MC	Mutação completa
PM	Pré mutação
SXF	Síndrome do X frágil

Introdução

Nos últimos anos a síndrome do X-Frágil (SXF) tem sido cada vez mais investigada e discutida, no entanto ainda existem muitas áreas pouco exploradas ao redor desta síndrome. Uma dessas áreas é a família e toda a panóplia de expectativas e perspectivas de futuro que os pais possuem sobre os seus filhos com SXF. É comum os pais delinearem e fantasiarem com o futuro do filho, no entanto, quando a criança é portadora de algum tipo de deficiência todas essas fantasias e perspectivas sofrem ajustamentos. É objectivo deste trabalho perceber quais as perspectivas de futuro que as mães têm para os seus filhos perceber se já ajustaram e remodelaram essas perspectivas para que haja uma re-idealização desta “nova” criança e que seja possível criar um novo vínculo com este filho. Tornando este um processo importante para o desenvolvimento de toda a família que tenha um filho portador de deficiência. Assim, este trabalho parte da seguinte questão: Quais as perspectivas futuras das mães de uma pessoa com síndrome do X-Frágil?

Os resultados da presente investigação poder-se-ão revestir de alguma importância, na medida que, as conclusões poderão contribuir para um melhor entendimento sobre quais são as principais perspectivas futuras adoptadas pelos pais de crianças com SXF no processo de re-idealização do filho.

Poderá ser revestido de alguma relevância quer em termos teóricos, quer em termos práticos. Em termos teóricos porque poderá ser um modesto contributo para o estudo das perspectivas futuras das famílias em que estejam inseridos indivíduos com a síndrome de X-Frágil. Em termos práticos poder-se-á revelar de alguma importância, visto que a criança com a síndrome de X-Frágil é indissociável da sua família e das perspectivas que os pais geralmente idealizam, sendo assim é importante que se percebam quais são estas perspectivas, não só para entender melhor todo o processo de re-idealização da criança, mas também para dar conhecimento aos técnicos que trabalham habitualmente com estes jovens, quais as capacidades que os pais julgam mais importantes o filho desenvolver.

Este trabalho apresenta a seguinte estrutura: no **capítulo 1** são abordados temas como, a descrição da síndrome, a sua história, a genética desta síndrome e as suas características físicas, aspectos cognitivos, aspectos da linguagem, aspectos

comportamentais e emocionais; no **capítulo 2** será abordada a família e a SXF, o diagnóstico, a intervenção precoce, a adaptação familiar e as expectativas futuras; no **capítulo3** serão apresentados os objectivos deste trabalho e toda a metodologia; no **capítulo 4** serão analisados os dados e apresentados os resultados e expostas as conclusões do trabalho.

Parte I - Fundamentação teórica

Capítulo 1 – Síndrome X-Frágil

1.1 Descrição da síndrome do X-Frágil

O SXF é uma doença genética resultante de uma mutação do gene FMR1, localizado na extremidade do braço do cromossoma X¹. Esta mutação expande o número de repetições do trinucleotídeo CGG², resultando num défice na produção da proteína FMRPA³, fazendo do síndrome do X-Frágil (SXF) a causa mais frequente do défice cognitivo hereditário, assim como uma causa comum dos problemas de aprendizagem e problemas comportamentais, sendo a prevalência da mutação completa nas populações caucasianas de aproximadamente de 1 em 4000 homens para 1 em 6000 mulheres, com estimativas variando de 1 ponto em 3717 homens para 1 em 8918 mulheres (Crawford, Acuna& Sherman, 2001). Relativamente às pré-mutações as estimativas para caucasianos do sexo feminino são de 1 em 246 mulheres e de 1 em 1000 para o sexo masculino (Crawford, Acun & Sherman, 2001).

1.2 História da síndrome do X-Frágil

Desde do início do século XX que se notou uma maior incidência de homens na população com deficiência mental comparativamente às mulheres, foi em 1943 que Martin e Bell descreveram uma vasta família com 11 membros do sexo masculino afectados com algum tipo de atraso no desenvolvimento que claramente indicava uma hereditariedade ligada ao sexo, mais especificamente ao cromossoma X (Martin & Bell, 1943 in Tejada Minguez (2006)). Em 1969 Lubs observou uma irregularidade no

¹ O cromossoma X é um dos cromossomas responsáveis pela determinação do sexo do ser humano. As mulheres possuem dois cromossomas X e os homens um cromossoma X e outro cromossoma Y (Videira, 2001).

² Base do código genético do ser humano (Videira, 2001)

³ A proteína responsável pelo desenvolvimento do sistema nervoso (Videira, 2001).

cromossoma X nos irmãos atrás mencionados, assim como observou a mesma alteração cromossômica na mãe. Tanto os rapazes como a sua mãe tinham uma constrição no final do “braço” do cromossoma X. Esta “área frágil” no cromossoma X originou o nome pelo qual a síndrome é actualmente conhecida, síndrome de X-Frágil (SXF) (Lubs, 1969). No decorrer dos anos 70 e até aos anos 90, o estudo e o diagnóstico desta síndrome era realizado através dos cromossomas das células sanguíneas. Os anos 80 trouxeram uma serie de teorias e descobertas que vieram alterar significativamente o grau de conhecimento da SXF. Pembrey e colaboradores (1985) mostraram que em famílias com SXF os indivíduos afectados com mutação completa eram sempre descendentes de uma mulher portadora de pré-mutação. Mais tarde Laird (1987) propôs que a alteração genética que leva a SXF ocorre numa região do cromossoma que provocaria uma inactivação permanente de um ou mais genes nesse cromossoma. Sherman e colaboradores (1985) observaram os padrões de segregação do SXF em várias famílias e apontaram para um padrão que não segue as leis clássicas mendelianas, foi apelidado de “paradoxo de Sherman” (figura 2) e que assenta no princípio que nenhuma mutação é espontânea e que um portador é filho de uma mãe pré-mutante; ou seja, a ideia base deste paradoxo é a de que a hipótese de sofrer de SXF aumenta a cada geração (Martin & Bell, 1943 in Tejada Minguez (2006).

Só com os constantes avanços da tecnologia ligada aos estudos genéticos foi possível descobrir que o gene causador da SXF é o gene FMR1, descoberta realizada por Foe e colaboradores em 1991. Actualmente, o diagnóstico da presença de mutação ou pré-mutação genética é feito com avançadas técnicas de biologia ou estudo molecular.

Devido à alta incidência na população e à falta de indícios na infância, o estudo do gene FMR1 é actualmente um dos testes mais procurados nos laboratórios genéticos.

1.3 Genética da síndrome do X-Frágil

A causa do SXF é uma mutação genética ou alteração na sequência normal do ADN no gene FMR1 que leva à inactivação do mesmo e, conseqüentemente, à falta da síntese da proteína FMRP.

A anomalia nos cromossomas é utilizada como um marcador para o diagnóstico da síndrome X-Frágil. A mutação no gene FMR-1 no cromossoma X encontra-se na zona Xq27.3. Quase todos os casos da SXF são causados pela expansão da sequência CGG (citocina, guanina, guanina). Actualmente são considerados dois estados deste síndrome: pré-mutação ou portadores (PM) e mutação completa (MC). Os indivíduos normais apresentam entre 5 a 55 repetições da sequência, os indivíduos PM possuem entre 55 a 200 repetições, os indivíduos com MC possuem repetições superiores a 200, regra geral entre 1000 e 2000. Todos os indivíduos do sexo masculino com mutação completa apresentam deficiência mental, mas só ocorre em metade dos indivíduos do sexo feminino com mutação completa apresentam deficiência mental. (Kremeretal, 1991; cit Castellano, 2006) No sexo masculino o alelo⁴ é herdado sempre por parte da mãe, no sexo feminino este alelo pode ser herdado tanto da mãe como do pai.

Foi demonstrando que um grande número de repetições de CGG causa um bloqueio no funcionamento do gene, incapacitando-o de sintetizar a proteína FMRP (figura 1). Em estudos recentes, descobriu-se que a falta da proteína FMRP, que actua ao nível predominantemente cerebral, implica alterações na comunicação entre as células e os neurónios (Li et al 2002).

A hereditariedade da SXF segue o padrão de qualquer patologia ligada ao cromossoma X, como por exemplo, a daltonia, mas é alterado o modo como a mutação é transmitida. Por exemplo, em pessoas com pré-mutação (repetições entre 55 a 200), a sintetização de FMRP não é muito afectada e assim os sintomas da SXF não se manifestam, embora os níveis de FMRP sejam menores, não são suficientemente baixos para afectarem o normal funcionamento cognitivo (figura 1).

⁴Um alelo é cada uma das várias formas alternativas do mesmo gene, por exemplo o gene que determina a cor do cabelo, é um único gene, no entanto pode haver variações nesse gene (Videira, 2001).

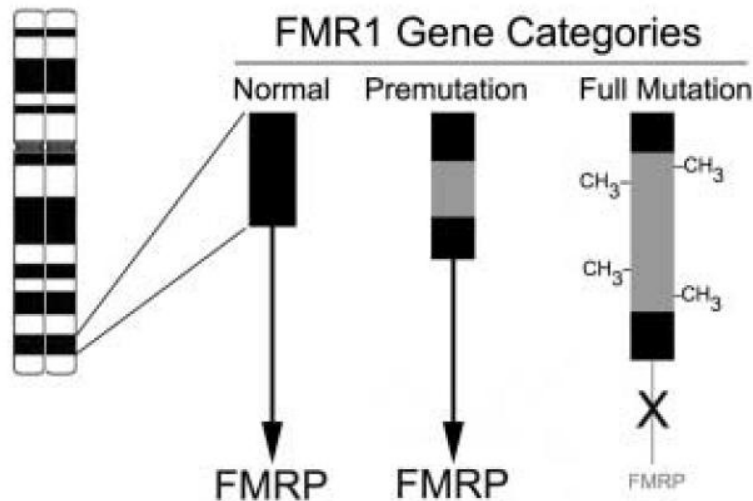


Figura 1. Sintetização da proteína FMRP. (Reiss, Dant, 2003).

A gravidade da pré-mutação tende a mudar consoante as gerações vão passando, é uma mutação instável derivada de vários factores, como por exemplo, o sexo do receptor. O homem transmite o seu único cromossoma X às suas filhas, enquanto aos seus filhos transmite obrigatoriamente o cromossoma Y. Assim as filhas de um homem com pré-mutação serão portadoras da pré-mutação. O tamanho desta mutação, ou repetição de CGG, poderá variar ligeiramente de tamanho, mas um indivíduo do sexo masculino com pré-mutação nunca poderá transmitir mutação completa.

Em contrapartida, a mulher possui dois cromossomas X e transmite-os de forma aleatória. Os filhos e filhas de mulheres com pré-mutação têm uma probabilidade de 50% de herdarem a mutação (repetição de CGG), ou seja, o risco de transmissão do SXF é directamente relacionada com o número de repetições de CGG: quanto maior a expansão da pré-mutação, maior a probabilidade de transmissão da mutação completa. Assim o padrão de transmissão da pré-mutação para a mutação completa ocorre quase exclusivamente de mulheres para os seus filhos ou filhas. Os homens com pré-mutação transmitem, regra geral, a pré-mutação para as suas filhas (Eichler, et al., 1994; Crawford, Acuna & Sherman, 2001). Este processo tornou-se conhecido por o “paradoxo de Sherman”, demonstrado na figura 2.

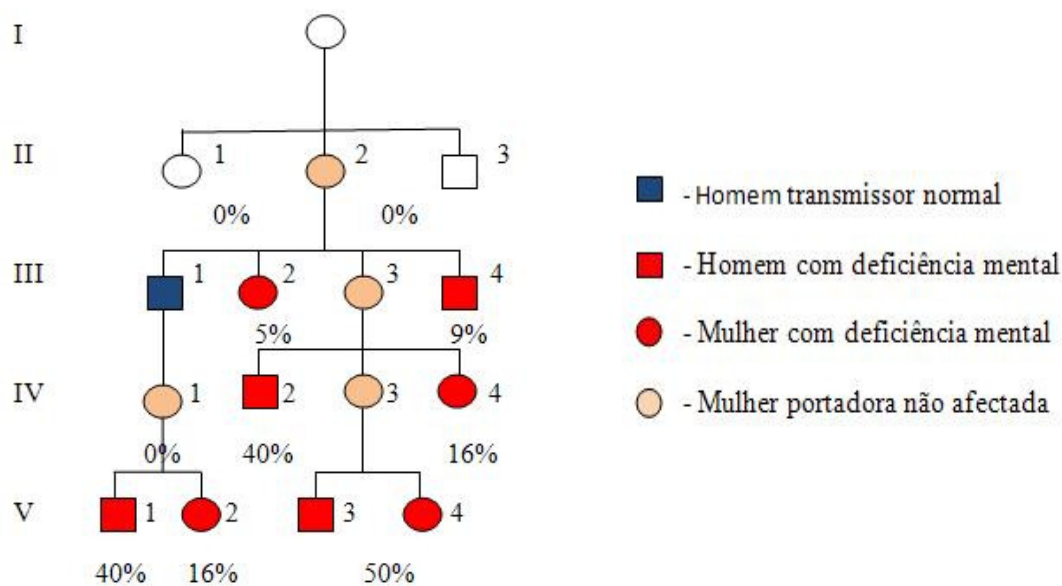


Figura 2. Paradoxo de Sherman. (Adaptado de Sherman, 1984 e Nelson, 1995).

1.4 Semiologia

1.4.1 Características físicas

A esta patologia estão associadas características que podem ser facilmente reconhecidas. O fenótipo⁵ típico do SXF inclui características que estão habitualmente presentes na maioria dos homens adultos afectados: cara alongada com o queixo proeminente, orelhas grandes; macroorquidismo (testículos de dimensões maiores que o normal) após a puberdade, flacidez de ligamentos, macrocefalia e o céu-da-boca alto. Nas extremidades é usual os pés planos e a válvula Mitral do coração também poderá sofrer alterações (Fuentes, 2006).

É recorrente o aparecimento de otites, que têm sido associadas à insuficiente drenagem do tubo auditivo devido ao seu ângulo relacionado com as características faciais. Da mesma forma têm sido descritos casos de estrabismo, miopia e

⁵ O termo “fenótipo” é empregado para designar as características apresentadas por um indivíduo, sejam elas morfológicas, fisiológicas e comportamentais (Videira, 2001).

astigmatismo. A flacidez de ligamentos e hipotonia são manifestações comuns que podem causar problemas ortopédicos que afectam uma larga percentagem dos afectados com SXF. Os problemas cardíacos também são comuns neste tipo de patologia, embora afectem mais adultos do que crianças.

Até a adolescência é normal que os indivíduos com SXF pareçam ter um crescimento e aumento de peso acelerado, que no entanto este estagna fazendo com que estes indivíduos sejam mais baixos que a restante população (Ferrando-Lucas, Banus-Gómez & López-Pérez, 2003)

Relativamente ao aumento testicular, este não ocorre antes dos 8/9 anos de idade, podendo mesmo só ser visível a partir da adolescência. Supõe-se que seja devido ao aumento da estimulação hormonal que ocorre por volta desta idade (Fuentes, 2006).

No que diz respeito ao sexo feminino, este não tem uma aparência física tão vincada como os homens com a mesma síndrome, embora existam mulheres com o fenótipo clássico da síndrome (Fuentes, 2006).

Nas mulheres com pré-mutação, que são a maioria das mães de crianças com SXF, a sua aparência física não é tão marcada como no fenótipo clássico, embora possam apresentar frequentes problemas ginecológicos (Fuentes, 2006). Nestas mulheres é comum a puberdade precoce, disfunção do sistema endócrino e a menopausa precoce (Ferrando-Lucas, Banus-Gómez & López-Pérez, 2003).

Tabela 1: Alterações físicas da síndrome de X-Frágil (Ferrando-Lucas, Banus-Góme & López-Pérez, 2003)

Alterações físicas	Cara Alongada
	Queixo Proeminente e orelhas grandes
	Macrocefalia
	Macroorquidismo
	Céu-da-boca alto
Alterações musculo /esqueléticas	Pés-planos
	Flacidez de ligamentos
	Problemas ortopédicos
Alterações cardíacas	Dilatação da Aorta
	Alterações da válvula Mitral
Alterações oftalmológicas	Estrabismo
	Miopia
	Astigmatismo
Alterações endócrinas	Aceleração peso/tamanho
	Obesidade
	Puberdade precoce
	Menopausa precoce

Tabela 2 - Frequência das características físicas encontradas na SXF. Adaptado de Merensteinetal (1996) e Hagermanetal (1996)

	Meresnsteinetal, 1996		Hagermanetal, 1996.
	Homens Pré-puberdade (n=97)	Homens Pós-puberdade (n=64)	Mulheres (*)
Orelhas grandes	25,8	70,1	12,9
Face alongada	65,9	93,8	46,4
Céu-da-boca alto	52,6	98,4	19,4
Flacidez de ligamentos	83,5	76,5	62,1
Macroorquidismo	55,7	98,5	-
Queixo proeminente	80,4	97,3	56,3
Pés planos	84,5	93,8	36,7

Legenda:

(*) – Amostra não determinada. Resultados em percentagem.

Os estudos de Meresnstein e de Hagerman, cujos resultados estão descritos na tabela 2, sugerem que durante a adolescência, a maioria das alterações físicas resultantes do SXF, tendem a se agravar na população masculina. Relativamente às mulheres, constata-se que embora também apresentem o fenótipo clássico desta síndrome, a percentagem é mais baixa quando comparada com a dos homens.

1.4.2 Características cognitivas

O aspecto mais proeminente e visível da síndrome do X-Frágil é de facto o défice cognitivo. Em alguns estudos realizados é defendido que a falta de FRMP tem um impacto negativo sobre a formação adequada de sinapses, o que poderá ser a causa final das desordens cognitiva e comportamentais da síndrome (Li et al 2002).

Considerando que o desenvolvimento cognitivo é definido como o acto de pensar, resolver problemas, compreensão de conceitos, processamento de informação e inteligência geral, constata-se que o défice cognitivo destes sujeitos varia entre leve a

profundo, estando a maioria no profundo. Esta categorização corresponde ao funcionamento intelectual geral do indivíduo, definido pelo valor do quociente de inteligência (QI) determinado.

Os níveis de gravidade de deficiência mental definidos pelo DSM-IV são: leve, moderado, severo e profundo. Estas categorias encontram-se distribuídas em faixas de valores específicos de QI. Considera-se portador de deficiência mental leve o indivíduo que apresente QI entre 50- 70, para a deficiência mental moderada o QI é da ordem de 35- 50. Na deficiência mental severa, o QI atinge entre 25 e 35, enquanto um valor de QI menor que 25 é o encontrado na deficiência mental profunda

Nos indivíduos do sexo masculino afectados pela SXF os valores de QI encontram-se em duas faixas. Até os 20 anos de idade apresentam uma média de QI de 50, enquanto indivíduos mais velhos exibem o valor médio de 35 (Gráfico 1). Tais resultados podem ser interpretados como um reflexo do declínio do QI com a idade (Cornishetal, 2005) ou pode ser reflexo da intervenção de que os indivíduos são alvo, pois devemos ter em consideração que, regra geral, os pacientes mais jovens estão menos vezes institucionalizados, e possivelmente devido a tal facto, representar uma classe mais funcional (Nelson, 1995). Há ainda que considerar que este declínio que se regista nos valores de QI possa representar um declínio real ou uma diminuição no potencial de aprendizagem, relativamente à idade (Cornishetal., 2005).

O desenvolvimento cognitivo das mulheres com mutação completa é em norma superior ao dos homens, geralmente têm dificuldades de aprendizagem, o que significa que a inteligência geral das mulheres encontra-se, pelo menos, no nível médio, existindo pontos fortes e fracos na sua aprendizagem. Cerca de 30% das raparigas com a mutação completa conseguem uma pontuação superior a 85 num teste de QI, os outros 70% encontra-se na linha limítrofe do défice cognitivo (Curfs, Schreppers-Tijdink, Wieggers, Borghgraef & Fryns, 1989).

O desenvolvimento cognitivo pode também ser afectado por questões como o défice de atenção e hiperactividade, convulsões, ansiedade, depressões, problemas sensorio motores, e outras questões que possam ter impacto na aprendizagem (Curfs, Schreppers-Tijdink, Wieggers, Borghgraef & Fryns, 1989).

Relativamente às características cognitivas, a SXF é considerada a segunda causa genética de deficiência mental, só ultrapassado em frequência pela síndrome de

Down que não tem origem hereditária, mas é a causada pela trissomia do cromossoma 21 (Plomin, Defries, McClearn, & Rutter 1997), decorrente, na maior parte dos casos, da gestação de mulheres com mais de 40 anos de idade e tem uma incidência de 1:1000 nascimentos. O síndrome de Down caracteriza-se por apresentar debilidade muscular, íris ocular com manchas, língua saliente, baixa estatura, deficits auditivos e visuais, defeitos cardíacos e retardo mental na sua maioria. Nos adolescentes com síndrome de Down, a linguagem denota características de um nível de 3 anos de idade (Plomin, Defries, McClearn, & Rutter 1997)

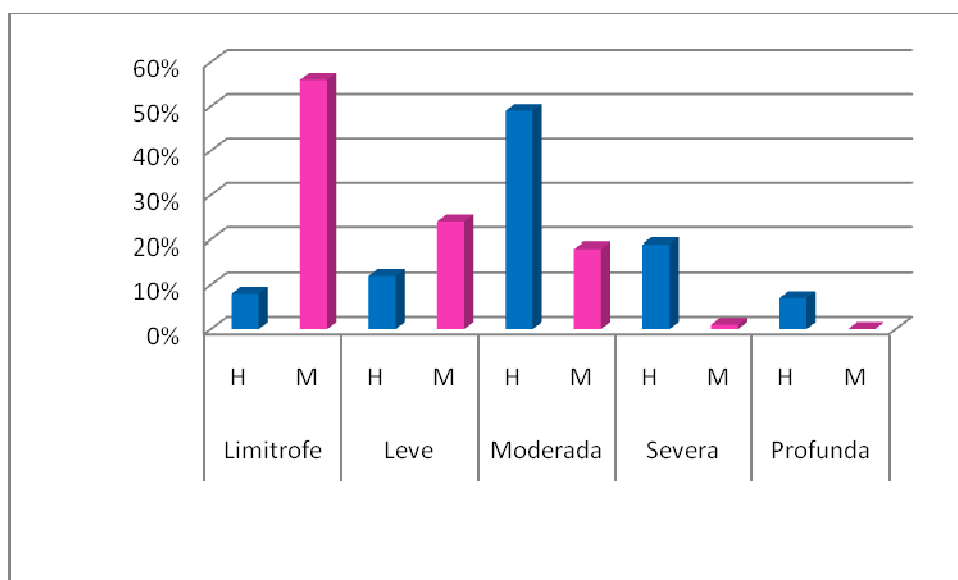


Gráfico 1. Variabilidade da deficiência mental no Síndrome de X-Frágil. (Stevenson, Schwartz, Schroer, 2000).

1.4.3 Características da Linguagem

Em relação à alteração da fala e linguagem, a maioria das crianças afectadas pela síndrome não consegue elaborar frases curtas antes dos 2 anos e meio de idade, sendo essa dificuldade, em geral, detectada antes do diagnóstico da SXF. A aquisição da linguagem tende a ser tardia. Porém, em função da excelente memória auditiva e da capacidade de imitação, esse processo pode tornar-se mais rápido (Brun-Gasca &

Artigas-Pallarés, 2001). Yonamine e Silva (2002) realizaram um estudo com crianças com SXF com idades compreendidas entre os 6 e os 13 anos, e concluíram que 80% da comunicação linguística das crianças situa-se no nível máximo de 3 anos de idade.

As alterações mais comuns da fala seguem um padrão chamado Cluttering, que é caracterizado por um discurso difícil de entender para os ouvintes, devido à sua desordem do discurso, à sua rapidez, ao ritmo irregular, à sintaxe ou gramática pobre (Plomin, Defries, McClearn, & Rutter 1997) e incluem ecolália, fala rápida, ritmo desordenado, volume alto, dificuldade na relação semântica (temporal, sequencial e conceitos), boa capacidade imitativa de sons e frases automáticas. Ainda sobre a questão da linguagem, a forma de comunicação entre indivíduos com a SXF chama a atenção pelas suas peculiaridades. Em geral, expressam maior capacidade verbal e de compreensão, mas dificuldades na fluência verbal (Reiss & Freund, 1992).

Sudhalter e Belser (2001) avaliaram as características de conversação num estudo no qual participaram indivíduos com SXF, autismo e deficiência mental, em que os resultados revelaram que a linguagem tangencial (mudar rapidamente de assunto e comentários desconexos) foi prevalente no grupo da SXF em função das características fenóticas, como por exemplo, ansiedade social, hipersensibilidade, estimulação social e sensoriais, além da dificuldade de autocontrolo. No grupo SXF predominam a repetição, enquanto no grupo da síndrome de Down destacou-se a fala com disfluência e no grupo de autismo, frases inapropriadas.

Existem especulações sobre as limitações e capacidades em torno da linguagem em indivíduos com mutação completa, contudo diferenciam-se vários graus de dificuldade, tanto na linguagem sintáctica (capacidade para formar frases) como na pragmática (conversa regular) (Hagerman, 2002). É importante destacar que indivíduos com SXF podem ser acometidos pelo mutismo selectivo em situações, consideradas por eles, como provocadoras de muita ansiedade (Brun-Gasca & Artigas-Pallarés, 2001).

1.4.4 Características comportamentais e emocionais

O fenótipo comportamental na SXF inclui um razoável número de características, no que diz respeito à cognição, linguagem e aspectos sociais, bem como problemas de conduta e alterações psicopatológicas (Finegan, 1998). Foram descritas

várias características comportamentais, como por exemplo, comportamento estereotipado (mãos inquietas, ecolália, perseveração verbal), contacto visual muito pobre e dificuldades no contacto social e defesa ao toque. Muitos destes comportamentos podem estar relacionados com o autismo (Curfs, Schreppers-Tijdink, Wiegers, Borghgraef & Fryns, 1989). Um elevado número de indivíduos com SXF (80-90%) são descritos como distraídos e impulsivos, com sintomas de défice de atenção e hiperactividade. Podem ter uma atenção pobre e dificuldades em permanecer numa determinada tarefa (Hall, Lightbody & Reiss 2008).

Regra geral, muitas das características comportamentais de indivíduos com SXF são semelhantes às apresentadas pelos autistas. Nesse sentido, a literatura apresenta vários estudos que abordam este tema (Feinstein & Reiss, 1998; Rogers, Wehner & Hagerman 2001), existe ainda algum debate sobre a incidência desta relação, mas Hagerman & Hagerman (2001) ressaltam que uma média de 15 a 30% das crianças com SXF é autista, segundo os critérios do DSM-IV.

De entre as características comuns ao SXF e ao autismo destacam-se os comportamentos estereotipados, contacto visual pobre, atraso da linguagem, ecolália, perseveração, evitação do contacto físico, respostas expressivas frente a qualquer mudança no ambiente e comprometimento na área social. Apesar destas similaridades, Feinstein e Reiss (1998) sugerem que a SXF não é a causa comum do autismo, e chamaram a atenção para o facto de a SXF ser uma desordem neuro-genética que inclui um fenótipo comportamental e cognitivo com causa biológica conhecida, ao contrário do autismo (Reiss & Freund, 1992). A maioria dos indivíduos com SXF apresentam características físicas do espectro do autismo e vários autores têm-se esforçado para entender a influência do autismo na severidade dos sintomas do SXF. No comportamento adaptativo. Hattone colaboradores (2003) constataram que as crianças com SXF e sem autismo mostraram domínio das actividades diárias e melhor desempenho em todas as áreas do comportamento adaptativo, porém com limitações na socialização. No mesmo estudo verificou-se que a presença de autismo no SXF potencializa as dificuldades comportamentais e as habilidades adaptativas e restringe a comunicação verbal e não verbal.

Um estudo realizado por Johnston e colaboradores (2003) sugere que os problemas de comportamento das crianças com SXF estão associados ao nível de stress

da mãe e como Patterson (2002) refere, as mães e os seus filhos estão frequentemente envolvidos num ciclo de reforço mútuo. Ou seja, o comportamento da criança influencia o comportamento da mãe, que por sua vez afecta o comportamento da criança, o que leva a um ciclo vicioso.

Hagerman (2000) chamou a atenção para a agressividade encontrada em cerca de 50% dos adolescentes masculinos e homens com SXF. Para o autor, este comportamento inicia ou piora na puberdade por efeito da testosterona, mas também pode ser desencadeado por algum estímulo ambiental que foge ao controlo do indivíduo. Nos momentos em que o indivíduo se sente mais ansioso, defensivo e intolerante perante determinada situação, a agressividade tende a ser exacerbada.

Tabela 3 - Alterações Cognitivas no Síndrome de X-Frágil (Ferrando-Lucas, Banus-Gómez & López-Pérez)

Deficiência mental	Vários níveis
Alterações no desenvolvimento	Motor
	Linguagem
Alterações do comportamento	Hiperactividade e défice de atenção
	Timidez excessiva
	Autismo
Alterações sensoriais	Alterações visuo-espaciais
	Hipersensibilidade a estímulos
Alterações do sono	Insónia

Capítulo 2 – Família e Síndrome de X-Frágil

Antes do nascimento, a par do crescimento e formação do bebé na sua dimensão fisiológica, a “interacção” com o meio ambiente, promove o desenvolvimento do bebé imaginário em todas as suas dimensões tanto pela mãe como pelo pai.

Com uma perspectiva abrangente, Staggs e Catron (1986) e Hanson e Lynch (1995), clarificam que todos os membros da família possuem expectativas e ansiedade, mesmo ainda antes do nascimento.

Roussel (1995), vem antecipar mais no tempo o início da construção do bebé imaginário, defendendo que a criança já existe como desejo no imaginário dos pais antes do nascimento, às vezes mesmo antes de ser concebida. Já nesta fase se espera da criança um ser único, com qualidades próprias, e que correspondem às expectativas de quem o imagina.

Cramer (1991, Pag. 24 cit. Freitas, 2002) diz que *“há qualquer coisa... que desencadeia reacções espantosas: o bebé pode ser o redentor, aquele que permite um segundo alento a possíveis ambições frustradas dos pais, aquele que promete uma relação de amor perfeita, tal como fora sonhadas”*. Enfatizando assim as expectativas face ao recém-nascido.

Efectivamente, o bebé que vai nascer é imaginado, logo perto dos ideais e porventura carregado de esperança para alcançar metas nunca atingidas por quem o imagina.

Relvas (1996), alerta para a importância deste processo de idealização do bebé no futuro exercício da parentalidade, diz que os pais assumem quase na totalidade a responsabilidade pelo sucesso ou fracasso das suas crianças. O conflito de expectativas comporta ansiedade e tensão, mesclada por um sentimento de culpabilidade, transformando a parentalidade num período caracterizado, também por alguma decepção, muitas incertezas e grande cansaço.

A esta criança que “nasceu e cresceu” nas fantasias dos pais como um bebé perfeito, quando lhe for diagnosticada alguma deficiência, causará, inevitavelmente, uma grande decepção para os pais.

Este diagnóstico traz uma nova realidade para a família, sendo comum que estes pais experienciem a perda de expectativas e dos sonhos que tinham construído em

relação ao futuro do seu filho. A extensão do impacto deste diagnóstico é indeterminada, vai depender da dinâmica interna de cada família e do significado que este evento terá para cada um na família (Faber, 1972). Dyson (1997) refere que o nascimento de uma criança com X-Frágil pode ter um efeito adverso no desenvolvimento da família. No seu estudo Johnston, Hessel & Blasey (2003) documentam um decréscimo do sentimento de bem-estar, aumento de stress em todos os elementos da família e mais especificamente nas mães de crianças com SXF.

Fewell (1986) refere que quando os pais tomam conhecimento da deficiência do filho ficam normalmente devastados, o que é normal, esperado e apropriado. Abruptamente o bebé imaginado e idealizado é arrasado. Baker (1991), afirma mesmo que, com o diagnóstico da deficiência apresentado, a família destrói praticamente todas as expectativas que entretanto foram construídas acerca da criança. Significa, então, que “as esperanças e sonhos alimentados ao longo do tempo da gestação e até mesmo antes da concepção são substituídos por imagens confusas distorcidas baseadas em encontros passados, frequentemente negativos com pessoas com atraso mental” (Flores, 1999). A autora conclui que face ao estigma de uma condição estática que origina isolamento social, dependência e institucionalização, como é a deficiência mental, podemos colocar a hipótese que este diagnóstico “*é provavelmente o (...) mais tenebroso que um pai pode conhecer*”.

Após este impacto do diagnóstico, a família acaba por procurar meios de se adequar à nova realidade, fazendo uma re-idealização do seu “novo” filho.

Assim, a re-idealização e a construção de novas perspectivas futuras para esta criança, torna-se uma questão central no desenvolvimento desta família, esta criança terá de “nascer” de novo, todas as fantasias e desejos dos pais terão de ser novamente, idealizados. Esta re-idealização terá um papel fundamental no desenvolvimento da família, a criança terá de “nascer” duas vezes, uma enquanto objecto de desilusão (portador de deficiência) e nascer de novo no pensamento dos pais, com as suas capacidades reais. A re-idealização da criança é uma tarefa fundamental que depende de dois processos: a beleza e a esperança. O primeiro permite gostar, deixar-se cativar esteticamente e emocionalmente, ver-se e rever-se no outro (achar o filho bonito), enquanto o segundo permite criar perspectiva temporal, projectos de futuro e ideais (acreditar que o filho tem um futuro) (Franco, Apolónio, 2002).

É precisamente no segundo aspecto da re-idealização que este trabalho assenta, na perspectiva de futuro que os pais fantasiam para os filhos em todo este processo de “novo nascimento”.

2.1 Diagnóstico

O processo de diagnóstico é longo e envolve interações e sistemáticas visitas dos pais aos diferentes profissionais da saúde, o que pode desencadear frustrações. Como consequência, os pais podem desenvolver uma percepção negativa de si mesmos, assim como um descontentamento com o sistema de saúde (Bailey, Skinner, Hatton&Roberts2000).

Embora actualmente os meios disponíveis para um diagnóstico precoce de crianças com deficiência seja mais avançado, muitas destas crianças são sinalizadas e diagnosticadas tardiamente, muitas vezes no jardim-de-infância ou primeiro ciclo, quando as exigências cognitivas e comportamentais começam a ser mais particulares.

Vários estudos (Bailey, Skinner, Hatton & Roberts, 2000; Carmichael, Pembrey, Turner & Barnicoat, 1999) indiciam que a maioria das crianças é diagnosticada por volta dos 3 anos de idade. É comuns os pais relatarem um período de espera de aproximadamente um ano, entre as primeiras preocupações em relação à criança e o diagnóstico oficial. Outro estudo realizado em 2003 por Bailey, Skinner e Sparkman, revela que o período de espera entre as primeiras preocupações e o diagnóstico é superior a 18 meses. A comunicação de um diagnóstico de mutação genética de uma criança é um acto que exige uma sensibilidade particular por parte dos profissionais de saúde, estes têm de preparar as condições ideais para passarem a informação aos pais (Bayard, Allond & Tañer, 1999)

Na altura do diagnóstico a maioria das famílias expressam uma combinação de alívio e stress, pois a busca da razão pela qual o filho apresenta tais características está terminada e este diagnóstico dá acesso a mais informação importante sobre os riscos reprodutivos que os pais correm e que desejavam ter sabido mais cedo (Bailey, Skinner & Sparkman, 2003). Neste período são feitas muitas mudanças, principalmente a nível pessoal, sendo provável que os pais experienciem stress, sentimentos de culpa, preocupações com o futuro e muitas dificuldades em partilhar esta informação com o

resto da família, no entanto, a maioria das famílias ficam satisfeitas na medida em que chegaram a alguma conclusão que os poderá ajudar a partir daquele momento (Bailey, Skinner & Sparkman, 2003).

O diagnóstico da SXF a uma criança, provoca uma crise profunda na família. A aceitação do diagnóstico é um processo que exige tempo para que os pais se possam adaptar a esta nova realidade e adaptem-se a esta “nova” criança.

No caso de doenças hereditárias, como a SXF, a aceitação da criança por parte dos pais pode ser um problema originador de stress, pois compromete as expectativas direccionadas ao seu filho, pois, um filho, como já foi referenciado anteriormente, é um projecto, e consciente ou inconscientemente estes pais são invadidos por fantasias e sonhos, projectando um bebé ideal. Brazelton e Cramer (1992) afirmam que reconciliar-se com o bebé real e chorar a perda do bebé imaginário são tarefas psicológicas dos pais após o nascimento ou diagnóstico do filho.

Patterson (1991) no seu estudo, afirmou que a adaptação ao novo desafio e ao filho irá depender do tipo de incapacitação (motora, sensorial ou cognitiva), do grau de visibilidade da condição, da expectativa de vida da criança, do curso de desenvolvimento da doença (se é constante, estável ou progressivo), das particularidades do tratamento e da quantidade de dor ou de outros sintomas associados.

Também Bradford (1997) estudou o impacto da doença na família e a respectiva adaptação, sugerindo um modelo que integra a abordagem sistémica e cognitiva perante uma doença crónica ou síndrome. Assim o autor destaca a forma como a família lida com stress decorrente da doença e as condições presentes e interactuantes no *locus* da doença, tais como: o padrão de interacção familiar, a comunicação médico – paciente-família, as estratégias de *coping*, as crenças, o suporte social, os desafios específicos da doença e as características individuais. Assim, Bradford (1997), adopta um modelo biopsicossocial para explicar a adaptação da família ao contexto da doença, já que os problemas são, ao mesmo tempo, de ordem biológica, psicológica e social.

2.2 Intervenção precoce no SXF

Dunst e Bruder (2002) citados por Almeida (2004), definem Intervenção Precoce como uma prática relacionada, aos serviços, apoios e recursos necessários para responder às necessidades das crianças. Incluindo actividades e oportunidades que

visam incentivar a aprendizagem e o desenvolvimento da criança e ainda, aos serviços, apoios e recursos necessários para que as famílias possam promover o desenvolvimento dos seus filhos, criando oportunidades para que elas tenham um papel activo neste processo.

Segundo Franco e Apolónio (2008) a conceptualização da intervenção precoce assenta em três fundamentos psicológicos e desenvolvimentais:

- O primeiro é fornecido pelos contributos no campo das neurociências, tal como a plasticidade cerebral, que permite compreender o que ameaça ou afecta o desenvolvimento nos primeiros tempos de vida. Isto permite que a intervenção precoce possa ter uma acção sobre o desenvolvimento em tempo oportuno, ou seja, quanto mais cedo melhor.
- O segundo é relacionado com os estudos em relação ao desenvolvimento infantil que realçam a importância da relação mãe – bebé, nos primeiros tempos de vida, colocando em evidência as enormes capacidades dos bebés e das crianças pequenas.
- Em terceiro lugar, assenta no contributo das perspectivas ecológicas (Bronfenbrenner, 1979) e sistémicas que têm realçado a importância dos factores do meio, do ambiente e dos contextos no desenvolvimento

Assim, a intervenção precoce tem como mais-valia não se situar em nenhum dos campos clássicos de intervenção (tais como a educação, a saúde ou a educação especial) mas na intersecção de todos os sistemas e práticas que têm como alvo a criança pequena (Franco, Apolónio, 2008).

Segundo Shonkoff e Meisels (2000), é possível enquadrar a prática actual da intervenção precoce de acordo com três pressupostos:

- Todos os organismos têm a capacidade de se adaptar ao seu ambiente e, quer o comportamento, quer o desenvolvimento não são, nem predeterminados, nem geneticamente fixos.
- O desenvolvimento das crianças e jovens só pode ser compreendido num contexto ecológico abrangente: família, comunidade.
- A complexidade das situações em jogo na prática da intervenção precoce determina a necessidade de uma intervenção interdisciplinar.

Tendo em conta estes pressupostos, cada vez mais, vai-se tornando mais clara a necessidade de contextualizar as intervenções e de proceder a um alargamento do enfoque dos programas. O reconhecimento de que a resposta às necessidades da criança, passa pela promoção da qualidade de vida do conjunto da unidade familiar integrada no seu contexto social, levou à substituição de um modelo de intervenção centrado na criança por um modelo centrado na família e na comunidade e de uma abordagem focada na criança e, maioritariamente, mono-disciplinar, por um modelo integrado de prestação de serviços transdisciplinar e inter-serviços.

Assim, actualmente, a intervenção precoce dirige-se à família em geral onde a criança esta inserida, pois é a família como um todo, o principal alvo do programa de intervenção, isto porque se deseja que a família seja um agente activo na intervenção e que forme uma verdadeira parceria com os profissionais no desenrolar do programa e que seja, a família, o principal agente de tomadas de decisão em tudo aquilo que seja relacionado com a criança e a família (Almeida, 2004). Também Guralnick, Heiser, Eaton, Bennet, Richardson e Groom (1988) defendem que a intervenção precoce é um meio eficaz para apoiar as famílias em variadíssimas formas e não somente as crianças.

Na intervenção precoce existe uma questão largamente discutida relacionada a idade da população-alvo, alguns autores como Dunst (1985) consideram que a intervenção precoce seria indicada a crianças com NEE desde o seu nascimento até aos 3 anos de idade, no entanto a tendência predominante é considerar o período dos 0 aos 6 anos como o ideal para a intervenção. Os resultados do estudo de Ramey, Campbell, Burchinal, Skinner, Gardner e Ramey (2004) levantam a questão da necessidade de se prolongar a intervenção precoce durante os primeiros anos da escolaridade, para

assegurar que os efeitos se mantinham e que existia uma transição das características especializadas do programa para o contexto escolar.

Segundo Simeonsson (1994) a intervenção precoce actua a 3 níveis de prevenção, a *prevenção primária*, visa reduzir a incidência de novos casos, através da promoção do desenvolvimento da criança, da redução dos factores de risco e da capacitação da família; a *prevenção secundária*, visa reduzir a prevalência, diminuindo ou, preferencialmente, eliminando o impacto da deficiência ou do atraso no futuro desenvolvimento da criança, através desenvolvimento de novas capacidades, ou da manutenção das já existentes e do apoio à família para lidar com as condições inerentes à problemática da criança; finalmente a *prevenção terciária* tem por objectivo reduzir as sequelas ou complicações decorrentes da situação de deficiência ou incapacidade da criança.

Assim é fundamental que, tanto na síndrome de X-Frágil, como em qualquer outra perturbação do desenvolvimento ou deficiência, as crianças possam ter acesso a uma intervenção precoce com qualidade, quanto mais cedo e mais especializada for a intervenção melhor será o desenvolvimento da criança e da família

2.3 Adaptação familiar

Actualmente as práticas de cuidado da criança com deficiência ou graves perturbações do desenvolvimento, estão mais centradas na família (Franco, 2009), sendo a família compreendida como um primeiro universo de relações da criança. Portanto, todas as interações e relações desenvolvidas neste micro-universo que é a família, mostra que o desenvolvimento do indivíduo não pode ser isolado do desenvolvimento da família o que faz da família o “factor e contexto central no processo de desenvolvimento infantil” (Franco, 2009).

Com a crescente responsabilidade colocada sobre a família no que diz respeito às práticas de cuidado da criança, é importante que se compreenda o desenvolvimento desta família, que pode não ser funcional, pois o nascimento de uma criança com perturbações do desenvolvimento pode causar efeitos adversos ao próprio desenvolvimento familiar, sendo assim, é essencial compreender todo o processo de

desenvolvimento da família em relação a algo que não se planeou ou desejou e todos os seus processos e expectativas (Franco, 2009).

É importante que esta família se consiga desenvolver e acima de tudo aceitar esta criança, assim a família com um filho com SXF tem como desafio, não só, ajustar os seus planos e expectativas em relação ao futuro, compreender e saber lidar com as limitações desta síndrome (Gauderer, 1997), mas também irá ter de aceitar e adaptar-se à nova realidade e re-idealizar o seu filho.

No sentido de tentar descrever o processo de adaptação da família à nova condição de ter uma criança com deficiência ou perturbações no desenvolvimento, foram desenvolvidos variados modelos que Monteiro, Matos e Coelho (2002) agruparam.

Os modelos de adaptação não se limitam a identificar os factores de risco para a adaptação da família, mas a investigar de que forma os diferentes recursos se combinam na promoção da saúde (Ex: estratégias de *coping* utilizadas pelos pais, traços de personalidade, etc.) (Gomes & Bosa, 2002) e embora estes modelos se inscrevam na sua maioria, na adaptação das crianças e das famílias à doença crónica e não à deficiência, Barros (1999) citado por Monteiro, Matos e Coelho (2002) explica como estes modelos também são aplicáveis à deficiência, a autora explica que numa perspectiva psicológica, a vivência da doença crónica e da deficiência pela criança constituem experiências que apresentam mais aspectos em comum do que diferentes, na medida em que ambas envolvem, alterações irreversíveis das condições de vida ou a diminuição das potencialidades de adaptação e capacidade funcional relativamente à criança saudável. Em relação às mães de crianças com deficiência ou doença crónica, também se encontraram aspectos comuns, quer ao nível dos cuidados prestados aos filhos (tratamentos, hospitalizações, etc.), quer na forma como lidam, de maneira mais ou menos adaptativa, face às dificuldades que apresentam, ou seja, as mães podem integrar a doença crónica/deficiência como uma entre outras condições de vida, ou de modo contrário, exhibir significativo sofrimento psicológico.

2.3.1 Modelo Integrador

Pless e Pinkerton (1975), criaram o modelo integrador que defende, que os processos psicológicos do doente/deficiente, são determinantes no seu próprio processo de adaptação e esta, por sua vez, depende da interação de múltiplos factores, tanto do sujeito como do meio ambiente, ou seja, a adaptação depende de factores intrínsecos e extrínsecos ao doente. Os factores genéticos, sociais e familiares determinam em parte, as características da criança, como o temperamento, a personalidade e inteligência, que interagem com os parâmetros da doença, as reacções familiares, os amigos, os pares e outros significativos. O resultado da interação desses factores vai determinar o auto-conceito e o estilo de *coping* e, por consequência, a adaptação deste indivíduo doente.

A adaptação perspectivada pelos defensores desse modelo que é resultante da interação desses factores, variam ao longo do tempo, em qualquer momento e o funcionamento psicológico do indivíduo resulta de interações que se estabeleceram anteriormente.

Resumindo essa perspectiva, podemos dizer que, essa interação multi-factorial é preditiva do funcionamento futuro da criança, quando adolescente ou adulto, isto é, o funcionamento psicológico posterior vai depender muito do resultado das interações realizadas em criança.

No modelo integrador, há três aspectos que devemos sempre considerar; primeiro, a doença é vista como um agente de *stress*; segundo, a adaptação é vista como um processo dinâmico de transacções recíprocas entre o indivíduo e o seu meio ambiente; e por último salienta a importância das estratégias de *coping* na adaptação.

Este é dos primeiros modelos a enfatizar o papel dos processos psicológicos na adaptação e é o grande precursor de outros modelos.

Bradfor (1997) questiona esse modelo, quando este refere que o funcionamento anterior (quando criança), determina o funcionamento adulto, pois dizendo isso, o modelo sugere que a perturbação psicológica associada à doença crónica na infância, permanece sem alterações ao longo da vida. Segundo esses autores, não existe essa relação causa-efeito entre o funcionamento futuro, pois ao longo do desenvolvimento a criança passa por “pontos de transição”, podendo estes influenciar o funcionamento posterior de duas formas: por um caminho mais “securizante” de forma a promover a

adaptação e por um lado de forma mais negativa reforçando assim os ciclos de desajustamento.

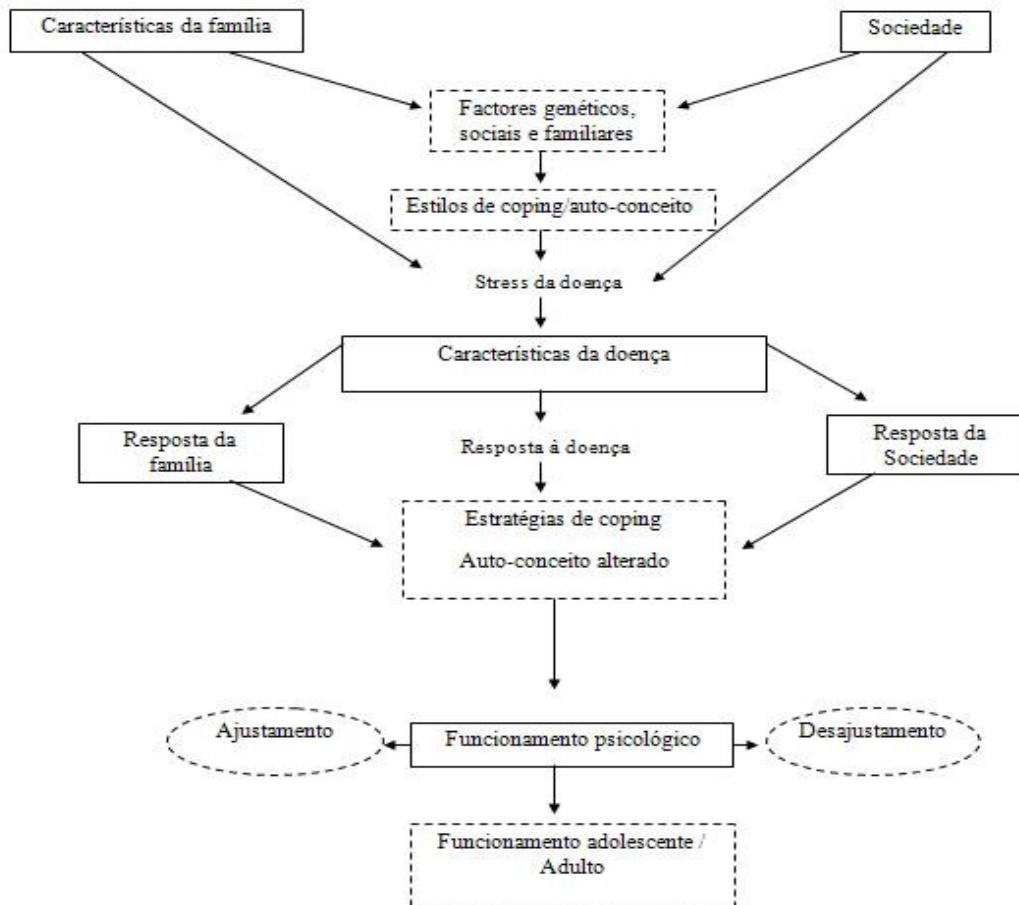


Figura 3. Modelo Integrador (Pless e Pinkerton, 1975) adaptado de Monteiro, Matos e Coelho (2002)

2.3.2 Modelo da Crise de Vida

Com este modelo Moos e Tsu (1977) concebem o *stress* psicológico decorrente da doença crónica como uma crise de vida, uma fase difícil tanto para o doente como para família que têm que arranjar estratégias psicossociais adaptativas para lidar com essa crise.

A avaliação cognitiva, a percepção das tarefas envolvidas e a selecção das estratégias de *coping*, são influenciadas pelas características pessoais e da vivência do sujeito, das características da doença e também do meio físico e sócio cultural. Há um conjunto de factores interligados. E a doença ou a crise, não só afecta a pessoa com a doença, mas também familiares e amigos, que terão que conviver com situações stressantes.

Neste modelo existem algumas tarefas que se têm de cumprir quando se é portador de uma doença. Tarefas essas que estarão associadas a doença e com o modo de vida geral desse indivíduo. Assim ele terá que lidar com os sintomas de desconforto, dor, incapacidade, com o *stress* associado aos tratamentos e hospitalizações, desenvolver e manter uma boa relação com a equipa de saúde, que por vezes é multidisciplinar, incluindo técnicos de diferentes áreas.

No modo de vida geral, as tarefas adaptativas consistem em assegurar o equilíbrio emocional do indivíduo de modo a possibilitar-lhe a melhor forma de lidar com os sentimentos e emoções decorrentes da doença; manter uma auto-imagem satisfatória e um sentido de competência e perfeição; cuidar da relação entre a família e os amigos que muitas vezes pode sofrer separações físicas que a doença implica e por último preparar a família para um futuro incerto, uma vez que paira a ameaça de uma perda significativa e simultaneamente se mantém a esperança da presença, isto é, um jogo de expectativas que pode prejudicar a saúde mental da família.

As tarefas adaptativas (tanto as relacionadas com a doença como relacionadas com o modo de vida) dependem das características da pessoa, da doença e dos recursos existentes, e das estratégias de *coping*, que são recursos interpessoais que influenciam o cumprimento dessas tarefas. Deste modo o *coping* é defendido por esse modelo como um processo de confronto do indivíduo na sua adaptação face à diversidade. O *coping* tem duas funções: uma defensiva que consiste na protecção de ameaças e outra de

resolução de problemas que consiste na aplicação de conhecimentos, competências e técnicas que possibilitam confrontar as exigências do próprio indivíduo como também as do meio.

As características do processo adaptativo inclui as características pessoais e do meio familiar, como a idade, o desenvolvimento emocional e cognitivo, as crenças religiosas, as experiências anteriores, os factores relacionados com a doença, com o diagnóstico, o curso da doença, o prognóstico e os factores do ambiente físico e sociocultural. Essa variedade de factores explica o porquê da existência de uma variabilidade de respostas associadas ao *stress* derivado da doença, pois as pessoas reagem de formas diferentes a uma mesma situação de *stress*.

Assim os factores encontram-se inter-relacionados, mas os seus resultados são mediados pelos processos de avaliação cognitiva, pelas tarefas adaptativas e pelas estratégias de *coping*.

Assim, conclui-se que o impacto de uma crise na vida do indivíduo depende das tarefas adaptativas e das estratégias de *coping* utilizadas pelo indivíduo. Estratégias essas consequentes da avaliação cognitiva que indivíduo faz da situação.

Comparado com o modelo integrador, o modelo da crise de vida realça o papel do indivíduo doente e da família na adaptação à doença, isto é, não se restringe apenas à criança, ou ao adulto doente, aborda também a forma como a família ou outras pessoas próximas lidam e se adaptam ao doente. A crise resulta do processo de crescimento, de maturação pessoal e da forma como o indivíduo e família lidam com a situação. O modelo de crise de vida ao referir as tarefas adaptativas, considera-as como contributos valiosos na execução de programas de intervenção tanto para os doentes como para as suas famílias.

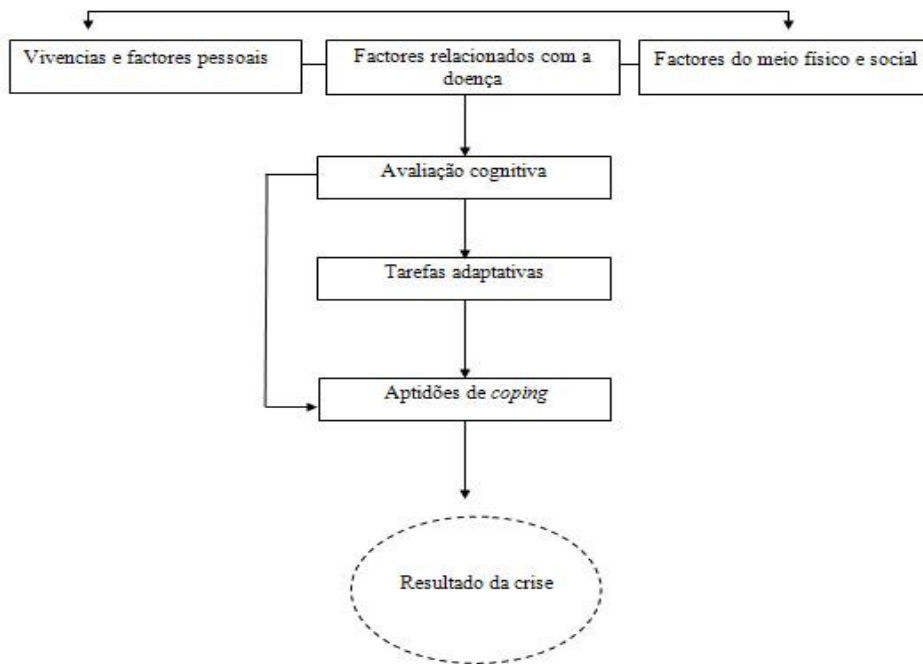


Figura 4. Modelo da Crise de Vida (Moos e Tsu, 1977); adaptado de Monteiro, Matos e Coelho (2002)

2.3.3 Modelo de *Stress* e *Coping*

No seu modelo Lazarus e Folkman (1984) afirmam que o *stress* e o *coping* abrangem interações contínuas entre o indivíduo e o seu meio ambiente. Lazarus e Folkman (1984) defendem que o *stress* ocorre quando as exigências ultrapassam os recursos pessoais e as capacidades para lidar com a situação e o *coping* como um processo de resolução dos problemas em que o indivíduo terá que lidar com a divergência entre as exigências colocadas e os recursos disponíveis.

O modelo também identifica a avaliação cognitiva e *coping*, como dois conceitos que nos possibilitam a compreensão das respostas que são dadas numa situação de *stress*. A avaliação cognitiva, é uma avaliação individual que o indivíduo faz da situação. Ele avalia se a situação constituiu uma ameaça ao seu bem-estar e se tem ou não recursos disponíveis para enfrenta-la. Essa avaliação pode ser primária ou secundária. Na avaliação primária, o indivíduo avalia se o acontecimento particular é irrelevante, benéfico ou se desencadeia *stress*. Surgem assim hipóteses: o acontecimento pode ser avaliado como irrelevante, como indutor de *stress* ou como um acontecimento benigno. Se for avaliado como indutor de *stress*, envolve a perda, a ameaça ou o desafio. A perda refere-se ao dano ocorrido, a ameaça à expectativa de uma referida perda e o desafio como uma oportunidade de adquirir competências e assim conseguir melhor crescimento. Na avaliação secundária, o indivíduo avalia a sua capacidade de lidar com a situação. Ao avaliar o problema e determinar os recursos disponíveis, o indivíduo procura ultrapassar a situação utilizando as estratégias de *coping*.

Para os defensores desse modelo, o *coping* tem duas funções: primeiro mudar a situação para melhor e segundo administrar os componentes emotivos relacionados com o *stress*. Sugerem também cinco categorias de recursos de *coping* que são: os materiais, as redes sociais, as crenças, as competências de resolução dos problemas e a saúde, energia e moral.

À luz deste modelo, quando se faz um diagnóstico de uma doença crónica esta situação é indutora de *stress*, tanto para o indivíduo portador da doença como também para os familiares. Mas esse acontecimento indutor de *stress* terá repercussões diferentes para as pessoas, pois depende do modo como cada indivíduo avalia os recursos que tem à sua disposição e as consequências da sua utilização. É esta

especificidade individual face a um mesmo acontecimento que diferencia esse modelo dos outros já descritos.

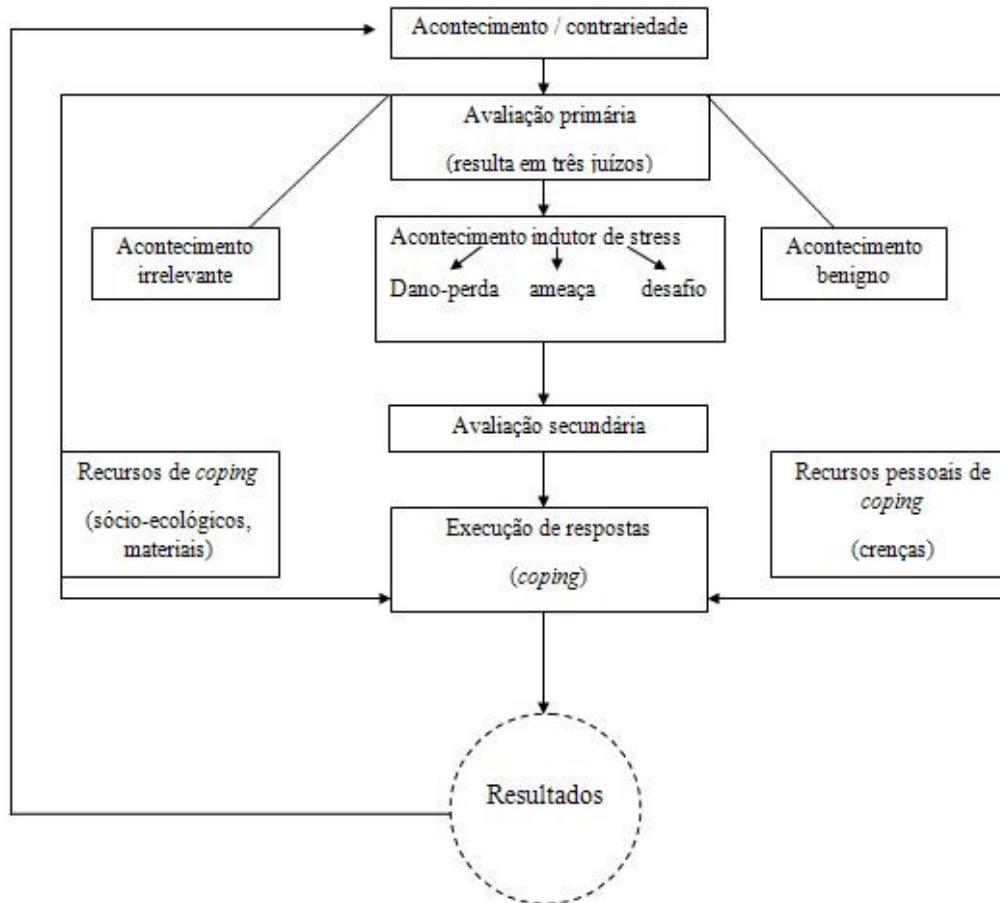


Figura 5. Modelo Stress e Coping (Lazarus e Folkman, 1984), adaptado de Monteiro, Matos e Coelho (2002)

2.3.4 Modelo de Deficiência-*Stress* e *Coping*

Para Wallander *et al.* (1989) a adaptação compreende três dimensões: a saúde física, saúde mental e funcionamento social, pois consideram que o indivíduo deve ser visto como um ser biopsicosocial, compreendendo os factores biológicos, psicológicos e sociais.

Geadá (1996) avalia duas noções fundamentais que têm sido propostas na teorização acerca das relações entre as dimensões já referidas, que são elas o *stress* e o *coping*. O *stress* que é constituído pelos factores de pressão do meio físico e social sobre o indivíduo e o *coping* constituído pelos processos cognitivos conscientes usados para manejar as ansiedades evocadas por esses desafios do meio envolvente.

O modelo defende uma especificidade em relação à adaptação das mães e que é explicada pela diferença na organização dos dois grupos de factores: Risco e de Resiliência. Os factores de riscos compreendem parâmetros associados à deficiência e à doença crónica, o *stress* provocado pelos cuidados contínuos à criança e o *stress* psicossocial. A Resiliência engloba três grupos de factores: os factores intra-pessoais, como o temperamento da criança, o desempenho, a capacidade de resolução dos problemas, a motivação, etc., os factores sócio-ecológicos, como o ambiente familiar, o apoio social, a adaptação dos membros da família, os recursos pessoais, etc., e os recursos de *coping* como a avaliação cognitiva e as estratégias de *coping*.

Todos esses factores, tanto os de risco como os de resiliência relacionam-se com a adaptação forma directa e indirecta.

Monteiro, Matos e Coelho (2002) citam um exemplo ao explicar que as doenças que são ameaçadoras da vida da criança podem afectar o ajustamento materno de forma directa, através do aumento da ansiedade, ou de forma indirecta como resultado do aumento de cuidados prestados pela mãe à criança. Esse modelo engloba alguns aspectos defendidos pelos modelos anteriores mas especifica as doenças crónicas/as deficiências e adaptação das mães.

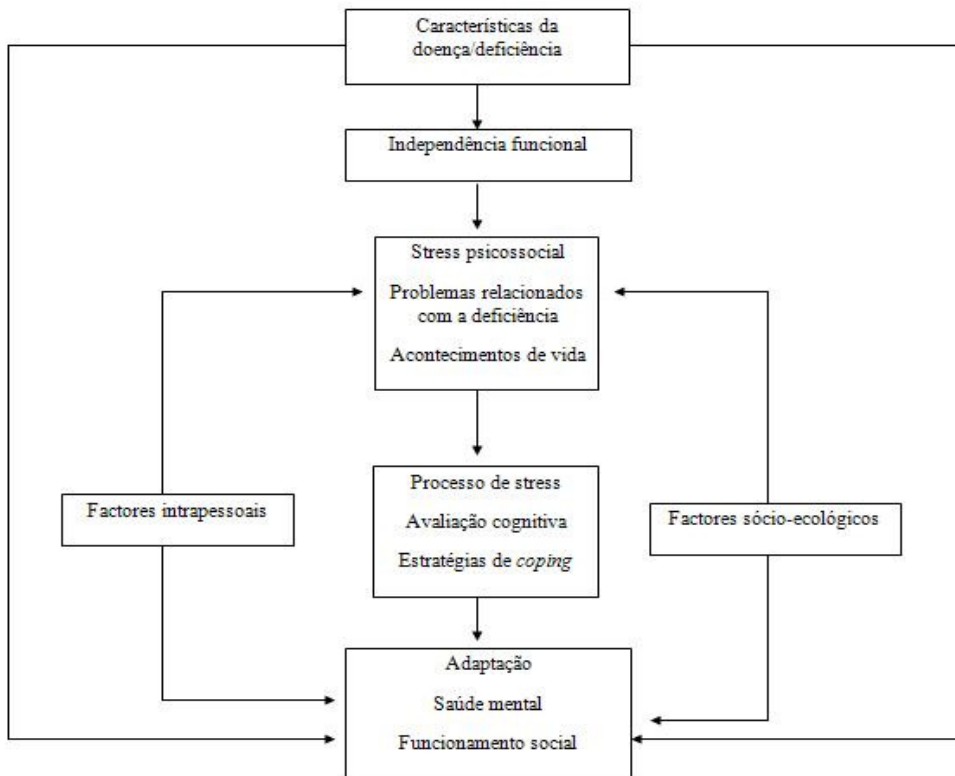


Figura 6. Modelo de Deficiência-Stress e Coping (Wallanderetal., 1989), adaptado de Monteiro, Matos e Coelho (2002)

2.3.5 Adaptação das famílias de crianças com perturbações graves do desenvolvimento

Segundo o modelo teórico defendido por Franco (2009), a criança já existe antes do nascimento, na idealização dos seus pais, no entanto, quando esta criança nasce com uma deficiência, ou mais tarde, durante a infância é detectado um atraso no seu desenvolvimento há uma ruptura do percurso de desenvolvimento da criança e da família. É neste momento que se dá a crise, tudo muda e as necessidades e exigências desta criança vão ser mais rigorosas, ou seja, nesta crise há uma perspectiva de vida, de presente e futuro que tem de ser mudada, pois a que os pais têm já não se adequa.

Com esta crise terá de haver uma reestruturação e uma nova organização sistémica do modo como cada elemento da família elabora os significados desta nova situação. Nesta altura de crise estão envolvidos diversos movimentos, como a revolta, a negação, a culpabilização e os sentimentos depressivos. Para se prosseguir no desenvolvimento esta família terá de fazer o luto pela perda que sofreu, a perda do seu bebé imaginário, o seu bebé perfeito, embora o que aqui se tenha perdido não seja uma pessoa, mas sim o “*objecto interno idealizado com o qual o processo vincutivo começou a ter lugar.*” (Franco 2009, p 27). Neste processo de luto existem vários factores presentes, uns de natureza interna, que incluem a rede social, a reacção intra-familiar e toda a rede social informal (família alargada, vizinhos, etc.), este suporte pode tornar os pais mais disponíveis para as tarefas desenvolvimentais pois libertam-se de outros factores de stress inerentes à sua situação, e factores contextuais que englobam características de cada um dos pais, como a sua personalidade, resiliência e história pessoal.

Os pais que eventualmente não elaborarem este luto serão pais deprimidos ou incapazes de se relacionarem emocionalmente com a criança, pois estão dominados por estados depressivos, pois aqui neste processo de luto surge uma questão fundamental, o que fazer com a criança? Como se pode estabelecer um vínculo com esta criança que não foi desejada, não se trata de restabelecer ou recuperar um vínculo, mas sim criar um novo vínculo com uma “nova” criança. Assim esta “nova” criança terá de ser re-idealizada, pois sem re-idealização, os pais serão só pais funcionais e não pais amorosos e emocionalmente envolvidos.

Assim todas as dimensões da idealização terão de ser re-idealizadas, é importante que os pais olhem para o seu filho e que o achem bonito, esta dimensão estética está intimamente ligada à vertente narcísica da paternidade. É importante que estes pais consigam esta re-idealização para que esta criança não seja mantida em casa a salvo dos olhares dos outros e que não seja privada de tudo o que, aparentemente supérfluo, todos os pais tencionam dar às suas crianças para que fiquem bonitas.

É a dimensão relativa às competências que mais se encontra afectada nestas crianças, pois é a falta destas competências que concretiza a sua situação de portador de deficiência, assim é importante que no trabalho com estas crianças os profissionais e os pais se centrem, não no que esta criança não é capaz de fazer, mas sim do que ela é capaz de realizar. A possibilidade dos pais reconhecerem as competências dos seus filhos com deficiência é fundamental para a sua re-idealização. Pois estes mais que imaginaram o filho como médico, desportista, músico, etc., terão oportunidade de re-idealizarem o seu filho com as suas capacidades reais.

O futuro é a dimensão em que alimentam possibilidades e esperanças sobre o futuro daquela criança, nenhum pai consegue prever o que irá acontecer no futuro. Mas muitas vezes os pais dizem que a sua realidade é difícil e que apenas querem viver um dia de cada vez, sem fazerem muitos planos ou criarem expectativas sobre o futuro, no entanto estas mães são as que mais possuem dimensões de esperança, que pode resultar das suas convicções religiosas ou ideológicas, esta esperança serve muitas vezes para que estes pais não se sintam esmagados emocionalmente pelo presente.

É todo este processo que permite que os pais retomem o desenvolvimento na relação com os seus filhos com deficiência.

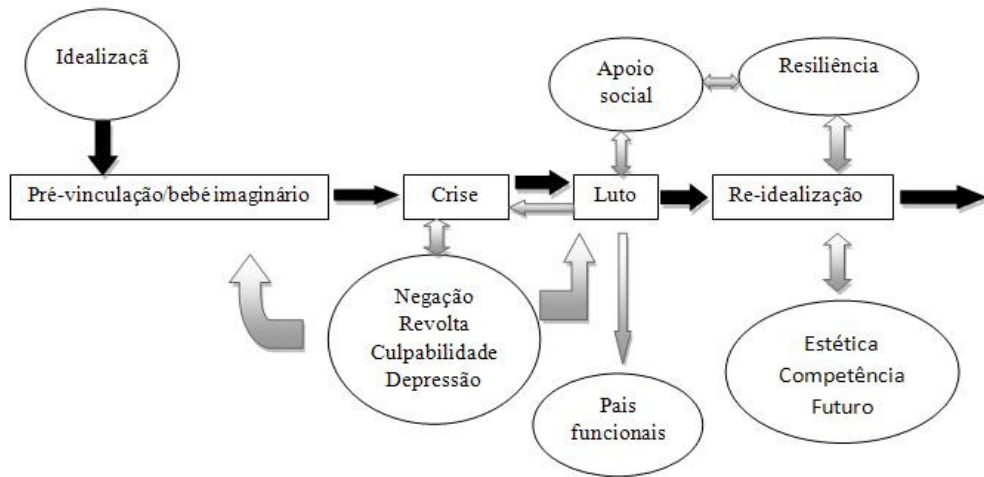


Figura 7. Quadro conceitual do desenvolvimento dos pais de crianças com deficiência (Franco, 2009)

2.4 Perspectivas futuras nas famílias de crianças com SXF

O presente trabalho tem por objectivo estudar as perspectivas futuras de mães de pessoas com SXF, este conceito de perspectivas futuras, poder ser, facilmente, confundido com o conceito de expectativas, pois as suas definições chegam a ser muito próximas. As perspectivas futuras, neste trabalho em particular, são tidas como parte integrante e importante do processo de re-idealização da criança com SXF, ou seja, são fundamentais para o desenvolvimento da família, é o que permite os pais voltarem a fantasiar com um futuro melhor para o seu filho, após um diagnóstico que deitou ao chão quase todas as perspectivas e desejos que estes pais tinham em relação ao seu filho.

Podemos encarar as perspectivas futuras como desejos e ambições que os pais gostariam que se realizassem, não num futuro imediato, mas num futuro a médio ou longo prazo.

Entre muitas perspectivas que um ser humano possa gerar, as que dizem respeito aos filhos são bastantes importantes, pois podem ter o poder de influenciar todo o desenvolvimento, não só da criança, como o da família também.

Por um lado as perspectivas futuras podem ser formadas de duas formas, por um lado podem-se calcular as experiências prévias do indivíduo que levam a associar a obtenção de determinado resultado, ao executar determinado comportamento. Por outro lado, as perspectivas também podem ser formadas, não de experiências directas do indivíduo mas de relatos e histórias com que o indivíduo entra em contacto ao longo da sua vida ou de desejos do próprio indivíduo (Serra, Antunes, Firmino, 1986). A título de exemplo, se uma família toma conhecimento de outra família com um filho com SXF e este jovem consegue ler e escrever, é possível que estes pais terão perspectivas no sentido do seu filho aprender também a ler e a escrever.

No entanto as expectativas também podem ter um papel importante em todo este processo, ajudando na formação de perspectivas, na psicologia clínica existem três autores que para os quais as expectativas ocupam um lugar essencial nas suas teorias, Rotter (1970), Bandura (1978) e Seligman (1975) citados por Vaz-Serra, Antunes e Firmino (1986).

Segundo Rotter (1970) existem quatro variáveis que podem prever o comportamento de um indivíduo: o potencial de comportamento, a expectativa, o valor do reforço e a situação psicológica. Para este autor a expectativa relaciona-se com a probabilidade, gerada dentro do indivíduo de que possa conseguir determinado reforço em certa situação. Por sua vez Bandura (1978) distingue entre dois tipos de expectativas, expectativas de eficácia e expectativas de resultado. As expectativas de eficácia relacionam-se com o julgamento que a pessoa faz de si, em que se sente apta ou não para desempenhar um determinado comportamento. Se esta expectativa de eficácia for baixa, o indivíduo tenderá a evitar numerosos comportamentos importantes na sua vida. A expectativa de resultado, refere-se ao entendimento do indivíduo de que determinado comportamento leva à obtenção de uma dada consequência. Seligman (1975) refere que quando um ser humano se envolve numa situação em que o reforço não resulta do seu comportamento, aprende que esse resultado é independente das respostas que produz, são então formadas as expectativas.

No seu estudo, Vaz-Serra, Antunes e Firmino (1986) afirmam que as pessoas com um bom auto-conceito têm tendência a desenvolverem expectativas positivas e que o próprio auto-conceito de um indivíduo é um bom preditor das suas expectativas. Sendo que as expectativas são mediadores da acção, que facilitam ou inibem o comportamento de um indivíduo e que estas estão intimamente relacionadas com o auto-conceito do indivíduo, será correcto dizer que quanto menor o auto-conceito de indivíduo menos expectativas positivas este indivíduo receberá. Tendo em conta que as mães de crianças com SXF demonstram um auto-conceito inferior às restantes mães com filhos normais, estas mães são mais propensas a expectativas negativas em relação aos seus filhos mas conforme vão superando e sobrevivendo à deficiência do filho, estas mães começam a criar novas expectativas. Estas expectativas podem ser influenciadas pelas explicações que constroem como causa da deficiência (Brunhara, Petean, 1998). Independentemente da explicação que estas mães possuam, elas esperam que o desenvolvimento do filho melhore ou seja normal. O desejo de cura é uma constante (Petean, 1995).

Lamb e Billings (1997) (citSilva, Dessen (2001)) afirmam que os *pais tem frequentemente expectativas mais elevadas em relação aos filhos do que às filhas; estes*

pais ficam particularmente desapontados quando é diagnosticada uma deficiência ao filho.

Silva e Dessem (2001) ao realizarem um estudo sobre a deficiência mental e a família, afirmam que as expectativas dos progenitores em relação ao futuro dos seus filhos são que eles se tornem adultos independentes, estudem, tenham uma profissão e que possam ter um relacionamento íntimo com uma pessoa do sexo oposto.

Parte II – Estudo Empírico

Capítulo 3 – Metodologia

3.1 Objectivos

Estabelece-se o seguinte objectivo, que deverá ser norteador na pesquisa que se propõe no âmbito da presente Dissertação de Mestrado:

Objectivos:

Com esta investigação pretende-se uma exploração sobre as perspectivas de futuro que os pais detêm sobre o desenvolvimento cognitivo e social do seu filho com a síndrome de X-Frágil.

3.2 Participantes

A presente investigação teve como participantes 4 mães com um filho com SXF. O número de participantes do presente estudo é baixo pois o método escolhido, método qualitativo, é moroso e requer o uso de amostras pequenas (Pedroso, Ribeiro, Fernandes, 2005). Poderá ser apontado como uma vantagem do estudo, o facto de, por serem somente 4 famílias os dados poderão ser mais exaustivamente analisados, no entanto, por serem poucos participantes, as conclusões retiradas deste trabalho não poderão ser generalizada à população em geral.

Duas famílias eram constituídas por pai, mãe e filho com SXF, outras duas constituídas por pai, mãe, filho com SFX e irmã portadora. Todas residentes no concelho de Alandroal. Todos os jovens afectados com SXF eram do sexo masculino com idades compreendidas entre os 7 e os 25 anos.

Para a selecção dos participantes partiu-se de um modelo de amostra intencional e não probabilística. Sobre esta, Pais (2003) afirma que o valor deste género de participantes não está na aspiração de se generalizarem resultados, mas sim, em contrapartida, procurar-se o aprofundamento do conhecimento de regularidades cuja particularidade é, por si, significativa. As amostras não probabilísticas e a amostragem intencional são de acordo com Fortin (2000), uma estratégia de selecção, a partir da qual

os participantes e sujeitos que são objecto de estudo, não têm probabilidades iguais de serem seleccionados para fazer parte da mesma.

Dada a dificuldade em encontrar sujeitos com filhos com X-Frágil, aceitou-se a colaboração de qualquer sujeito que preenchesse os critérios de inclusão no estudo, por consequência os participantes aqui apresentados não foram escolhidos de forma aleatória mas sim de conveniência, logo não é correcto fazer-se uma generalização dos dados para a população em geral. Assim foram aceites todos os sujeitos que tivessem um filho com SXF com área de residência no Alandroal, pois nesta zona diagnosticaram-se um elevado número de casos desta síndrome.

Foram entrevistadas 4 mães, pois na população aqui representada, a um dos membros do casal, é quase sempre, atribuída à mãe a função de "cuidar" dos filhos, principalmente nas questões relacionadas à saúde e educação. Esses dados corroboram os de Pina-Neto (1983) que também encontrou maior atenção das mães ao lidar com os filhos. Milgran & Atzil, (1988), demonstraram, também que são as mães as mais e responsivas e sobrecarregadas física e emocionalmente em relação aos cuidados do filho e os pais, por sua vez, mais dedicados às questões financeiras. Dai que sejam as mães as mais disponíveis para participar no estudo e também detentoras de uma maior quantidade de informação pertinente para este estudo.

3.3 Procedimento

Os participantes deste estudo foram contactados inicialmente pela Dr.^a Fátima Ferreira, pois é a Dr.^a Fátima que lida de perto com estas famílias, só posteriormente contactei com as famílias para a marcação da entrevista, onde foi explicado qual o objectivo do contacto e todas as questões de confidencialidade. Todas as famílias contactadas foram prestáveis e colaboraram com estudo.

As entrevistas foram previamente marcadas com as participantes, para facilitar a participação destas mães no estudo, três das entrevistas foram realizadas na residência da família por opção das próprias, as entrevistas realizaram-se todas na sala de estar da casa, não sofrendo nenhuma interrupção, a outra entrevista foi realizada no local de trabalho, devido ao horário de trabalho alargado desta participante. Esta entrevista

decorreu numa sala afastada dos restantes colaboradores da organização, não pondo assim em causa a confidencialidade da participante.

Em todas as entrevistas o entrevistador teve o cuidado de explicar bem às participantes os objectivos do estudo e todas as condições numa pequena introdução, numa tentativa de pôr a entrevistada mais à vontade e a corrente do que se pretendia com este estudo. Durante toda a entrevista o entrevistador procurou escutar com a máxima atenção, quando necessário, procurar dar a volta a assuntos tabu. Em toda a entrevista houve uma atenção especial relativamente à linguagem usada e ao modo como se fez as perguntas, pois de acordo com Webbetal (2000), será importante destacar que o modo como se fazem as perguntas num contexto de entrevista, poderá ter efeitos não desejados, susceptíveis de influenciar de forma determinante os dados obtidos. É preciso tomar em conta os níveis culturais das pessoas entrevistadas e adaptar a nossa linguagem à sua compreensão.

Durante a entrevista foram enviados, pelo entrevistador sinais de entendimento e de estímulo, com gestos, acenos de cabeça, olhares e também sinais verbais como de agradecimento, de incentivo, o que facilitou a relação. Foi levado em conta que o momento da entrevista, o entrevistador está a conviver com sentimentos, afectos pessoais, fragilidades, por isso foi demonstrado todo respeito à pessoa entrevistada.

É de salientar que foi autorizado por todas as participantes a gravação da entrevista em registo áudio, posteriormente as entrevistas foram transcritas para registo papel. A duração média das entrevistas foi de 40 minutos.

3.4 Instrumento

A entrevista foi a técnica utilizada para a obtenção de dados na presente investigação. De forma a conseguir-se o conhecimento e compreensão das expectativas das mães de pessoas com SXF sobre o desenvolvimento cognitivo, escolar e social do seu filho, optou-se por uma técnica da entrevista Semi-estruturada.

“A entrevista semi-estruturada consiste numa interacção verbal animada de forma flexível pelo investigador. Este deixar-se-á guiar pelo fluxo da entrevista com o objectivo de abordar, de um modo que se assemelha a uma conversa, os termos gerais

sobre os quais deseja ouvir o respondente, permitindo assim extrair uma compreensão rica do fenómeno em estudo” (Savoie-Zajc, 2003, p. 282).

O tipo de entrevista seleccionado poderá ser o mais produtivo para a recolha do tipo de dados e informação pretendidos para a presente investigação, pois a mostra resume-se a 4 mães, devido à dificuldade em encontrar sujeitos que se encaixassem nos requisitos do estudo, assim este método de recolha de dados é o mais viável para o estudo, possibilitando a recolha de um elevado número de dados diversificados e embora seja um método onde não exista uma ordem rígida nas questões, garante que todas as entrevistadas respondam às mesmas questões, fazendo assim emergir informações de uma forma mais livre, evitando respostas condicionadas a uma padronização de alternativas (Manzini (1991). Assim espera-se que este instrumento torne explícitos os contextos e realidades das pessoas participantes no estudo; a compreensão do seu mundo; ajude a apreender, organizar e a estruturar o pensamento do interlocutor entrevistado (Savoie-Zajc, 2003).

3.4.1 Guião da entrevista

Com o objectivo de efectuar entrevista semi-estruturada foi elaborado um guião para que o entrevistador tivesse um fio condutor da entrevista, possibilitando a organização da informação e o raciocínio numa lógica que fosse de encontro aos objectivos de investigação.

O papel do entrevistador foi sempre muito discreto de forma a proporcionar-se uma situação de entrevista aberta, com alguma informalidade. O entrevistado foi simplesmente encaminhado para abordar os assuntos colocados na “mesa”, especificamente relacionados com as expectativas da mãe em relação ao seu filho e sobre o futuro da família.

Sendo o guião um esquema ou guia da entrevista, será o local adequado para que o entrevistador identifique «...os temas, os subtemas e as questões de orientação a fim de recolher dados pertinentes para a investigação» (Savoie-Zajc, 2003). Tendo em conta a importância que o guião da entrevista tem no presente estudo, a sua elaboração foi

feita tendo alguns cuidados, tais como, cuidados em relação à linguagem, tentou-se usar uma linguagem o mais simples e clara possível; cuidados quanto à formulação das perguntas, para que não fossem ambíguas ou geradoras de dúvidas; e cuidados quanto à sequência das perguntas no guião para que houvesse uma linha condutora lógica Manzini (1991).

O guião possui 3 partes distintas para uma melhor organização da informação recolhida. Na primeira parte é pedida uma caracterização da família e do participante com SXF, são pedidos dados como a idade do jovem, dos pais, idade com que o jovem foi diagnosticado, habilitações literárias dos pais, localidade, estatuto socioeconómico e nível de autonomia do jovem (7 questões); na segunda parte são abordadas as perspectivas futuras sobre o desenvolvimento escolar e social do participante, sobre a sua autonomia e sobre o que o que esperam da escola (8 questões); na terceira parte foram colocadas questões sobre as perspectivas futuras sobre a família e as ajudas que poderão receber no futuro (6 questões). Este guião foi construído para abranger os temas de interesse para o estudo, permitindo que o entrevistador tivesse um fio condutor durante a entrevista, assegurando-se assim, que todos os temas de interesse eram referidos

Embora a entrevista semi-estruturada seja um instrumento que nos pode fornecer muita informação, temos de ter em conta as suas limitações e desvantagens. Savoie-Zajc chama a atenção para a existência de alguns pontos fracos das entrevistas semi-estruturadas. Dos vários pontos referidos pelo autor, tomamos em atenção os seguintes, pela pertinência em relação a este estudo:

A) A questão da credibilidade dos dados recolhidos nas entrevistas, em que «O respondente pode ser movido pelo desejo de prestar um serviço ou de ser bem visto pelo investigador, limitando assim a credibilidade das mensagens comunicadas» (Savoie-Zajc, 2003:298).

B) A questão dos «...bloqueios de comunicação ou assuntos tabus para os respondentes, levando em consequência a que o investigador não consiga estabelecer com estes um verdadeiro diálogo» (Savoie-Zajc, 2003:298).

Também Webbetal chama a atenção para os pontos fracos das entrevistas:

“As entrevistas e questionários introduzem-se como um elemento estranho no seio do contexto social que pretendem descrever, refazem atitudes, suscitam desempenhos e respostas atípicas, restringem-se àqueles que são acessíveis e cooperam, e as respostas obtidas são produzidas em parte por vectores respeitantes a diferenças individuais irrelevantes para o tema abordado” (Webb et al. cit. in Lee, 2000: 17).

Haguette (2001) enumera um conjunto de factores que representam fontes potenciais de contaminação ou distorção» nas entrevistas a que não podemos deixar também de fazer referência:

a) Motivos ulteriores, ou seja, quando ele [entrevistado] pensa que as suas respostas podem influenciar positivamente sua situação futura (...);

b) Quebra de espontaneidade, como presença de outras pessoas por ocasião da entrevista ou inibições ocasionadas por certas características do entrevistador, como sexo, raça, educação ou classe social;

c) Desejo de agradar o pesquisador.

Com o intuito de colmatar estas limitações, foram tomadas algumas precauções no primeiro contacto com as mães entrevistadas e durante as entrevistas. As entrevistadas foram bem esclarecidas sobre o objectivo do estudo, durante a entrevista foram dados sinais de encorajamento, tanto verbais como não verbais, não só nos temas mais sensíveis para estas mães mas como em todos os outros, procurou-se que o espaço em que foi realizado a entrevista fosse um espaço em que a entrevistada se sentisse confortável e onde o número de interrupções exteriores fosse o menor possível.

Capítulo 4 – Resultados

4.1 Caracterização dos participantes

Os dados permitiram fazer uma caracterização das pessoas entrevistadas. Com essa mesma caracterização verifica-se que através das suas características, os participantes alvo e objecto das entrevistas cumpriam os critérios planeados para a investigação, de acordo com o projectado no início do estudo, condição necessária ao cumprimento dos objectivos do mesmo.

Assim, com base nos dados recolhidos na 1ª unidade de análise do guião de entrevista, procedeu-se à organização da informação recolhida com a ajuda da seguinte tabela:

Tabela 4– Caracterização da amostra

	Entrevista 1	Entrevista 2	Entrevista 3	Entrevista 4
Idade do participante	7 Anos	24 Anos	13 Anos	10 Anos
Idade de diagnóstico	2 Anos	22 Anos	5 Anos	1 Ano
Idade do Pai	36 Anos	53 Anos	50 Anos	37 Anos
Idade da Mãe	36 Anos	55 Anos	49 Anos	33 Anos
Habilitações literárias do Pai	6º Ano	4º Ano	9º Ano	9º Ano
Habilitações literárias da Mãe	12º Ano	6º Ano	9º Ano	9º Ano
Estatuto socioeconómico	Médio	Médio	Médio	Médio
Nível de autonomia do participante Vestir-se	Com Ajuda	Sozinho	Com Ajuda	Sozinho
Lavar os dentes	Sozinho	Sozinho	Sozinho	Sozinho
Pentear-se	Com Ajuda	Com Ajuda	Sozinho	Sozinho
Tomar banho	Sozinho	Com Ajuda	Com Ajuda	Sozinho
Comer	Sozinho	Sozinho	Sozinho	Sozinho
Estar em casa sozinho	Sozinho	Dependente de terceiros	Dependente de terceiros	Sozinho
Ir à rua sozinho	Sozinho	Sozinho	Sozinho	Sozinho
Localidade	Alandroal	Alandroal	Alandroal	Alandroal

O grupo entrevistado, junto dos quais foram recolhidos os dados que proporcionaram o material qualitativo e consequentes frutos deste trabalho de investigação, foi composto por quatro mães.

Assim e de acordo com a tabela organizada e apresentada com os dados, poder-se-á de forma concreta referir que os participantes têm idades compreendidas entre os 7 e os 25 anos, a idade de diagnóstico varia entre 1 e os 22 anos. Relativamente aos pais, as suas idades são compreendidas entre os 36 e os 53 anos, por sua vez as mães têm idades compreendidas entre os 33 e os 55 anos; as habilitações literárias dos progenitores variam entre o 6ºano e o 12º (gráficos 2 e 3).

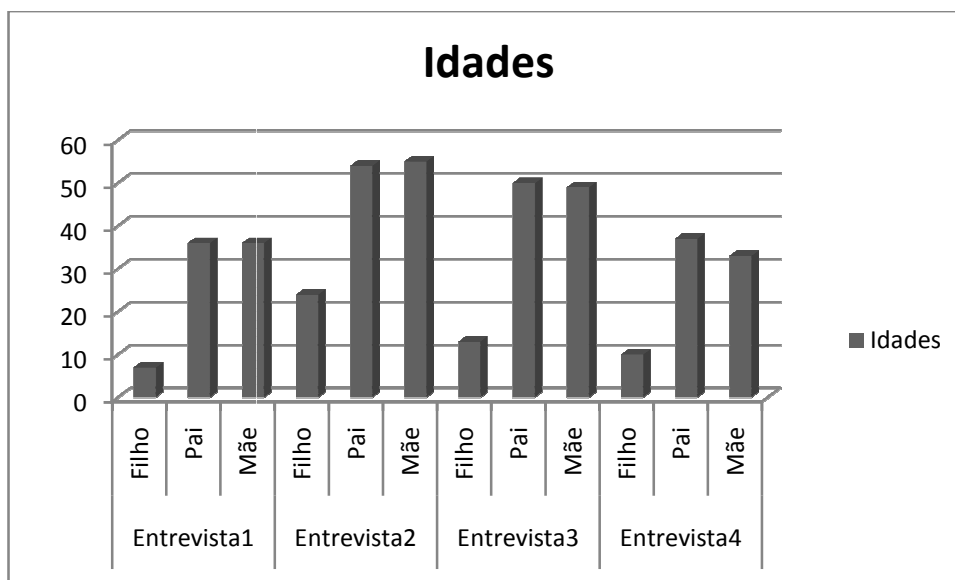


Gráfico 2: Idade dos elementos das famílias participantes

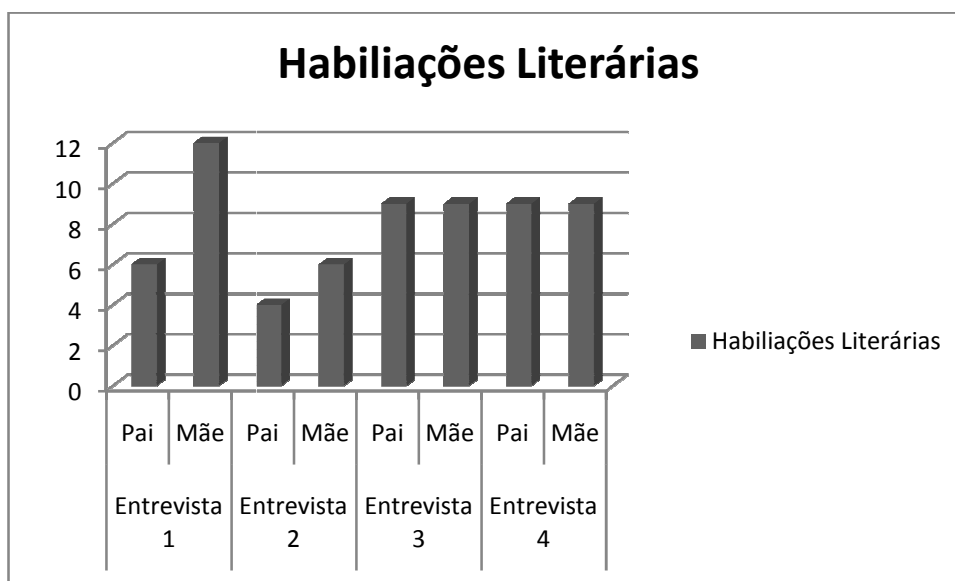


Gráfico 3: Habilidades literárias dos pais.

4.2 Análise e interpretação dos dados

A análise de conteúdo é um instrumento de pesquisa científica com múltiplas aplicações. A análise de conteúdo pode ser definida como um conjunto de instrumentos metodológicos cada vez mais subtis em constante aperfeiçoamento, que se aplicam aos discursos (conteúdos e continentes) extremamente diversificados. A maioria dos autores Ritsert, 1972; Mostyn, 1985; Wittkowski, 1974, refere-se à Análise de conteúdo como sendo uma técnica de pesquisa que trabalha com a palavra, permitindo de forma prática e objectiva produzir inferências do conteúdo da comunicação de um texto replicáveis ao seu contexto social. Moscovici (2003) salienta que tudo o que é dito ou escrito é susceptível de ser submetido a uma análise de conteúdo; Berelson (1993) afirma que esta é uma técnica de investigação que, através de uma descrição objectiva, sistemática e quantitativa do conteúdo manifesto das comunicações, tem por finalidade a interpretação destas mesmas comunicações.

Na análise de conteúdo o ponto de partida é a mensagem, mas devem ser consideradas as condições contextuais dos produtores; segundo Franco (2005), devem

ser considerados não só a semântica da língua, mas também a interpretação do sentido que um indivíduo atribui às mensagens.

A análise de conteúdo tem sido muito utilizada na análise de comunicações nas ciências humanas e sociais. Minayo (2000) afirma que este é um o método mais comumente adoptado no tratamento de dados de pesquisas qualitativas.

Para Bardin (1979), a análise de conteúdo abrange as iniciativas de explicitação, sistematização e expressão do conteúdo de mensagens, com a finalidade de se efectuarem deduções lógicas e justificadas a respeito da origem dessas mensagens (quem as emitiu, em que contexto e/ou quais efeitos se pretende causar por meio delas). Mais especificamente, a análise de conteúdo constitui “*Um conjunto de técnicas de análise de comunicação visando a obter, por procedimentos sistemáticos e objectivos de descrição do conteúdo das mensagens, indicadores (quantitativos ou não) que permitam a inferência de conhecimentos relativos às condições de produção/recepção destas mensagens*” (Bardin, 1979, p.42).

Uma das vantagens de se utilizar este método é que permite lidar com grandes quantidades de dados além de fazer o uso, principalmente, de dados brutos que ocorrem naturalmente. Possui também um conjunto de procedimentos maduros e bem documentados e o pesquisador caminha através da selecção, criação de unidades e categorização de dados brutos (Bauer & Gaskell, 2002).

A técnica de análise de conteúdo pressupõe algumas etapas, definidas por Bardin (1979) como: pré-análise; exploração do material ou codificação; tratamento dos resultados, inferência e interpretação. Essas etapas podem ser especificadas como:

Primeira Etapa: pré-análise

Nesta etapa são desenvolvidas as operações preparatórias para a análise propriamente dita. Consiste num processo de escolha dos documentos ou definição do *corpus* de análise; formulação das hipóteses e dos objectivos da análise; elaboração dos indicadores que fundamentam a interpretação final.

Segunda Etapa: exploração do material ou codificação

Consiste no processo através do qual os dados brutos são transformados sistematicamente e agregados em unidades, as quais permitem uma descrição exacta das características pertinentes ao conteúdo expresso no texto.

Terceira Etapa: tratamento dos resultados - inferência e interpretação

Procura-se, nesta etapa, colocar em relevo as informações fornecidas pela análise, através de quantificação simples (frequência) ou mais complexas como a análise factorial, permitindo apresentar os dados em diagramas, figuras, modelos etc.

O conhecimento aprofundado e discriminativo do teor das respostas e a consequente delimitação prévia de algumas dimensões de categorização funcionou como principal critério para a construção das categorias. Até porque não existindo na literatura categorias pré definidas onde pudéssemos enquadrar as respostas a construção das mesmas teve de realizar-se de raiz e indutivamente. Com a devida justificação por meio de considerações teóricas.

Este segundo passo exigiu, assim, uma atenção redobrada na passagem por todas as respostas que gradualmente foram permitindo a formação de categorias. Alguns dos conceitos chave identificados ao longo das respostas tornaram-se ponto de partida para a denominação da categoria e iam sendo agregados com vista a obtermos uma definição o mais integral possível da categoria. Sempre que nos confrontávamos com um conteúdo que aparentemente não estava relacionado com a categoria já denominada formávamos uma nova. Analisadas todas as respostas, delimitámos 14 categorias.

4.2.1 Categorias

Tabela 5 - Categoria

Questão	Categorias	Unidades de análise	Frequência total	Frequência parcial
<i>Perspectivas futuras em relação ao desenvolvimento da participantes.</i>	Autonomia	<i>“...eu penso que ele é capaz de ter a sua autonomia.” (Entrevista, p.2)</i>	4	4/4
	Ler e escrever	<i>“...se aprender alguma coisa alguma coisa é a escrever o seu nome...” (entrevista 3,p.2)</i>	3	3/4
	Apoio técnico	<i>“...vai depender muito das ajudas que ele vai ter e até agora não tem sido muito apoiado, tem tido terapia da fala porque sou eu a pagar.” (Entrevista 1, p.2)</i>	4	3/4
<i>Capacidades que as mães acham importantes os filhos desenvolverem</i>	Ler e escrever	<i>“...eu também gostava que ele soubesse ler e escrever.” (entrevista 1:3)</i>	2	2/4
	Autonomia	<i>“Gostava que ele fosse autónomo, que conseguisse fazer a vidinha dele sem depender de ninguém...” (Entrevista 4, p.2)</i>	4	3/4

Questão	Categorias	Unidades de análise	Frequência total	Frequência parcial
<i>Perspectiva sobre o que o filho possa alcançar no futuro</i>	Cura	<i>“O que eu queria mais de tudo era que ele não tivesse esta doença”</i> (Entrevista 3, p.2)	1	1/4
	Ler e escrever	<i>“Gostava muito que ele conseguisse ler, escrever...”</i> (entrevista 1,p.3)	1	1/4
	Emprego	<i>“...que tivesse um ofício que desse para ele se governar, ter o seu dinheirinho...”</i> (entrevista 3,p.2)	2	2/4
<i>Aprendizagens úteis para o futuro do participante</i>	Autonomia	<i>“...gostava que se desenrascar no dia-a-dia sozinho....”</i> (entrevista 3, p.2) <i>“Eu quero que ele faça a vidinha dele e que seja aceite...”</i> (entrevista 1, p. 3)	5	4/4
	Emprego	<i>“...ter trabalho, é o mais importante.”</i> (entrevista 4, p. 2)	1	1/4
<i>Perspectivas relativamente à escola</i>	Escola inclusiva	<i>“Eu gostava que ele fosse tratado de igual maneira...”</i> (Entrevista 1,p.3)	4	3/4

Questão	Categorias	Unidades de análise	Frequência total	Frequência parcial
<i>Perspectivas futuras de autonomia</i>	Emprego	<i>“Eu gostava muito que ele tivesse um emprego...”</i> (entrevista 1, p.4)	2	2/4
	Autonomia	<i>“Comer sozinhos, ir às compras, por exemplo, pagar a luz a água....”</i> (Entrevista 3, p. 2)	4	4/4
	Ler e escrever	<i>“...acho que ler e escrever, ele também consegue...”</i> (entrevista 4,p.3)	2	2/4
<i>Sentimentos sobre o futuro do filho</i>	Triste	<i>“Triste...porque não sabemos o amanhã...”</i> (Entrevista 1, p.4)	3	3/4
	Esperançosa	<i>“Sinto-me bem e esperançosa...”</i> (Entrevista 4, p.3)	1	1/3
<i>Aceitação pela sociedade</i>	Bem aceite	<i>“Acho que hoje em dia já não há problema, antes é que olhavam e apontavam e agora já não...é bem aceite agora.”</i> (entrevista 3, p.3)	5	4/4
<i>Perspectivas sobre o que seria importante acontecer na família</i>	União familiar	<i>“Olhe...somos unidos e apoiámo-nos uns aos outros e assim continuaremos.”</i> (entrevista 1,p. 5)	3	3/4

Questão	Categorias	Unidades de análise	Frequência total	Frequência parcial
<i>Perspectivas futuras sobre a família</i>	Ter outro filho	<i>“Para mim gostava de ter outro filho”</i> (Entrevista 1, p.5)	1	1/4
	Família unida	<i>“olhe somos unidos e assim continuaremos...”</i> (entrevista 1 p.5)	2	2/4
	Cura	<i>“O importante era que ele ficasse bom...”</i> (entrevista 3, p.3)	1	1/4
<i>Preocupações quanto ao futuro do filho</i>	Não autónomo	<i>“As minhas preocupações....se ele fosse autónomo podia ficar sozinho....mas assim tenho de o por em algum sitio....”</i> (Entrevista 3, p.3)	4	4/4
	Abandono	<i>“Que o abandonem quando nós já não estivermos aqui...”</i> (Entrevista 2, p.3)	3	3/4
<i>Apoios</i>	Apoio Familiar	<i>“ [Espero ajuda] Das minhas sobrinhas...”</i> (Entrevista 3, p.3)	5	4/4
	Apoio Técnico	<i>“São importantes todas as ajudas que lhe melhorem o desenvolvimento, os professores de ensino especial, os terapeutas da fala, agora a equitação, os psicólogos, todos que o ajudem são importantes “</i> (Entrevista 4, p.4)	7	4/4

Categoria 1 - Autonomia

A autonomia pode ser definida como a capacidade que um indivíduo tem para se governar sozinho sem depender de terceiros (Kamii, 1985) e esta capacidade, é de facto, o grande desejo das mães entrevistadas para os seus filhos.

O desejo de autonomia dos filhos é o mais referenciado em todas as entrevistas, todas as mães a indicam como a principal perspectiva que possuem sobre o futuro dos seus filhos, que estes sejam autónomos e independentes. Desejam que os filhos sejam autónomos ao nível da sua rotina diária, tal facto poderá estar ligado com o receio que estas mães têm do que acontecerá ao filho quando estas não tiveram capacidade de cuidar dele. Assim, sendo o filho autónomo, pelo menos a nível funcional, acreditam que este não passará dificuldades na ausência dos pais. Este desejo de autonomia também pode estar relacionado com o facto de estas mães já terem aceite a condição do filho, aceite que este filho poderá não ter um percurso escolar considerado normal, ou fazer uma vida como as mães desejaram, perante isto, estas mães esperam que pelo menos o seu filho seja capaz de executar as tarefas do seu dia-a-dia e da sua higiene pessoal de forma independente.

Esta aquisição da autonomia é uma tarefa de desenvolvimento rodeada de expectativas. Cada jovem está exposto a um sem número de influências que poderão contribuir para o seu desenvolvimento. Fazendo assim da família a instituição favorecedora da formação da pessoa, não só no campo da autonomia mas também com uma função de protecção, apoio e afecto. Segundo o estudo de Carter & Wojkiewicz (2000) o desenvolvimento da autonomia poderá estar relacionado com a relação com os irmãos, com a escola (Rieschetal, 2003), com os profissionais que lidam com o indivíduo (Oliva, 1999) ou com os grupos de pares (Pacheco, 1999).

Embora este seja um desejo muito forte destas mães, estas entendem que a conquista da autonomia é um processo moroso e diário, que se inicia desde os primórdios de nossa existência e, apesar de ser um processo particular, necessita do favorecimento do contexto social.

Segundo Gasca (2006) estes jovens possuem algumas características que os poderão ajudar neste processo de aquisição de autonomia, características tais como boa

memória, capacidade de imitação, assim como a sua orientação espacial que lhes permite uma maior autonomia de movimento, aprendendo as tarefas domésticas, etc.

“...eu penso que ele é capaz de ter a sua autonomia.” (Entrevista, p.2)

Categoria 2 – Ler e Escrever

O acto de saber ler e escrever vem muitas vezes associado ao nível de autonomia que estas mães esperam que o seu filho alcance. Para as entrevistadas o acto de ler e escrever está directamente relacionado com a autonomia.

Esta é uma aprendizagem que as mães consideram importante que os filhos façam. O acto de ler e escrever parece estar recheado de significado e importância para estas mães. Tal facto pode dever-se à alfabetização ser vista como um instrumento de integração, comunicação, entendimento e expressão, fazendo da leitura e da escrita um poderoso meio de comunicação que permite entender e apreciar as ideias dos outros e expressar as suas, mostrar o que se sabe, o que se quer dizer e o que os outros estão a transmitir, tal facto faz da alfabetização uma forma de integração no mundo. Gonzáles (2006) defende ainda que, a alfabetização é uma condição necessária para atingir a autonomia do indivíduo.

Estas perspectivas positivas que estas mães apresentam poderão interferir na aprendizagem dos seus filhos, expectativas estas que se manifestam nas diversas situações de interacções sócio/familiares e escolares. Pois segundo Vygotsky (1995), há uma relação de dependência entre o desenvolvimento do ser humano e a aprendizagem realizada por esse indivíduo, estando o desenvolvimento e a aprendizagem inter-relacionados desde o nascimento. Ainda na concepção de Vygotsky (1995), a criança com deficiência deve ser compreendida numa perspectiva qualitativa e não como uma variação quantitativa da criança sem deficiência. As relações sociais estabelecidas com essa criança deverão necessariamente considerá-la como uma pessoa activa, interactiva e capaz de aprender.

“Gostava muito que ele conseguisse ler, escrever...” (entrevista 1,p.3)

Categoria 3 – Emprego

O filho conseguir um emprego é para estas mães um passo significativo para a autonomia e independência dos filhos, quer em termos pessoais como em termos monetários.

O emprego é assim, uma das principais perspectivas que as mães entrevistadas têm para o futuro do seu filho, não só por o emprego ser um aspecto de extrema importância para o reconhecimento social, pois consegue proporcionar condições socioeconómicas e psicológicas primordiais para a participação na sociedade como também o emprego representar uma das mais relevantes condições de base da inserção social nos tempos que correm.

E sendo a população com deficiência, um dos grupos de potenciais excluídos do mercado de trabalho, a preocupação destas mães é ainda mais vincada. Pois a participação das pessoas com deficiência no mercado aberto de trabalho é, de acordo com variadas análises, muito inferior ao peso do seu valor numérico da população (Sequeira et al 2006).

“Eu gostava muito que ele tivesse um emprego...”

Categoria 4 – Cura

A cura, é um meio de extinguir uma doença, um tratamento (Ferreira, 1988). Este é um desejo expressado pelas mães com alguma mágoa, pois percebem que, embora este seja um desejo muito idealizado é improvável de vir realmente a acontecer.

Segundo Crepaldi (1999) a esperança de cura é um sentimento permanente, ainda que os pais conheçam a gravidade da doença e que seja remota a possibilidade de recuperação. Este desejo de cura do filho é referenciado em várias entrevistas, aquando desta verbalização as mães mostraram-se com uma expressão triste, como uma expectativa ou um desejo que nunca poderão ver realizado, parecendo ter conhecimento que esta é uma expectativa irrealista, assim este desejo é uma impossibilidade que poderá acarretar sentimentos de impotência.

A expectativa de cura revelou-se, assim, uma necessidade normal dos pais que está presente, independente do tipo de deficiência ou da compreensão destes sobre o diagnóstico. A esperança de cura é um sentimento permanente, ainda que os pais conheçam a gravidade da doença e que é remota a possibilidade de recuperação. No entanto, é importante que os pais sejam devidamente informados de que, actualmente, não existe cura para algumas deficiências, tais como as síndrome genéticas (Crepaldi, 1999).

“O importante era que ele ficasse bom...” (Entrevista 3, p.3)

Categoria 5 – Escola inclusiva

É desejo destas mães que as escolas trabalhem sempre no sentido de serem inclusivas e que os seus filhos sejam tratados de forma igual com as mesmas oportunidades que os outros jovens.

Nas sociedades ocidentais, todas as escolas enfrentam actualmente o desafio de educar integralmente os jovens, acompanhando o seu desenvolvimento pessoal, social e vocacional, e não apenas de os preparar academicamente, fazendo da escola um meio de convivência com as contradições sociais, onde a diversidade e a diferença possibilitam um espaço rico de aprendizagem para todos alunos. Fazendo do confronto saudável no grupo um promotor da construção de conhecimentos.

As mães entrevistadas esperam melhores condições da escola para o seu filho, esperam que a escola disponibilize vários apoios especializados, como psicólogos, terapeutas da fala ou fisioterapeutas, esperam também mais professores de apoio e que estes passem mais tempo com os seus filhos, esperam que a escola trate os seus filhos de forma igual aos outros jovens, considerando que uma escola inclusiva é mais benéfica para os filhos. Pois cada vez mais os pais têm vindo a descobrir, que na maior parte dos casos, o filho estar numa sala com uma turma regular, proporciona-lhe a oportunidade de interagir com outros indivíduos, o que resulta numa melhor preparação para a vida em sociedade (Nielsen, 1999). Pois uma escola exclusiva, cria uma sociedade também exclusiva o que poderá potenciar a exclusão social dos que são de alguma forma, diferentes (Peças, 2001).

É ainda opinião destas mães que a relação pais/professores deveria ser privilegiada no meio escolar, pois os professores conhecem os métodos para ensinarem as crianças e os pais conhecem os filhos e uma parceria iria ajudar no processo de aprendizagem do participante. Nielson (1999) defende que para que os alunos tenham uma experiência educativa compensadora os pais têm de ser também envolvidos no processo de inclusão. É de primordial importância abrir portas de comunicação com os pais, mantê-los informados acerca dos progressos do aluno, dos trabalhos e de quaisquer projectos futuros. O envolvimento parental no processo educativo e a assistência especial dada ao aluno com NEE contribuirão para o seu sucesso escolar. As necessidades básicas de um aluno com NEE são as mesmas do que as de um aluno regular. Enfatizar as similitudes é essencial para promover interações positivas entre os alunos. Para que o aluno com NEE possa crescer emocionalmente e socialmente, é necessário que receba o apoio e a aceitação dos seus companheiros, dos seus professores e dos seus pais (Nielsen, 1999).

Nesta categoria é de ressaltar que um dos jovens não frequenta a escola, logo esta mãe não expressa nenhuma expectativa relativamente à escola mas sim memórias do tempo em que o filho frequentava a CERCI.

“Eu gostava que ele fosse tratado de igual maneira...”
(Entrevista 1,p.3)

Categoria 6 -Sentimentos de Tristeza sobre o futuro

Em todas as famílias é normal que os progenitores pensem e fantasiem com um futuro melhor para os seus filhos, é bastante comum ser desejado que os filhos façam tudo o que os pais não tiveram oportunidade de fazer, no entanto quando a criança apresenta um atraso no desenvolvimento todas essas fantasias podem dar lugar a uma preocupação excessiva com o futuro dos filhos e a sentimentos negativos quando se pensa no futuro do jovem.

Este foi o assunto mais difícil de falar para estas mães, a maioria emocionou-se quando lhe foi pedido para pensarem sobre o que sentiam, ficando a linguagem não verbal mais intensa, dando sinais de ansiedade e dificuldade em falar sobre este assunto. Não se alongaram muito neste assunto, talvez por ser uma questão causadora de dor, assim a tristeza que estas mães dizem sentir quando pensam no futuro dos seus filhos é um aspecto relevador de mágoa ou aflição (Ferreira, 1988).

A maior parte das mães diz que fica triste quando pensa sobre o futuro do seu filho, ficam preocupadas que este não consiga ser autónomo e que, caso tal aconteça, quem irá cuidar dele após os pais falecerem, sentem-se inseguras pois embora tenham algumas ideias de quem poderia assumir os cuidados de seu filho quando estiverem ausentes, não tem a certeza que isso aconteça.

“Triste...porque não sabemos o amanhã...” (Entrevista 1, p.4)

Categoria 7 - Sentimentos de esperança sobre o futuro

De entre as entrevistadas, houve uma que afirmou estar esperançosa com o futuro do filho, pois diz estar-lhe a preparar um bom futuro. Estas expectativas positivas foram compostas com as verbalizações que expressavam esperança de um futuro promissor para o jovem, relatando as necessidades de concretizar o que idealizou para o seu filho, independente das dificuldades que este possa apresentar. Segundo Petean (1995) as mães tentam superar a problemática do filho valorizando as características físicas e de personalidade, escolhem as possibilidades reais em detrimento dos pontos tidos como prejudicados.

“Sinto-me bem e esperançosa...” (Entrevista 4, p.3)

Categoria 8 - Bem aceite pela sociedade

Em toda a história da humanidade a falta de entendimento das diferenças entre os seres humanos no decorrer da existência das civilizações fez com que os diferentes sempre fossem tratados de forma relativamente agressiva e confusa, por sua vez, usados rotulados, segregados, discriminados, excluídos e em alguns casos exterminados. Mas actualmente a sociedade está mais atenta às diferenças e estas mães consideram que os filhos, presentemente, não são discriminados, embora achem que ainda há muitas barreiras para ultrapassar até à inclusão social plena.

Esta é uma crença mencionada em todas as entrevistas, estas mães acham que os filhos eram discriminados no passado, mas com o avançar dos tempos e a mudança de mentalidade, os filhos são agora bem aceites em geral, embora defendam que as pessoas mais idosas estejam menos sensibilizadas para estas problemáticas. No entanto estas mães acham que há ainda um longo caminho a percorrer, muitas barreiras a serem eliminadas.

Esta categoria é uma das que as respostas estiveram todas de acordo, todas as mães consideram que o filho é bem aceite pela sociedade actualmente, embora no passado não tenha sido sempre assim. Referem que somente os mais idosos ainda olham de lado para os seus filhos porque não percebem a condição do seu filho.

“Acho que hoje em dia já não há problema, antes é que olhavam e apontavam e agora já não...é bem aceite agora. “ (entrevista 3, p.3)

Categoria 9 - União familiar

A maioria das mães aqui entrevistada diz que espera que a sua família seja unida que tenha paz e saúde. A família é vista aqui como um grande apoio para estas mães. é a família que ajuda a cuidar do jovem com SXF e é também na família que recai as esperanças sobre o futuro do filho, com quem ele ficará quando os pais já não estiverem aptos par cuidarem dele.

O que é que espero...não sei...não sei o que espero....se calhar quando a mãe e o pai fecharem os olhos...que ele vá para uma instituição...” (Entrevista 2, p. 3)

Categoria 10 - Ter outro filho

Este é um desejo expressado por o casal mais jovem que foi entrevistado é também o único casal que só tem um filho, foi um desejo expressado com alguma emoção. Esta mãe afirma que gostaria de tentar outra gravidez mas tem muito receio e que seriam meses de muita ansiedade. Tal como Petean (1995) observou no seu estudo, também aqui a decisão de uma nova gravidez está condicionada ao risco de repetição.

Este filho poderia surgir como um elemento tranquilizador para estes pais, caso nascesse sem a mutação completa, estes pais ficariam mais descansados com o futuro, pois quando já não estivessem aptos para cuidar do filho com SXF, caso este não consiga ser autónomo, poderiam contar com o apoio do outro filho, por outro lado, esta nova gravidez poderia dar a estes pais, uma nova oportunidade, para fantasiarem com o filho perfeito.

“Para mim gostava de ter outro filho” (Entrevista 1, p.5)

Categoria 11- Não autónomo

A não autonomia do filho é referida como a principal preocupação destas mães, pois o facto de os filhos não serem suficientemente autónomos e independentes na altura em que os pais já não possam cuidar deles gera preocupações e muita ansiedade nas entrevistadas. Pois há aqui um sentimento de impotência em relação ao futuro do filho.

“As minhas preocupações....se ele fosse autónomo podia ficar sozinho....mas assim tenho de o por em algum sitio....” (Entrevista 3, p.3)

Categoria 12 – Abandono

Esta categoria vem na sequência da acima citada. Pois outra preocupação destas mães prende-se nas consequências que podem advir de o filho não ser autónomo, ou seja, estas mães receiam que abandonem os filhos aquando da morte dos pais. Tendo em conta a linguagem não verbal esse é um assunto que leva as mães a sentirem muito inseguras e ansiosas, fazendo mesmo com que temam o seu envelhecimento.

“Que o abandonem quando nós já não estivermos aqui...”
(Entrevista 2, p.3)

Categoria 13 - Apoio familiar

Por apoio entende-se qualquer recurso ou estratégia que promova os interesses e objectivos das pessoas com ou sem deficiência e que permita o acesso a recursos, informações e relações integrados no domínio da família, da educação, do trabalho e da habitação, que conduza a uma maior autonomia, produtividade, participação na comunidade e satisfação pessoal. Mas nem só as pessoas com deficiência beneficiam destes apoios, estes também são úteis para quem é cuidador destes jovens com SXF.

Estas ajudas podem ser disponibilizadas por vizinhos, pela tecnologia ou pelos serviços da comunidade, no entanto, as mães entrevistadas dependem mais de apoio dado por outras pessoas da família. Este é um tipo de apoio mais próximo e prático. As entrevistadas referem que é da família que mais dependem para ajudar a cuidar do jovem e que este é um apoio imprescindível no seu dia-a-dia.

“ [Espero ajuda] Das minhas sobrinhas...”(Entrevista 3, p.3)

Categoria 14 - Apoio técnicos de saúde

Embora as entrevistadas considerem o apoio familiar muito importante, entendem que os jovens com SXF requerem apoios que lhes permitam o acesso e a participação nas actividades quotidianas, da mesma forma que as outras pessoas da mesma idade, sexo e condição, ou seja, apoios especializados. Se os indivíduos tiverem acesso a apoios adequados que lhes permitam satisfazer as respectivas necessidades, não são deficientes, mas pessoas com condições idênticas.

As ajudas que provem dos técnicos de saúde e serviços são tidas como muito importantes para estas mães, pois todas as ajudas que auxiliem o filho a ter o melhor desenvolvimento possível são imprescindíveis, assim na opinião destas mães, o trabalho dos psicólogos, terapeutas da fala, professores de apoio, fisioterapeutas, etc. é de facto muito importante e esperam poder contar com ele continuamente.

No entanto, estas mães parecem perceber que as ajudas disponíveis não contemplam exclusivamente o seu filho, mas sim a sua família. Assim as entrevistadas entendem que o apoio social, ou o apoio técnico, pode proporcionar melhorias na satisfação conjugal e nas relações entre pais e filhos. Este apoio definido como, a assistência fornecida por outras pessoas e/ou grupos às crianças e às famílias (assistência emocional, psicológica, física, informacional, instrumental, e material), e que directa ou indirectamente influencia o comportamento do receptor de tal ajuda (Dunst, Trivette e Cross, 1986), é um apoio tendo como essencial para as entrevistadas.

“São importantes todas as ajudas que lhe melhorem o desenvolvimento, os professores de ensino especial, os terapeutas da fala, agora a equitação, os psicólogos, todos que o ajudem são importantes “ (Entrevista 4, p.4)

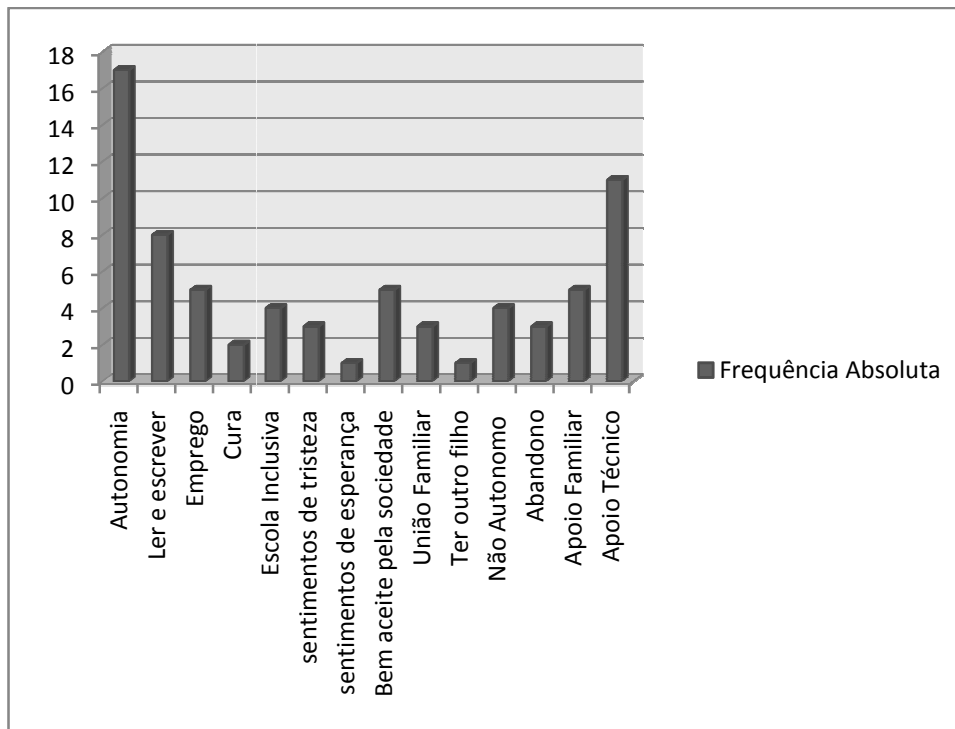


Gráfico 4: Frequência Absoluta das Categorias

Conclusão

No panorama actual, a SXF tem vindo a ser cada vez mais estudado, não só as características físicas e cognitivas que os indivíduos apresentam, mas também toda uma panóplia de relacionamentos e perspectivas que as famílias constroem relativamente a este indivíduo e ao futuro, pois as perspectivas futuras podem ser um grande vector de força nos nossos relacionamentos, participando activamente nas nossas emoções, acções e fantasias.

Tendo em conta o contexto família, pode-se dizer que a maior parte das crianças “nascem” mesmo antes do seu nascimento, nascem no pensamento dos seus pais, nas suas fantasias, desejos e perspectivas de futuro, mas quando o seu filho é diagnosticado com SXF todos estes desejos e perspectivas acabam por “desabar”, dando inicio a um percurso de re-imaginação e re-idealização desta “nova” criança. Assim há que redimensionar todas as perspectivas, tendo em conta as limitações que esta síndrome possa trazer à criança. Para que todo o processo de re-idealização e consequente aceitação da síndrome e da criança real seja feito de forma sistemática.

Ao longo deste trabalho facilmente se percebeu que estas famílias têm construído para os seus filhos um enorme leque de perspectivas em relação ao desenvolvimento, cognitivo, pessoal, escolar e social.

Com a leitura deste trabalho é possível identificar as principais perspectivas de futuro destas em relação ao desenvolvimento cognitivo, pessoal, escolar e social dos filhos e ainda perceber as perspectivas que estas mães possuem sobre, a sua família e os apoios disponíveis.

Em todos os relatos verbais recolhidos no decorrer deste estudo denota-se que algumas questões foram claramente mais difíceis de responder, despoletaram emoções fortes às entrevistadas, facto que se verificou na sua linguagem não verbal que se tornou mais intensa e agitada. As questões que apelaram ao pensamento sobre o futuro do filho e sobre o seu desenvolvimento foram as questões que mais despoletaram sentimentos de ansiedade.

No decorrer do estudo foi possível apurar 14 categorias predominantes no discurso das mães, são elas: Autonomia, Ler e Escrever, Emprego, Cura, Escola Inclusiva, Sentimentos de Tristeza, Sentimentos de Esperança, Boa Aceitação pela

Sociedade, União Familiar, Ter Outro Filho, Não Autónomo, Abandono, Apoio Familiar e Apoio Técnico.

A autonomia é sem dúvida, a perspectiva mais forte que estas mães possuem em relação aos filhos, pois encaram a autonomia como um meio essencial para que os seus filhos consigam ter a uma vida independente, sem depender de terceiros. Colada a esta categoria está a uma das maiores preocupações das entrevistadas. Estas mães receiam a altura em não poderão cuidar dos seus filhos, é frequente questionarem-se quem irá tomar conta deles se estes não forem autónomos, assim, sendo o filho autónomo estas mães acreditam, que na sua ausência, o filho é capaz de ser independente e não passar por privações ou maus tratos. A autonomia aparece assim como uma tarefa desenvolvimental rodeada de perspectivas. É também importante referir que esta é uma das categorias centrais deste trabalho, pois há categorias que estão dependentes do sucesso desta para ocorrerem.

No decorrer das entrevistas foi comum as mães desejarem que o filho consiga um emprego, este desejo está estreitamente relacionado com o desejo de autonomia, pois só com um determinado nível de autonomia é possível a aquisição de um emprego. Segundo Sequeira, Maroco e Rodrigues (2006) estas mães, por um lado, poderão ver num emprego um aspecto de extrema importância para a inserção social do filho, por outro, poderão ver este emprego com mais uma segurança da independência do seu filho.

A aprendizagem da leitura e da escrita aparece também envolta em muitas expectativas por parte das mães entrevistadas. A maioria acredita que os filhos vão aprender a ler e a escrever. Estas acções são carregadas de significado para os pais, pois estes poderão considerar que a alfabetização é uma condição essencial para atingir a autonomia (González, 2006).

Analisando os dados fornecidos pelas entrevistas, facilmente se percebe que, a questão mais complicada de pensar para estas mães é sobre os seus sentimentos em relação ao futuro dos seus filhos, a maioria das mães diz-se sentir triste e com muitos receios, pois, mais uma vez surge a questão da autonomia, se os filhos não forem autónomos, quem irá cuidar deles após o falecimento dos pais. Esta questão causa muito sofrimento aos pais, pois é uma incerteza causadora de dor, pois o futuro dos filhos, actualmente é algo causador de dor (Ferreira, 1988).

No que concerne em perspectivas sobre a escola, estas mães esperam um melhor acompanhamento por parte dos profissionais que trabalham nesta instituição, acreditam que é benéfico para os filhos uma relação dinâmica entre pais e professores, mas acima de tudo, esperam que a escola seja uma escola inclusiva, que não trate os filhos de forma diferente e que lhes permitam uma convivência saudável com os outros alunos. Segundo Vygotsky (1987) é unânime que a pessoa com necessidades educacionais especiais se beneficia das interações sociais e da cultura na qual está inserida, sendo que essas interações, se desenvolvidas de maneira adequada, serão propulsoras de mediações e conflitos necessários ao desenvolvimento pleno do indivíduo e à construção dos processos mentais superiores.

Relativamente à família, o principal desejo é que a família seja unida e que tenha paz e saúde, algumas mães referiram o desejo de cura dos filhos, embora saibam que actualmente não exista qualquer tratamento disponível para esta síndrome genética. Segundo Crepaldi (1999) a esperança de cura é um sentimento permanente, embora os pais conheçam a gravidade da doença, e que é remota a possibilidade de recuperação.

Em relação aos apoios a maioria das mães espera que os apoios cheguem da família mais próxima, no entanto, consideram os apoios técnicos mais importantes, pois tudo o que for para o melhor desenvolvimento dos filhos é importante também para elas. Não há dúvida de que a presença da deficiência modifica a vida de todos os que são próximos e que o apoio dado à família minimiza as ansiedades e promove a busca de alternativas, e os profissionais possibilitam um melhor desenvolvimento do jovem e um espaço para o alívio das frustrações e ansiedades e ao mesmo tempo, independentemente da condição socioeconómica e cultural, fornecem informações precisas e actualizadas, sobre a condição dos filhos daqueles que os procuram (Glat e Duque, 2003), fazendo do apoio técnico o mais importante, na opinião das mães. No seu estudo Silva & Dessen (2001) enfatizam que se deve procurar compreender mais sobre a vida, sentimentos e perspectivas daqueles que têm filhos com perturbações do desenvolvimento, para que seja possível identificar o tipo de apoios que são mais necessários e adequados. Esta importância dada aos apoios que melhorem o desempenho dos jovens na sua vida futura é transversal a todas as entrevistas realizadas, no entanto, Cesarin (1999) explica que, provavelmente, todo o empreendimento em propiciar tudo para a melhoria das crianças pode ser uma tentativa de aliviar o

sentimento de culpa vivenciado por os pais, bem como de vencer as limitações provocadas por esta síndrome.

É de salientar a estreita relação entre algumas categorias. Por exemplo, segundo as entrevistadas, a existência de autonomia é condição primária para que o jovem consiga emprego e tenha uma vida independente, a não existência desta condição é tida como um elemento stressor na vida destas mães, que poderá levar a que o filho venha a ser abandonado aquando da morte dos pais, pois o jovem não terá capacidades para se governar sozinho e a restante família ou instituição poderá desresponsabilizar-se das suas funções. A categoria ler e escrever também parece estar relacionada com a categoria autonomia, pois estes pais vêm na aprendizagem da leitura e escrita uma condição necessária para atingir a autonomia. A conquista da autonomia do jovem também está directamente relacionada com os sentimentos destas mães em relação ao futuro, a maioria das mães diz-se triste e preocupada caso o filho não consiga ser autónomo, no entanto, mostram-se esperançosas que o desenvolvimento do filho seja no sentido da autonomia. Se por um lado, a autonomia é a condição para que as outras categorias ocorram, por outro, a conquista de autonomia está dependente dos apoios técnicos que o jovem tem acesso, segundo o discurso destas mães esta é uma ajuda importantíssima para o melhor desenvolvimento dos seus filhos.

Lidar com a própria deficiência ou com a deficiência de um dos familiares mais próximos, implica um processo, mais ou menos longo, em que diferentes sentimentos, emoções e perspectivas de futuro se vão entrelaçando. Há processos de luto a levar a cabo, mas também um processo activo de re-idealização, isto é, de construção de uma perspectiva de futuro. Só pode viver a deficiência, aquele que pôde renunciar à imagem idealizada e à ilusão, e, simultaneamente, construir uma relação com a realidade sólida mas exigente e com futuro. Tendo em conta todas as entrevistas analisadas, parece que a maioria destas mães já percorreu ou estará a percorrer este percurso, pois possuem perspectivas bem definidas e pensadas para o seu filho, tendo em conta as suas limitações. Pode-se afirmar que estas mães já re-idealizaram o seu filho e aceitaram a nova situação, parece já ter havido uma aceitação do filho, apesar das suas limitações que são diferentes dos sujeitos considerados “normais”. As entrevistadas não só aceitaram e re-idealizaram o seu filho, como o ajudam na estimulação social e pessoal e com isso proporcionam aos filhos um melhor desenvolvimento físico, motor e psico-

social, fazendo assim cm que esse jovem, aceite pelos pais, seja geralmente mais cooperativo, sociável e emocionalmente estável(Castilho, 1993)

Tendo em conta os dados recolhidos pode-se afirmar que as entrevistadas, embora ainda com alguma mágoa, reconhecem as limitações dos seus filhos e este reconhecimento é uma condição essencial para a sua re-idealização. Assim, reconhecendo as limitações dos seus filhos, estas mães poderão reformular as perspectivas de futuro que possuem sobre o filho, não as tornando irrealistas, permitindo que estes pais possam criar um novo vínculo com este “novo” filho e assim retomarem o desenvolvimento na relação com os seus filhos com deficiência (Franco, 2009).

Se tal trajectória não acontecer a acção dos pais pode ser apenas um *acting-out*, uma manifestação intempestiva da sua dificuldade em lidar com a realidade emocional da dor causada pela deficiência. Transformando-se assim em mecanismo defensivo face à realidade, dura, da situação pessoal.

Não existindo investigações perfeitas, todas elas possuem algumas limitações, e relativamente às limitações metodológicas deste trabalho é de salientar que as idades dos jovens podem ser vistas como uma limitação, pois somente dois se encontram na mesma faixa etária, sendo os outros dois pertencentes a faixas etárias diferentes, tendo em conta que em cada faixa etária são esperadas diferentes tarefas dos jovens, este facto poderá ter influenciado as respostas das mães, outra limitação deste estudo é relacionado com o facto de os participantes serem as mães, pois as mães podem ter estas perspectivas e os pais terem outras bastantes diferentes. O caso de terem sido as mães, o elemento do casal que se disponibilizou para participar neste estudo, pode estar relacionado com o facto de ser quase sempre atribuída à mãe a função de "cuidar" dos filhos, principalmente nas questões relacionadas com a saúde e educação. O número reduzido de participantes neste estudo, e a sua distribuição em termos de género representam também limitações deste trabalho, questionando-nos se outros participantes trariam novas visões sobre estas questões.

Não obstante as limitações que já se referiu, quero acreditar que este trabalho vem chamar a atenção para esta síndrome e as suas consequências para a família abrindo assim espaço para o desenvolvimento de outras directrizes de investigação.

Finalizando, cabe ressaltar que este trabalho e as questões levantadas não pretendem ser conclusivas nem generalizadas tendo em conta as suas limitações.

Bibliografia

- Abreu, F.C, Dantas, E. M. , Leite, W. D. , Baptista, M. R. & Aragão, C. B. (2002). Perfil da autonomia de um grupo de idosos institucionalizados. *Revista Mineira de Educação Física*, 10,455-455.
- Almeida, I. C. (2004). Intervenção Precoce: Focada na criança ou centrada na família e na comunidade? *Análise Psicológica*, 1,59-66.
- Bailey, D. B., Skinner, D., Hatton, D., & Roberts, J. (2000). Family experiences and factors associated with the diagnosis of Fragile X syndrome. *Developmental and Behavioral Pediatrics*, 21,315-321.
- Bailey, D. B., Skinner, D., & Sparkman, K. A. (2003). Discovering fragile X syndrome: Family experiences and perceptions. *Pediatrics* 111, 407-416.
- Baker, P. (1991). Parents – Problems and Perspectives. Em: Frager, F., MacGillivray, C. *Caring for People with Mental Handicaps*. Oxford: Ann M. Grenn. Butterworth Haremann.
- Bardin, L.(1979). *Análise de conteúdo*. Lisboa: Edições 70.
- Bayard W, Allond J.R. & Tañer J. (1999). *La familia como unidad de tratamiento y el pediatra como entrevistador. La familia es el paciente*. Barcelona: Ediciones Médicas SL.
- Berelson, B. (1952). *Content analysis in communication research*. Glencoe.: Free Press.
- Bradford, R. (1997). *Children, families and chronic disease – psychological models and methods of care*. Londres: Routledge.
- Brazelton, T. B. & Cramer, B. (1992). *As primeiras relações*. São Paulo: Martins Fontes.
- Brun-Gasca C & Artigas-Pallarés J. (2001). Aspectos psicolingüísticos en el síndrome del cromosoma X frágil. *Revista de Neurología* 33(1), 29-32
- Brunhara, F. C. R. & Petean, E. B. L. (1998). Expectativas dos Pais Quanto ao Desenvolvimento de seus Filhos Portadores de Deficiência. *Anais do II Congresso Brasileiro de Psicologia do Desenvolvimento*. Gramado, R.S.
- Carmichael, B., Pembrey, M., Turner, G., & Barnicoat, A. (1999). Diagnosis of fragile X syndrome: The experiences of parents. *Journal of Intellectual Disability Research*, 43,47-53
- Carter, R. S. & Wojtkiewicz, R. A. (2000). Parental involvement with adolescent's education: do daughters or sons get more help? **Adolescence**. 137,29-44
- Castellano, M. F. (2006). Genética y herencia. Em: Tejada Minguez, I. (2006) *Síndrome X Frágil: Libro de consulta para familias y profesionales*. Madrid: Artegraf.
- Castilho G. (2002) A importância das atitudes dos pais - Portal da Família. Disponível em: <<http://www.portaldafamilia.org/artigos/artigo068.shtml>>. Acesso em 15 de Abril 2010.

- Cornish, K., Kogan, C., Turk, J., Manly, T., James, N., Mills, A. & Dalton, A. (2005) The emerging fragile X premutation phenotype: Evidence from the domain of social cognition. *Brain and Cognition*, 57,53-60, 2005.
- Crawford, C.D., Acuna, J.M. & Sheman, S.L. (2001). FMR1 and the fragile X Syndrome: Human Genome Epidemiology Review. *Geneticmed*. 3,359-371
- Crepaldi, M. A. (1999). *Hospitalização na Infância: representações sociais da família sobre a doença e a hospitalização de seus filhos*. Taubaté: Cabral Editora Universitária.
- Curfs L. M., Schreppers-Tijdink G., Wiegers A., Borghgraef M. & Fryns J. P. (1989). Intelligence and cognitive profile in the fra(X) syndrome: a longitudinal study in 18 fra(X) boys. *Journal of Medical Genetics*. 36,443-446
- Dunst, C. J. (1985). Rethinking Early Intervention. *Analysis and Intervention in Developmental Disabilities*, 5,165-201.
- Dunst, C. J., Trivette, C. M., & Cross, A. H. (1986). Mediating influences of social support: Personal, family, and child outcomes. *American Journal of Mental Deficiency*, 90,403-417
- Dyson, L. L. (1997). Fathers and mothers of school-age children with developmental disabilities: parental stress, family functioning, and social support. *Am J Ment Retard*, 102, 267–279.
- Eichler, E.E., Holden, J.J., Popovich, B.W., Reiss, A.L. & Snow, K. (1994). Length of uninterrupted CGG repeats determines instability in the FMR1 gene. *Nat. Genet.* 8, 88-94
- Faber, B. (1972). *Effects of a Several Retarded Child on the Family*. Em: Trapp, E. P. & Himmelstein P. *Readings on the exceptional Child: Research and Theory*. New York: Appleton-Century Crofts.
- Feinstein, C. & Reiss, A.L. (1998). Autism: The point of view from fragile X studies. *Journal of Autism & Developmental Disorders*, 28, 393-405.
- Ferrando-Lucas, M.T., Banus-Gómez P. & López-Pérez, G. (2003) Aspectos cognitivos y del lenguaje en niños con síndrome X frágil. *Revista de Neurologia*; 36(1),137-142
- Ferreira, M. C. (2003). Os desafios da educação escolar do aluno com deficiência mental no âmbito do ensino regular. *Inclusão* (Coleção Perspectivas Multidisciplinares em Educação Especial). Londrina/PR: Eduel, 133-144
- Fewell, R. (1986). A handicapped Child in the Family – In *Families of Handicapped Children – Needs and Supports Across the Life Span*. Texas: Ed. Rebecca Fewell and Patricia Vasady.
- Flores, A. (1999). «Stress» Maternal e Redes de Suporte Social. Um estudo com mães de crianças com síndrome de Down, Tese de Mestrado em Educação Especial, Lisboa, Faculdade de Motricidade Humana.
- Franco, V. (2009). A adaptação das famílias com perturbações graves do desenvolvimento – contributo para um modelo conceptual. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*. 2,25-36

Franco, V. & Apolónio, A. (2002). Desenvolvimento, resiliência e necessidades das famílias com crianças deficientes. *Revista Ciência Psicológica*, 8, 277-288

Franco, V. & Apolónio, A. (2008) Impacto da intervenção precoce no Alentejo. Évora: ARS

Freund, L.S., Reiss, A.L., Hagerman, R. & Vinogradov, S. (1992). Chromosome fragility and psychopathology in obligate female carriers of the fragile X syndrome. *Archives of genetic psychiatry*, 49, 54-60

Fortin, M. (2000). *O Processo de Investigação: da Concepção à Realização*. 2ª. Ed. Loures: LusoCiência.

Fu et al (1991). Variation of the CGG repeat at the fragile X site results in genetic instability: resolution of the Sherman paradox. *Cell*. 67, 1047-1058.

Fuentes, J.R. (2006). Fenotipo físico y manifestaciones clínicas. Em Tejada Minguez, I. (2006) *Síndrome X Frágil: Libro de consulta para familias y profesionales*. Madrid: Artegraf.

Gasca, B. G. (2006) El fenotipo cognitivo-conductual Em Tejada Minguez, I. (2006) *Síndrome X Frágil: Libro de consulta para familias y profesionales*. Madrid: Artegraf.

Glat, R. & Duque, M. A. (2003) *Convivendo com filhos especiais: o olhar paterno*. Rio de Janeiro: SetteLetras.

Gauderer, C. E. (1997). *Autismo e outros atrasos do Desenvolvimento: Guia Prático para pais e profissionais*. (2ªed). Revinter

González, C. (2004). *Lapolis. Ensayo sobre el concepto de ciudad en Grecia antigua*. México: Universidad Nacional Autónoma de México.

Guralnick, M., Heiser, K., Eaton, A., Bennett, F., Richardson, H., & Groom, J. (1988). Pediatricians' perceptions of the effectiveness of early intervention for at-risk and handicapped children. *Developmental and Behavioral Pediatrics*, 9, 12-18.

Hagerman, R. J. (2002). *The Fragile X Syndrome: Diagnosis, treatment, and research*. Baltimore: The Johns Hopkins University Press.

Hagerman, R.J. & Cronister, A. (1996) *Fragile X syndrome: Diagnosis, treatment and research*. 2ª edição. Baltimore: Johns Hopkins Univ. Press.

Hagerman, R.J. & Hagerman, P.J. (2001) Fragile X syndrome: a model of gene-brain-behaviour relationships. *Rev Neurol*. 33, 51-73

Hall, S.; Burns, D., & Reiss, L. (2007) Modeling Family Dynamics in Children with Fragile X Syndrome. *J Abnorm Child Psychol* 35, 29-42

Hall, S., Lightbody, A. & Reiss, L. (2008) Compulsive, Self-Injurious, and Autistic Behavior in Children and Adolescents With Fragile X Syndrome. *American Journal On Mental Retardation* 113, 44-53

- Hanson, M. & Lynch, E. (1995). Historical Perspectives and Current Practices. *Early Intervention : Implementing Child and Family Services for Infants and Toddlers who are at Risk or Disabled*. (2ª Ed). Texas
- Harguette, T. M. F. (2001). Metodologias qualitativas na sociologia. (8ª Ed). Vozes. Petrópolis
- Johnston, C., Hessler, D., Blasey, C., Eliez, S., Erba, H., Dyer-Friedman, J., et al. (2003). Factors associated with parenting stress in mothers of children with fragile X syndrome. *Developmental and Behavioral Pediatrics*, 24, 267-275
- Laird C.D. (1987) Proposed mechanism of inheritance and expression of the human fragile X syndrome of mental retardation. *Genetic*. 117, 587-599.
- Lee, R. (2003). *Métodos Não Interferentes em Pesquisa Social*. Coleção Trajectos. Lisboa: Gradiva.
- Lubs H.A. (1969) A marker X chromosome. *Am J Hum Genet*. 21: 231-244.
- Merenstein, S.A., Sobeski, W.E., Taylor, A.K., Riddle, J.E., Tran, H.X. & Hagerman (1996) Molecular-clinical correlations in males with an expanded FMR1 mutation. *Em: Hagerman, R.J. & Cronister, A. Fragile X syndrome: Diagnosis, treatment and research*. (2ed.). Johns Hopkins Univ. Press, Baltimore
- Milgran, N. A. & Atzil M. (1988). Parenting stress in raising autistic children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 18, 415-424
- Minayo M.C. (1993). *O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde*. Rio de Janeiro: ABRASCO.
- Minayo, M. C. S. (2000) *O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde*. 7. edição. São Paulo: Hucitec.
- Manzini, E. J. (1991). *A entrevista na pesquisa social*. São Paulo: Didática,
- Monteiro, M., Matos, A. R. & Coelho, R. (2002). A adaptação psicológica das mães cujos filhos apresentam paralisia cerebral: revisão da literatura. *Revista Portuguesa de Psicossomática*. 42, 149-178
- Moscovici S. (2003). *Les méthodes des sciences humaines*. Paris: Editora Presses Universitaires de France.
- Nelson, D.L. (1995). The fragile X mental retardation syndrome. *Em: SHAW, D.J. Molecular Genetics of Human Inherited Disease*. Chichester: John Wiley and Sons Ltd.
- Nielsen, L. (1999). Compreender os Pais de crianças com Necessidades Educativas Especiais. In L. Nielsen. *Necessidades Educativas Especiais na Sala de Aula, Um guia para professores*. Porto: Porto Editora. 27-30
- Oliva, A. (1999). Desarrollo social durante la adolescencia. In: Palacios, J., Marchesi, A., Coll, C. *Desarrollo Psicológico y Educación*. Madrid: Alianza Editorial.

- Pacheco, J. T. B. (1999). *Estilos parentais e o desenvolvimento de habilidades sociais na adolescência*. Tese de Mestrado em Psicologia. Instituto de Psicologia, Universidade Federal do Rio Grande do Sul
- Pais, J. M. (2003). *Ganchos, Tachos e Biscates*. (1ª Edição). Porto: Ambar.
- Patterson, G. R. (2002). The early development of coercive family processes. Em: Reid, J. B., Patterson G. R., Snyder J. *Antisocial behavior in children and adolescents: A developmental analysis and model for intervention* (pp. 25–44). Washington, DC: American Psychological Association.
- Peças, A. (2001). Uma Escola Acolhedora, uma Escola Inclusiva. *Revista Escola Moderna*, 11,2
- Pembrey, M.E. et al (1985) A premutation that generates a defect at crossing over explains the inheritance of fragile X mental retardation. *Am J MedGenet.* 21, 709-717.
- Pina-Neto, J. M. (1983) *Aconselhamento genético: avaliação dos resultados através do seguimento tardio das famílias*. Tese de Livre-Docência apresentada à Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo.
- Plomin, R., Defries, J. C., McClearn, G. E. & Rutter, M. (1997) *Behavioral Genetics*. New York: W.H. Freeman and Company.
- Puglisi, M.L. & Franco, B. (2005) *Análise de conteúdo*. 2. edição. Brasília: LíberLivro.
- Ramey, C.T., Campbell, F.A., Burchinal, M., Skinner, M.L., Gardner, D.M., & Ramey, S.L. (2004). Persistent effects of early childhood education on high-risk children and their mothers. Em: Feldman, M. A. *Early intervention – The essential readings*. Malden: Blackwell Publishing Ltd.
- Reiss A.L. & Freund L. (1992) Behavioral phenotype of fragile X syndrome: DSM-III-R autistic behavior in male children. *Am. J. Med. Genet.* 43,35-46
- Reiss, A.; Dant, C. (2003) The behavioral neurogenetics of fragile X syndrome: Analyzing gene–brain–behavior relationships in child developmental psychopathologies. *Development and Psychopathology*, 15, 927–968
- Relvas, A. (1996). *O Ciclo Vital da Família – Perspectiva Sistémica*. Porto: Biblioteca das Ciências do Homem. Edições Afrontamento.
- Riesch, S. K., Gray, J., Hoeffs, M., Keenan, T., Ertl, T. & Mathison, K. (2003). Conflict and conflict resolution: parent and young teen perceptions. *Journal of Pediatric Health Care*, 17, 22-31
- Rogers, S.J., Wehner, D.E. & Hagerman R. (2001) The behavioral phenotype in fragile X: symptoms of autism in very young children with fragile X syndrome, idiopathic autism, and other developmental disorders. *J.Dev. Behav. Pediatr.* 22,409-17, 2001.
- Roussel, L. (1995). Família. Justificação ou Facto? Que Futuro para o Bebê XXI. *Bebé XXI – Criança e Família na Viragem do Século*. Pg. 81-98. Textos do Simpósio Internacional Bebê XXI. Lisboa: Fundação Calouste Gulbenkian.

- Savoie-Zajc, L. (2003). A entrevista semi-dirigida. Em: Gauthier, B. *Investigação Social – Da Problemática à Colheita de Dados*. Loures: Lusociência.
- Selltiz, C., Wrightsman, L. & Cook, S., Kidder, L. (1987) *Métodos de Pesquisa nas Relações Sociais*. S.Paulo: Editora Pedagógica e Universitária Lda.
- Simeonsson, R. J. (1994). *Risk resilience & prevention – Promoting well-being of all children*. Baltimore: Paul H. Brookes Publishing Co.
- Sherman, S.L. et al (1985) Further segregation analysis of the fragile X syndrome with special reference to transmitting males. *Hum. Genet.* 69, 289-299.
- Shonkoff, J. P. & Meisels, S. J. (2000) *Handbook of early intervention*. (2º Ed). Cambridge: Cambridge University Press.
- Silva, N. & Dessen, M. (2001) Deficiência Mental e Família: Implicações Para o Desenvolvimento da Criança. *Psicologia: Teoria e Pesquisa*. Vol. 17 2, 133-141
- Stagg, V. & Catron, T. (1986). Networks of Social Supports for Parents of Handicapped Children. *Families of Handicapped children – Needs and Supports Across the life Span*. 171-192.
- Stevenson, R.E., Schwartz, C.E. & Schroer, R.J (2000). *X Linked Mental retardation*. New York: Oxford Univ. Press.
- Sudhalter, V. & Belser, R. C. (2001). Conversational characteristics of children with fragile X syndrome: Tangential language. *American journal on mental retardation*, 106, 389-400
- Tejada Minguez, I. (2006) *Síndrome X Frágil: Libro de consulta para familias y profesionales*. Madrid: Argraf.
- Turnbull, A. P., & Turnbull, H. R. (2001). *Families, professionals and exceptionality: Collaboration for empowerment* (4ª ed.). Merrill: Upper Saddle River, NJ.
- Vaz-Serra, A.; Antunes, R.; Firmino, H. (1986). Relação entre auto-conceito e expectativas. *Psiquiatria Clínica*, v. 7, 2, 85-90
- Vygotsky, L. S (1987). Pensamento e linguagem. (Camargo, J. L. Trad.). São Paulo: Martins Fontes. (Trabalho original publicado em 1962)
- Yonamine, S. M. & Silva, A. (2002). Características da comunicação em indivíduos com a síndrome do X Frágil. *Arquivos de neuro-psiquiatria*. 60, 981-985

Anexos

Anexo A – Guião da entrevista semi-estruturada

Parte I – caracterização da família

Idade da criança: _____

Idade com que foi diagnosticada: _____

Habilitações literárias:

pai: _____ Mãe: _____

Idade pai: _____ Mãe: _____

Estatuto socioeconómico: _____

Localidade: _____

Nível de autonomia da criança:

	Sozinho	Com ajuda	Dependente de outros
Vestir-se			
Lavar os dentes			
Pentear-se			
Tomar banho			
Comer			
Estar em casa sozinho(a)			
Ir à rua sozinho(a)			

Parte II – Perspectivas futuras em relação ao desenvolvimento da criança.

- 1- Como acha que vai ser o desenvolvimento do seu filho nos próximos anos?
- 2- Quais as capacidades que acha mais importante o seu filho desenvolver?
- 3- O que mais gostaria que ele conseguisse no futuro?
- 4- De tudo o que ele já aprendeu, o que acha que lhe será mais útil no futuro?
- 5- O que espera da Escola?
- 6- Que autonomia espera que ele consiga atingir?
- 7- Quando pensa no futuro do seu filho, como se sente?
- 8- Como acha que o seu filho vai ser aceite pela sociedade?

Parte III – Perspectivas futuras em relação à família.

- 10- Que espera para a sua família no futuro?
- 11- Que acha que seria mais importante acontecer na sua família?
- 12- Quais as principais preocupações que tem quando pensa no futuro do seu filho?
- 13- No futuro de quem espera mais ajuda?
- 14- Quem é que mais o pode ajudar (a si e ao seu filho) no futuro ?
- 15- Que tipo de ajudas são mais importantes?