

Mestrado em Psicologia Clínica e da Saúde

Dissertação

**Impacto emocional e apoio social numa mãe de uma criança
com Síndrome de X Frágil**

Célia Sofia Pereira Velhinho

Orientador

Professor Doutor Vítor Franco

Évora, Janeiro 2013

Agradecimentos

Em primeiro lugar gostaria de agradecer à Universidade de Évora que me proporcionou aprendizagens tão vastas e consolidadas que terminam com a realização deste trabalho.

Em segundo lugar ao Professor e Orientador Vitor Franco, pelo apoio, disponibilidade e interesse proporcionados de forma a concretizar este trabalho.

O meu agradecimento particular à Família estudada, essencialmente à mãe, pelo tempo despendido e sem a qual este trabalho não teria sido possível.

Às minhas amigas que me ajudaram muito, ao longo deste percurso, por tudo, o meu enorme e sentido obrigada, em especial Marta Grilo e Ana Abêbora.

Por último, gostaria de agradecer a todos que de certa forma me proporcionaram finalizar esta etapa do meu percurso académico.

História depressiva e apoio social nas mães das crianças com Síndrome de X Frágil

Resumo

A Síndrome de X Frágil é a segunda causa de défice cognitivo hereditário, depois da Síndrome de Down (Chávez & Chávez, 2005). É caracterizada por um conjunto de características físicas tais como orelhas salientes, face alongada, palato arqueado e características comportamentais, cognitivas e sociais que incluem períodos de atenção muito curtos, impulsividade, hiperactividade, hipersensibilidade a estímulos visuais, auditivos, tácteis e olfactivos e dificuldades na interacção social.

Em Portugal, a doença é ainda pouco conhecida e está subdiagnosticada. Estima-se que na população geral, a prevalência da mutação completa seja de 1/2.000, nos homens e de 1/4.000 nas mulheres. Por sua vez, a prevalência da pré-mutação, é de 1/250 nas mulheres e de 1/750 nos homens.

Esta investigação teve como objectivos compreender o impacto da Síndrome de X Frágil na família ao longo do percurso de desenvolvimento da criança, analisando a evolução do mal estar emocional e as dimensões depressivas na mãe e perceber a importância do apoio social.

Tratou-se de um estudo de caso único onde foi possível identificar os momentos mais significativos da história de vida e compreender o impacto inerente à existência da Síndrome de X Frágil numa família.

Palavras - Chave: Síndrome de X Frágil, impacto emocional, deficiência, apoio social, história de vida.

History of depression and social support in mothers of children with Fragile X Syndrome

Abstract

The Fragile X Syndrome is characterized by a set of physical, behavioral, cognitive and social features. In Portugal, the disease is still little known and is often misdiagnosed. It is estimated that in the general population, the prevalence of full mutation is 1/2000, the men and women 1/4000. In turn, the prevalence of pre - mutation is 1/250 in women and 1/750 in men.

The objectives of this study are to know the life story of a child with Fragile X Syndrome, depression and social support experienced by his mother.

It is the study of a unique case where was possible to identify the most moments of the life history of the family under study and understand the impact inherent in the existence of Fragile X Syndrome.

Key - Words: Fragile X Syndrome, impact of a disability, social support, life history.

ÍNDICE GERAL

Introdução	1
I – PARTE TEÓRICA	
Capítulo I - Síndrome de X Frágil	
1. Definição	3
1.1.Etiologia / Causas	4
1.2. Hereditariedade na Síndrome de X Frágil	5
1.3.Diagnóstico	8
1.4. Prevalência	10
2. Características da Síndrome de X Frágil	
2.1.Características Morfológicas	13
3. Características Comportamentais	17
3.1.Características Cognitivas	19
3.2.Neuroanatomia	21
3.3.Perturbações do Sono	24
4. Diferenças entre géneros	25
5. Estratégias de Intervenção	26
Capítulo II - Síndrome de X Frágil e Família	
1. Impacto da deficiência na família	29
1.1.Impacto da SXF na família	33
2. Importância do Apoio Social	38

II - PARTE EMPÍRICA	
Capítulo III – Metodologia	
Considerações metodológicas	43
Objectivos do Estudo	46
Procedimentos	46
Capítulo IV – Estudo de Caso	
1. Pedro, uma criança com Síndrome de X Frágil	49
2. Caracterização do meio	49
3. Contexto Familiar	51
4. Caracterização da Criança	52
5. Percurso de Vida	53
5.1. Gravidez, nascimento e primeira infância	54
5.1.1. Impacto emocional na mãe a apoio social	56
5.2. Entrada na Escola e Infância	60
5.2.1. Impacto emocional na mãe e apoio social	63
5.3. Período actual	68
5.3.1. Impacto emocional na mãe e apoio social	69
III - DISCUSSÃO	73
IV- CONCLUSÃO	79
Referencias bibliográficas	83
ANEXOS	89

LISTA DE ABREVIATURAS

SXF - Síndrome de X Frágil

APCC - Associação de Paralisia Cerebral de Coimbra

APCE - Associação de Paralisia Cerebral de Évora

HSE - Hospital do Espírito Santo de Évora

TAC - Tomografia Axial Computorizada

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1: Transmissão do cromossoma X com o gene recessivo FMR -1

Figura 2: Fenótipo característico da SXF

Figura 3: Percentagem de traços comportamentais mais frequentes das crianças com SXF

Figura 4: Manifestações neurológicas da SXF

Figura 5: Quadro Conceptual de desenvolvimento dos pais de crianças com deficiência.

Figura 6: Médias e desvios padrão dos resultados da escala de adaptação materna

ÍNDICE DE GRÁFICOS

Gráfico 1: Relação entre a idade e o ano de realização do diagnóstico

Gráfico 2: Resultados do inventário de depressão de Beck num estudo de Bailey et. al. (2008)

ÍNDICE DE TABELAS

Tabela 1: Impacto do numero de repetições anómalas nos indivíduos com SXF

Tabela 2: Características clínicas dos rapazes com SXF

Tabela 3: Marcos de atraso no desenvolvimento

Tabela 4: Manifestações Neurológicas da SXF

Introdução

A Síndrome de X Frágil (SXF) é a segunda causa de défice cognitivo hereditário, depois da Síndrome de Down (Chávez & Chávez, 2005). É uma patologia multisistémica em que o fenótipo cognitivo - comportamental vai marcar toda a vida escolar e social da criança. A SXF decorre de uma mutação genética, em que existe uma repetição anómala de trinucleótidos (CGG) no gene FMR -1 localizado no *locus* Xq27.3 do cromossoma, causando um défice na produção da proteína FMRP que origina as características físicas, comportamentais e cognitivas da síndrome (Hagerman, 2011). Características estas que variam segundo o número de repetições anómalas associadas.

A SXF pode estar associada a outras perturbações, nomeadamente défice cognitivo com problemas de aprendizagem, perturbações emocionais, insuficiência primária do ovário associada ao X; poderão também ocorrer problemas de tremor e ataxia, denominada de Síndrome de X Frágil associada à Síndrome de tremor/ataxia, bem como demência (Hagerman, 2011). Existem também as perturbações do espectro do autismo. Cerca de 1/3 das crianças diagnosticadas com SXF têm também algum grau de autismo (Carvajal e Aldrige, 2011).

Relativamente à prevalência, os dados mais conhecidos são os da *Nacional Fragile Foundation* que apontam para uma prevalência da patologia de 1:3.000, na população em geral. Já a prevalência da mutação completa é de 1: 2.000, nos homens e de 1:4.000 nas mulheres. Para a pré-mutação, estima-se 1:250 nas mulheres e de 1:750 nos homens. Em Portugal, os dados concretos relativamente à incidência desta síndrome na população, carecem ainda de novos estudos. Um projecto desenvolvido no Alentejo para a identificação e apoio a crianças e famílias com a Síndrome de X Frágil (2008), permitiu detectar 26 indivíduos afectados em sete concelhos da região.

Quanto à forma de diagnóstico, existem desde 1992 testes moleculares que permitem detectar a existência desta síndrome. Estes são testes de análise de DNA que permanecem ainda como sendo o indicador mais viável, quer no caso de mutação completa, quer no caso de pré - mutação.

Para além do leque de sintomas e manifestações que a SXF apresenta existe uma outra variável, importante neste estudo, que se prende com o impacto emocional que o nascimento ou a confirmação de um diagnóstico de deficiência pode causar numa família. O nascimento de uma criança deficiente surge como um acontecimento inesperado no seio familiar, afectando fortemente toda a organização estrutural. Inevitavelmente, a família terá que reorganizar os seus padrões transaccionais para poder responder funcionalmente ao *stress* provocado por esta situação (Alarcão,

2000). Este impacto poderá originar uma crise, uma vez que o sistema familiar se sente ameaçado pela imprevisibilidade que a mudança comporta. É neste sentido que se torna fulcral compreender toda a envolvente contextual e emocional vivenciada pela família, não só aquando do impacto e certeza do diagnóstico, mas também pela continuidade do desenvolvimento da criança e toda a carga emocional e destabilizadora que o mesmo acarreta.

Neste trabalho, pretende-se compreender o impacto da Síndrome de X Frágil na família, ao longo do percurso de desenvolvimento da criança de forma a perceber como a família valoriza as necessidades relativas ao seu desenvolvimento e adaptação. Pretende-se estudar o estado emocional das mães face à existência de SXF na família e perceber a importância do apoio social.

Optou-se pela metodologia qualitativa através do estudo de um caso único, como segunda opção neste estudo. Numa abordagem inicial pretendia-se utilizar a metodologia quantitativa através da aplicação de questionários que permitissem avaliar as duas variáveis (apoio social e história depressiva). A escolha da metodologia prende-se com a dificuldade de constituição da amostra pretendida, ou seja, mães de crianças com SXF, uma vez que ainda são poucos ou raros os casos registados em Portugal. Para tal, foi escolhida a mãe de um adolescente de 15 anos com Síndrome de X Frágil de forma a explorar toda a carga emocional e o apoio social vividos por esta mãe aquando da existência de um filho portador da mutação completa da SXF. Como resultado do trabalho empírico, a recolha de informação e a sua análise, pretende-se dar a conhecer factos reais vivenciados por esta família onde o foco da nossa análise passa por conhecer e interpretar as variações no estado emocional da mãe.

O presente estudo divide-se em duas grandes partes. Numa primeira parte, é feita uma revisão da literatura, pretende-se caracterizar a Síndrome de X Frágil e todas as componentes que a mesma engloba. Abordaremos ainda o tema do impacto a nível emocional da deficiência na família e a importância do apoio social. Numa segunda parte, apresenta-se então a metodologia utilizada e todos os procedimentos inerentes à realização deste trabalho. É também apresentado, caracterizado e discutido o estudo de caso, resultado do trabalho empírico. Por último, serão apresentadas as conclusões, limitações e sugestões de estudos futuros.

I: Parte Teórica

Capítulo I: Síndrome de X Frágil

1. Definição

Os primeiros estudos acerca da definição desta Síndrome reportam a 1943 quando, Martin e Bell apresentam o estudo de uma família com 11 filhos rapazes, que permitiu estabelecer pela primeira vez uma associação entre o déficit cognitivo e determinadas características clínicas e fenóticas com uma forma de hereditariedade recessiva ligada ao cromossoma X. Verificou-se a possibilidade de realizar um estudo mais detalhado do cariótipo destes indivíduos. Estes autores concluíram que esta síndrome possui um conjunto de características clínicas definidas por um fenótipo físico e comportamental, às quais se associam manifestações de origem orgânica. Em 1969 Lubs observou uma marca no cromossoma X numa família com filhos do sexo masculino todos com déficit cognitivo. As suas investigações permitiram compreender que existe no final do cromossoma X uma zona fragilizada no *locus* Xq27.3 (Hayes & Matalon, 2009), que posteriormente deu origem ao nome da Síndrome e continuidade a novos estudos acerca da sua origem genética e diagnóstico.

A SXF ocorre devido a uma mutação genética, isto é, existe uma repetição anómala de trinucleótidos (CGG) no gene FMR -1, localizado no *locus* Xq27.3 do cromossoma, causando um déficit na produção da proteína FMRP que origina as características físicas, comportamentais e cognitivas da síndrome (Hagerman, 2011). Estas características variam segundo o número de repetições anómalas associadas.

As repetições instáveis e irregulares podem originar dois diferentes tipos de mutação, uma vez que o número normal varia entre 5 a 24 e na mutação completa existem mais de 200 repetições. No entanto, também podem ocorrer entre 50 a 200 repetições e, nesse caso, o indivíduo possui apenas a pré – mutação, onde não se manifestam todas as consequências inerentes à mutação completa.

1.1. Etiologia

A SXF resulta de uma mutação genética no *locus* Xq 27. 3 do cromossoma X. É importante ter em consideração que a SXF não é um problema no cromossoma, mas sim uma mutação no gene FMR- 1, que contém múltiplas repetições de tripletos das bases do ácido desoxirribonucleico (ADN), ou seja, a citosina (C) e a guanina (G), que formadas como tripletos de uma proteína se codificam em [CGG]. Quando a região do gene FMR-1, que produz a proteína FMRP, é totalmente metilada, a expressão da proteína é bloqueada, devido à ocorrência de uma produção anormal de tripletos [CGG]. Esta repetição anómala é transmitida de geração em geração. Os indivíduos mais afectados têm uma mutação completa, que consiste num maior número de erros nas repetições dos tripletos da proteína. As repetições acontecem numa região específica da proteína, no gene FMRI, que dá origem à proteína FMRP. A proteína FMRP encontra-se presente no cérebro, em altas quantidades, mas a maior parte das vezes também é encontrada nos testículos e nos tecidos fetais. As suas funções específicas a nível celular são ainda pouco conhecidas, no entanto, sabe-se que a FMRP é responsável por regular a síntese do ácido ribonucleico (ARN) mensageiro, de onde resultam proteínas que vão desempenhar funções ao nível da aprendizagem e da memória (Berry- Kravis, Grossman, Crnic, & Greenough, 2002).

O número de repetições do triplete [CGG] no gene FMR1 é polimórfico na população. Os alelos deste gene podem dividir-se em 3 classes, consoante o número de tripletos [CGG], denominados: Normais - com 5 a 55 repetições; Pré - Mutados que contêm entre 55 a 200 repetições e Mutação Completa, onde existem mais de 200 repetições. Há ainda autores que consideram a existência de um outro grupo de alelos denominados intermédios (*grey zone*), com repetições entre 50 e 55 [CGG] ou 40 e 55. Por norma, os alelos de tamanho normal são considerados estáveis, ou seja, normalmente não ocorre alteração do número de [CGG], quando transmitidos às gerações seguintes, ao contrário dos alelos pré - mutados ou com a mutação completa, onde o número de repetições [CGG] pode expandir-se massivamente numa meiose (nome dado ao processo de divisão celular através do qual uma célula reduz o número de cromossomas para metade).

Acima das 200 repetições ocorre uma inactivação do gene FMR1 devido à metilação não só desta região polimórfica, como do promotor do gene e outras regiões adjacentes, conduzindo ao silenciamento na transacção do gene, ou seja não existe produção de proteína. A ausência da proteína codificada pelo gene FMR1, a FMRP é responsável pelo aparecimento da sintomatologia da SXF (Loureiro, 2010). O impacto

do diferente número de repetições anómalas nos indivíduos com Síndrome de X Frágil está resumido na tabela 1.

Tabela 1: Impacto do número de repetições anómalas nos indivíduos com SXF

Número de Repetições de [CGG]	Descrição da mudança no gene FMR1	Impacto
5- 55	Normal	Não afectado, nem homens, nem mulheres.
55- 200	Pré – Mutação	As mulheres portadoras geralmente não são afectadas, os homens podem manifestar algumas evidências.
>200	Mutação completa	Os homens são totalmente afectados. As mulheres podem apresentar algumas evidencias mas sempre em menor grau do que os homens.

1.2. Hereditariedade na SXF

O facto da SXF ser hereditária, é sem dúvida muito importante e implica um risco para todos os membros de uma família onde exista um indivíduo afectado (Fuentes & Iglesias, 1999).

O predomínio de rapazes afectados na SXF e a existência de algumas raparigas com o mesmo grau da mutação, fez pensar inicialmente que a SXF seguia uma hereditariedade genética dominante, ligada ao cromossoma X. No entanto, rapidamente se confirmou que muitas das famílias estudadas não encaixavam neste tipo de hereditariedade mendeliana convencional e que a presença desta síndrome dependia do tipo de mutação associado a cada paciente. Os rapazes afectados têm a chamada mutação completa, enquanto as mães portadoras têm pré - mutação que, uma vez transmitida ao filho pode expandir-se para mutação completa.

O padrão de hereditariedade nas famílias que possuem o gene com defeito que causa a SXF, é descrito como transmissão recessiva ligada ao cromossoma X. Contudo, o processo de transmissão é bastante mais complexo, do que o padrão de transmissão hereditária comum do cromossoma X. O tamanho da sequência repetida pode aumentar consideravelmente quando a transmissão do X afectado provém da mãe. Assim, uma mãe com um número médio de repetições (pré - mutação) pode ter filhos com um número extenso de repetições nas cópias do gene FMR -1 (mutação

completa). Quando a mãe é portadora de um gene FMR-1 defeituoso e o pai apenas reproduz uma cópia do mesmo, é possível, ainda na gravidez, saber que existe uma probabilidade de 1:2 ou de 50% do filho rapaz herdar o gene defeituoso e manifestar a mutação completa. No caso de uma rapariga, a probabilidade é a mesma, no entanto não será manifestada a mutação completa. A criança será apenas portadora do gene defeituoso (Barlow - Stewart, 2007). Existem dois factores pertinentes que influenciam a hereditariedade do gene FMR-1 que causa a SXF nas famílias: 1- O gene FMR-1 está localizado no cromossoma X; 2 - O gene passa a ser recessivo.

O pai passa o seu cromossoma X através do seu espermatozóide às suas filhas, então todas elas irão receber uma cópia do gene FMR-1 no seu cromossoma X. O *locus* onde se realiza a cópia do gene no cromossoma X, contém um número de repetições do gene FMR-1, que aí podem ser ou médias ou longas e podem verificar-se duas situações, embora raras: o número de repetições pode diminuir, em alguns casos; e o número de repetições pode aumentar, o que é muito invulgar. A mãe passa cópias do seu cromossoma X através dos seus óvulos, a ambos, filhos rapazes e raparigas. Onde a mãe passa a cópia do cromossoma X que contém a cópia do gene FMR-1, o número de repetições pode variar de igual forma como acontece com a transmissão do pai, no entanto podem verificar-se as diferentes situações herdadas pela filha: pode ficar igual ao da mãe; pode aumentar ligeiramente ou pode ainda aumentar bastante. Por outras palavras, o gene FMR-1 pode tornar-se instável quando contém repetições de médio e/ou longo comprimento.

1. Quando o pai é portador mas não afectado pela SXF:

Quando esta situação acontece, deve-se ao facto de o pai apenas transmitir o seu Y ao filho, o que significa que não pode transmitir o cromossoma X com o gene FMR-1, alterado pelo número de repetições de médio ou longo tamanho. Quando o pai tem apenas a pré - mutação, verifica-se que todos os seus filhos irão receber a cópia do gene FMR-1 através da mãe e que não terão SXF, nem serão portadores da pré - mutação; todas as suas filhas irão receber o seu cromossoma X; e todas elas serão portadoras do gene FMR-1, que contém a repetição de uma sequência média (pré - mutação).

2. Quando a mãe é portadora mas não afectada pela SXF:

Quando esta situação acontece, deve-se ao facto de as mães transmitem uma cópia do seu cromossoma X às suas filhas. Nesta transmissão, o cromossoma X pode conter uma sequência média de repetições (pré - mutação), permitindo a transmissão

às suas filhas. Esta sequência pode aumentar e tornar-se numa sequência de repetições muito extensa, atingindo a mutação completa. Nesse caso, o gene FMR-1 na criança desliga-se e deixa de funcionar correctamente, originando os sintomas característicos da SXF. De uma forma geral, todos os rapazes que herdaram a mutação completa através das suas mães, podem vir a ter problemas de aprendizagem, com gravidade variada, problemas físicos, comportamentais e emocionais. Porém, nesta situação também pode verificar-se a permanência do número de repetições como média e daí os filhos poderão ser apenas portadores da pré - mutação.

3. Quando a mãe é portadora da mutação completa da SXF

Na figura abaixo (Fig.1), pode verificar-se que o gene FMR-1 defeituoso contém uma repetição longa da sequência que gera a mutação completa. Está representado por "-r-" no cromossoma X e a cópia que contém a sequência mais pequena está representada por "-R-". O cromossoma não tem uma cópia do gene FMR-1, o que significa que em qualquer gravidez existe:

- 1:4, ou 25% de probabilidade de um filho receber o cromossoma Y do pai e o gene com defeito FMR-1 da mãe. Neste caso, todos serão afectados pela SXF.
- 1:4, ou 25% de probabilidade que um filho receba o cromossoma Y do pai e o cromossoma X não afectado da mãe, neste caso o filho não será portador nem afectado pela SXF.
- 1:4, ou 25% probabilidade de uma filha herdar ambos os genes do cromossoma X: uma cópia do pai e outra da mãe. Neste caso, ela não será afectada pela condição total da SXF, mas também não será sequer portadora do gene recessivo da SXF.
- 1:4, ou 25% de probabilidade de uma filha receber da mãe o gene FMR-1 defeituoso do cromossoma X e outro X do pai normal. A filha será geneticamente portadora, assim como a mãe, mas será menos afectada, uma vez que o possui na sua constituição genética um X "normal".

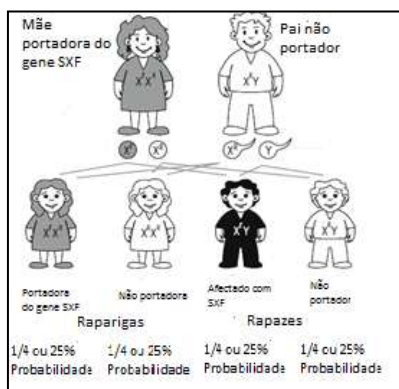


Figura 1 - Transmissão do cromossoma X com o gene recessivo FMR-1, contendo a sequência de repetições longa (mutação completa) - representado por "-r-". Transmissão do gene FMR-1 recessivo contendo a sequência de

repetições média (pré - mutação) - representado por "-R-". (Barlow- Stewart, 2007)

Nas famílias afectadas existem indivíduos do sexo masculino que se podem definir como "homens de transmissão normal", que podem ser os avós maternos das crianças afectadas, isto é, os pais das mães portadoras. Estes indivíduos transmissores são aparentemente normais, sem traços físicos de SXF, nem défices cognitivos e quando estudado o seu teor genético parecem ter uma pré - mutação semelhante à das suas filhas, uma vez que raramente se expandem na transmissão.

Uma vez envolvida toda uma complexidade de aspectos que a SXF envolve na transmissão da mesma à descendência, verifica-se ser de máxima prioridade e importância a escolha de um aconselhamento genético e informação familiar, quer no período pré natal como pós natal.

1.3.Diagnóstico

Desde 1992 existem testes moleculares que permanecem até aos dias de hoje como sendo uma oportunidade vantajosa para determinar a existência ou não da SXF. Os testes de análise de ADN permanecem ainda como sendo um indicador da síndrome quer no seu total (mutação completa), quer no caso de um indivíduo ser apenas portador. O teste de ADN combinado com técnicas de Southern-blot (técnica que permite obter informação sobre a massa molecular e a quantidade relativa de uma determinada sequência de ADN), e PCR (reação em cadeia pela polimerase) permite que o diagnóstico alcance uma fiabilidade superior a 99%, com repercussões positivas para o indivíduo e para a família, uma vez que permite criar alertas e gerar pedidos de aconselhamento genético no caso das famílias que pretendam ter ainda filhos ou mesmo para os filhos dos portadores da SXF. Este tipo de diagnóstico possibilita a identificação dos indivíduos afectados, mas também poderá funcionar como prevenção de novos casos. Por exemplo, quando o diagnóstico é feito muito cedo, antes de um ano de idade, é possível que numa futura gravidez se possa prever a possibilidade da existência de um feto pré-natal com SXF (Hayes & Matalon, 2009).

À medida que os estudos acerca desta síndrome avançam, o diagnóstico começa a ser realizado de forma mais precoce, resultado das necessidades cada vez mais acrescidas, sentidas por parte quer da família, quer dos indivíduos afectados. Os primeiros sinais de alerta que levam os pais a procurar um diagnóstico surgem no

decorrer do desenvolvimento da criança, quando começam por verificar que existem atrasos, principalmente a nível da linguagem e da motricidade.

Actualmente, as primeiras manifestações clínicas da SXF tornam possível intuir um diagnóstico por volta dos dois anos de idade, ou mesmo antes, caso se parta de um grau de suspeita muito elevado. No entanto, segundo Artigas- Pallarés, Brun, & Gabau, (2001), a idade média de obtenção de um diagnóstico da SXF é por volta dos 3 anos, o que pode mesmo assim ser considerado como um diagnóstico precoce.

Bailey et al. (2009), apontam algumas razões que levam muitas a vezes a um atraso no diagnóstico da SXF. Estes autores referem essencialmente que, depois de um alerta no atraso do desenvolvimento verificado pelos pais, existe um atraso no percurso de encaminhamento a especialistas de neurologia e genética. Afirmando também a importância do papel dos pediatras na realização deste despiste, uma vez que é fundamental que estes especialistas fiquem atentos a sinais de alerta que possam identificar precocemente uma criança com SXF. Contudo, parece ainda existir um atraso significativo numa primeira etapa de detecção desta síndrome.

No gráfico número 1 é possível observar a relação entre a idade de realização do diagnóstico e a idade do indivíduo afectado:

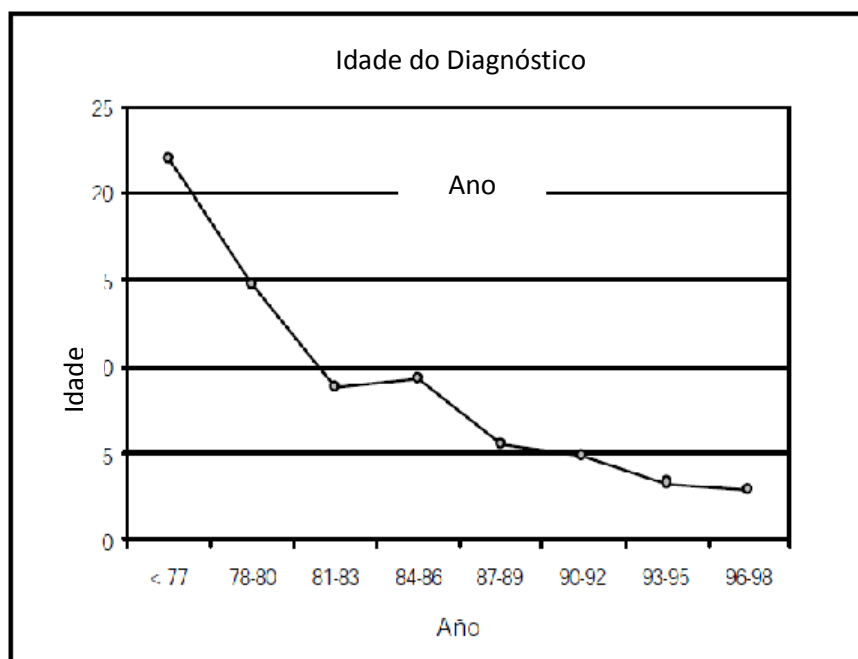


Gráfico 1 : Relação entre a idade e o ano de realização do diagnóstico (Artigas-Pallarés, Brun, & Gabau, 2001).

O fenótipo comportamental pode ser bastante útil aquando da realização de um diagnóstico da SXF, pois pode dar indicações de características comportamentais específicas apenas desta síndrome, fazendo por exemplo, a diferenciação de um quadro autista. As características comportamentais evidentes na SXF podem ser

comuns ao autismo, nomeadamente as estereotípias, o desvio do olhar, a defesa táctil e a hipersensibilidade aos estímulos sensoriais. Estas particularidades simultaneamente com as dificuldades sociais, como a reciprocidade emocional, estão presentes nas crianças com SXF a vários níveis e em ambos os sexos.

A SXF e outras perturbações que podem estar associadas, incluem um variado espectro de problemas, nomeadamente défice cognitivo e problemas de aprendizagem, problemas emocionais, insuficiência primária do ovário associada ao X (FXPOI); com o envelhecimento poderão também ocorrer problemas de tremor e ataxia, denominada de Síndrome de X Frágil associada à Síndrome de tremor/ataxia (FXTAS), bem como demência (Hagerman, 2011). Os problemas comportamentais que podem surgir associados à SXF incluem características do espectro do autismo. Segundo Carvajal e Aldrige (2011), cerca de 1/3 das crianças diagnosticadas com SXF têm também algum grau de autismo. Um estudo de Pallarés (2006), indica que 30% das crianças com SXF têm autismo e 6% das crianças com autismo têm SXF. Assim como a ansiedade e as perturbações de humor, hiperactividade, impulsividade e comportamentos agressivos podem estar presentes (Garber, Visootsak, & Warren, 2008).

1.4. Prevalência

Os dados mais conhecidos são os da *Nacional Fragile Foundation* (2011) que apontam para uma prevalência da patologia de 1/3.000 na população em geral. Já a prevalência da mutação completa é de 1/2.000, nos homens e de 1/4.000 nas mulheres. Por sua vez, a prevalência da pré-mutação, é de 1/250 nas mulheres e de 1/750 nos homens.

Os estudos realizados relativamente à prevalência da Síndrome de X Frágil a nível mundial, indicam alguns valores diferentes onde se verifica ser necessário ter em conta as diferentes densidades populacionais de cada país onde foi realizada a recolha dos dados. Alguns dos resultados indicam que em aproximadamente 1:130 - 250 mulheres e 1: 250 - 810 homens sofrem de pré -mutação (Dowbrowski et al., 2002; Fernandez - Carvajal et al., 2009; Hagerman, 2008). Para a mutação total a prevalência é de 1:2,500 na população geral (P. Hagerman, 2008) embora, segundo Crawford et al. (2002), a SXF seja reconhecida em 1:3,600 da população geral.

Vários autores (Kooy et al., 2000; Vries et al., 1998), afirmam que a SXF afecta 1 em 3600 homens e 1 em 8000 mulheres. Segundo Crawford et al., (2001, cit. por.

Levenga, Vrij, Oostra, & Willemsen, 2010), estima-se que a prevalência seja de 1 em 4000 homens e 1 em 8000 mulheres. Estes dados são consistentes com um estudo de Devriendt (2005), que indica que a prevalência da SXF na população geral é também de 1 em 4000 homens. Porém, para as mulheres com pré - mutação estima-se uma prevalência de 1 em 260 da população geral.

Verificando-se uma maior incidência da mutação completa nos homens relativamente às mulheres na população geral, um outro estudo comprova a existência de 1: 2000; 1: 4000 homens (Berry- Kravis, Grossman, Crnic, & Greenough, 2002). Já os dados de um estudo de Turner et al. (1996) apresentam os valores para uma incidência na população geral de 1 em 4000 homens e 1 em 6000 mulheres.

Um estudo de Chávez & Chávez (2007) indica que aproximadamente 1 em cada 800 mulheres da população geral são portadoras recessivas e que 1 em cada 2.500 sofrem da mutação completa da SXF. Nos homens, a prevalência calcula-se ser de 1 em cada 3600 na mutação completa.

A SXF ocorre em todas as raças e grupos étnicos (Sherman, 2002), no entanto verifica-se que existe uma elevada incidência quer da mutação completa, quer da pré - mutação em países como a Finlândia, Israel e Tunísia (Hagerman, 2011). Com uma menor incidência em mulheres, estima-se uma prevalência da SXF na população europeia de 1/4000 homens e 1/8000 mulheres (Turner et al., 1996).

Relativamente aos dados epidemiológicos no Brasil, embora a SXF tendo sido considerada durante algum tempo uma doença rara, os estudos indicam uma prevalência estimada de 1 em 10. 000 - 15. 000, no sexo feminino.

É de referir que em Espanha, a prevalência da SXF é de 1/4.000 na população geral, ocorrendo a pré-mutação em 1/800 nas mulheres e em 1/500 na população masculina.

Em Portugal, ainda não existem dados concretos relativamente à incidência desta síndrome na população. Porém, um projecto desenvolvido no Alentejo com o apoio do centro de saúde do Alandroal em parceria com o serviço de genética do Hospital de Santa Maria com o objectivo de apoiar e identificar crianças e famílias com a Síndrome de X Frágil (2008) permitiu detectar 26 indivíduos afectados em sete concelhos da região. Em 30 famílias estudadas potencialmente portadoras, no conjunto dos concelhos de Alandroal, Reguengos de Monsaraz, Redondo, Mourão, Arronches, Elvas e Vila Viçosa, foram detectados 26 casos de SXF até ao momento, onde 13 (10 homens e três mulheres) têm mutação completa e os outros 13, todas mulheres, sofrem de pré-mutação. A maior parte das mulheres com pré-mutação são

adultas, enquanto nos casos de mutação completa, quer os homens, quer as mulheres, são quase todos jovens (até 20 anos de idade).

2. Características da SXF

2.1. Características Morfológicas

Segundo Hagerman (2011), as características físicas mais típicas da SXF podem não se verificar logo no início da infância. Quando nascem, os indivíduos com SXF têm uma aparência normal, no entanto o seu perímetro encefálico está elevado relativamente à média normal (>50 percentil) (Lardoeyet, 2002 cit. por Chávez & Chávez, 2007). Observa-se conjuntamente um certo grau de atraso psicomotor, verificando-se principalmente no decorrer do desenvolvimento quando as crianças iniciam as posições de sentados (cerca de 10 meses), a marcha (por volta dos 20 meses) e também na produção das primeiras palavras (cerca dos 20 meses).

As características físicas mais comuns são: orelhas salientes, face alongada, hipersensibilidade nas articulações dos dedos, dupla articulação nos polegares, pé chato, pele muito fininha e sensível e um palato muito arqueado (Hagerman, 2002). As raparigas com a mutação completa não apresentam estas características tão evidentes. Nos rapazes, o macroorquidismo (testículos muito grandes) é muitas vezes, uma característica bastante evidente, constituindo parte do seu fenótipo na mutação completa, apesar deste não se encontrar presente até à adolescência (Lachiewicz & Dason, 1994, cit por. Hagerman, 2011). A maioria destas características podem ser vistas na população geral e normalmente as crianças com SXF não apresentam uma aparência invulgar ou dismórfica. Na figura 2 são visíveis algumas das características do fenótipo de SXF em períodos de desenvolvimento diferentes. No entanto, um aspecto físico normal não deve ser motivo para excluir o diagnóstico da SXF, uma vez que cerca de 25 a 30% dos indivíduos não apresentam todos estes traços físicos característicos (Pallarés & Gabau, 2001).



Figura 2: fenótipo característico da SXF. A - criança; B - período do nascimento até à primeira infância; C - da puberdade até à adolescência; D - da adolescência até à fase adulta (Figuras C e D fonte: *The National Fragile X Foundation* - USA) Fonte: Revista *Pediatria de Atención Primaria*, Vol. I nº. 4 (1999) [Fuentes & Iglesias].

Estas características encontram-se mencionadas em diversos estudos ao longo dos últimos tempos, entre eles um estudo de Berry- Kravis, Grossman, Crnic & Greenough (2002), que evidencia essencialmente a face muito alongada/estreita, orelhas muito amplas e o macroorquidismo. Hagerman et al. e Butler et. al., 1991) desenvolveram uma lista de 13 itens que identifica 15 principais características dos rapazes com SXF (Tabela 2). Esta lista incluía várias secções e um questionário de comportamento, uma secção para o historial médico, uma secção para a história familiar e uma outra de examinação física. Constatou-se que o discurso persuasivo, o macroorquidismo e a hipersensibilidade nas articulações foram as características mais distintas num grupo de 15 rapazes com SXF (média de idades de 17.8 anos). Da mesma forma, também o baixo ou inexistente contacto ocular, defesa táctil e uma história familiar com presença de indivíduos com deficiência se verificaram como tendências no mesmo estudo.

Tabela 2: 15 Características Clínicas dos rapazes com SXF (Hagerman et. al.,1991; Butler et. al., 1991)

1	Atraso Mental
2	História Familiar de atraso / deficiência mental
3	Olhos azuis
4	Orelhas salientes e grandes
5	Hiperlaxidão ligamentar
6	Pés chatos
7	Macroorquidismo (testículos grandes)
8	Pele muito suave
9	Discurso persuasivo
10	Baixo contacto ocular
11	Movimentos repetitivos com as mãos (hand flaping) maneirismos ou estereotipias
12	Morder as mãos
13	Hiperactividade
14	Períodos de baixa atenção
15	Defesa táctil

As características fenóticas vão sendo variáveis ao longo da puberdade e outras não são logo reconhecidas de início, tornando-se mais óbvias ao longo do crescimento. Um outro estudo desenvolvido por Sobky, El - Ella, Tawfik, e Mohamed (2008) reafirmam a presença de algumas características fenóticas nas crianças com SXF já mencionadas, nomeadamente défice cognitivo em funções cognitivas como a

linguagem, a memória e a atenção, hiperactividade, grande defesa táctil, batimento repetitivo das mãos, mordedura das mãos, baixo contacto ocular, discurso persuasivo, hipersensibilidade nas articulações, orelhas salientes, testa grande, vincos ou rugas e uma história familiar com presença de deficiência.

As características dismórficas são subtis e tardias, no entanto as características comportamentais e o défice cognitivo são as manifestações mais constantes e precoces na SXF. A tabela 3 reforça esta concepção:

Tabela 3: Tarleton e Saul (2000), Adaptado de Tarleton E Saul (1993)

Marcos de atraso no desenvolvimento (idade normal de realização das crianças com SXF)	<ul style="list-style-type: none"> • Sentar-se sozinho (10 meses) • Andar (20,6 meses) • Primeiras palavras perceptíveis (20 meses)
Pré- Puberdade	<ul style="list-style-type: none"> • Atraso no desenvolvimento, especialmente no discurso • Temperamento difícil (birras) • Atraso mental (QI 30-50) • Face alongada, orelhas salientes, testa e mandíbula proeminentes.
Pós -puberdade	<ul style="list-style-type: none"> • Macroidismo • Comportamentos como timidez e desvio de olhar • Problemas oftalmológicos: essencialmente estrabismo • Problemas ortopédicos: pés chatos e hipersensibilidade nas articulações
Outros	<ul style="list-style-type: none"> • Problemas cardíacos: Prolapso da válvula mitral • Problemas dermatológicos: pele muito suave e lisa

A típica aparência de um indivíduo com SXF é mais evidente aquando do período pós puberdade, onde se verifica uma percentagem de 80% de rapazes com orelhas proeminentes, o que constitui uma ferramenta útil para um posterior diagnóstico (Hagerman, 1996).

Algumas destas características também se podem encontrar presentes nos indivíduos do sexo feminino, quer com a mutação completa (onde são mais evidentes),

quer em portadoras de pré - mutação. Cerca de 14% de raparigas no período pré - puberdade com mutação completa da SXF, apresentam uma das características físicas mais comuns da SXF com a mutação completa, designadamente orelhas proeminentes/salientes (Berry- Kravis et al., 2002).

Um estudo de Veiga e Toralles (2002), evidencia de igual forma as características morfológicas mais frequentes desta síndrome, como é o caso da face alongada, prognatismo, testa grande e quadrangular, macrocefalia, orelhas grandes e salientes e macroidismo, em que pelos menos uma delas pode estar presente em 80% dos rapazes em idade pós - pubertal.

3. Características Comportamentais

Ao contrário das alterações físicas mais evidentes que os indivíduos com SXF apresentam a partir da adolescência, o fenótipo comportamental está presente desde a primeira infância. Este constitui um conjunto de manifestações cognitivas, de manifestações do comportamento e alterações na linguagem. (Gasca & Pallarés, 2001). Segundo Miller et. al. (1999) e Roberts et. al. (2001), as características comportamentais incluem períodos de atenção muito curtos, impulsividade, hiperactividade, assim como hipersensibilidade a estímulos visuais, auditivos, tácteis e olfactivos.

A SXF está associada a um leque de características comportamentais, incluindo dificuldades na interacção social (Abbeduto, Murphy, & Schroeder, 2007). Os portadores da SXF apresentam um perfil comportamental muitas vezes semelhante, em alguns aspectos, aos indivíduos com autismo. Algumas dessas características são o desvio do olhar ou da cabeça quando alguém os observa, perseveração das palavras e frases em ecolália, estereotípias como abanar e morder as mãos, com uma tendência exagerada em levar objectos à boca (Veiga & Toralles, 2002).

O humor lábil é frequentemente observado nestes indivíduos e, nos rapazes, em 30% dos casos pode observar-se períodos de agressividade, com tendência a piorar durante a puberdade e a adolescência, até à idade adulta. Estes comportamentos parecem estar relacionados com a ansiedade gerada por uma dada situação, sendo comum ocorrerem quando os indivíduos com SXF são pressionados para realizar uma actividade que não querem. Uma alteração na rotina ou alguma transição inevitável na vida destes indivíduos, pode ser extremamente difícil e podem surgir muitas dificuldades ao nível da adaptação de novas tarefas e/ou actividades (Berry- Kravis, Grossman, Crnic, & Greenough, 2002). Uma outra dificuldade sentida pelas crianças com SXF, é o facto de não conseguirem estar no meio de multidões e uma hipersensibilidade a sons muito altos. Caso estejam em situações deste tipo, tendem a reagir com comportamentos agressivos e birras (Hagerman, 2011). Podem também reagir de uma forma exagerada a determinados cheiros, tendo até engasgos e vómitos. É importante ainda referir que as crianças com SXF tendem a experienciar respostas comportamentais de defesa táctil, ao ponto de se afastarem com um leve toque por parte de outra pessoa ou objecto.

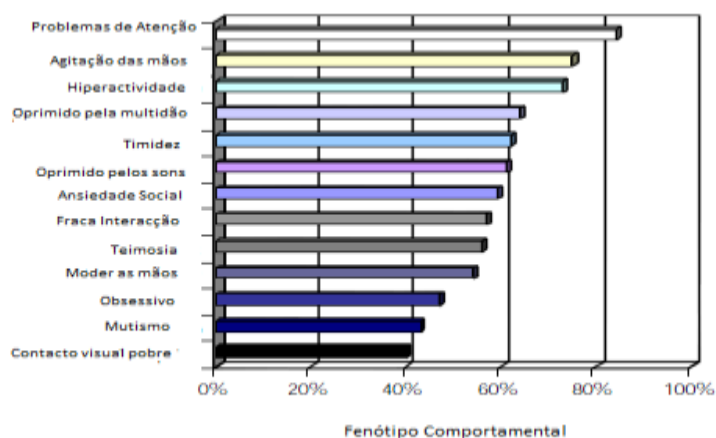
Podem observar-se ainda problemas comportamentais por volta do segundo ou terceiro ano de vida, que vão desde perturbações do sono e temperamento instável,

Estes problemas podem atingir repercussões mais graves, principalmente na idade pré – escolar, desencadeando por exemplo, comportamentos agressivos, linguagem repetitiva, ecolália e comportamentos típicos de um quadro autista com estereotípias (Chavéz & Chávez, 2007). O estudo desenvolvido por Devriendt (2005) é consistente com as características comportamentais das crianças com SXF referidas na literatura, quando aponta a hiperactividade, baixa atenção e estereotípias (como agitar e esfregar as mãos), discurso persuasivo, ecolália, desvio do olhar, defesa táctil e ansiedade observada, relacionada principalmente com o contacto social.

Durante o período de latência e primeira infância podem apresentar-se sinais consistentes de um atraso motor, atraso na linguagem, hiperactividade, défice de atenção e perturbações do espectro autista. Na idade escolar pode ser possível observar-se dificuldades de relacionamentos com pares, bem como dificuldades de aprendizagem. A partir da adolescência, verificam-se défices cognitivos e comportamentais que se afirmam e persistem durante a vida adulta (Lucas, Gómez, & Rosales.

O fenótipo comportamental destas crianças, tal como acontece nas outras síndromes, tem uma forte componente genética, desta forma todos os portadores da SXF independentemente do país de origem, tipo de família e educação recebida têm traços comuns (Pallarés, Brun, & Gabau, 2001). A figura 3 mostra os resultados de um estudo relativamente aos traços comportamentais mais comuns baseados numa amostra de 106 indivíduos com SXF como problemas de atenção, agitação das mãos, hiperactividade, dificuldades na interacção social, timidez, mutismo e contacto visual pobre.

Figura 3: Percentagem (%) de traços comportamentais mais frequentes (Pallarés, Brun e Gabau, 2001)



Torna-se bastante importante compreender as características comportamentais desta síndrome, uma vez que pode ajudar a compreender outras que podem não fazer sentido e perante as quais se tem tendência a justificar com a educação recebida, quando na realidade estamos perante formas de comportamento normais/típicas da SXF. Ter conhecimento de como se comporta e porque se comporta uma criança com SXF de determinada maneira, pode ser de grande utilidade para encontrar estratégias de ajuda. Estas manifestações permitem ao clínico suspeitar da existência desta síndrome nas crianças que apresentam estes sinais.

3.1. Características Cognitivas

O perfil cognitivo dos indivíduos com SXF é marcado essencialmente por diferentes níveis de capacidade nos vários domínios cognitivos. O grau de défice cognitivo das pessoas com síndrome de X frágil está associado à quantidade de proteína FMRP que é produzida, sendo a característica clínica central na SXF, especialmente nos rapazes. Baixa ou nenhuma produção de proteína FMRP, implica um maior grau de défice cognitivo.

A literatura é consistente no que toca às diferenças de perfis cognitivos dos rapazes e raparigas com SXF, que permitem a diferenciação dos mesmos em relação a outras crianças com outras perturbações do desenvolvimento. Contudo, Estudos recentes evidenciam pontos importantes e claros da existência de um perfil cognitivo desigual, caracterizado por pontos fortes e dificuldades específicas, representando um percurso de desenvolvimento desafiante e atípico (Cornish et al., 2004).

Através da utilização de um conjunto de baterias cognitivas, foi traçado um perfil, baseado num conjunto de características cognitivas, quer para os rapazes, quer para as raparigas. Este padrão revelou pontos fortes no que toca ao vocabulário/competências verbais, memória para a informação factual e visualização de objectos familiares. Por outro lado, verificam-se maiores dificuldades no processamento sequencial e espacial, nas competências matemáticas, nas relações de quantidade e nas funções executivas (Berry- Kravis et al., 2002).

As raparigas podem apresentar um QI dentro da média normal, com a mutação completa. No entanto, apresentam dificuldades de aprendizagem, nomeadamente problemas de atenção, organização e dificuldades específicas a matemática.

O grau de déficit cognitivo pode ser variável, indo desde o moderado (QI = 35 - 55) em crianças na pré puberdade, até ao moderado profundo (QI = 20 - 40) em indivíduos adultos (Fuentes & Iglesias, 1999). De referir que a maioria dos rapazes com SXF têm um QI abaixo da média (normalmente menos de 70) (Nenneto & Penington, 2002 cit. por. Hagerman, 2011). Por sua vez, observa-se que existe uma certa tendência para as crianças com SXF apresentarem elevadas medidas de QI na infância, seguidas de um decréscimo a meio do mesmo período e de uma estabilização na vida adulta. Por seu lado, a média de QI também varia consoante o sexo e o tipo de grau da mutação. Ou seja, na mutação completa, a média de QI para os indivíduos do sexo masculino é de 40 e nos indivíduos do sexo feminino é de 80.

Para além disso, o nível das funções cognitivas parece estar positivamente correlacionado com o nível de expressão da proteína FMRP. Verificam-se níveis de funcionamento cognitivo diferentes nos homens e nas mulheres, sendo que nas mulheres se observam níveis de funcionamento mais elevados. No entanto, em cerca de 70% das mulheres com mutação completa verifica-se um QI inferior a 85 (Berry-Kravis et al., 2002).

Existem sobretudo cinco domínios essenciais que podem estar comprometidos para as crianças com SXF: discurso e linguagem, memória, motricidade e atenção. Relativamente à memória, nem todos os componentes da mesma são de igualmente afectados pela SXF. Verifica-se um certo fracasso na memória de trabalho visuo – espacial, comparativamente com a memória de trabalho verbal. Num estudo de Munir et. al. (2000), ao examinarem o desempenho da memória em 25 rapazes com SXF (8-15 anos) e em 25 rapazes com Síndrome de Down (7-15 anos), numa primeira abordagem verificou-se um déficit na competência da memória visual e verbal, que mesmo não sendo específico de nenhuma síndrome pode sugerir um atraso no desenvolvimento. No entanto, o grupo dos rapazes com SXF quando comparado com o grupo de rapazes com Síndrome de Down, revelou maiores dificuldades nas tarefas de visualização espacial, do que nas tarefas de memória verbal. Os indivíduos com SXF apresentam também alterações a nível da percepção auditiva e visual (Yonamine & Silva, 2002).

A linguagem nas crianças com SXF desenvolve-se gradualmente até aos 48 meses de idade. Até aos 12 anos podemos encontrar indivíduos com SXF na primeira etapa de comunicação (nível pré – linguístico) , mas também podem existir indivíduos dentro da mesma faixa etária que se insiram na segunda etapa (nível linguístico). Contudo, podem existir sujeitos acima dos 14 anos de idade, que se encontrem em etapas iniciais da comunicação oral (Giacheti, 1992 cit. por. Yonamine & Silva, 2002).

Ao iniciarem a linguagem, as crianças com SXF podem apresentar desde logo problemas na expressão, principalmente na repetição do discurso (presente em cerca de 90% dos casos) (Fuentes & Iglesias, 1999)). O discurso é caracterizado como rápido e fluente, sendo possível observar-se manifestações de ecolália e perseveração, isto é, repetições de expressões e/ou frases, ou ainda interrupção inapropriada de um determinado assunto, não existindo a capacidade de estrutura coerente e lógica no diálogo.

Os estudos sobre a linguagem em indivíduos com SXF mostram uma alteração significativa na mesma, por comparação às características físicas, comportamentais, citogenéticas e moleculares. Verificam atrasos consideráveis na linguagem e na comunicação oral, mesmo em adolescentes e adultos com idades entre os 12 e os 34 anos (Guerreiro, 1993 cit. por Yonamine & Silva, 2002).

3.2. Neuroanatomia

Desde o momento do nascimento, o cérebro possui um número total de neurónios onde ocorrem inúmeras sinapses, imprescindíveis à maturação cerebral e à formação de estruturas cognitivas. Esta maturação cerebral está dependente de dois aspectos: um aspecto ligado à componente genética de cada indivíduo e outro à aprendizagem, que implica a formação de novas sinapses essenciais neste processo. Quando estas sinapses não ocorrem de forma correcta, com todos os componentes necessários, podem originar-se dificuldades e repercussões na vida da criança. No caso da SXF, existe um défice de uma proteína (FMRP) responsável por regular muitas das funções cognitivas superiores, o que provoca todo um conjunto de défices em variadas funções (Lucas, Gómez, & Rosales). Os indivíduos com SXF possuem uma morfologia neuronal característica, com espinhas dendríticas muito finas e compridas, devido à incorrecta regulação da síntese proteica ao nível dos neurónios (Loureiro, 2010).

O conjunto de alterações neurológicas são extrema importância na SXF, uma vez que são estas que determinam o desenvolvimento, os aspectos de conduta/comportamento, as alterações cognitivas e também a associação à epilepsia (Pallarés & Gabau, 2001). Foram identificadas alterações em diferentes partes do sistema nervoso causadas essencialmente pela ausência de produção necessária da proteína FMRP na estrutura e no funcionamento cerebral.

As manifestações neurológicas são igualmente múltiplas, embora seja necessário fazer diferentes considerações em função do estado do indivíduo (mutação completa ou pré - mutação) e em função do sexo.

É importante referir também que as crianças com SXF têm problemas na integração sensorial, isto é, a informação recebida pelos órgãos dos sentidos é incorrecta e por conseguinte, existe por parte das estruturas cerebrais uma má interpretação da mesma. Nestas crianças, os estímulos sensoriais assim como as manifestações afectivas, podem ser percebidos com uma intensidade muito maior, o que os faz parecer desagradáveis podendo reagir de forma agressiva a certos gestos e atitudes por parte dos outros.

Os estudos mais recentes acerca das mudanças neuroanatômicas permitem ajudar-nos a compreender melhor o fenótipo neurobiológico da SXF (Reiss & Dant, 2003). Verificou-se que existe uma diminuição do cerebelo, um aumento do tálamo e do hipocampo, onde parece coexistir uma responsabilização do defeito do cerebelo nos problemas de integração sensorial, de coordenação motora e essencialmente, no funcionamento das estruturas cognitivas mais complexas. De uma forma geral, existem certas partes do cérebro que se verificam ser ligeiramente maiores nos indivíduos com SXF. Essas áreas incluem o caudado e o tálamo, embora a amígdala não seja tão alargada, pelo menos nos rapazes mais jovens. Estas alterações neurológicas verificam-se também nos rapazes com autismo ideopático, no entanto permitem fazer um despiste relativamente à SXF, pois os rapazes com autismo possuem uma amígdala maior e um caudado menor, relativamente aos rapazes com SXF (Hazlett et al., 2009). As várias conexões entre o caudado e o lobo temporal assumem um papel muito importante na determinação do comportamento, uma vez que constituem áreas importantes na atenção mantida, no planeamento motor e nas funções executivas, onde se verificam muitos défices nas crianças com SXF (Abrams & Reiss, 1995; Mazzocco et al., 1993 cit. por. Hess, Rivera, & Reiss, 2004).

Uma outra estrutura média temporal, a amígdala (uma estrutura complexa que medeia os estados consciente e inconsciente do processo emocional), parece também estar afectada nos indivíduos com SXF e foi primeiramente referenciada num estudo de gémeas monozigóticas com mutação completa (Mazzocco et al. 1995; Reiss et al., 1995).

Relativamente ao tálamo, foram realizados dois estudos que verificaram um aumento do volume do tálamo nos indivíduos com SXF, quando comparados com os grupos de controlo. Porém, esta tendência só se verificou nas raparigas (Reiss et al., 1995; Eliez et al., 2001 cit. por Hess, Rivera, & Reiss, 2004).

Também se observaram alterações no lobo temporal dos indivíduos com SXF. Reiss et. al. (1994), estudaram uma amostra de 15 rapazes e raparigas com SXF e com QI = 26 (atraso mental), onde verificaram que o volume cerebral diminui com a idade, no nível superior do giro temporal (uma área importante no processamento complexo dos estímulos auditivos, incluindo o discurso). Ao contrário desta concepção, verifica-se um aumento do volume do hipocampo em ambos os lados (esquerdo e direito), relacionado com a idade. O hipocampo é uma estrutura de extrema importância na aprendizagem, na memória e no processamento da informação visuo - espacial, revelando-se ser uma estrutura onde se podem verificar alterações nos indivíduos com SXF (Freund & Reiss, 1991; Mazzocco et al., 1993).

Da mesma forma, Kates et. al. (1997), conferiram um aumento no volume do hipocampo de crianças com SXF, quando comparadas com grupos de controlo da mesma idade e do mesmo sexo. Já Kã Lã et al. (1997) não verificaram alterações significativas no hipocampo em grupos com mutação completa e pré - mutação (20 indivíduos em cada grupo), embora tenham evidenciado a existência de uma morfologia atípica nesta área, através da RM (Ressonância Magnética). Na tabela 4 são referidas as diferentes manifestações neurológicas da SXF.

Tabela 4: Manifestações Neurológicas da SXF (Lucas, Gómez & Rosales,)

Atraso Mental	Diferentes tipos de Intensidade
Atrasos no Desenvolvimento	Motricidade Linguagem
Perturbações do comportamento	Hiperactividade e défice de atenção Timidez excessiva Autismo Insónia
Perturbações do sono	Ressonar
Epilepsia	Crises de semiológica variável Traços de epilepsia no EEG, sem crises clínicas
Marcadores biológicos	Diminuição do vermis cerebeloso Aumento do núcleo caudado, tálamo e

3.3. Perturbações do sono

Para além das dificuldades e dos problemas sentidos pelas crianças com SXF, estas têm ainda tendência para sofrer de problemas de sono, que podem traduzir-se em risonar e em insónias. Num estudo de Pallarés, Brun, & Gabau (2001), verificou-se que cerca de 14% da amostra estudada sofria de problemas de sono. A explicação neurobiológica passa por uma alteração no hipotálamo, o qual é responsável pela regulação da produção de melatonina e tem como função manter de forma adequada os ciclos de vigília e sono. De acordo com este estudo, as crianças com SXF, por comparação com crianças do grupo de controlo, apresentam uma produção mais baixa de melatonina e uma alteração da secreção nocturna da mesma hormona. Nos casos em que este mecanismo não está regulado, como no caso da SXF, surgem dificuldades para iniciar o sono ou mantê-lo de forma regular, ao longo da noite.

Outro tipo de problema que pode existir é a tendência para risonar. Esta tendência foi registada em 45% dos indivíduos da amostra do mesmo estudo acima referido. Deve valorizar-se esta tendência, uma vez que pode representar um constante estado de alerta ao longo do dia e uma má qualidade de sono, juntamente com falta de oxigenação cerebral, o que pode representar um agravamento nos problemas de atenção, causar sonolência e mau humor durante o dia.

4. Diferenças entre géneros

A SXF têm maior incidência no sexo masculino uma vez que estes possuem na sua constituição genética um cromossoma X e um cromossoma Y (XY). Ao receberem um X da mãe e um Y do pai, se o X recebido for Frágil, o rapaz não tem na sua constituição outro X que possa equilibrar o X frágil. Em relação às raparigas, estas possuem dois X (XX) e ao terem mais um X, este consegue desempenhar um maior número de funções de forma a "compensar" o cromossoma X afectado, o que é impossível acontecer com os rapazes.

As manifestações da mutação completa nos indivíduos do sexo masculino são de maior gravidade do que nos indivíduos do sexo feminino. Para além disso, as características morfológicas também se mostram mais evidentes nos indivíduos do sexo masculino (Hayes & Matalon, 2009). Estas características podem estar presentes em todos os indivíduos do sexo masculino que sejam portadores da síndrome e em cerca de 35% dos indivíduos do sexo feminino (Phadke, 2005).

Tanto rapazes como as raparigas podem apresentar comportamentos compulsivos e perseverança, com tendência a aumentar no decorrer da idade (Berry-, Cnric, Grossman, Greenough & Kravis, , 2002). O fenótipo quer físico, quer comportamental da SXF, é menos evidente nos indivíduos do sexo feminino, constituindo uma maior dificuldade da detecção da síndrome na primeira infância, caso não existam antecedentes familiares da SXF (Gasca & Pallarés, 2001).

Nas raparigas com a mutação completa, verifica-se um maior nível de ansiedade social, timidez, humor lábil, evitamento e afastamento social, défices na linguagem e depressão. As raparigas tendem a manifestar mais comportamentos de ansiedade social e evitamento. Do ponto de vista genético, o facto de existirem fragilidades no cromossoma X, originam no sexo feminino uma maior pré-disposição para a vivência de sentimentos de angústia, depressão e tristeza, que condicionam em muito o seu desenvolvimento global.

Relativamente à aprendizagem é visível uma maior dificuldade por parte das raparigas na aquisição de competências matemáticas.

5. Estratégias de Intervenção

Existe um conjunto de intervenções farmacológicas e não farmacológicas que podem ajudar as crianças e os adultos com esta síndrome.

No que toca às intervenções não farmacológicas, estas traduzem-se essencialmente em terapias cognitivo - comportamentais e educacionais.

A utilização de técnicas cognitivo-comportamentais, incluindo a estrutura e o reforço positivo, são bastante vantajosas para as crianças e adultos com SXF. Estas técnicas, segundo Carvajal & Aldridge (2011), têm-se revelado um sucesso principalmente no que toca ao desenvolvimento de competências sociais, na comunicação e nas funções intelectuais e adaptativas. Para além disso, um conjunto de intervenções ao nível do sono, parecem ser de igual forma benéficas (Wesikop, Richadale, & Matthews, 2005 cit. por Hagerman, 2011).

As crianças com SXF podem beneficiar ainda de uma educação especial. A criação de um *setting* educativo dentro da própria sala de aula, que lhes permita beneficiar de um apoio mais específico e mais directo, dirigido exclusivamente para estas crianças, na tentativa de estabelecer o conceito de inclusão, permitirá essencialmente a aquisição de competências sociais, através da observação e tentativa de imitação do comportamento dos outros. Nestes casos, é importante compreender as manifestações comportamentais destas crianças e trabalhar os objectivos quer da terapia, quer da forma de educação/inclusão, para que ambas tenham sucesso ao longo do desenvolvimento da criança e possam de certa forma ajudar a desenvolver competências úteis no futuro.

A intervenção precoce surge nestes casos como uma estratégia muito eficaz de obtenção de resultados positivos, uma vez que reconhecidos e detectados os primeiros sinais desta síndrome, o encaminhamento para equipas de apoio psicológico e pedagógico torna-se importante, sendo possível realizar uma intervenção nas primeiras etapas de desenvolvimento da criança. As equipas de intervenção precoce estão aptas, após um diagnóstico inicial, a responder às necessidades destas crianças de uma forma mais adequada e assertiva.

Relativamente às terapias farmacológicas, poder-se-á dizer que este tipo de intervenção por si só, não revela resultados totalmente eficazes. Contudo, quando combinada com as terapias complementares não farmacológicas, como a terapia comportamental, a terapia ocupacional e/ou outro tipo de terapias, parece ser eficaz ao longo do tempo. Isto porque, principalmente nos casos de maior défice de atenção, para que as outras terapias mencionadas resultem, é importante que a criança esteja

mais atenta e disposta a colaborar com o técnico. Para tal, é essencial que se estabeleça uma terapia farmacológica com o objectivo de atenuar este tipo de comportamento, reduzindo o défice de atenção.

Ao aplicar este tipo de terapia é importante perceber que se vão tratar apenas os sintomas, que o tratamento farmacológico não é uma alternativa a outras formas de intervenção. Estes tratamentos começam essencialmente com doses muito baixas, seguidas de mais altas, de acordo com a evolução dos sintomas. Deve-se, periodicamente, retirar um fármaco para comprovar a sua eficácia, sendo ainda importante considerar aspectos do comportamento da criança antes do início da tomada de qualquer fármaco (Pallarés & Gasca, 2001).

Neste sentido, devido à complexidade que a SXF apresenta, resulta a necessidade de uma intervenção multidisciplinar, onde é necessário a intervenção de um conjunto de profissionais, designadamente psicólogos, professores de educação especial, terapeutas ocupacionais, terapeutas da fala e médicos (Hagerman, 2011). A tabela 5 mostra quais são as possíveis fontes de ajuda profissional para a SXF.

Tabela 5: Fontes de ajuda profissional específica para a SXF (Carvajal & Aldridge, 2011):

Médico de família ou Pediatra: para uma revisão geral e para lidar com problemas que podem surgir como refluxo gástrico, sinusite e otite média.

Aconselhamento genético: particularmente para as decisões no planeamento familiar.

Educação especial: permite o acesso a funções cognitivas, défice de atenção e hiperactividade, agressividade e iniciação às terapias de problemas de comportamento.

Psicólogos ou especialistas em comportamento: importantes na sugestão e/ou orientação de estratégias de *coping*, para lidar com os comportamentos de oposição/negação. Aprendizagem de competências sociais e acompanhamento individual. Também estão aqui incluídas intervenções dirigidas à redução da ansiedade social, vivenciada por estes pacientes.

Neurologistas: principalmente se existirem casos de convulsões e para os portadores mais velhos.

Cardiologistas: para os problemas de coração em geral e prolapso da válvula mitral muito presente neste pacientes.

Oftalmologista: para os problemas de visão.

Ortopedista: caso existam problemas ao nível de pé chato ou escoliose.

Terapeuta da fala com conhecimentos da problemática da SXF.

Terapeuta de música: promover a comunicação não-verbal.

Terapeuta ocupacional e de reabilitação: promoção de métodos de integração sensorial e desenvolvimento das capacidades motoras grossas e finas.

Capítulo II: Síndrome de X Frágil e Família

1. Impacto da deficiência na família

Existem hoje muitas definições de família, mas talvez o mais importante seja vê-la como um todo, constituída por elementos que a tornam única e especial no seu todo (Alarcão, 2000). Deste modo, Sampaio (1985) definiu a família como "um sistema, um conjunto de elementos ligados por um conjunto de relações, em contínua relação com o exterior, que mantém o seu equilíbrio ao longo de um processo de desenvolvimento percorrido através de estádios de evolução diversificados" (p. 11).

A família é o principal agente de socialização primária e onde existem relações de cuidado entre os seus membros, através da protecção, acolhimento, respeito à individualidade e potencialização do outro. É na família que a criança estabelece os primeiros vínculos afectivos, que a levarão a ter autoconfiança e a poder tornar-se independente. Na família, onde exista uma criança com deficiência, estas funções tornam-se mais exigentes, na medida em que existe um esforço acrescido para lidar com as dificuldades e limitações da própria criança. Por outro lado, cabe à família a difícil tarefa de proporcionar à criança uma estrutura construtiva, como pessoa, que lhe permita ser o mais autónoma possível, de forma a poder satisfazer os seus desejos ao longo do seu desenvolvimento (Sá & Rabinovich, 2006).

A influência da família no desenvolvimento da criança ocorre principalmente através das relações estabelecidas na comunicação verbal e não-verbal. Como afirmam Rey e Martinez (1989), "a família representa talvez, a forma de relação mais complexa e de acção mais profunda sobre a personalidade humana, dada a enorme carga emocional das relações entre os seus membros".

Para Kreppner (1992), a rede de relações da família possui características específicas de unicidade e complexidade, constituindo um contexto de desenvolvimento, onde cada membro vivencia de forma particular e única a chegada de uma criança com deficiência.

O nascimento de uma criança deficiente surge como um acontecimento inesperado no seio familiar, afectando fortemente a organização estrutural de toda a família. Inevitavelmente, a família terá que reorganizar os seus padrões transaccionais, para poder responder funcionalmente ao *stress* provocado por esta situação (Alarcão, 2000). Este impacto poderá originar uma crise, uma vez que o sistema familiar se sente ameaçado pela imprevisibilidade que a mudança comporta.

Apesar de poder sentir uma necessidade de transformação e de alteração do seu padrão habitual de funcionamento, a família enquanto um sistema, tende a ancorar-se no padrão de relações que conhece até então, o que pode gerar situações de risco ao longo do percurso de transformação e adaptação. Aquilo que a crise solicita e exige, é, com efeito, a transformação do modelo relacional existente (ao nível da sua estrutura das suas regras de funcionamento).

A crise significa sempre uma mudança estrutural no funcionamento de um sistema. Ou seja, quando ocorre uma mudança resultante de um acontecimento, que neste caso se traduz na existência de uma criança com deficiência na família, verificam-se mudanças significativas na família enquanto sistema, promovendo uma situação de crise. Esta situação terá que ser resolvida e dependerá essencialmente da organização e do sentido que a família lhe atribuirá.

O nascimento de uma criança deficiente, seja qual for o tipo de deficiência, traz à tona uma série de complicações advindas de sentimentos de culpa, rejeição, negação ou desespero, modificando as relações sociais dentro da família e a sua própria estrutura. Por vezes, a presença de uma criança deficiente pode implicar a mudança de certos comportamentos da vida do ciclo familiar e desencadear reacções e/ou comportamentos como: encarar o problema de uma forma realista; negar a realidade da deficiência; lamentações e comiseração dos pais para com a própria sorte; ambivalência em relação à criança; sentimentos de culpa, vergonha, depressão e padrões de mútua dependência.

A resposta que a família dará a este desafio dependerá das experiências passadas, da situação económica, dos antecedentes étnicos e das relações familiares, o que por sua vez, irá determinar a capacidade de enfrentar o desafio de cuidar e educar o seu filho com deficiência. Desta forma, o impacto do nascimento de uma criança com deficiência altera toda a dinâmica familiar porque cada membro da família vivencia de forma diferente a chegada desta criança.

É frequente deslocar a atenção para a problemática da criança, mas de facto é importante ter em conta que o nascimento de uma criança com deficiência numa família tem um forte impacto emocional em todos os elementos que a constituem e que os seus cursos de desenvolvimento foram profundamente afectados e alterados. Embora cada família seja diferente na sua história e evolução, para a podermos ajudar e entender o seu funcionamento, é necessário ter em conta os factores principais que a caracterizam enquanto uma família com uma criança com deficiência.

A história de uma criança começa na família muito antes do seu nascimento, isto é, a criança nasce na imaginação dos pais sempre que estes são capazes de a

imaginar (Sá, 1996 cit. por Franco & Apolónio, 2002). Da mesma forma, também a criança que nasce com uma deficiência ou com uma alteração grave no seu desenvolvimento, começou também por ser pensada, imaginada e fantasiada pelos pais como uma criança perfeita e saudável. Assim, quando a criança nasce com deficiência ou traz consigo posteriormente, um diagnóstico de uma alteração grave no seu desenvolvimento, o impacto emocional poderá ser de desilusão, pois o bebé perfeito e imaginado pelos pais nunca chegará a "nascer". Todo o trabalho de preparação para receber o bebé idealizado se torna inútil e as capacidades adaptativas da mãe ficaram diminuídas pela impressão de que não conseguiu realizar o bebé perfeito com que sonhou. No entanto, a criança agora real existe e necessita de apoio desde logo, o que implica um esforço acrescido e imediato por parte da mãe para enfrentar a realidade. "Antes de se ter tempo para elaborar internamente a perda da criança desejada, há a necessidade de investir a criança com deficiência como objecto de amor" (Solnit & Stark, 1961).

Neste sentido, é importante procurar compreender os primeiros sentimentos, motivações e ambivalências com que a família tem de lidar quando a criança com deficiência nasce. De uma forma geral, é necessário recuar um pouco na história da criança com deficiência para que seja possível entendermos a sua pré-história emocional enquanto bebé.

Drotar (1975), cit. por Widerstrom, Mowder, e Sandall (1991) descreve cinco estádios no processo de adaptação e vinculação ao bebé com deficiência: choque e desânimo, negação, raiva, ansiedade e tristeza, ajustamento gradual e finalmente, aceitação.

Segundo Peterson (1988), o nascimento de um bebé com deficiência dá origem a uma desorganização psicológica em que os pais experienciam profundos sentimentos de perda do bebé imaginário, bem como uma série de reacções emocionais como choque inicial, incertezas até à obtenção de um diagnóstico definitivo, negação da deficiência, auto-culpabilização, depressão e angústia.

Um estudo de Poelmann et al. (2005) indica que a adaptação dos pais à incapacidade geral da criança, é bastante complexa envolvendo processos ao longo do tempo que envolvem mudanças a vários níveis familiares.

Reflectindo um pouco acerca de articulação entre permanência e mudança, autores como Watzlawick, Weakland, e Fish (1975) abordaram esta questão, permitindo-lhes compreender a mudança produzida no interior de uma família e o sentido que essa mudança provoca na mesma. Uma mudança de ordem qualitativa, implica alterações inequívocas nas regras básicas e na estrutura da família. São

mudanças que se tornam inevitáveis na passagem das diferentes etapas do ciclo vital ou aquando da necessidade de enfrentar uma crise que gera mudança. Enfrentar a realidade externa da existência de um bebé diferente e a realidade interna de perda do bebé idealizado, é um trabalho duro, lento e doloroso, onde normalmente surgem associados sentimentos de depressão, culpa e ferida narcisista.

Nas últimas duas décadas têm sido estudados (Ferguson, 2002; Seltzer & Heller, 1997) diversos modelos teóricos que enfatizam a adaptação da família à importância do contexto e à variabilidade das responsabilidades da família.

Existem diversos modelos teóricos que tentam descrever o processo de adaptação da família às novas condições, decorrentes da existência de uma criança com deficiência na família. Todos os modelos enfatizam a multifactorialidade dessa adaptação, isto é, todos eles reconhecem a existência de variáveis que têm que ver com os indivíduos, com as suas características pessoais, personalidade e estilos de *coping*. É importante também considerar outras variáveis relacionadas com a criança e a natureza da sua perturbação/défice (características físicas, cognitivas e funcionamento social). E ainda as variáveis relacionadas com o contexto mais próximo (a família) ou mais distante, como a comunidade e sistemas mais alargados (Franco, 2009).

Nesta linha, cada família possui a sua própria forma de enfrentar este desafio. No entanto, existem elementos comuns e que normalmente se apresentam nas diferentes etapas. Existem então quatro períodos críticos de transição, comuns a todas as famílias:

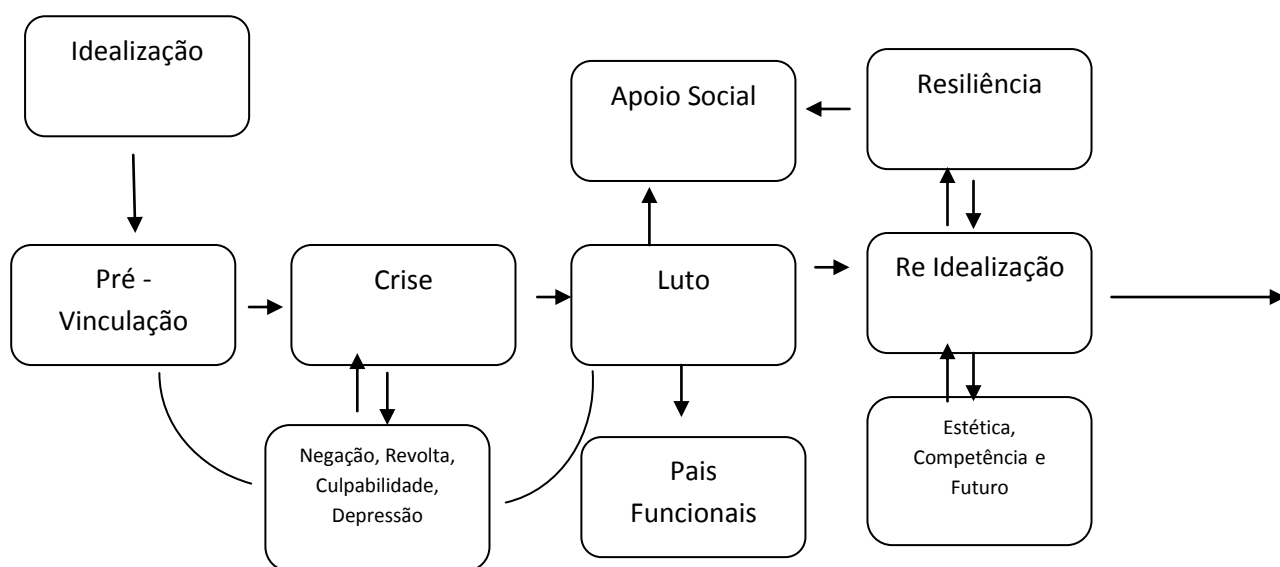
- a) Ao receber o diagnóstico
- b) Durante os anos escolares
- c) Adolescência
- d) Idade adulta

Existem na literatura diversos modelos que têm tentado descrever o processo de adaptação da família às novas exigências, resultantes da existência de uma criança com deficiência na família. Todos estes modelos enfatizam a multifactorialidade subjacente a esta nova condição, envolvendo três componentes: indivíduos (pais); a criança; e os diversos contextos de que fazem parte, sejam eles mais próximos (como a família) ou mais distantes (como a comunidade).

Franco (2009), desenvolveu um modelo de compreensão que incorpora o que parece ser actualmente mais importante no desenvolvimento das crianças, procurando incluir os factores pré - natais e as representações que os pais têm sobre os seus bebés. A figura 5 evidencia o modelo referido. Este autor pretendeu sobretudo

desenvolver um modelo teórico explicativo dos movimentos internos exigidos aos pais durante o desenvolvimento. Através deste modelo, procura-se uma compreensão da história de vida da criança e da sua família, ao longo do crescimento e maturação da criança e das suas relações familiares.

Figura 5: Quadro Conceptual de desenvolvimento dos pais de crianças com deficiência (Franco, 2009).



1.1. Impacto da SXF na família

As investigações acerca das reacções dos pais em função das diferentes etiologias da incapacidade da criança, tem-se revelado escassa. O facto de existir um individuo portador da SXF na família traz diversas consequências para o resto da família a diferentes níveis: comportamental, emocional, intelectual, relacional e social.

Num estudo desenvolvido por Poehlman et al. (2005), baseado numa análise qualitativa, cujo objectivo passava por avaliar a adaptação materna de crianças diagnosticadas com SXF ou Síndrome de Down durante a adolescência ou a juventude, verificou que as mães das crianças com Síndrome de Down apresentam baixos níveis de *stress* e maiores recursos ao nível de apoio social. Por outro lado, para as mães das crianças com Síndrome de X Frágil, a informação é limitada, assim

como o apoio profissional. Este défice ao nível do apoio social, em conjunto com as problemáticas associadas à SXF, nomeadamente ansiedade social, problemas comportamentais, falta de atenção e autismo, irá resultar num aumento dos níveis de *stress* destas mães e desencadear sentimentos depressivos, que poderão gerar dificuldades na adaptação à condição da deficiência do filho. Para além disso, a existência de pré – mutação nestas mães, que implica dificuldades a nível cognitivo e emocional, pode ainda afectar consideravelmente o bem-estar dos pais.

A forma como esta criança é aceite na família, dependerá em grande parte da atitude da mãe. Isto é, se a mãe é vista como a principal cuidadora, e se for capaz de lidar com a situação de deficiência, com aceitação e segurança, a família também terá a capacidade de o fazer (Moura & Valério, 2003).

A figura materna tem sido considerada a figura central da família, sendo considerada o foco dos mais significativos alinhamentos familiares. Quando a criança age, a mãe reage. É uma forma de cuidar, de comunicar, realizado de um modo circular.

O atraso no diagnóstico que se verifica nesta Síndrome, contribui para que muitas vezes a ansiedade dos pais aumente e por conseguinte, afecte de forma negativa a adaptação dos pais à nova condição do filho. Quando confrontados com um diagnóstico, os pais reagem com sentimentos de perda e de luto. Abbeduto et. al. (2004) e Franke et. al. (1996), realizaram os dois únicos estudos onde foi investigado o impacto nos pais de ter um filho com a SXF. A família tem que se readaptar à nova situação utilizando mecanismos que assim o permitiam. As estratégias de *coping* e a capacidade de resiliência são de facto importantes para assegurar que a família consiga lidar com o impacto causado pela SXF. O facto de existir um reajustamento a nível familiar pode vir a causar problemas nas relações mais próximas dentro do contexto familiar, nomeadamente na relação matrimonial (os pais enquanto casal podem ter que lidar com sentimentos diferentes, advindos do *stress* causado pelos problemas diários). Da readaptação da estrutura funcional da família destaca-se um elemento, designado de Cuidador, que se envolve maioritariamente na prestação de cuidados, físicos e psicossociais, ao doente (Carvalho, 1998 cit. Coelho, 2009). A função do cuidador envolve implicações a nível psicológico, físico, social e familiar dos intervenientes.

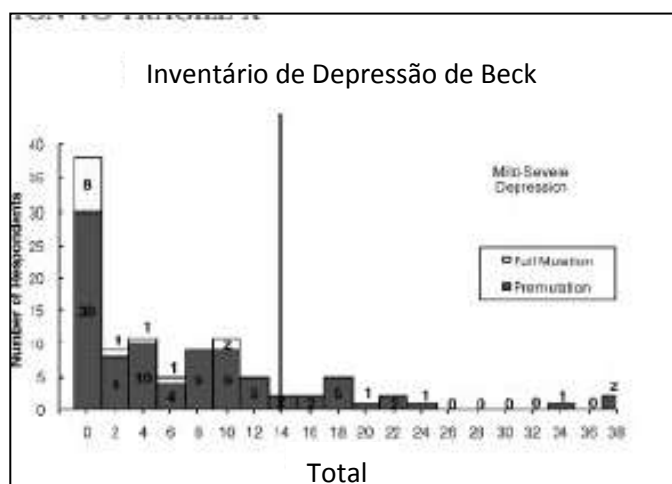
O impacto emocional causado pela existência de um filho com SXF, pode eventualmente originar sintomas depressivos, especialmente nas mães. Os sentimentos dos pais em relação à criança com deficiência constituem factores preponderantes para a adaptação e o bem-estar da família.

Bailey et al. (2008), realizaram um estudo de forma a poder estender o conceito da adaptação materna aos filhos com SXF. Para tal, utilizaram uma amostra de 108 mães de crianças com SXF que elas próprias sofriam de mutação completa, analisando, através de uma análise descritiva, os resultados de sete conceitos: níveis de *stress*, sintomas depressivos, raiva, ansiedade, esperança, optimismo e qualidade de vida destas mães. Para avaliar os sintomas depressivos, utilizou-se o Inventário de Depressão de Beck (IDB) (Beck et al., 1996). Analisando o gráfico dos resultados da depressão neste estudo, parece evidente que 35.5 % das mães não apresentaram sintomas depressivos, 15,9 % das mães apresentaram resultados de sintomas depressivos clinicamente significativos, 9 destas mães apresentaram sintomas depressivos com resultados entre 14 e 19 no IDB, que indica depressão média. Destas mães, 4 apresentaram sintomas severos de depressão, com resultados acima dos 28 no IDB (Bailey et. al, 2008), conforme se verifica no gráfico 2.

Num estudo de Leary e Verth (1995), verificou-se que as mães relatavam sentimentos de mágoa e sofrimento em relação ao facto de terem um filho com deficiência. A culpa surge também associada a toda esta situação vivenciada por estas mães, no entanto parece existir com uma frequência menor.

Alguns estudos procuraram examinar o *stress* nas mães das crianças com SXF (McCarthy et al, 2006; Lieshout et al, 2003; Sarimski, 1997). De uma forma geral, estes estudos revelam níveis elevados de *stress* associados a níveis elevados de problemas comportamentais destas crianças. Outros estudos, procuraram investigar a depressão e outros sintomas psicológicos (Freund et al., 1992; Sobesky et al., 1994; Thompson et al., 1996; Franke et al., 1998; Abbeduto et al., 2004; Hessel et al., 2005; Lewis et al., 2006; Hall et al., 2007; Roberts et al., em revisão). Estes estudos sugeriram elevados níveis de sintomas depressivos, embora variados. Os cinco estudos que examinaram a depressão ao longo da vida apresentaram valores de 20%, 42%, 42%, 43% e 78% nas mães portadoras da SXF (Franke et al., 1998).

Gráfico 2: Resultados do Inventário de Depressão de Beck no estudo de Bailey et. al (2008).



Um outro estudo realizado por Scott et. al. (2007), com 150 famílias com filhos com SXF, em que um irmão não era afectado, sugeriu que os problemas comportamentais das crianças com SXF, assim como os dos irmãos não afectados pela síndrome, podem influenciar a depressão e a ansiedade das mães.

Para Patterson (2002), as mães com filhos com SXF, vivem um ciclo mútuo de adaptações. O comportamento da criança afecta o comportamento da mãe, o que irá afectar o comportamento da criança e assim sucessivamente, num ciclo de relações construídas dia após dia e todas elas com objectivos diferentes. O bem-estar psicológico das mães que têm um filho com deficiência varia na natureza da síndrome. No caso desta síndrome, o facto de se ter um filho com SXF irá afectar o bem-estar da mãe desta criança, de uma forma diferente das mães das crianças com Síndrome de Down, por exemplo. É importante explicitar que o bem-estar psicológico dos pais difere em função do diagnóstico que é feito ao seu filho, bem como das causas de origem e as condições do diagnóstico. Tudo isto irá afectar os pais desta criança de uma forma única e singular no seu seio familiar, desencadeado várias reacções advindas do impacto das condições referidas acima. Um estudo comparativo realizado por Abbeduto et. al. (2004), utilizando uma amostra de mães com filhos com SXF, de mães com filhos com Síndrome de Down e de mães com filhos com autismo, todos com idade compreendidas entre os 10 e os 23 anos (visto este ser um período de transição para as crianças e de novas mudanças nas famílias afectadas, implicando um leque de adaptações aos novos comportamentos), registou a existência de inúmeras diferenças entre as síndromes. As mães das crianças com Síndrome de Down, apresentaram níveis mais baixos de *stress* e uma maior rede de utilização de apoio social. Nas mães das crianças com SXF, as adaptações aos novos comportamentos dos filhos são variadas, uma vez que esta síndrome implica um leque de comportamentos desadaptativos e disruptivos bem como comportamentos do tipo autista. Por outro lado, estas mães em particular sofrem por si só de pré-mutação, o que lhes confere dificuldades acrescidas na forma de lidar com os problemas do filhos/a com SXF (Hagerman, 1999). É importante considerar que, examinando as diferenças no bem-estar psicológico entre as mães das crianças com diferentes tipos de síndrome, parece pertinente reconhecer que as diferenças entre as mães podem mudar inclusive nos diferentes estádios do ciclo de vida familiar. Os períodos de infância e da adolescência, podem ser períodos especiais de mudança, uma vez que implicam as transições da escola, de trabalho e ainda incluem um leque de preocupações com o futuro dos seus filhos por parte dos pais. Existe uma diminuição

do bem-estar psicológico dos pais da infância até à adolescência (Abbeduto et. al., 2004). A figura 6 mostra os valores das médias e desvios padrão da adaptação materna através de uma escala que avalia o pessimismo, a proximidade, os sentimentos depressivos e *coping* na SXF, na Síndrome de Down e no autismo.

Figura 6: Médias e desvios padrão dos resultados da escala de adaptação materna (Abbeduto et. al. 2004).

Escala	X Frágil (n = 22)		Down (n = 39)		Autismo (n = 174)		F
	Média	dp	Média	dp	Média	dp	
Pessimismo (QRS)	6.05	2.38	4.82	1.92	6.65	2.34	10.38 ***
Classificação materna de proximidade	25.27	2.35	26.13	3.19	24.30	3.49	5.10**
Percepção da proximidade recebida	24.05	2.98	26.26	2.69	21.62	4.44	21.95***
Sintomas depressivos	11.00	7.65	6.74	6.31	12.60	9.10	7.47***
Coping focado na emoção	11.81	5.42	12.50	5.46	13.29	5.28	0.97
Coping focado no problema	30.09	8.82	31.95	7.82	32.33	7.34	0.86

Sabe-se que os pais de crianças com necessidades especiais, tendem a vivenciar mais experiências depressivas e *stress* (King et. al., 1999). No entanto, a literatura até então não aprofundou os factores que afectam o bem-estar psicológico dos pais, de forma a centrar-se essencialmente no papel e nas necessidades da família. Num estudo de King et. al. (1999), realizado com 164 pais de crianças com défices cognitivos ou outras perturbações do desenvolvimento, o objectivo foi determinar se e em que medida o cuidado centrado na família diminuiria os sentimentos depressivos e de angústia nos pais das crianças com deficiência. Para tal, utilizaram um modelo conceptual de Wallander (1989) que, sendo um modelo explicativo de risco e de resiliência na adaptação das mães das crianças com deficiência, pode em parte explicar os sentimentos vivenciados durante o período de adaptação destas mães às necessidades específicas da doença do filho.

Este modelo é baseado em oito constructos principais, que são o factor chave na obtenção de algumas respostas. Deste modo temos: 1. Factores demográficos, como o ano de escolaridade dos pais; emprego e o rendimento familiar; 2. Os parâmetros de incapacidade, como a dependência funcional da criança e a gravidade ou o grau de deficiência; 3. Processo de cuidar que inclui um bem-estar psicológico, um apoio social positivo e um bom funcionamento familiar; 4. Factores sócio - ecológicos; 5. Acontecimentos stressantes do dia a dia (hipótese de que menos acontecimentos stressantes prevêem um melhor e um aumento do bem-estar psicológico; 6. Estratégias de *Coping*; 7. Satisfação no acto de cuidar; 8. Bem - estar psicológico dos pais (hipótese de que a diminuição de bem - estar leva a sentimentos depressivos como a tristeza, a apatia e dificuldades de concentração).

Através deste modelo foi possível verificar, por um lado, a relação entre a percepção dos pais e dos cuidadores com o seu bem-estar emocional e por outro lado, os papéis desempenhados por um conjunto de factores mediante esta relação. Retiradas as conclusões deste estudo, verificou-se de uma forma geral que os factores sócio-ecológicos (funcionamento familiar e apoio social), são um preditor significativo do bem-estar psicológico dos pais. Uma outra conclusão que parece pertinente, foi o facto de que o comportamento das crianças está na sua maioria relacionado com o nível de *stress* e depressão, vivenciados pelos pais (King et. al., 1999).

2. A importância do apoio social

Ao falarmos em apoio social, devemos referir-nos à qualidade e funções das relações sociais, que permitem a diminuição de sentimentos de angústia emocional, vividos durante períodos complexos de problemas físicos, doença ou deficiência.

Scharzer, Dunkel- Schettler, e Kemeny (1994), descreveram quatro diferentes domínios do apoio social: 1) informação e aconselhamento, 2) assistência, 3) incentivo e segurança, 4) ouvir e entender.

Patterson et al. (1997), exploraram as questões de definição de apoio social, distinguindo rede social de apoio social. Desta forma, é importante ter em conta que rede social se define como sendo o conjunto de pessoas que podem ajudar de diversas formas, dando apoio emocional, económico - financeiro e/ou apenas prestar cuidados, diminuindo assim sentimentos de angústia, frustração e solidão, que possam surgir nas famílias das crianças com filhos deficientes. São identificados dois tipos de rede social: a informal (família, amigos) e a formal (que inclui os médicos e

outros profissionais de saúde, que possam fornecer apoio para cada caso em questão). (Patterson et al, 1997;. Pelletier, Lepage, & Dussault, 1994).

A família enquanto sistema também faz parte de outros sistemas, isto é, de contextos mais vastos com os quais co-evolui, tais como a comunidade ou a sociedade. A família é assim um sistema aberto: recebe e dá ao mesmo tempo um conjunto de influências positivas e/ou negativas, que se reforçam ou perdem ao longo do desenvolvimento, de acordo com as necessidades (Alarcão, 2000).

Existem na literatura diversos estudos que reforçam a ideia de que o apoio social vindo das redes sociais funciona como um factor protector dos efeitos negativos dos acontecimentos da vida geradores de *stress* e como responsável pelo aumento do bem-estar físico e emocional (Garwick, Patterson, Bennett, & Blum, 1998; Lynam, 1987; Patterson, Garwick, Bennett, & Blum, 1997). Por outro lado, a existência de baixos níveis de apoio social implica uma grande sobrecarga para os cuidadores directos, neste caso a mãe (Kim, Duberstein, Sorenson, & Larson, 2005). Pitceathly e Maguire (2003, cit. por Floriani, 2004), salientam que a vida psicossocial do cuidador é marcada pela exclusão social, isolamento social e afectivo, depressão, desgaste nos relacionamentos, perda de perspectiva de vida, distúrbios do sono e aumento de consumo de substâncias psicotrópicas. Os factores sociais como o apoio social, os recursos financeiros e o nível de escolaridade podem interferir indirectamente na prestação de cuidados e na saúde física e emocional do cuidador (Carter, 2006).

A interacção com a família alargada pode contribuir para um aumento da qualidade de vida da criança com deficiência na medida em que constitui um recurso importante para os pais (Pereira 1996). O subsistema da família alargada é constituído pelas interacções com a restante família, vizinhos e amigos. Os parentes, vizinhos e amigos têm algumas das mesmas reacções que as pessoas em geral, face à deficiência. Com frequência, a falta de informação produz atitudes de medo, insegurança, afastamento ou condescendência. Aliado a tudo isto, estes potenciais colaboradores da família, têm de gerir os seus próprios sentimentos de sofrimento, de choque, raiva ou descontentamento (Meyer & Vadasy, 1986, cit. por Pereira, 1996). A família alargada pode desempenhar um papel fundamental de apoio à família, podendo muitas vezes cuidar da criança em situações de emergência ou quando os pais necessitam de se ausentar.

Ainda neste ponto, é de referir a importância da informação clínica específica da SXF por parte dos profissionais que podem desde logo consciencializar os pais acerca dos problemas que poderão surgir nos primeiros meses de vida e ao longo do desenvolvimento. Podem começar desde cedo, após o diagnóstico, a procurar o apoio

e o serviço de profissionais da reabilitação e outros técnicos, com o objectivo de iniciar apoios terapêuticos. Podem começar, por exemplo, com a avaliação integral da criança, estabelecendo um programa de intervenção onde a família seja considerada também como participante do processo de intervenção que será longo e duradouro.

II - Parte Empírica

CAPITULO III- Metodologia

Na segunda parte deste trabalho pretende-se apresentar o estudo de um caso único de uma criança com SXF, começando por descrever a metodologia utilizada na sua realização; depois será apresentada a problemática e os objectivos da investigação. Posteriormente será caracterizado o caso e o seu contexto de forma a construir o percurso de vida desta criança e o respectivo impacto emocional na mãe.

Considerações metodológicas

A investigação científica é um processo sistemático que visa fornecer informação acerca de um problema e examinar fenómenos com o objectivo de obter respostas a questões precisas e complexas. Conduz à aquisição de novos conhecimentos através do desenvolvimento da teoria ou através da verificação da mesma.

É importante considerar que existem diferenças nos métodos de recolha de dados. Nos métodos quantitativos procuram-se encontrar medidas relativas às populações, através da utilização de testes paramétricos ou não paramétricos de inferência. O mesmo não acontece nos métodos qualitativos, onde não existem medidas, as inferências possíveis não são estatísticas e onde se procuram fazer análises em profundidade, de forma que até as percepções dos elementos estudados sobre os acontecimentos relevantes sejam possíveis de obter (Campomar, 1991).

Nesta investigação optamos por uma metodologia qualitativa, nesta situação a de estudo de caso. A escolha deste tipo de abordagem vai ao encontro dos objectivos e da problemática em questão. Uma abordagem qualitativa permite a adopção de métodos que se ajustem à complexidade do objecto estudado. Os objectos não são reduzidos a simples variáveis, são percebidos na sua complexidade e totalidade, integrados no seu contexto quotidiano (Flick, 2002). A opção por esta metodologia teve em conta factores fulcrais: a dificuldade em constituir amostras significativas adequadas a um estudo quantitativo; o estudo exploratório para identificar as próprias variáveis medidas e como poderão ser utilizadas em estudos posteriores.

O estudo de caso é actualmente uma das principais modalidades de pesquisa qualitativa em ciências humanas e sociais. É um método de investigação qualitativa que se concentra no estudo de um determinado contexto, individuo ou acontecimento específico. Tem origem na pesquisa médica e na pesquisa psicológica e pretende ser explicativo da dinâmica e patologia de um problema e/ou doença (Ventura, 2007). De

acordo com os objectivos da investigação, o estudo de caso pode ser classificado como intrínseco ou particular, quando se procura compreender melhor um caso particular em si mas também os seus aspectos intrínsecos; pode ser instrumental, quando é estudado um caso em particular que procura dar resposta a uma ou mais questões ou para redefinir uma teoria. Um estudo de caso pode ainda ser colectivo, através da extensão do tipo de caso instrumental a vários casos de forma a obter uma maior compreensão dos fenómenos. Segundo Ventura (2007) o estudo de caso é um instrumento de investigação, uma modalidade de pesquisa, que pode ser aplicado em diversas áreas do conhecimento.

O uso de estudo de caso como pesquisa tem sido apresentado de várias formas, porém, a definição de Yin (1990) parece ser a mais adequada: *“O estudo de caso é uma forma de fazer pesquisa social empírica ao investigar-se um fenómeno actual no seu contexto de vida real, onde as fronteiras entre o fenómeno e o contexto não são claramente definidas e onde várias fontes de evidência são utilizadas”*.

Assim, Yin (1994) define o estudo de caso com base nas características do fenómeno em estudo, num conjunto de características associadas ao processo de recolha de dados bem como às estratégias de análise dos mesmos. O estudo de caso envolve a análise intensiva de um número relativamente pequeno de situações, sendo por vezes esse número reduzido apenas a um caso particular, permitindo a descoberta de relações que não seriam encontradas de outra forma, sendo as análises e inferências feitas por analogia de situações e/ou acontecimentos respondendo principalmente a questões como: *porquê? como?* .

Segundo Yin (1990), o estudo de caso realiza-se por etapas sendo elas: definir-se claramente o problema a ser estudado, onde se verifique que o uso da metodologia de estudo de caso é adequada para tal; elaborar uma estrutura de recolha da dados e apresentação ou formulação das perguntas principais; deverá ficar claro se o estudo será de natureza global (abrangendo todos os elementos do caso), ou de natureza encaixada (abrangendo vários níveis dentro do caso); por ultimo, é imprescindível a elaboração de um protocolo que relacione as actividades e os procedimentos de forma a dar estrutura à aplicação da metodologia.

Ponte (2006) considera que: *“É uma investigação que se assume como particularista, isto é, que se debruça deliberadamente sobre uma situação específica que se supõe ser única ou especial, pelo menos em certos aspectos, procurando descobrir o que há nela de mais essencial e característico e, desse modo, contribuir para a compreensão global de um certo fenómeno de interesse”*.

Neste tipo de metodologia pode utilizar-se mais do que um método para a recolha de dados. O investigador pode seleccionar de acordo com os objectivos do estudo ou da amostra em questão. Os principais métodos de recolha de dados são: a observação participante; as entrevistas semi-estruturadas e a análise de documentos e questionários.

As vantagens da utilização deste tipo de metodologia prendem-se essencialmente com a obtenção de resultados que se revelam bastante próximos da realidade fornecendo informações para outras situações similares. Os dados podem ser recolhidos por um único observador, no entanto podem implicar variáveis não controláveis. Algumas das limitações deste tipo de abordagem passam pela exigência de um longo período de tempo em que os resultados podem não ser generalizáveis; a validade interna pode ser limitada devido à subjectividade do observador e da recolha de informações; podem surgir ainda dificuldades acrescidas na organização dos dados.

No que toca à validade, esta revela-se um elemento chave no decorrer de um estudo e nas suas conclusões. Um estudo é válido quando tem adequadamente recolhidos e interpretados os seus dados, de modo que as conclusões possam reflectir e representar com precisão o contexto real que foi estudado. Note-se que o problema de validade não está limitada apenas aos resultados do estudo, a questão central refere-se ainda à descrição pura de um acontecimento real onde podem ser considerados os factos apresentados pelo estudo e em que todos eles necessitam de validação.

As desvantagens da utilização de caso único prendem-se com a baixa validade científica e a não generalização dos dados.

Objectivos do estudo

Os objectivos deste estudo prendem-se essencialmente com a compreensão de aspectos particulares associados a uma problemática, neste caso a Síndrome do X Frágil. De uma forma mais específica, esta investigação visa compreender o impacto da síndrome do X frágil na família e em particular nas mães, ao longo do percurso de desenvolvimento da criança, como a família situa e valoriza as necessidades relativas ao seu desenvolvimento e adaptação. Compreender a evolução das dimensões emocionais das mães e perceber qual o apoio social recebido e sua importância. Para tal procurou-se caracterizar as diferentes etapas do desenvolvimento da criança com SXF.

Procedimentos

No âmbito da investigação qualitativa, a entrevista possui laços evidentes com outras formas de recolha de dados, nomeadamente com a observação. De acordo com os objectivos do estudo, foi utilizada a entrevista semi-estruturada de forma a ser possível recolher o máximo de informação necessária, deixando espaço para algumas questões, comentários e outras informações que possam surgir, úteis no decorrer da investigação.

Um primeiro encontro, previamente marcado, no sentido de conhecer a mãe desta criança, informar o procedimento do estudo e solicitar autorização na participação do estudo. De referir que as questões éticas foram previamente asseguradas havendo o consentimento informado.

Durante alguns encontros semanais, foram realizadas algumas entrevistas semi-estruturadas à mãe, ao pai e à irmã da criança com SXF, de forma a poder ser possível dar respostas aos objectivos que se prendem com este estudo. Tendo em conta o impacto de uma criança com deficiência na família, é importante analisar questões que se prendem com o envolvimento familiar desta problemática que surge neste estudo relacionada com factores depressivos e o apoio social verificados na família afectada com filhos com Síndrome de X Frágil.

As entrevistas e os encontros que mantive com a mãe da criança, foram realizados com marcação prévia por contacto telefónico. O primeiro encontro foi na Aldeia de Pias, no local de trabalho da mãe da criança em estudo. Foi uma entrevista com cerca de duas horas que decorreu de forma tranquila e de onde resultou um conjunto diversificado de informações acerca do caso em estudo. As entrevistas

seguintes foram marcadas na APCE, uma vez que a disponibilidade assim o permitia, enquanto trazia o Pedro às consultas, poderia nesse tempo livre estar comigo numa sala/espço previamente reservado com a Terapeuta Ocupacional da APCE.

Os encontros decorreram às quartas-feiras às 14 horas na APCE e tinham entre 60 e 90 minutos. Num dos encontros esteve presente também a irmã do Pedro, possibilitando desta forma recolher mais informações da família e da forma como lidam com o problema desta criança. Num terceiro encontro e sem combinação prévia esteve também presente o pai do Pedro, contribuindo para um enriquecimento da compreensão do caso em questão. Num ultimo encontro, estava apenas a mãe, o que foi bastante significativo de forma a permitir complementar as informações anteriores bem como abordar questões ainda não mencionadas e consolidar conhecimentos que ajudam na descrição e no conhecimento deste caso em particular. Toda a família colaborou de forma excepcional.

CAPÍTULO IV – ESTUDO DE CASO

1. Pedro, uma criança com SXF

O presente trabalho tem como objecto de estudo a mãe de um adolescente com Síndrome de X Frágil, que será designada como Maria, (nome fictício), de nacionalidade portuguesa, a residir em Aldeia de Pias, Santiago Maior, concelho de Alandroal. Pedro tem 15 anos de idade, frequenta o 9º Ano e beneficia de medidas educativas especiais desde o 1º ano do Ensino básico. O agregado familiar do caso em questão, é actualmente composto por três elementos: mãe, Maria, pai Sr. José, (nome fictício) e o filho mais novo do casal que é portador da mutação completa da Síndrome de X Frágil. A irmã, Joana não faz actualmente parte do agregado familiar desta criança, uma vez que se casou o ano passado e saiu de casa.

2. Caracterização do Meio

O Alandroal é um município com 544,86 km² de área e 5.843 habitantes (2011) com seis freguesias. O município é limitado a norte pelo Concelho de Vila Viçosa, a leste por Espanha, a sul por Mourão e Reguengos de Monsaraz e a oeste pelo município do Redondo. A fundação do Município deu-se em 1486.

População do concelho de Alandroal (1801 – 2011)									
1801	1849	1900	1930	1960	1981	1991	2001	2004	2011
1541	4651	7493	10444	12089	8124	7347	6585	6293	5843

Evolução da População do concelho do Alandroal desde 1801 até 2011.

(Dados do Instituto Nacional de Estatística, 2011)

O Alandroal dista 58 km de Évora, 203 km de Lisboa, e 421 km do Porto e localiza-se no distrito de Évora, na margem direita do rio Guadiana. As principais vias de acesso são: a EN 373, que liga Évora a Elvas e a Espanha e a EN 255 que liga Reguengos de Monsaraz a Vila Viçosa.

Relativamente aos recursos que o concelho do Alandroal pode oferecer à população, existem 14 Escolas do 1º Ciclo do Ensino Básico, 1 Escola com 2º e 3º Ciclo com Ensino Secundário e 1 Escola com 1º e 2º Ciclo.

Possui algumas associações culturais e desportivas, que permitem à população do concelho uma maior e melhor mobilidade bem como utilização de recursos necessários.

Santiago Maior é uma freguesia com 113,02 km² de área e 2.205 habitantes (2011), com densidade de 19,5 hab/km². É a segunda maior freguesia do concelho em área, mas a maior quer em população quer em densidade demográfica.



No concelho predominam as actividades ligadas aos sectores secundário e primário, que estão muito próximos, seguindo-se o terciário. A agricultura mantém uma grande importância, destacando-se os cultivos de cereais para grão, prados temporários e culturas forrageiras, culturas industriais, pousio, olival, prados e pastagens permanentes. A pecuária regista também uma importância significativa, nomeadamente na criação de aves, ovinos e bovinos. A região rica em vestígios medievos e luso – romanos, vive de recursos agrícolas florestais, pecuários e minerais. Cerca de 36,3% (1711 ha) do território do concelho de Alandroal são cobertos de floresta.

No entanto, regista-se um declínio na actividade agrícola que consequentemente conduziu à redução do efectivo populacional. O concelho apresenta em termos demográficos um acentuado aumento de idosos e uma diminuição de jovens, que revela tendência para o envelhecimento da população.

Relativamente ao ensino, o concelho do Alandroal possui 14 Escolas do 1º Ciclo do Ensino Básico, 1 Escola com 2º e 3º Ciclo com Ensino Secundário e 1 Escola com 1º e 2º Ciclo.

Possui algumas associações culturais e desportivas, que permitem à população do concelho uma maior e melhor mobilidade bem como utilização de recursos necessários.

3. Contexto Familiar

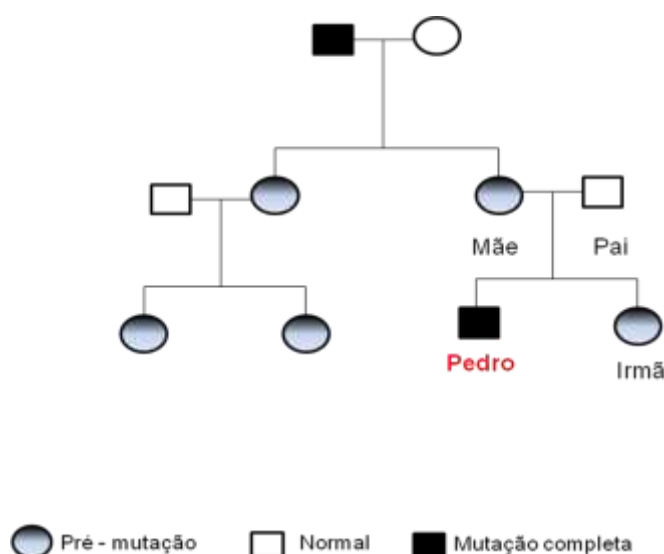
A família é a primeira referência social com a qual a criança estabelece contacto e se relaciona. É no seu seio que a criança adquire a primeira visão do mundo e faz a sua socialização através da aquisição de atitudes, valores e normas de comportamento. A família assume um papel crucial no percurso de desenvolvimento da criança. Nas famílias onde existe uma criança com deficiência, as funções parentais tornam-se mais exigentes na medida em que existe um esforço acrescido para lidar com as dificuldades e limitações da própria criança, mas também a difícil tarefa de proporcionar à criança uma estrutura construtiva que lhe permita ser o mais autónomo possível de forma a poder satisfazer os seus desejos ao longo do desenvolvimento (Sá e Rabinovich, 2006).

O Pedro é o segundo filho de um casal. A mãe é funcionária de uma instituição de apoio social e tem 51 anos. O pai é canalizador e tem 52 anos. A irmã mais velha tem 29 anos e é portadora da Síndrome de X Frágil da mesma forma que a mãe, casou recentemente e saiu de casa. Na altura do nascimento a mãe tinha 36 anos e o pai 37 anos. De acordo com o relato dos pais, o ambiente familiar é funcional, marcado por momentos de crise, muitas vezes devido às limitações do Pedro e às dificuldades económicas que vão surgindo ao longo do tempo. Parece ser uma família dedicada, empenhada e cooperante na educação dos seus filhos.

A família vive numa casa térrea, isolada mas dentro da aldeia. Está rodeada pela casa dos avós maternos do Pedro, por alguns vizinhos e pela tia do Pedro, irmã da mãe. Uma vez que se trata de uma aldeia relativamente pequena, quase todos os seus habitantes conhecem o Pedro e a sua situação. A mãe Maria, pela profissão que desempenha, tem à sua responsabilidade muitas tarefas e um horário bastante preenchido que não lhe permite ter muito tempo para a casa, para a família e essencialmente para o Pedro.

A família alargada compreende os avós maternos, mãe e pai da D. Maria; irmã da D. Maria que tem uma filha e ainda irmão da D. Maria que tem um filho. Nenhum destes membros sofre de mutação completa, apenas a irmã da D. Maria é portadora assim como o seu pai. Do lado paterno, o pai do Pedro tem dois irmãos, um deles tem uma filha. O pai do Pedro tem ainda uma irmã que tem dois filhos, um rapaz e uma rapariga.

Caracterização da família do ponto de vista genético



4. Caracteriza o da crian a

O Pedro tem 15 anos de idade. De acordo com as caracter sticas f sicas e cognitivas espec ficas da S ndrome de X Fr gil, apresenta orelhas salientes, palato arqueado, face alongada, hipersensibilidade nas articula es dos dedos, dupla articula o nos polegares, p  chato, pele muito fina e sens vel. Relativamente  s suas caracter sticas comportamentais, tanto os pais, como as Professoras, referem per odos de concentra o baixa ou nula. A impulsividade, a hiperactividade, assim como hipersensibilidade a est mulos essencialmente auditivos t m se revelam no comportamento do Pedro. Apresenta um rendimento intelectual muito abaixo do esperado para a sua faixa et ria, revelando dificuldades cognitivas acentuadas; n veis de autonomia pessoal e social fracos; utiliza um discurso pobre, com dificuldades acentuadas na express o do discurso. O contacto   por vezes dif cil, e o Pedro n o olha para os outros nem se verifica um esfor o para tal.

Frequenta o 9  Ano de escolaridade e beneficia de medidas educativas especiais desde o 2  ano do Ensino B sico. O Pedro nunca aprendeu a ler nem a escrever, nem t o pouco consegue escrever o seu nome ou a sua inicial. As suas limita es tornam dif cil a tarefa de aprendizagem e suas posteriores aplica es. Isto verifica-se t m nas tarefas di rias, das quais a grande parte que implica vestir-se, cal ar-se ou alimentar-se, o Pedro n o consegue realizar. Depende de todos os que o

possam ajudar ao longo do dia, principalmente dos pais uma vez que o Pedro não consegue realizar as tarefas quotidianas sozinho. Na escola, existem períodos ou episódios de violência e agressividade, que vão diminuindo ao longo do dia no decorrer das actividades escolares. Os comportamentos agressivos parecem mais acentuados no início da realização de qualquer actividade ou início de mudança de rotina. Estes comportamentos também se verificam em casa.

O Pedro recebe acompanhamento desde o primeiro ano de idade na APCE, tendo-se verificado algumas melhorias significativas no seu desenvolvimento global até cerca dos dez anos de idade. Actualmente continua com as terapias propostas e necessárias à sua situação, deslocando-se à APCE uma vez por semana para realizar hipoterapia e terapia ocupacional. Continua a frequentar a Escola, no entanto os pais colocam em hipótese a mudança para um centro de apoio a crianças com perturbações do desenvolvimento, que exista perto de casa.

5. Percurso de vida

Vamos agora fazer a apresentação do caso, dividindo a história de vida do Pedro e sua família por fases ou momentos que, no decorrer da análise, pareceram mais marcantes. Começamos por descrever os acontecimentos, de uma forma factual, expondo como foram vivenciados, para depois dar relevância aos sentimentos e a toda a componente emocional envolvida em cada fase.

De acordo com os dados recolhidos, parece ser pertinente iniciar a análise deste caso pela gravidez, uma vez que esta mãe ao longo das entrevistas refere inúmeras vezes os factos vivenciados aquando do início da gravidez, principalmente quando soube que estava grávida, facto esse que se revelou ser um momento de grande ansiedade e mudança por parte dos pais e essencialmente da mãe. Dado este impacto inicial, considerou-se pertinente referir este momento da vida desta família e continuar de forma sequencial por ordem de acontecimentos marcantes vividos até então. Constituíram-se então grandes momentos sendo a gravidez, o nascimento e a primeira infância como o primeiro, seguidamente o percurso escolar (infância) e por ultimo a adolescência ou a situação actual. Será importante frisar que analisando o segundo momento, existe um factor que se considerou ter especial impacto nesta família, o momento do diagnóstico. Para cada um dos quatro grandes momentos foi

feita a análise do estado emocional da mãe, do pai e da irmã, assim como também do apoio social recebido.

5.1. Gravidez, Nascimento e primeira Infância

A gravidez do Pedro não foi planeada .Por um lado, a D. Maria desejava ter mais um filho, por outro, sentia que as dificuldades monetárias e a instabilidade da vida profissional do marido lhe causavam medo de enfrentar tudo o que implica o nascimento de uma criança. Ao saber da notícia, o casal procurou encontrar formas de resolver esta situação pensando até na realização de um aborto.

O incentivo da filha mais velha e a opinião do marido, levaram a que a D. Maria não abortasse, dando então continuidade à gravidez. Ao longo da mesma, não ocorreram problemas, sendo um período de vida referido como saudável, embora sempre com uma "barriga pequena" ao longo dos nove meses de gestação. Foi sempre acompanhada, realizando os exames e precauções necessárias, não sendo impedimento para que a mãe do Pedro continuasse sempre a trabalhar até ao nascimento.

Na noite em que o Pedro nasceu, a D. Maria entrou em trabalho de parto por volta das 20 horas dando à luz apenas à meia noite e meia. Segundo o relato do pai, as horas do trabalho de parto foram muito extensas, mostrando-se muito admirado com este tempo de espera. De acordo com os dados clínicos recolhidos, o Pedro nasceu no Hospital de Évora com 2,250 Kg no dia 6 de Abril de 1996, tendo sofrido de asfixia no momento do nascimento com uma enorme perda de sangue e que implicou a atrofia do nervo óptico. A realização de uma Tomografia Axial Computorizada (TAC) logo após o nascimento, mostrou a existência de lesões cerebrais irreparáveis que poderiam afectar todo o desenvolvimento desta criança. Os resultados da TAC foram evidentes e claros, permitindo à Pediatra perceber que poderiam existir algumas lacunas do decorrer do desenvolvimento do Pedro, esclarecendo de forma clara e explícita aos pais este facto resultante da asfixia. O Pedro sofreu então uma asfixia muito grave que implicaria sérios problemas de desenvolvimento. Foi dito aos pais que apenas no decorrer do desenvolvimento seriam visíveis as lesões causadas pela asfixia e perda de sangue decorridas do parto.

Depois do parto, o Pedro foi para a incubadora para recuperar perdas e ganhar peso. Foi alvo de uma transfusão dada a perda de sangue ocorrida devido aos

problemas no parto. Nessa mesma noite a D. Maria já não pôde estar com o filho, ficando a repousar no quarto e só podendo estar com ele no dia seguinte.

Primeira infância

Eram evidentes nesta fase, atrasos no desenvolvimento. Não gatinhava, não andava e parecia existir um atraso significativo no desenvolvimento da linguagem. A suspeita inicial feita por parte da pediatra que acompanhava o Pedro desde o nascimento, foi de um atraso no desenvolvimento global, o que neste período não era suficiente para a mãe, que observava todos os dias o desenvolvimento do seu filho e sentia que algo não estava normal.

Os primeiros sinais que se revelaram indicadores previsíveis do que poderiam ser alguns dos problemas de desenvolvimento do Pedro, começaram com um mês de vida. Nesta idade não se ria nem respondia aos estímulos exteriores. Aos três meses os pais notam que o Pedro não segura a cabeça e aos nove meses de idade parece ser evidente a existência de um nódulo no pescoço. Alertados para os possíveis problemas da criança, o casal pediu ajuda a uma prima do pai que é fisioterapeuta no hospital, que conseguiu marcar mais rapidamente uma consulta de desenvolvimento. Nessa consulta, a Pediatra, sugeriu fisioterapia para que o nódulo desaparecesse. Ao fim de algum tempo desapareceu mas mantinha-se o problema do equilíbrio e do facto de não segurar a cabeça sozinho. Destas primeiras consultas de desenvolvimento, resulta um diagnóstico vago de atraso no desenvolvimento global. Resultou ainda um programa de fisioterapia. Passou a fazer este tratamento diariamente durante cerca de um ano. O nódulo dissolveu-se e acabou por desaparecer. O espaço, a disponibilidade dos técnicos do Hospital e a falta de condições para a continuação da fisioterapia, levaram a que este tratamento terminasse no Hospital. Também por aconselhamento da prima do pai, foi então encaminhado o caso para a APCE para tratamentos futuros direccionados para outro tipo de intervenção.

O Pedro passou a ter acompanhamento na APCE onde tinha inicialmente Terapia da Fala e Fisioterapia.

Existe um episódio de internamento do Pedro no Hospital de Évora quando tinha um ano de idade, devido a uma broncopneumonia que recuperou sem problemas acrescidos e rapidamente saiu do Hospital.

5.1.1. Impacto emocional na mãe e Apoio Social

a) Gravidez

Ao saber que estava grávida, a D. Maria referiu ter ficado "traumatizada", uma vez que já tinha uma filha com catorze anos de idade e as dificuldades económicas sentidas aumentavam a preocupação por parte da família quanto ao que implica cuidar de um filho. Aquando da notícia, a D. Maria vivenciou emoções de choque e de surpresa, sentimentos contraditórios de angústia e de felicidade.

"Quando soube que estava grávida fiquei traumatizada, queria fazer um aborto."

Este impasse, foi causando algum desconforto a nível familiar, uma vez que também a filha mais velha incentivava os pais à não realização do mesmo. A notícia da gravidez para a filha, ao contrário dos sentimentos e emoções sentidos pelos pais, gerou sentimentos de alegria, felicidade e o desejo de ter um irmão

"... a minha filha não queria ser filha única e começou a dizer-me para não abortar".

De acordo com os dados recolhidos, ao analisarmos o impacto da notícia da gravidez na família, verificou-se que este facto provocou reacções diversas por parte de cada membro, causando maior impacto na mãe. O choque inicial gerou na mãe preocupações diversas essencialmente no que toca às dificuldades monetárias, seguidas de um desconforto causado na mãe ao saber que está grávida (gravidez considerada tardia pelas questões culturais impostas um pouco pelo contexto onde esta família reside desde sempre) e por já ter uma filha adolescente.

Ao saber que estava grávida e ao pensar em todos os aspectos acima referidos, a mãe preocupada, ansiosa e a temer o futuro, sentiu-se num primeiro momento, desesperada. É importante salientar que desde o início não houve uma rejeição do bebé por parte desta mãe, mas sim uma preocupação acrescida devido a factores exteriores, emocionais, que fizeram com que esta mãe vivenciasse sentimentos de medo e angústia na decisão de dar continuidade a esta gravidez. Para além disto, acrescia uma vontade de ter um filho. Note-se que, aquando da notícia da gravidez e ao longo de todo o período de nove meses de gestação, a mãe nunca soube dos possíveis problemas desta criança o que proporcionou um período de tranquilidade e felicidade vivenciado por esta família. É ainda importante referir que a filha mais velha queria ter um irmão deixando isso bem evidente quando soube da

gravidez da mãe e mostrando a sua felicidade, embora a decisão de não abortar da mãe não tenha sido defendida por este desejo da filha.

"Ela tinha 14 anos e eu é que mandava, não era lá por estar a incentivar-me que eu não o fazia...".

Nesta etapa, durante a gravidez, o principal apoio da D. Maria é o seu marido, pai do Pedro, que presta um apoio quer emocional, quer instrumental na medida em que cultiva o diálogo e as opiniões em relação à gravidez e também pelo acompanhamento às consultas durante este período. Embora também preocupado e ansioso com as questões económicas, cria expectativas positivas de forma a encorajar e criar sentimentos de alegria na família com a chegada de mais um filho. O que se revela ser uma grande fonte de apoio, motivação e cumplicidade para a mãe do Pedro.

Note-se que nesta fase não nos foi possível obter mais informação acerca do apoio social recebido, de que forma foi procurado e quem ajudou esta família durante a fase da gravidez.

b) No nascimento

Aquando do momento do nascimento, ainda na sala de partos, a mãe sentiu que algo não estava bem, pois viu que o Pedro perdeu muito sangue e que para além das complicações vivenciadas, como a asfixia, sentiu-se confusa e preocupada,

"Nasceu com o cordão enrolado ao pescoço e foi tirado a ventosas, quanto mais a ventosa o puxava mais o asfixiava. Nasceu todo negro...".

Ao ser informada da asfixia a D. Maria sentiu-se desamparada e perdida. Refere muitas vezes que ao nascer o Pedro *"vinha todo negro"* e *"não chorou logo"*. Quando lhe foi dito que o Pedro iria ser uma criança com problemas, devido à asfixia no parto, surgiram muitas dúvidas e questões, principalmente na especificidade dos problemas, de que forma poderiam ser contornados ou quais seriam as soluções possíveis. Estas dúvidas e preocupações geraram um turbilhão de emoções naquele momento, uma vez que a desilusão de tudo o que poderia ser uma vida nova com uma criança saudável, se desvaneceu agravando-se o facto de que não eram concretas as limitações desta criança, o que gerou ansiedade e medo ao mesmo tempo a levar a interrogar-se:

"Mas com problemas como? Que tipo de problemas?".

A desilusão acabou por também marcar este período, uma vez que existiu uma perda do bebé imaginário ou idealizado por parte desta mãe. O bebé real era agora

uma criança que deixava o futuro incerto para esta família e principalmente para a mãe que o imagina saudável e perfeito. Neste período a mãe vivencia sentimentos de angústia, incertezas relativamente ao futuro e procura encontrar resposta para as questões que só com o tempo se poderiam verificar. Nesta fase são referidos sentimentos de grande insegurança e incerteza relativamente ao futuro desta criança e da família. No entanto, a esperança de que poderia ser uma criança com um desenvolvimento saudável, permitiu criar na mãe optimismo e felicidade na crença de um futuro incerto mas com perspectivas de vir a ser um filho saudável.

Neste ponto ainda, de acordo com os dados recolhidos, parece relevante fazer referencia também às reacções emocionais do pai. Uma vez que o momento do nascimento desta criança foi um dos mais marcantes vividos não só pela mãe mas também por toda a família mais directa que acompanhou de perto todo o sofrimento do momento. O pai revela que vivenciou sentimentos de raiva e angústia, com uma enorme revolta para com o médico assistente e responsável pelo parto, que segundo ele, poderia ter evitado esta asfixia através de uma cesariana ou provocando o parto mais cedo. Segundo o pai, no momento do parto o Pedro partiu a clavícula porque estava preso e tudo isto se poderia ter evitado. Foi um momento vivido com muita ansiedade e com descontentamento pela falta de profissionalismo aquando do período de parto e pré - parto. O que ainda hoje é evidente na expressão do pai quando se recorda deste momento, sendo evidentes sentimentos de mágoa, tristeza e revolta.

"Se viam que a criança não nascia tiravam uma radiografia ou lá o que isso é e viam que a criança tinha a circular à volta do pescoço e faziam uma cesariana, então não podem fazer porquê? Foram cortar o cordão na barriga da mãe para ele perder tanto sangue que depois teve que levar uma transfusão?!".

No entanto, tal como a mãe, assegurou-se, com base nas informações médicas, de que com o tempo tudo poderia melhorar. Durante este tempo de parto e pós - parto, há que referir o apoio evidenciado da Pediatra que para além de ter ajudado na componente médica e profissional da realização do parto, chegou numa hora de medo e aflição quer para a mãe, quer para a equipa técnica, contribuindo assim para que o Pedro não perdesse ainda mais sangue ao nascer, mas também pela forma como informou a família relativamente aos problemas decorridos e aos que poderiam ainda surgir. Com o apoio e explicação da Pediatra, a mãe ficou mais tranquila uma vez que as lesões verificadas não sendo concretas, permitiam criar alguma esperança em relação ao desenvolvimento do Pedro. Isto porque sendo a Pediatra uma referencia constante de apoio neste período, funcionou de certa forma

como um estímulo positivo para a mãe, permitindo criar esperança e certamente a crença de que no decorrer do desenvolvimento tudo se tornaria "normal".

c) Primeira infância

Ao longo deste período, o estado emocional da mãe revelou-se numa constante preocupação e ansiedade. Começando pela estranheza vivida aquando da verificação da existência de um nódulo no pescoço do Pedro, causadora de uma enorme preocupação, dúvidas e receios,

"Fui logo falar com a prima do meu marido para ver o que se passava".

Já nesta idade se começaram a verificar sinais de pequenas coisas que poderiam resultar em problemas de maior para o desenvolvimento do Pedro e a preocupação perante a incerteza e a dúvida geraram momentos de stress e ansiedade no seio familiar. É de referir aqui o apoio prestado à família, essencialmente à mãe, pela prima do marido, que sendo fisioterapeuta no Hospital, se dedicou a encontrar uma consulta de desenvolvimento o mais rápido possível para o Pedro de forma a se poder descobrir o que estava de errado, não só com o aparecimento do nódulo mas também com os atrasos verificados ao longo desta fase. Até que chegado o dia da consulta, a família dirigiu-se ao Hospital de Évora com o apoio da prima do pai do Pedro, que ajudou no encaminhamento da família dentro do Hospital, durante as consultas e ainda posteriormente a isso, servindo como um elo de ligação entre a família, o Hospital e a APCE. Considerando-se assim durante este percurso um apoio fulcral muitas vezes evidenciado quer pela mãe, quer pelo pai,

" ... e depois através deles, da minha prima, é que teve logo entrada na APCE... Pronto eles ajudaram muito, (...) , estou muito agradecido... foi logo com um ano de idade que veio para aqui".

Como referencia de apoio durante este ciclo de transição e mudanças, a avó materna assume aqui um papel crucial na ajuda à D. Maria, prestando um apoio do tipo instrumental. Isto porque, todas as semanas o Pedro tinha terapias na APCE sendo desta forma quase impossível para a mãe deixar o seu trabalho e vir sempre com o filho, assim a avó ajuda a mãe de forma a que esta não sofresse alterações a nível profissional. Assim, para além de se deslocar com o Pedro às consultas, cuidava dele depois de vir da Escola, ficando na sua casa até ao fim do dia.

5.2. Entrada na escola e Infância

Entrada na Escola

O Pedro iniciou o seu percurso escolar nesta fase, com três anos de idade quando ingressou no Jardim de Infância da Aldeia das Pias tendo frequentado o mesmo até aos sete anos de idade. Segundo o relato da mãe, a sua adaptação decorreu sem problemas de maior. Surgiram nesta altura também problemas de visão. Os pais começaram por perceber que o Pedro via mal, pois quando o chamavam apenas com gestos este não respondia. Desta forma, foi levado a uma consulta no Hospital de S. José para ser verificado o problema de visão cujo resultado revelou um nistagmo benigno e má visibilidade ao longe. Não conformados com este resultado, os pais do Pedro marcaram consulta em Espanha para uma nova tentativa de compreensão do problema de visão, do qual resultou uma atrofia do nervo óptico devido à asfixia do parto. São então informados de que não existiam qualquer hipóteses para a resolução do problema. Segundo um médico que consultou o Pedro em Espanha, o problema de visão resulta da atrofia do nervo óptico no momento do parto, que não tem possibilidades de cura.

"O médico disse que foi o nervo óptico e daí não há nada a fazer... nem operação nem nada..."

Foram feitas as primeiras análises a toda a família quando o Pedro tinha quatro anos de idade, na tentativa de uma complementaridade das mesmas e da certeza relativamente ao problema do Pedro. Foram realizadas análises genéticas a toda a família na Unidade de Genética do Hospital de Santa Maria.

Diagnóstico

Os problemas mantiveram-se e na tentativa de uma compreensão mais detalhada e da busca de um diagnóstico credível, os pais do Pedro foram à APCC de Coimbra indicados por um familiar e com boas expectativas dos profissionais. O diagnóstico veio posteriormente quando o pediatra marcou um encontro com os pais do Pedro num Congresso de SXF no Alandroal e comunicaram então que o Pedro sofria de SXF marcando uma ida a Lisboa para a realização de novas análises e explicações mais detalhadas da síndrome.

As novas consultas foram realizadas em Lisboa, no Hospital de Santa Maria na unidade de genética e desta vez estendidas para a família mais alargada como o avô materno, a irmã da mãe, a própria mãe e a irmã do Pedro. Os resultados indicaram

que o avô materno é portador, a tia, irmã da mãe é portadora, a mãe e a irmã também são portadoras. A Pediatra aconselhou a família a fazer uma árvore genealógica onde se identificavam os portadores e os não portadores desta síndrome.

O resultado seria indicado através de um contacto do médico. Quando recebeu o telefonema, o médico pediu à D. Maria para se encontrarem em Évora num Congresso da SXF de forma a transmitir então os resultados das análises. Deste modo, no dia marcado os pais do Pedro dirigiram-se a Évora e ao chegarem ao pé do Dr. Pedro Cabral e depois das apresentações necessárias, o Dr. informou que as análises genéticas resultaram em Síndrome de X Frágil. Os pais ficaram um pouco surpreendidos, sem saber o que fazer, porque de facto nunca tinham ouvido falar desta síndrome:

"Ó Dr. explique-me lá em português que isso para mim é chinês!"

Posteriormente à notícia, foram convidados a participar num outro Congresso da Síndrome de X Frágil, que se iria realizar no Alandroal brevemente, onde poderiam ter oportunidade para conhecer outras famílias que também vivenciam esta problemática e de certa forma partilhar experiências que posteriormente à notícia do diagnóstico fizeram sentido e ajudaram a compreender alguns dos comportamentos do Pedro até então. Para além de poderem ficar mais esclarecidos relativamente à problemática em questão. Depois do Congresso a D. Maria foi ainda a Lisboa para uma nova consulta com o médico no sentido de recolher as análises e os exames realizados anteriormente, mas também para esclarecer melhor a família relativamente à Síndrome de X Frágil consolidando a notícia do diagnóstico. Desta forma foi explicado à família que a SXF é um problema genético, que vinha da família anterior mais afastada mas que a origem é exclusivamente genética. Resultando num agendamento de uma consulta em Évora para realizar uma árvore genealógica da família de forma a compreender de onde vinha o problema.

Assim, a família ficou informada acerca da Síndrome, das suas limitações e de como esta se manifesta na família, podendo assim prever-se que poderão existir novos casos nesta família.

Percurso Escolar

Da escola da Aldeia de Pias, houve uma transição para a Escola Diogo Lopes de Sequeira do Alandroal. As suas maiores dificuldades revelaram-se na aprendizagem geral, na leitura, na escrita e nos cálculos. Nunca segurou bem o lápis,

por exemplo. Devido às suas dificuldades, o Pedro nunca conseguiu aprender a ler nem a escrever, ainda hoje não o faz, mesmo com o apoio na escola. Os professores evidenciam a vontade de aprender e a boa memória do Pedro, no entanto estes factores não têm sido favorecidos nas aprendizagens ao longo deste percurso, onde sempre manifestou grandes dificuldades cognitivas e de falta de atenção constante. Apesar da boa adaptação inicial na escola, com o passar dos anos, o Pedro começa a manifestar alguns comportamentos de agressividade em momentos pontuais do dia. Por exemplo na mudança de uma actividade para outra e mais acentuado na hora da refeição. No período de almoço na escola, o Pedro embora consiga alimentar-se sozinho, tem algumas dificuldades em manejar os talheres e por isso muitas vezes precisa de ajuda. Empurra a comida para fora e suja a mesa, o que causa transtornos aos auxiliares na hora da alimentação. É uma criança com dificuldade em pedir ajuda mesmo quando não consegue realizar algumas tarefas.

Aos seis anos de idade, iniciou novas terapias e actividades, como a hipoterapia, a natação, a musicoterapia e a terapia ocupacional. Uma vez que a mãe do Pedro estava a trabalhar, muitas destas idas à APCE foram feitas com o apoio e acompanhamento da avó materna.

As competências privilegiadas foram no âmbito da autonomia, socialização e na aquisição de competências essenciais para aprender a ler, escrever, a fazer contagens e a identificar os números, no entanto não se revelaram sucessos em nenhum dos campos. Não desenvolveu a oralidade adequada ao seu nível etário, apresentando problemas a nível articulatório e de sons, expressando-se com dificuldade. É de assinalar que, segundo o relato dos pais do Pedro, num determinado período em que esteve na Escola um Professor novo durante um ano, quando o Pedro tinha sete anos. Foram evidentes as melhorias significativas na aprendizagem, sabia as cores, sabia números e quase que conseguiu escrever o seu nome, no entanto parece ter sido um período curto e as aquisições feitas não foram posteriormente reforçadas. Desta forma o Pedro não conseguiu consolidar essas aprendizagens.

Com a entrada no primeiro ciclo, foram sinalizados também problemas de falta de atenção e concentração e não se verificou nenhum desenvolvimento cognitivo. Ao longo do dia, o Pedro perturbava os colegas dentro da sala, dificultando-lhes também a atenção e concentração. A maior parte do tempo passado na sala de aula era essencialmente a perturbar a turma, distraindo os outros e dificultando as aprendizagens e o bom ambiente da sala de aula.

5.2.1. Impacto emocional na mãe e Apoio Social

a) Entrada na Escola

O facto de ter entrado no jardim de infância, implicou mudanças na rotina quer do Pedro, quer dos pais e uma vez que mudanças de rotinas implicam alterações de comportamento nas crianças com SXF, iniciar toda uma rotina nova gerou no Pedro comportamentos agressivos de forma a manifestar o seu descontentamento ou desespero por não conseguir lidar com o factor mudança. Ora, torna-se difícil para esta mãe saber como gerir estas situações logo desde início da escolaridade. Parece ser evidente na mãe um estado emocional inconstante alternado entre contentamento no que toca às conquistas e aquisições do Pedro e o que são problemas de comportamento gerados na escola e em casa que acabam por desiludir e diminuir esperanças de uma aprendizagem dita normal, causando sentimentos de angustia, culpa e desespero.

Para a mãe, este período foi vivido com muita tristeza e angustia:

"Quando chegou aquela idade e ele não gatinhava... a andar foi mais tarde, foi sempre tudo mais tarde do que os outros... sinto-me triste, vi logo que era uma criança com problemas".

b) Diagnóstico

Com um diagnóstico vago de atraso global no desenvolvimento, a mãe sente-se perdida e angustiada, no entanto existe aqui uma evidencia de contentamento momentâneo aquando da mudança para a APCE. A mãe sentiu mais esperança e maior confiança no que poderiam ser ajudas significativas para o desenvolvimento do Pedro para complementar a tristeza vivida e os momentos angustiantes daquilo que se estava a tornar visível com os atrasos no desenvolvimento.

É também um período marcado aqui pelas incertezas, indignação e em ultima instancia pela conformação dos momentos vividos. Isto porque, a mãe vivencia diversas etapas carregadas de emoções e sentimentos, na sua maior parte sentimentos contraditórios que nem a própria consegue ao longo do tempo caracterizar nem distinguir, isto porque, esta etapa é por si só marcante não só pelo atraso visível no desenvolvimento global do Pedro mas também pelo momento do diagnóstico. Relativamente às incertezas e à indignação sentidas por parte da mãe

neste período, torna-se claro que à medida que o tempo avança, mais e maiores serão estas. Neste período em que se descobre que o Pedro tem o nervo óptico atrofiado e não há nada que se possa fazer, a mãe conforma-se no que toca aos problemas visuais do filho.

"Pronto, foi o nervo óptico e daí não há nada a fazer... nem operação nem nada...".

Relativamente às reacções emocionais sentidas pela mãe no momento do diagnóstico, poder-se-á dizer que o impacto causou reacções diversas como choque, trauma, culpa, tristeza e confusão. Num primeiro impacto foi evidente a dificuldade em perceber e concretizar a doença, quer pela mãe, quer pelo pai.

"Ó Dr. explique-me lá em português que isso para mim é chinês". "Eu nunca tinha ouvido falar nisso...".

O sentimento mais evidenciado na fase da concretização do diagnóstico foi sem dúvida a tristeza. Vivenciada por todos os membros da família, inclusive pela avó materna que ficou "chocada" ao saber que tinha um neto com deficiência. Segundo o relato da mãe do Pedro.

"A minha mãe ficou traumatizada, ficou muito traumatizada de pensar que tinha um neto com problemas... foi um choque para ela".

Da mesma forma, mas com maior intensidade, o momento do diagnóstico para a irmã do Pedro, a Joana, foi vivido por um turbilhão de emoções.

"Foi um choque perceber que ele era assim... ele não tem culpa, mas pronto ele está cá temos de continuar...".

De acordo com o relato dos pais do Pedro, este momento parece ter sido vivido por fases. Isto é, num primeiro momento o choque inicial, referido pela mãe e pelo pai, que foram confrontados pela informação logo directamente pelo médico. Onde prevalecem as dúvidas, as incertezas e o medo do futuro desconhecido. Depois, ao transmitirem a notícia à família, referindo essencialmente a irmã e a avó materna, o momento foi de choque para as mesmas mas de tristeza e angústia já para os pais. Ou seja, num segundo momento abate-se a tristeza profunda, a confusão e a angústia do contacto com a realidade. Num terceiro momento, parecem ser evidentes diferentes reacções emocionais vivenciadas por cada membro da família. Isto é, para os pais, parece existir conformação e vontade de acreditar num futuro melhor dentro dos limites e das condições impostas pela síndrome. Sendo de igual modo quer para a mãe, quer para o pai. No entanto, a irmã vivencia ainda hoje sentimentos de culpa e angústia no que toca a saber que tem um irmão com deficiência.

"Sim. Eu já falei com a Dra. e ando num psicólogo e nada, nunca me tira isto da cabeça... e sempre quis ter um irmão". " Para mim sempre foi difícil lidar com este problema".

De acordo com os dados recolhidos, nesta altura da vida da mãe do Pedro, o apoio do marido e da filha foram libertadores de sentimentos de culpa e ajudaram no processo de adaptação às constantes mudanças do desenvolvimento do Pedro.

c) Percurso Escolar

Relativamente ao percurso escolar, numa fase inicial, a mãe sentiu-se tranquila aquando da sua entrada na escola, uma vez que evidenciou que a adaptação do Pedro

"Foi muito boa, ele dá-se bem com toda a gente...".

No entanto parece ser evidente que tenha começado a crescer na mãe um sentimento de angustia, uma vez que é a mesma que refere que as dificuldades sociais do Pedro logo desde o início do percurso escolar começaram a causar problemas para ele e para com os pares.

" Mas pronto como ele tem este problema algumas pessoas queixaram-se de que ele era agressivo, porque eram muitas mudanças...".

"Na escola nunca aprendia, nem aprende...". *" Ele fixa tudo, mas as letras... parece que não lhe entram lá no cérebro..."*.

Para além das dificuldades de aprendizagem desta etapa do desenvolvimento, a mãe mostra-se muitas vezes indignada e angustiada quando compara o filho com outras crianças que frequentam também o jardim de infância,

"O que eu acho mais diferente dos outros é ele não saber o que almoçou, o que jantou, não sabe contar essas coisas, o que andou a fazer...".

De certa forma, parece aqui ser evidente uma negação do problema, o que pode ter limitado o seu percurso na medida em que, ao negar as dificuldades do filho, esta mãe pode tê-lo impedido de receber o apoio que era exigido nesta situação, numa fase inicial.

Para além das dificuldades de aprendizagem, as dificuldades na linguagem eram visíveis e causaram na mãe muitas vezes um misto de sentimentos de angustia e tristeza bem como raiva e desespero, uma vez que a mesma refere que só ela entendia o que o Pedro dizia, fazendo referencia muitas vezes ao longo da entrevista sempre com um olhar triste e vazio, transmitindo um certo sentimento de desalento, sentindo-se sozinha e perdida.

"Eu percebo o que ele diz mas quem não o conhece não percebe".

Nos anos que se seguiram ao jardim de infância, parece ter existido um pouco de esperança para esta criança, uma vez que teve a oportunidade de ter um Professor que se empenhou e interessou pelo caso e onde o Pedro aprendeu algumas coisas. Este facto foi crucial para que a mãe sentisse esperança numa aprendizagem e também de certa forma poder sentir-se contente e orgulhosa. Durante este período, que foi apenas um ano, a mãe vivenciou sentimentos de conforto e diminuição da ansiedade

"Com o professor Quinzé até soube as cores nessa altura... era um segundo pai para o meu Pedro... aquele professor era um amigo."

Ao longo do percurso escolar, a mãe mostra-se sempre indignada e evidencia que tem existido falta de interesse por parte das professoras, o que a leva a viver constantemente angustiada por saber que à partida o ensino do Pedro não está a ter os resultados que deveria e que as professoras deveriam fazer algo mais por ele. De certa forma esta situação parece ter causado sempre alguma preocupação à mãe, no entanto nunca houve um esclarecimento por parte da mesma perto das professoras. Os sentimentos parecem ser similares também no pai, que se revelou descontente também no ensino que o filho recebia nesta altura

"O problema é que nem sempre tem tido a mesma professora... cada uma tem o seu modo de ensinar..."

No entanto, refere que com o início das terapias na APCE melhorou também o seu rendimento na escola, de forma a diminuir os sentimentos de angústia nos pais.

"Agora está mais parado... naquela altura notava-se mais a evolução...agora não!"

O pai mostra-se mais conformado do que a mãe, pois esta mostra ainda muita angústia pelo simples facto do filho nunca ter conseguido alcançar objectivos de aprendizagens primárias e essenciais, como por exemplo, escrever o seu nome. Quando fala nisso, ainda hoje a mãe sente angústia e mostra por vezes sinais de arrependimento no que toca à escolha das escolas deste percurso de desenvolvimento,

"Se o tivesse posto lá na Azaruja, hoje já estava mais desenvolvido, mas tive pena de o deixar lá...". Foram uns anos que a criança não desenvolveu. Depois não desenvolve..."

Apoio Social

Um ponto relevante no que toca ao apoio social vivenciado por esta família ao longo deste percurso educativo e de desenvolvimento, é de salientar o apoio que as famílias das outras crianças com SXF prestaram aquando do Congresso bem como a disponibilidade dos técnicos e profissionais envolvidos nesta área. O apoio aqui referido vai de encontro ao que são as necessidades de conformação do problema, isto é, a partilha de experiências e o contacto com famílias que têm de igual forma o mesmo problema, fez com que os pais do Pedro sentissem nesta fase o apoio acrescido pelo facto de não serem a única família com esta problemática e de onde seria possível existirem ajudas de todo o tipo. Ao conhecerem estas famílias e as outras crianças, puderam compreender muitos dos comportamentos do Pedro até então o que serviu de reforço positivo para as atitudes e sentimentos que tinham vivenciado até agora.

" ... no Congresso no Alandroal conheci tanta gente com problemas destes...".

No entanto para além dos factores positivos que o Congresso gerou nestes pais, também parece ter causado uma certa estranheza para a mãe, que evidenciou sentir-se desvalorizada e revelou ter falta de apoio e condições que permitissem ao Pedro um maior desenvolvimento. Isto porque, ao ter contacto com outras crianças com SXF, a mãe verificou que estas com a mesma idade do Pedro, lhe pareciam estar mais desenvolvidas principalmente a nível sensório - motor.

"E depois quando houve o Congresso do SXF no Alandroal, foi onde eu conheci tanta gente com problemas destes, gente filhos de doutores, de médicos... crianças mais desenvolvidas do que o meu Miguel. As pessoas que vivem nos meios grandes têm estímulos mais cedo e são melhores acompanhados".

É evidente o sentimento de revolta e frustração ao mesmo tempo, pois, a mãe percebe aqui que talvez estas diferenças estejam relacionadas com as limitações do contexto onde se insere esta família e com as condições económicas de resolução ou atenuação dos problemas que estas crianças têm. Uma vez que a condição económica não permite a realização de tratamentos e/ou terapias melhores à situação do Pedro, a mãe parece lutar diariamente pela conformação dessa situação e talvez o Congresso tenha sido para além de um apoio, também um confronto com a realidade, na medida em que foram perceptíveis as limitações existentes no seu filho.

5.3. Período actual

O Pedro tem actualmente quinze anos de idade, mantendo as características físicas que tão bem caracterizam a SXF, sendo totalmente evidentes principalmente na sua altura, que para um adolescente de 15 anos tem uma estatura média baixa ficando portanto abaixo da média de altura para o seu grupo etário. Frequenta a Unidade de Deficiência da Escola Diogo Lopes de Sequeira do Alandroal onde tem acompanhamento de uma Professora de Ensino Especial. Mantém de igual forma as consultas na APCE, no entanto agora permanece apenas com Terapia Ocupacional, Terapia da Fala e Hidroterapia. Nesta fase, não são notórias mudanças, uma vez que o percurso evolutivo do Pedro agora já não passa apenas pelas terapias, mas sim por tentar encontrar equilíbrio e forma de viver com todas as limitações desta síndrome.

Verificou-se posteriormente que para além dos comportamentos típicos da SXF, o Pedro apresenta também Perturbação de hiperactividade com défice de atenção, para a qual se encontra medicado pela pediatra, tomando 1 *Rubifen* de manhã e 1/2 ao almoço; 0,5 mg de *Risperdal* de manhã também. Os médicos aconselharam os pais a retirarem a medicação nos fins de semana e nos feriados, no entanto a mãe indica que sem medicação fica extremamente difícil controlar os comportamentos do Pedro. No entanto, apenas desde que ingressou na Escola do Alandroal é alvo de medidas educativas especiais, uma vez que esta escola tem uma unidade de deficiência com todas as condições de apoio necessárias. Tem também as consultas de neurologia e é acompanhado nas consultas de fisioterapia e de desenvolvimento com regularidade. Verifica-se -se muita falta de equilíbrio e cai muitas vezes. Tem também algumas deformações ósseas visíveis agora nas ultimas consultas.

Desde o início do seu percurso escolar tem mantido boas relações com os colegas, com os Professores e com os auxiliares, tirando algumas excepções onde são evidentes comportamentos agressivos.

5.3.1. Impacto emocional na mãe e Apoio Social

A transição da puberdade para a adolescência parece ter sido um período difícil para esta família. Difícil na medida em que as adaptações foram constantes e sempre carregadas de momentos de angústia, tristeza e ansiedade. Por um lado, estes pais que viam o filho a crescer dia após dia verificavam comportamentos de agressividade, oposição e violência que conduziram a momentos de desespero onde os pais muitas vezes não conseguiram controlar.

"Portou-se mal ... uma vez veio comigo e com a tia e dava pontapés e eu (mãe) estava lá... agora da outra vez quando vinha sozinho com a tia ainda fez pior". "Ele era uma criança que andava sempre na rua comigo e eu dizia-lhe as coisas quando era pequenino, mas parece que não compreende. Não consegue perceber o que não se pode fazer."

Por outro lado a dificuldade em lidar com as limitações do filho, criou nesta mãe sentimentos de fracasso e desilusão. Fracasso no sentido de não conseguir evitar alguns dos comportamentos agressivos do Pedro

"A mim não me tem respeito mas ao pai tem, se ele disser para ficar numa cadeira de castigo, ele fica, não se levanta sem o pai autorizar".

Fracasso também no que toca à educação e aos limites impostos pelos pais em casa, uma vez que se verifica que o tipo de educação dos pais foi diferente ao longo do desenvolvimento da criança. O pai foi desde sempre mais autoritário e a mãe mais permissiva.

"Agora há pouco tempo não queria a avó lá em casa porque a avó já não ia lá há muito tempo porque teve um problema e depois empurra a avó e não quer que ela esteja lá em casa. Só faz o que o pai lhe diz."

Isto conduziu algumas vezes à existência de discussões familiares que acabavam por criar um ambiente hostil, causando maior angústia para a mãe na medida em que se tornava mais claro que as limitações do filho afectavam o bem estar familiar o que implicava por si só mudanças no estado emocional da mãe e dos outros membros do agregado, do qual fazem parte actualmente a mãe, o pai e o Pedro. Segundo o relato do pai, existem ainda hoje momentos de desarmonia:

"Às vezes há momentos de discussão, já nos falta a paciência... já não temos muita paciência às vezes, mas temos que ter... só que às vezes falta... por isso é que acho que alterou... mas nós fazemos os possíveis para andar para a frente".

Nesta fase, são evidentes também sentimentos de vergonha que a mãe refere muitas vezes ao logo das entrevistas:

"As pessoas estão sempre a olhar e depois reparam... e eu sinto-me envergonhada."

Actualmente, com o Pedro a chegar aos 16 anos de idade e o facto das características da síndrome se tornarem bastante evidentes, parecem criar situações de desconforto social na mãe, onde prevalecem sentimentos de vergonha mas também se tristeza.

A mãe vivencia períodos de grande tristeza, tristeza profunda que a leva a ter insónias, pesadelos e enxaquecas,

"O meu trabalho é muito stressante e depois chego lá a casa e não tenho descanso, depois não durmo e se não descanso, depois estou sempre a matutar e não são coisas boas".

Sente-se constantemente angustiada pelo facto de se verificar dia após dia que não há evolução nem indicação de que a vida do Pedro vá melhorar no sentido de deixar de ser tolamente dependente da mãe.

"Mas ele é uma criança que precisa de ter sempre alguém a olhar por ele. Não gosto de o deixar muito tempo sozinho porque vejo que ele é dependente de outra pessoa". O problema agrava-se à medida que este facto se confirma e pelo medo que a mãe do Pedro tem em envelhecer que aumenta o seu nível de preocupação pois não tem quem cuidar do Pedro.

Actualmente, parece verificar-se um confronto com a realidade na medida em que apenas agora a mãe parece ter consciência das limitações do Pedro,

"Sim agora ando mais em baixo preocupa-me mais isso e a Dra. até me disse para tomar uns comprimidos para dormir se não o cérebro não descansa e assim pelo menos dormia..."

O que tem vindo a agravar o seu dia a dia e por conseguinte a sua vida profissional. Existe uma preocupação maior relativamente ao futuro do Pedro o que implica a tomada de decisões como coloca-lo numa instituição de carácter permanente de forma a reduzir a ansiedade causada pela incerteza do futuro.

"O que me preocupa mais neste momento é o futuro dele... é isso que me preocupa". "Eu não tenho medo da morte, tenho medo é de morrer e depois quem é que fica com o gaiato, quem é que toma conta dele? Isso a mim é que me preocupa..."

Embora não fazendo parte actualmente do agregado familiar desta criança, a irmã vive a deficiência do Pedro de uma forma bastante sofredora onde permanecem constantes os sentimentos de culpa e depressão que posteriormente se revelam no seu comportamento. Desde sempre que a Joana se sente culpada pelo nascimento do irmão e principalmente quando soube da noticia do diagnóstico. Uma vez que sempre

desejou ter um irmão e pensa que esse desejo impediu a mãe de realizar um aborto aquando da notícia da gravidez, o que afecta todo o seu estado emocional actualmente. Continua a sentir-se culpada pelo nascimento do Pedro, vive com medo do futuro do mesmo e sente-se impotente perante as limitações, não conseguindo lidar com todos os sentimentos de frustração. O estado emocional da Joana afecta de forma directa o estado emocional da mãe, o que se revela ser mais um factor gerador de ansiedade, angustia e sentimentos depressivos.

"Eu ando num psicólogo e ele não me tira isto da cabeça... acho que não ando lá a fazer nada...". "Sinto-me culpada...". "Quando me tentei suicidar foi porque não aguentava mais isto, na minha situação, na situação do meu irmão e não haver alternativa alguma e depois eu sou muito negativa e não consigo pensar de outra forma".

Sente-se constantemente angustiada:

"Sim, sempre. As coisas más são maiores que as boas. Eu gostava de pensar e de agir de outra forma mas não consigo".

A mãe tem vindo a tentar, desde sempre, diminuir os sentimentos de culpa da filha uma vez que esta tinha apenas catorze anos quando a mãe engravidou e nada tinha a querer em relação à vontade dos pais.

Apoio social

Nesta fase de desenvolvimento do Pedro, são referencias de apoio para a mãe algumas figuras familiares. Nomeadamente o Pai, com o qual apesar de existirem algumas discussões na rotina diária, mantém uma relação estável e equilibrada de forma a poderem contar com o apoio mutuo um do outro que os encoraja a vivenciar o problema do Pedro de uma forma mais ligeira atenuando algumas situações mais graves e problemáticas do dia a dia. O Pai é aqui referencia máxima de apoio também pelo facto de conseguir conciliar os horários laborais com os da mãe de forma a conseguir ficar com o Pedro enquanto a mãe ainda está a trabalhar. Da mesma maneira nas férias escolares do Pedro. A conciliação e a entreaajuda nas tarefas diárias é aqui também um factor de importância para o apoio prestado pelo pai. Sendo o dia a dia do Pedro vivido com limitações em todos os momentos da rotina, o apoio de outros é essencial para que de certa forma possam ajuda-lo a torna-se mais autónomo e permitir à mãe uma maior segurança em estar com os outros. O Pai

assume um papel crucial no apoio prestado à mãe ao longo desta fase, principalmente nas rotinas quer do casal, quer só do Pedro.

Discussão

Após a apresentação do caso único aqui descrito, é importante realçar algumas questões relativamente ao mesmo. Primeiramente, para a apresentação do caso de estudo, optou-se por uma diferenciação de momentos ou categorias de acordo com os acontecimentos mais relevantes e marcantes para a mãe. Concluindo-se assim que os principais se podem agrupar em três grandes períodos: 1. Gravidez, nascimento e primeira infância, 2. Anos escolares, antes e depois do diagnóstico de SXF e 3. adolescência. Desta forma o caso foi apresentado por fases de acordo com os momentos mais relevantes e significativos o que nos permitiu compreender melhor a evolução do estado emocional da mãe ao mesmo tempo que se conheciam as diferentes etapas de desenvolvimento da criança. Para além das categorias divididas para a apresentação do caso, é importante realçar a existência de um dos acontecimentos mais marcantes para esta família, o momento do diagnóstico que implicou uma atenção específica no que toca à análise do percurso emocional da mãe. Desta forma, optou-se por fazer referência ao momento do diagnóstico como um ponto relevante no decorrer do estudo do caso. Concluindo-se assim que existiram momentos fundamentais que se revelaram como marcadores do percurso emocional da mãe, evidenciando sentimentos diferentes em cada um deles. Dentro dos três grande períodos foram delineados quatro momentos específicos, sendo a gravidez, nascimento e primeira infância como o primeiro, entrada na escola e infância, referido como segundo momento onde se faz uma subdivisão para os factos antes do diagnóstico e depois do diagnóstico existindo assim mais um momento para analisar e por ultimo o momento actual. Cada família possui a sua própria forma de enfrentar este desafio. No entanto, existem elementos comuns e que normalmente se apresentam nas diferentes etapas. Existem então quatro períodos críticos de transição, comuns a todas as famílias: a) Ao receber o diagnóstico; b) Durante os anos escolares; c) Adolescência; d) Idade adulta.

Drotar (1975), cit. por Widerstrom, Mowder, e Sandall (1991) descreve cinco estádios no processo de adaptação e vinculação ao bebé com deficiência: choque e desânimo, negação, raiva, ansiedade e tristeza, ajustamento gradual e finalmente, aceitação. Analisando a história de vida aqui apresentada, a mãe vivenciou estes sentimentos ao longo das diferentes fases de desenvolvimento e vivenciados de forma diferente em cada um delas.

O sentimento angustia surge numa primeira fase no momento do nascimento do Pedro quando este não chora no parto e fica afastado da mãe na primeira noite. Sentimento este que se repete posteriormente durante a infância e anos escolares quando a mãe é confrontada com uma realidade que parecia desconhecer até então. Nesta fase, o Pedro não andava, não gatinhava e as dificuldades de aprendizagem começaram por se revelar. A angustia marca todo este percurso inicial de desenvolvimento do Pedro, uma vez que a mãe vive em constante incerteza relativamente ao futuro do filho e quando não existe nada concreto relativamente ao diagnóstico. De acordo com o que esta mãe me fez sentir ao longo da realização deste trabalho, foi claro que existiram e existem momentos de desespero advindos essencialmente da incapacidade na adaptação à condição do filho.

O facto de não ter existido um diagnóstico claro de deficiência aquando do nascimento, permitiu que esta família encarasse o desenvolvimento do Pedro de forma esperançosa e adequada ao crescimento da criança. Isto porque não existindo uma definição do diagnóstico precocemente, foi causando incertezas e dúvidas por parte dos pais mas também foram colocadas hipóteses de que o problema seria fácil de contornar. Ou seja, o facto de ser realizado um diagnóstico tardio permitiu aos pais criar expectativas positivas relativamente ao futuro do filho.

A existência de uma criança com deficiência, traz à tona uma série de complicações advindas de sentimentos de culpa, rejeição, negação ou desespero, modificando as relações sociais dentro da família e a sua própria estrutura. O diagnóstico da Síndrome nesta criança, surge por volta dos seis anos de idade e implicou algumas mudanças nesta família. Quando confrontados com um diagnóstico, os pais reagiram com sentimentos de perda e de luto. A possibilidade de perda do bebé idealizado revelou-se nesta fase através do choque, que permanece como sentimento inerente ao momento da concretização do diagnóstico vivenciado quer pelo pai, quer pela mãe. Os pais confrontam-se com sentimentos de luto na medida em que o bebé imaginado e desejado pode não ser perfeito e saudável, determinando múltiplas reacções por parte dos mesmos na tentativa de superar essa perda. Segundo Peterson (1988), o nascimento de um bebé com deficiência dá origem a uma desorganização psicológica em que os pais experienciam profundos sentimentos de perda do bebé imaginário, bem como uma série de reacções emocionais como choque inicial, incertezas até à obtenção de um diagnóstico definitivo, negação da deficiência, auto - culpabilização, depressão e angústia. É de realçar que aqui a mãe sente-se perdida e confusa, abalando toda a sua estabilidade emocional e onde surgem

novamente sentimentos de angústia e de tristeza. O desânimo surge à medida que o Pedro cresce e são notórias as suas dificuldades e/ou limitações no desenvolvimento global que são percebidas pelos pais logo desde cedo, ou seja, no período da primeira infância e que gera ansiedade e ao mesmo tempo negação.

De acordo com a literatura, a presença de uma criança com deficiência na família pode alterar todo o ciclo de comportamentos e rotinas da mesma. Implica em parte, a mudança da estrutura do ciclo familiar que pode desencadear um conjunto de reacções, indo desde a forma como encaram o problema, à negação da realidade da deficiência, à existência de sentimentos de ambivalência relativamente à criança, sentimentos de culpa, vergonha e depressão.

Esta família vivenciou sentimentos de negação da deficiência durante muito tempo, poder-se-á até dizer que funcionavam como uma forma de protecção e desculpabilização. Assim, na escola o Pedro continuava sem qualquer tipo de apoio especial durante o primeiro ano do ensino básico até que nos anos seguintes iniciou o mesmo, mas nunca por iniciativa ou incentivo dos pais.

O desespero surge essencialmente aquando da mudança de escola. A mãe do Pedro confronta-se com algumas das limitações do seu filho uma vez que este atinge a puberdade e a mãe não consegue controlar o seu comportamento, que se revela muitas vezes agressivo, implicando dificuldades de adaptação à nova escola e por conseguinte modificações no sistema familiar. O Pedro manifestou muitas vezes dificuldades em lidar com as mudanças, o que gerou na mãe maior dificuldade em lidar com o comportamento do filho e por conseguinte desespero, frustração e fracasso por parte da mãe. De acordo com os estudos (McCarthy et al, 2006; Lieshout et al, 2003; Sarimski, 1997) os níveis elevados de *stress* das mães das crianças com SXF, estão associados a níveis elevados de problemas comportamentais destas crianças.

É importante referir que num primeiro momento escolar e de contacto com o sistema educativo existente não existiam pistas no comportamento do Pedro que pudessem ser alertas para a criação de um tipo de apoio educativo especializado. De facto, as limitações do Pedro, num primeiro momento e fala-se aqui da primeira infância, não eram totalmente evidentes.

Ainda no período escolar é importante considerar aqui os apoios prestados a esta família. Fala-se então de um tipo de apoio social mais instrumental no sentido em

que a avó materna do Pedro assume neste período uma importância fulcral na forma como ajuda a mãe. Isto porque no decorrer do período escolar, durante a primeira infância e infância, muitas vezes era a avó que ia buscar o Pedro à escola e que cuidava dele a maior parte do tempo até à chegada dos pais. Por outro lado, ainda falando do apoio instrumental dado pela avó, a partir do momento em que o Pedro começou a ter consultas de apoio ao desenvolvimento na APCE, o acompanhamento às mesmas foi sempre e durante um longo período de tempo, feito pela avó enquanto a mãe trabalhava o que permitia criar na mãe sentimentos de conforto e segurança, diminuindo os sentimentos de angústia. Contudo, quando a avó deixa de poder prestar este apoio, a mãe revela uma maior preocupação e por conseguinte um aumento de períodos de ansiedade e desânimo.

Ainda neste período, é importante fazer uma ponte entre os diferentes contextos onde esta família se insere e o que são os sentimentos associados aos diferentes momentos.

Contrariamente aos sentimentos vivenciados anteriormente, no período da infância, que se revela ser vivido com grandes dificuldades em lidar com as limitações do Pedro em constante negação quer por parte do pai, quer por parte da mãe, os sentimentos de culpa, vergonha e depressão, revelam-se notoriamente no período actual. Até esta dada, a resposta que a família tentou dar a esta criança, foi desde sempre um desafio que dependeu em parte das experiências passadas, da sua situação económica, das suas relações familiares, entre muitas outras influências que determinaram a capacidade de enfrentar o desafio de cuidar e educar um filho cujas limitações se tornavam cada vez mais evidentes.

Parece que de facto, analisando o percurso de vida desta criança e conhecendo os diferentes estados emocionais vivenciados por esta mãe de forma muito peculiar e única, pode dizer-se que existe uma certa coerência entre os momentos mais angustiantes vivenciados pela mãe e as diferentes fases de crescimento da criança. Podemos inferir que o aumento da angústia poderá estar associado a uma tomada de consciência por parte da mãe, ou mesmo de aceitação em relação à condição de deficiência do filho.

Neste sentido, parece existir um confronto tardio com a realidade o que revela ser um factor gerador de ansiedade e preocupações com o futuro desta criança. A mãe vive actualmente períodos de grande tristeza e angústia relativamente ao futuro do Pedro uma vez que reconhecendo as suas limitações e dificuldades, sentindo que é uma criança diferente e que depende inteiramente dos pais, maior é o desespero causado pela incerteza do futuro. A mãe sente-se cansada e pensa em colocar o

Pedro numa instituição a tempo inteiro para que assim possa sentir que alguém continua a cuidar do filho.

Enquanto que a mãe vivencia estes sentimentos apenas em momentos pontuais e circunstanciais, a irmã, mostra uma linha constante de sentimentos depressivos ao longo do tempo. Poderia interpretar-se isto de diversas formas, mas a que parece fazer mais sentido e pondo de lado o factor biológico da presença da pré mutação no sexo feminino, poder-se-á dizer que a mãe utiliza diferentes estratégias de coping para lidar com o problema, nomeadamente o apoio religioso que funciona como que um locus externo de desculpabilização e de libertação de sentimentos de angustia relativos ao problema do filho. Enquanto que para a irmã, existe desde o momento do diagnóstico uma percepção diferente da realidade da condição do Pedro, isto é, existe uma percepção mais real das dificuldades implicadas nesta síndrome que estão associadas ao sentimento de culpa. A irmã do Pedro culpabiliza-se constantemente não conseguindo encontrar uma forma de equilíbrio emocional para lidar com o problema de forma mais positiva e menos sofredora e isto é vivido desta forma até hoje. Devido ao seu estado emocional numa linha continua de vivencia de sentimentos depressivos, parece ser mais notório na irmã o factor biológico associado à pré - mutação que implica uma maior disposição para experienciar um humor lábil e depressivo. Associado a este facto, temos ainda o factor culpa, sentido desde o nascimento do Pedro até agora e do qual a Joana não consegue libertar-se.

Do ponto de vista teórico, é referido que os sentimentos depressivos estão presentes muitas vezes nas mães que sofrem de pré - mutação. Existem dificuldades a nível emocional que implicam dificuldades na adaptação à condição do filho. Neste caso em particular, a presença da pré - mutação está relacionada com os sentimentos depressivos manifestados e percebidos quer pela mãe, quer pela irmã.

Conclusão

Podemos concluir que toda a componente emocional da mãe se revela de certa forma inconstante ao longo do desenvolvimento da criança. Isto porque, ao longo da análise do caso e do resultado das longas entrevistas, foi evidente nas primeiras fases de desenvolvimento do Pedro sentimentos que foram crescendo, outros que se desvaneceram e novos que foram surgindo de acordo com os acontecimentos da vida desta criança. É neste sentido que se evidenciaram os sentimentos mais relevantes ao longo do desenvolvimento do Pedro.

Do ponto de vista emocional, conclui-se que os sentimentos de depressão e ansiedade se verificam em fases diferentes. Os sentimentos depressivos prendem-se com alguns momentos em particular nomeadamente nas primeiras etapas de desenvolvimento associados à angustia e à incerteza do que poderiam significar os primeiros atrasos no desenvolvimento do Pedro. A ansiedade aparece também em momentos particulares nomeadamente na entrada para a pré- escola e no período após o momento de diagnóstico de SXF. De uma forma geral, no estado emocional da mãe prevalecem os sentimentos depressivos e a ansiedade, no entanto existem momentos de alegria e felicidade que comportam a conquista de pequenos detalhes no desenvolvimento do Pedro, por exemplo quando conseguiu vestir-se sozinho ou quando aprendeu as cores.

Relativamente ao apoio social analisado neste estudo, pode concluir-se que ao longo do percurso de vida, existiram momentos em que a falta de apoio social se

verificou, principalmente no período actual em que é notório um cansaço acrescido da mãe e falta de apoio que revelou muitas vezes. Nas etapas iniciais de vida do Pedro, a mãe contou sempre com o apoio da avó que ajudou a cuidar do Pedro nos momentos mais difíceis.

Limitações

Tendo em conta o tipo de metodologia utilizada neste trabalho, o facto de se tratar de um estudo de caso acresce por si só um conjunto de limitações que se prendem essencialmente com a subjetividade quer da recolha de dados, quer da sua interpretação e análise. O facto de se tratar de um estudo de caso, não permite a generalização dos dados, no entanto permite compreender e encontrar variáveis no contexto.

Outra das limitações prende-se com o facto do primeiro diagnóstico não ter sido o de SXF, mas sim de um atraso global no desenvolvimento advindo da asfixia do parto, não ficando bem claro quais as consequências advindas dessa asfixia e aquilo que são as características que constituem um quadro de SXF.

O presente estudo poderá também ser o ponto de partida para investigações futuras. Neste sentido sugere-se a continuação do estudo da problemática da SXF em Portugal, uma vez que existe ainda uma tendência para sub diagnosticar a mesma. Desta forma, a continuidade de investigações neste campo funciona numa linha de prevenção e detecção precoce da síndrome. Podem ser realizados novos estudos através da análise quantitativa acerca da vivência dos aspectos depressivos na história familiar desta pessoa. Poderia também estudar-se apenas o apoio social, através de uma análise qualitativa do mesmo. A necessidade de conhecer mais detalhadamente o estado emocional da irmã, passando a ser esta a figura central do estudo, sugere de igual forma a possibilidade de um estudo futuro.

A realização de novos estudos ajuda a encontrar estruturas de suporte formal e informal adequadas ao impacto emocional da síndrome nas mães. podem ser também indicadores de novos casos no sentido de conhecer antecipadamente numa família, a probabilidade do nascimento de um filho com SXF e à possibilidade de se dar início à intervenção precoce tão importante nestes casos. Ao dar continuidade ao estudo detalhado desta síndrome será possível realizar um diagnóstico mais precocemente e ajudar desta forma a família e a criança.

Referências Bibliográficas

- Abbeduto, L., Seltzer, M., Shattuck, P., Krauss, M., Orsmond, G., & Murphy, M. (2004). Psychological Well - Being and Coping in mothers of youths with autism, Down Syndrome, or Fragile X Syndrome. *American Journal of mental retardation*, 3, 237-254.
- Abbeduto, L. & Hagerman, R. (1997). Language and Communication in Fragile X Syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities. Research Reviews*, 3, 313- 322.
- Abbeduto, L., Murphy, M., Cawthon, S., Richmond, E., Weissman, M., Karadottir, S., & O´Brein, A. (2003). Receptive language skills of adolescents and young adults with Down or Fragile X Syndrome. *American Journal of Mental Retardation*, 108, 149 – 160.
- Abbeduto, L., Brady, N., & Kover, S. (2007). Language Development and Fragile X Syndrome: Profiles, Syndrome - Specificity, and within - syndrome Diferences. *Mental Retardation and Developmental Disabilities. Research Reviews*, 13, 36-46.
- Alarcão, M. (2006). *(Des)Equilíbrios Familiares: Uma visão sistémica*. Coimbra: Quarteto.
- Alexander, D. (2006) Families and Fragile X Syndrome. U.S. Departament of Health and Human services. Public health service. *National Institutes of Health*.
- Amaral, R. (2003) The impact of a child with a developmental disability on their parents" self- esteem, marital satisfaction, parental satisfaction, coping, and symptoms. Tese de Doutoramento. SUNY – Buffalo.

- Artigas-Pallarés, J., Brun, C., & Gabau, E. (2001). Aspectos médicos y neuropsicológicos del Síndrome X Frágil. *Revista de Neurologia Clínica*, 1, 42- 54.
- Bailey, D., Skinner, D., & Sparkman, K. (2003). Discovering Fragile X Syndrome: Family Experiences and Perceptions. *Pediatrics*, 11, 2.
- Bailey, D., Golden, R., Roberts, J., & Ford, A. (2007). Maternal depression and developmental disability: Research Critique. *Mental retardation and developmental disabilities, Research Reviews*, 13, 321-329.
- Bailey, D., Sideris, J., Roberts, J., & Hatton, D. (2008). Child and Genetic Variables associated with Maternal adaptation to Fragile X Syndrome. A multidimensional analysis. *American Journal of Medical Genetics*, 146, 720-729.
- Belmonte, M. & Bourgeron T. (2006). Fragile X Syndrome and autism at the intersection of genetic and neural networks. *Childhood developmental disorders. Nature neuroscience*, 9, 10.
- Bogdan, R. & Biklen, S. (1991). *Investigação qualitativa em Educação*. Porto. Porto Editora.
- Boutin, G.; Goyette, G. & Lessard- Hébert, M. (1990) *Investigação Qualitativa: fundamentos e práticas*. Instituto Piaget. Lisboa
- Brun-Gasca, C. & Artigas-Pallarés, J. (2001). Aspectos psicolinguísticos en el síndrome del cromosoma X frágil. *Revista Neurologia*, 33, 29 – 32.
- Brunhara, F. & Petean, E. (1999). *Mães e filhos especiais: Relações, sentimentos e explicações à deficiência da criança*. Ribeirão Preto. Universidade de São Paulo.
- Campomar, M. (1991). Do uso de estudo de caso em pesquisas para dissertações e teses em administração. *Revista de administração* . São Paulo. Vol. 26, num. 3.
- Carvajal, I. & Aloridge, D. (2011). *Understanding Fragile X Syndrome: A guide for families and professionals*. London: Jessica Kingsley Publishers.
- Chavéz, C. & Chavéz, C. (2007). Síndrome frágil X. *Revista Cubana Investigación Biomédica*, 26, 1.
- Cornish, K. & Hagerman, R. (2008). The fragile X continuum: new advances and perspectives. *Journal of Intellectual disability Research*, Vol. 52. pp. 469 - 482.
- Cornish, K., Levitas, A., & Sudhalter, V. (2007). Fragile X Syndrome: The Journey from Genes to Behavior. In M. Mazzocco & J. Ross (Eds.), *Neurogenetic Developmental Disorders, Variation of Manifestation in Childhood*, pp. 73 - 104. Massachusetts. Institute of Technology.

- Dissanayake, C., Bui, Q., Bulhal-Paterson, D., Huggins, R., & Loesch, D. (2008). Behavioural and cognitive phenotypes in idiopathic autism versus autism associated with fragile X Syndrome. *Journal of Child, Psychology and Psychiatry*, 3, 290-299.
- Fávero-Nunes, M. & Santos, M. (2010). Depressão e qualidade de vida em mães de crianças com transtornos invasivos do desenvolvimento. *Revista Latino - Americana de Enfermagem*, 18, 33-40.
- Fernandes, M. (2010). *O Estudo de uma Família com uma Criança Autista*. Dissertação de Mestrado. Vila Real. Universidade de Trás os Montes e Alto Douro.
- Franco, V. & Apolónio, A. (2002). Desenvolvimento, resiliência e necessidades das famílias com crianças deficientes. *Ciência Psicológica*, 8, 40-54.
- Franco, V. (2009). A adaptação das famílias de crianças com perturbações graves do desenvolvimento - Contribuição para um modelo conceptual. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*, 2, 25-36.
- Fuentes, F. & Iglesias, E. (1999). El Síndrome X frágil. *Revista Pediatría de Atención Primaria*, 1, 51-60.
- Flick, U. (2002). *Métodos Qualitativos na Investigação Científica*. Lisboa: Monitor.
- Garber, K., Visootsak, J., & Warren, S. (2008). Fragile X Syndrome. *Practical genetics. European Journal of Human Genetics*, 16, 666-672.
- Garwick, A. W., Patterson, J. M., Bennett, F. C., & Blum, R. W. (1998). Parents' perceptions of helpful vs unhelpful types of support in managing the care of preadolescent's with chronic conditions. *Archives of Pediatric Adolescent Medicine*, 152, 665-671.
- Hall, S., Burns, D., & Reiss, A. (2007). Modeling Family Dynamics in Children with Fragile X Syndrome. *Journal Abnormal Child Psychology* 35, 29-42.
- Hayes, E. & Matalon, R. (2009). Fragile X Syndrome. *Pediatrics in Review*, 5, 181-182.
- Hagerman, R. (2011). Fragile X Syndrome and Fragile X - Associated Disorders. In S. Goldstein, & C. Reynolds (Eds.), *Handbook of Neurodevelopmental and Genetic disorders in Children* (pp. 276 - 292). New York. The Guilford Press.
- Hessl, D., Rivera, S., & Reiss, A. (2004). The Neuroanatomy and neuroendocrinology of Fragile X Syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities, Research Reviews*, 10, 17-24.

- Kim, Y., Duberstein, P. R., Sorenson, S., & Larson, M. R. (2005). Levels of depressive symptoms in spouses of people with lung cancer: Effects of personality, social support, and caregiving burden. *Psychosomatics*, 2, 123–130.
- King, G., King, S., Rosenbaum, P., & Goffin, R. (1999). Family - Centered Caregiving and well- being of parents of children with disabilities: Linking Process with outcome. *Journal of Pediatric Psychology*, 1, 41-53.
- Kuo, A., Reiss, A., Freund, L., & Huffman, L. (2002). Family environment and cognitive abilities in girls with fragile- x Syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 4, 328-339.
- Lachiewicz, A., Dawson, D., & Spriridigliozzi, G. (2000). Physical Characteristics of Young Boys with Fragile X Syndrome: Reasons for difficulties in making a diagnosis in young males. *American Journal of Medical Genetics*, 92, 229-236.
- Lewis, P., Abbeduto, L., Murphy, M., Richmond, E., Giles, N., Bruno, L., Schroeder, S., Anderson, J., & Orsmond, G. (2006). Psychological well- being of mothers of youth with fragile X Syndrome: syndrome specificity and within-syndrome variability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50, 894-904.
- Loureiro, J. (2010). *Síndrome de X Frágil em Portugal: Caracterização molecular por SNPs e STRs*. Dissertação de Mestrado. Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa.
- Lucas, M., Gómez, P, & Rosales, A. Síndrome X Frágil (Una enfermedad genética. Um gran desconocido). Equipo, diagnóstico, evaluación y apoyo Síndrome X Frágil.
- Mazzocco MM, Freund L, Baumgardner TL, et al. (1995). The neurobehavioral and neuroanatomical effects of the *FMR1* full mutation: Monozygotic twins discordant for fragile X syndrome. *Neuropsychology*, 9, 470–480.
- McCarthy, A., Cuskelly, M., Kraayenoord, C., & Cohen, J. (2006). Predictors of stress in mothers and fathers of children with fragile X Syndrome. *Research in developmental disabilities*, 27, 688-704.
- Milgram, N. & Atzil, M. (1998). Parenting stress in Raising Autistic Children. *Journal of autism and developmental disorders*, 3
- Monteiro, M., Matos, A., & Coelho, R. (2002). A adaptação psicológica de mães cujos filhos apresentam paralisia cerebral: revisão da literatura. *Revista Portuguesa de Psicossomática*, 2, Vol. 6, num. 1. pp. 115 -130.
- Moura, L. & Valério, N. (2003). A família da criança deficiente. *Cadernos de Pós - Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento*, 1, 47 – 51.

- Nunes, C. & Aiello, A. (2007). Interação entre irmãos: Deficiência Mental, Idade e Apoio Social da Família. *Psicologia: Reflexão e Crítica*, 1, 42 -50.
- Poehlmann, J., Clements, M., Abbeduto, L., & Farsad, V. (2005). Family experiences Associated With a Child's Diagnosis of Fragile X or Down Syndrome: Evidence for Disruption and Resilience. *Mental Retardation*, 4, 255-267.
- Ponte, J. P. (1994): *O estudo de caso em educação matemática*. *Quadrante*, 1, 3-183.
- Punch, K. (1998). *Introduction to Social Research: Quantitative & Qualitative Approaches*. Londres: Sage Publications.
- Reiss AL, Abrams MT, Greenlaw R, et al. (1995). Neurodevelopmental effects of the FMR-1 full mutation in humans. *Nature Medicine* 1, 159-167.
- Ritchie, J. & Lewis, J. (2003). *Qualitative Research Practice: A guide for Social Science Students and Researchers*. Londres: Sage publications.
- Rogers, S., Wehner, 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. *Developmental and Behavioral Pediatrics*, 6, pp. 409 - 417.
- Sá, S. & Rabinovich, E. (2006). Compreendendo a família da criança com deficiência física. *Revista Brasil Crescimento Desenvolvimento humano*, 16, 68 – 84.
- Silva, N. & Dessen, M. (2001). Deficiência mental e família: Implicações para o desenvolvimento da Criança. *Psicologia: Teoria e Pesquisa*, 2, pp. 133-141.
- Silva, N. & Dessen, M. (2002). Síndrome de Down: etiologia, caracterização e impacto na família. *Interação em Psicologia*, 2, 167 – 176.
- Tarleton, J. & Saul, Robert (2000). *Fragile X Syndrome*. Seattle: University of Washington.
- Veiga, M. & Toralles, M. (2002). A expressão neurológica e o diagnóstico genético nas síndromes de Angelman, de Rett e do X - Frágil. *Jornal de Pediatria*, 1, pp. 555 - 562.
- Ventura, M. (2007). O estudo de Caso como Modalidade de Pesquisa. *Pedagogia Médica*, 5, 383 – 386.
- Wong, M., Ratner, J., Gladstone, K., Davtyan, A., & Koopman, G. (2010). Children's Perceived Social Support After a Parent Is Diagnosed with Cancer. *Journal of Clinical Psychology in Medical Settings* 17, 77–86.

Woodside, A. (2010) Applying the long interview in case study research. In Case study research: Theory. Methods. Practice. (263-269). Emerald group publishing limited.

Woodside, A. (2010) Conclusions: principles for doing case study research. In Case study research: Theory. Methods. Practice. (397-406). Emerald group publishing limited.

Yonamine, S. & Silva, A. (2002). Características da comunicação em indivíduos com a síndrome de X Frágil. *Arquivos de Neuropsiquiatria*, 4, 981-985.

Yin, R. (1994). *Case Study Research: Design and Methods*. Sage Publications.

Yin, R. (2011). Choices in designing qualitative research studies. In Qualitative research: from start to finishing. (78-82). Guilford Publications, Inc.

Yin, R. (2011). Clarifying the complexity of data collections units (or not). In Qualitative research: from start to finishing. (82-209). Guilford Publications, Inc.

ANEXOS

1. Entrevista I

Transcrição

1. C- Gostava que a Sra. D. Gertrudes me dissesse quais foram os momentos mais significativos da vida do Miguel...da vida com o Miguel até agora...

G- Significativos é...

2. C- Aqueles mais marcantes, para si mais importantes... que se lembra...

G- Mais marcantes pronto... eu quando engravidei pensava que estava à espera de uma criança saudável e depois na hora do parto disseram-me que teve uma asfixia do parto, nasceu com o cordão enrolado ao pescoço e foi tirado a ventosa, quanto mais a ventosa o puxava mais o asfixiava. Nasceu todo negro, depois foi logo para a incubadora e depois ainda lhe cortaram a circular antes dele nascer, o sangue perdeu quase todo e ainda foi levar uma transfusão de sangue ao fim de estar uma hora na incubadora, disse-me o meu marido porque eu fui para o quarto e ele foi para a incubadora, depois eu perguntei ao médico qual era a razão porque o menino tinha levado uma transfusão de sangue se eu nunca tive uma anemia na gravidez...

3. C - Na gravidez correu tudo bem?

G - Correu, então eu andei nas vinhas a trabalhar até ele nascer! Depois o médico explicou-me que ele perdeu o sangue quase todo e ficou com anemia não é?...depois levou logo uma transfusão de sangue... depois a médica a pediatra avisou-me logo que ele iria ter problemas porque tinha tido uma asfixia muito grave. Fez logo um TAC.

4. C- A pediatra? Lá no hospital?

G- Sim a pediatra lá no Hospital. O médico que fez o parto, o Dr. José Ernesto, que é hoje o presidente da Câmara, mandou chamar a pediatra do banco de urgência a Dra. Lurdes Orta, que até já faleceu...para assistir ao parto.

5. C- Nasceu no hospital de Évora?

G- Nasceu. Porque eu tinha uma barriga pequena e podia ser uma criança que precisasse de ajuda em qualquer coisa... conforme precisou se ela lá não estivesse ele tinha morrido.

6. C- Nasceu com que peso?

G- Era uma criança pequenina, nasceu com 2Kg e pouco, era uma criança pequenina, acho que foram 2, 250 Kg mas há crianças que nascem com esse peso. Depois só já o vi no outro dia quando fui lá à incubadora e a médica disse logo que ele iria ser uma criança com problemas derivado à asfixia que ele tinha, que ele teve, foi ao que eles se referiram...Ao fim de dois ou três dias fez um TAC e médica disse-me logo... ele se tiver muitas células do cérebro mortas aquela parte do cérebro morta fica com cor diferente. Depois fez a TAC e a médica disse-me que o cérebro não tinha cores diferentes, pronto...ia ter algumas células do cérebro mortas mas deviam ser poucas. E até me disse: "não desanime porque isso quando são poucas células mortas as outras podem fazer o serviço delas e o serviço daquelas que estão mortas pode ser uma criança que até nem venha a ter muitos problemas". Pronto...

Ao fim de três meses não sustinha a cabeça... ao fim de oito ou 9 meses de lá estar em casa apareceu-lhe um caroço aqui assim (aponta para o pescoço) que parecia um ovo de peru, depois fomos a um prima do meu marido que é fisioterapeuta e falei logo com ela. Ela disse que isso era um torcicolo que ele tinha, fala com a Dra. Helena e marcas cá uma consulta. Depois fui lá à consulta...ahhh... a Dra. Helena disse que ele tinha que fazer fisioterapia ali. Parece que esticavam ali e até desmanchou e nunca mais se notou. Depois ele começou a andar lá... faz os três meses não sustinha

a cabeça...ahh... os médicos diziam que ele tinha um atraso do desenvolvimento global, era o que eles diziam...

7. C - Isso aos 3 meses?

G- Sim aos 3 meses. Depois lá andou, andou no hospital a fazer fisioterapia ia todos os dias da semana menos sábados, domingos e feriados. Depois ao fim de um tempo a prima do meu marido disse-me: "Olhe ele aqui já não faz nada", infelizmente eles precisavam de dar mais fisioterapia às pessoas de idade, eles só tinham aquele colchão para as crianças os outros eram para as pessoas adultas, só que as crianças eram muitas e já não cabiam todas no mesmo colchão e depois era assim, essas crianças quando estão a fazer o tratamento precisam de atenção não é? se ouviam um bebé a chorar já não tomavam atenção ao que a fisioterapeuta lhe diziam para fazer e ela disse que ele aqui já não estava a fazer nada e foi muda-lo para a APCE que era lá em cima na rua de Machede, agora é que já passou cá para baixo, e depois pronto, passou para aí e ainda lá anda hoje... Já lá vão 14 anos.

8. C- Isso foi desde os 3 meses?

G- Sim

9. C- E foi acompanhado por quem na APCE? Tinha terapeutas?

G- Naquela altura na APCE quando para lá foi já tinha terapeuta da fala quando já tinha 1 ano tinha terapeuta da fala lá, e fisioterapia, só ainda tinha estas duas coisas. Ali tinham outras condições melhores do que no Hospital.

Já tinha 6 anos quando passou lá para baixo. Para onde é agora a APCE.

10. C- E nessa altura já tinha mais alguma coisa para além da terapia da fala?

G- Sim já tinha os cavalos, a natação, o que é que ele tinha mais... os anos já lá vão tantos... a fisioterapia tem tido quase sempre ... e agora nos últimos anos tinha a musicoterapia, com a Susana, tinha terapia ocupacional, depois deixou de ter cavalos, houve uns anos que foi à Quinta do Pomarinho...por exemplo tratar dos animais...

C- Alguns dos programas que têm na APCE...

G- Sim..

11. C- E quando é que começou a notar aquelas características um bocadinho mais diferentes? Tirando aquele momento em que ele não segurava a

cabeça...quando é que foi aquele momento em que pensou que poderia haver alguma coisa que não estava bem?

G - Logo desde o nascimento começou a ser seguido pela Dra. Lurdes, depois ia às consultas de desenvolvimento ali do Hospital, depois tinha uma vizinha minha que me disse porque é que não ia com ele a uma consulta em Coimbra, porque o menino via mal...

12. C- Isso mais ou menos com que idade? Lembra-se?

G- Sei lá, por volta dos dois anos e tal... ele já andava, mal, mas já andava. O meu pai às vezes chamava-o e ele andava assim com a cabecinha via-se que não via bem o avô e agora já vê, vê melhor agora do que via antes. Fui com ele a uma consulta lá a S. José a um especialista de vista de crianças, e o médico disse que ele tinha um nistagno porque os olhinhos dele quando era pequenino pareciam um relógio, não fixavam andavam sempre de um lado para o outro a mexer. E o médico disse-me que ele tinha um nistaguno benigno com tendência a melhorar e tem melhorado, isto aqui não há nada a fazer, isso vai melhorar, disse-me que ele ao longe que via mal e ao pé nem hoje agente sabe se ele vê bem se vê mal, porque ele não colabora. No hospital puseram-lhe um V grande à frente para ele dizer se via, mas se metessem um carrinho ou um boneco, uma coisa que ele se interessasse não é? Depois o médico dizia que ele não colaborava e para voltar noutro dia para ver se ele colaborava. E depois até ainda fui com ele à Espanha e o médico disse-me "olhe isto aqui não há nada a fazer, ele tem o nervo óptico atrofiado provocado pelo parto e não tem operação não tem nada". E é capaz de ser verdade, isso não tem operação, nem com óculos, nem nada. Foi o nervo óptico atrofiado e daí não há nada a fazer.

13. C- Mas isso ainda nem havia suspeita de diagnóstico de Síndrome de X Frágil?

G- Não.

14. C- Não fazia ideia?

G- Pois... a minha vizinha começou-me a dizer para ir a Coimbra porque ela trabalhava lá no Hospital de Coimbra, há lá um especialista vá lá ver o que é que dizem do menino. Depois fui, mas à APCE de Coimbra. Estava lá um médico que era o Professor dos pediatras que era um médico espectacular. Ela tinha-me dito "levas tudo o que cá tiveres do menino, os exames, análises, tudo". Levei tudo, até já tinha

feito umas análises para os problemas genéticos mas foram em Lisboa e não acusaram nada.

15. C- Fez análises ao DNA ou outras menos específicas?

G- Não sei...sei que foram uma análises que era para ver se tinha problemas genéticos...

16. C- E deu negativo?

G- Deu, mas não devia ter sido aquilo, ou aqui ou foi o laboratório não é? Pronto e depois o Dr. disse-me que vinha a um congresso a Évora ao Palácio D. Manuel, disse-me para ir ter com ele no dia e deu-me o numero de telemóvel e lá fui. E mais o meu marido ali a um cantinho e só malta fina todos engravatados, nunca mais me esqueço, e lá vinha ele com uma pastinha... pessoas que eu nunca na vida tinha visto e depois chegou a Dra. Ana Serrano, que era quem o tinha convidado para vir aqui ao Congresso. Depois marcaram para ir ao Hospital buscar os papeis e fazer os exames. Depois marcaram as análises, fui lá ter um dia Às 5 da manhã, as análises tinham que ser feitas ali para depois irem para o Porto. Depois ao fim de um mês e tal telefonou-me a Dra. Graça Mira (uma pediatra) a dizer que o Miguel já lá tinha as análises e para ir a uma consulta com um neurologista o Dr. Pedro Cabral de Lisboa. E depois ele disse-me: "olhe o Miguel tem o Síndrome de X Frágil" e eu digo assim: Ó Dr. explique-me lá em português que isso para mim é Chinês. Eu nunca tinha ouvido falar nisso não é?! e ele disse-me que era um problema genético, a sua família, mesmo a mais longe, mas deixe que a Dra. Graça depois lhe explica. E lá na consulta ela me explicou o que era teve a fazer a árvore genealógica e depois...

17. C- Isso o Miguel tinha quantos anos?

G- Tinha 4 anos... e depois naquela altura foram fazer análises ao Hospital de Santa Maria, eu a minha filha, o Miguel e o meu marido, a uma consulta de genética e depois deu-me lá os papeis todos e depois é para irem fazer análises a sua mãe, o seu pai e a sua irmã. O seu irmão ainda não vai agora (disse a médica).

18. C- Fizeram todos... e verificaram alguma coisa?

G- Sim. O meu pai é que era o portador. E a minha irmã é portadora. A minha sobrinha não é. Eu sou portadora, do meu lado e a minha filha também é.

19. C- Lembro-me de termos falado na questão da sua filha ter filhos... e já tomou alguma decisão?

G- Ela casou agora em Julho mas pronto, ela sabe que há uma clínica em Madrid que é cara mas que dá para tirar o óvulo bom e fazer a ovulação fora. Mas ela é alérgica ao látex e agora está a fazer umas vacinas que durante um ano não pode engravidar.

20. C- Diga-me uma coisa... quando o médico lhe disse que o seu filho tinha Síndrome de X Frágil como é que se sentiu?

G- Pronto ... o médico explicou-me que com o avançar da idade é que vai vendo a deficiência que ele tem e depois as repetições dos tripletos, ele também tinha 500 e... não sei quantas. Porque acima de 200 é que já têm a deficiência. Pronto mas com o avançar da idade é que se iam vendo os problemas, mas disseram logo que ia ser uma criança com deficiência. Tinha hiperactividade, na escola nunca aprendia nem aprende...

21. C- Foi para a escola com quantos anos?

G- aos 6

22. C- Teve no ensino normal ou teve ensino especial?

G- Teve no ensino normal aqui, tinha era uma professora de apoio.

23. C- E atenção dele? Era pouca?

G- Era pouca ou nenhuma.

24. C- Não chegou a aprender a ler?

G- Não. Não chegou. Isso me disseram logo, que aprender a ler ia ser muito complicado. Mas ele fixa tudo, conhece tudo e lá para o lado das letras parece que não lhe encaixam lá no cérebro.

25. C- Para o resto acha que ele tem boa memória?

G- Sim, ele conhece. O que eu acho ainda mais diferente dos outros é ele não saber o que almoçou, o que jantou, não sabe contar essas coisas, o que andou a fazer, é uma criança que não sabe contar o que vê ou o que viu, pronto...

26. C- Não sabe descrever os acontecimentos do dia a dia?

G- Não, não... e não tem a noção do perigo.

27. C- E falar como é que é?

G- Falar... acho que ele já falou melhor. Acho que já está assim mais "fanhoso". Por exemplo: como é que te chamas, ele parece dizer Miguel Ângelo mas não se percebe. Uma pessoa que não está habituada a lidar com ele não sabe o que ele está a dizer. Eu percebo o que ele diz mas quem não o conhece não percebe o que ele diz.

28. C- E é muito tímido? Em certas situações?

G- Sim. é assim ele depois também tem aquelas crises, o ano passado andou muito mal lá na escola, eram pontapés e tudo. Eu depois até falei com a Dra. Ana Serrano que é que faz agora as consultas de apoio de neurologia e ela disse-me que isso era normal, era mesmo da própria doença. As outras crianças dizem que não querem estar aqui, não querem estar ali, mas ele não...ahh

29. C- A forma de se manifestar é ser agressivo?

G- Por exemplo ontem apareceu aqui com dois arranhões e perguntei-lhe onde é que ele tinha feito isso. E ele disse que foi a Ana que o arranhou, porque ela até é muito má aquela gaiata. Mas ele depois não é capaz de bater nela nem Às outras crianças...

30. C- É só naquelas situações em que está chateado, frustrado, é que mostra agressividade e violência?

G- Sim dá pontapés em todo o lado, dá pontapés na mesa, deita-se no chão, na secretária na escola deitava tudo para o chão, as raparigas puxam-lhe o cabelo e ele não lhe bate nem Às outras crianças. até me dizem que ele é muito meigo, é carinhoso. E há uma menina que tem o cabelo assim muito comprido e ele agarra-se a ela para lhe dar abraços e beijos, mas depois puxa-lhe os cabelos sem querer e a menina depois não queria ir à escola porque tinha medo dele. Mas ele não fazia isso por mal. Ainda na reunião a Professora disse que o Miguel era uma criança muito meiga. Ajudava as professoras...

31. C- Portanto tem uma relação muito boa com os Professores e com os outros colegas?

G- Tem, tem. Se não for aquelas crises.

32. C - Nunca notou uma diferença muito grande em termos sociais?

G- Não.

33. C- Continua na mesma escola?

G- Sim. Está no 9º ano. Não sabe uma letra... Vão passando assim as crianças...

34. C- Nunca teve ensino especial? Nunca teve uma professora em que tivesse sozinho sempre com ele?

G- Não. Agora no Alandroal é que já têm. Têm lá a unidade de deficiência. Fizeram agora depois da escola ser nova e até está muito bem arranjado.

35. C - Só para recuarmos um bocadinho... quando lhe disseram que o Miguel tinha SXF disseram-lhe que também tinha hiperactividade ou disseram-lhe depois?

G - Sim, disseram-me logo que era uma criança com hiperactividade. Pronto e depois os problemas era conforme fosse o desenvolvimento dele.

36. C - E depois foi acompanhado por que médico?

G- Em Évora foi sempre Às consultas de pediatria da Dra. Lurdes até que ela faleceu, ia à consulta de desenvolvimento lá à da Dra. Graça e agora ainda vai Às consultas de fisioterapia, vai às consultas de apoio de neurologia e agora vai Às consultas de neurologia quando vem cá o Dr. Pedro Cabral.

37. C - E tem feito exames ou desde essa altura já não fez mais exames?

G- Não. Já não fez mais exames. Análises já há uns anos que ele não faz...

38. C- Ainda aqui... estou a insistir muito no diagnóstico porque é uma parte importante também para nós percebermos como é que a senhora se sente como mãe quando lhe dizem que o seu filho tem um síndrome e que nem percebe se calhar o que pode surgir a partir daí...

G. Sinto-me triste ...

39. C- E parece que é um bocadinho vazio dizerem-lhe que surge à medida do desenvolvimento...

G- Sinto-me triste porque vi logo que era uma criança com problemas... e depois passam os anos e... (chora) vejo que nunca vai ser uma criança normal... por exemplo a gatinhar, chegou aquela idade e não gatinhava, foi sempre mais tarde, a andar foi

mais tarde, essas coisas foi sempre mais tarde, sempre mais tarde que os outros mas tem conseguido...

C - As primeiras palavras...

G- Também começou a falar mais tarde que os outros. O ano passado até fez lá uma prova na APCE para verem a idade mental que ele tinha, nunca cheguei a ver aquilo, nunca me deixaram lá entrar, fui lá ter vezes seguidas ou quatro. A medir a mentalidade dele, não sei o que foi que fizeram foram buscar aquilo à universidade. A idade mental do Miguel era de 2 anos e ele devia ter aí uns 12 ou 13 anos. Sei que me disseram que ele tinha uma deficiência de 85% ... ali em Cabeça de Carneiro há muita gente com este síndrome, a minha família quase todos tinham uma deficiência qualquer e os filhos deles todos tiveram uma deficiência qualquer.

40. C - Quando lhe fizeram a árvore genealógica não lhe falaram dessa parte da família?

G- Sim falaram e lembrei-me logo.

41. C- A senhora não tem essa árvore?

G- Não, não tenho, fiz aqui no hospital com a Dra. Graça Mira, lá ao fundo no Patrocínio. Quando me disseram que isso eram problemas genéticos pensei logo naqueles... porque quase todos têm filhos deficientes. Quase todos os todos mesmos...A minha avó é que devia ser a portadora porque o meu pai é que é o portador. A minha avó é que era portadora e teve dois rapazes e uma rapariga, mas a minha tia já morreu muito nova e não se sabe do quê naquela altura era assim... Eu penso que o meu tio é portador porque a minha prima tem um filho que não aprende na escola e a outra tem dois que também não. Uma gaiata é mais velha que o meu Miguel, tem 16 anos e não aprende nada, é uma criança que depois de explicado as coisas já não sabe nada e a outra também é menos tímida mas também não aprende. Não é tão grave como o meu Miguel, elas podem ficar em casa sozinhas e isso mas o meu Miguel não, não faz nada sozinho...

42. C- (Depois eu expliquei-lhe porque é que as raparigas são menos afectadas do que os rapazes)

G- Eu sou portadora, mas as minhas análises não traziam e as da minha filha também não. Mas as do meu pai já traziam parece-me que as da minha irmã também. Meu pai era 65 e a minha irmã era 62. E agora viemos a saber, porque está aqui outro menino

que está aqui na escola do Alandroal, que tem alguma deficiência e eu já vi o menino e achei-o logo muito parecido ao meu Miguel. Sempre agarrado na mão, sempre com medo dos barulhos o meu Miguel era assim até uma vez fugiu de uma máscara de anjinho e o menino quando chega aqui também faz isso, parece mesmo o meu Miguel que também não me largava a mão e chorava como ele. E depois quando houve o Congresso do SXF no Alandroal, foi onde eu conheci tanta gente com problemas destes, gente filhos de doutores, de médicos... crianças mais desenvolvidas do que o meu Miguel. As pessoas que vivem nos meios grandes têm estímulos mais cedo e são melhores acompanhados. O meu Miguel quando andava aqui na escola todo o dia andava de mão dada com a auxiliar, que até já faleceu, andava sempre À mão dela...

43. C- E não estava muito com as outras crianças?

G- Não. Andava ali. Ia às compras com ela. Estava sempre com ela. Depois na turma estava sempre a perturbar a turma, distraia os outros. Foram uns anos que a criança não desenvolveu. Depois não desenvolve... teve aqui um Professor... porque depois era assim as professoras não se interessavam nada por ele só aquele professor, o Professor Quinzé, ele até soube as cores nessa altura... ia leva-lo a casa ao almoço e ia busca-lo. Era um segundo pai para o meu Miguel. Eu tenho lá um álbum de fotografias de onde ia sempre com o meu Miguel e ofereceu-lhe o álbum. Ele nunca mais se esquece daquele professor, de vez em quando vai ver o álbum das fotografias.

44. C - E teve cá quantos anos?

G- Só teve aquele ano

45. C- E notava diferenças no Miguel?

G- Sim muita, porque ele puxava por ele. Aquele professor era um amigo, dava lhe prendas nos anos, no Natal...

46. C- Nessa altura sentia-se um bocadinho mais aliviada?

G- Sim porque eu sabia que era bom para ele e quem bem trata os nossos trata-nos bem a nós.

47. C- Nunca teve assim muito tempo para estar com ele em casa?

G- Eu trabalhava o ano inteiro e quando ele nasceu, eu trabalhava nos eucaliptos, trabalhava lá o ano inteiro, depois tinha a minha mãe que ficava com ele, ia com ele

aos tratamentos só estava comigo à noite e nos fins de semana. Depois eu andei a tirar um curso de geriatria no Alandroal e havia lá uma cresce, então eu leva -o para lá de manhã e trazia-o comigo à noite. Depois vim para aqui (lar) trabalho aqui o ano inteiro e depois foi sempre a minha mãe, a minha mãe, agora é que a minha mãe já não pode já tem 70 e tal anos...

48. C- E agora a quem é que recorre mais?

G- Agora tenho que ser eu, falei com os meus patrões para me darem mais folgas pelo menos à 4ª feira. Pronto pelo menos uma folga por semana nas 4ªs é bom porque já há muito tempo que ele vai para Évora nestes dias e agora só já vai uma vez porque dantes ia os 5 dias por semana. Depois passou para duas vezes e agora só vai estas porque as crianças lá são muitas e depois não dá para todas...

49. C - E sente que seria melhor para o Miguel ir mais vezes?

G- Sim, mas no principio precisava mais. Depois também é assim a minha mãe deixou de puder, o táxi não pagavam e quando tinha 1 ano teve lá internado no Hospital com broncopneumonia e foi aí que tratei do cartão do utente e disseram-me que o Miguel não tinha direito ao transporte. porque as credenciais vinham sempre no meu nome. Depois lá consegui através da APCE e da Câmara que a ADSE me desse 80% para as deslocações.

50. C-. E em termos de apoios de médicos, terapeutas, auxiliares, familiares e amigos, pode sempre contar com estes apoios ao longo deste percurso?

G- Mais a minha mãe, a minha irmã e a minha sobrinha...

51. C- E da parte dos profissionais?

G- Eu nunca tive razão de queixa. Houve um médico o Dr. Galrrito não sei se conhece de Vila Viçosa até me disse que ainda estava bem porque pela asfixia que o Miguel teve era para estar numa cadeira de rodas como um deficiente profundo.

52. C - Pois para além de ter SXF a complicação do parto também veio agravar o problema.

G- Porque a falta de equilíbrio que ele tem e andar sempre a cair tem a ver com a asfixia do parto.

53. C- Quer dizer que a asfixia no parto ainda veio agravar mais o desenvolvimento global?

G- Por exemplo ainda agora na médica, pusemos o pé direito e ele para ficar com o pé direito fica com o joelho de lado e agora até é para ser operado e tudo. A médico disse-me logo que era má formação óssea e ele tem de ser operado. Mas eu tenho visto crianças com SXF e são desenvolvidas, correm, andam de bicicleta, o meu Miguel nunca chegou a saber andar de bicicleta. Quando era pequeno sentava-se sempre com os pés para traz, os joelhos para a frente e os pés para traz. os médicos não queriam que ele se sentasse assim. Agora é que segura bem o lápis.

53. C- E recortar?

G- Eu agora fui um dia lá à APCE à Dra. Isabel, já há uns anos que vou mas este ano vou meia hora com o Miguel e meia hora sozinha com ela. Vamos lá para a dela depois de ele vir das piscinas e ela pergunta-lhe : " Tão Miguel que tal de piscinas?" Mas a Dra. está a falar para ele e ele começa logo a dizer que quer um desenho, que quer um livro, não está atento ao que ela está a perguntar e um dia fizemos lá um desenho e ela mandou-o recortar com aquelas tesouras grandes e eu nunca o tinha visto cortar e fiquei admirada.

54. C- E como é que tem sido a sua relação com Miguel? Na relação mãe e filho? Sentia-se bem ou por vezes um bocadinho desanimada?

G- No principio conseguia muito mais, mas agora já não consigo...

55. C- A adolescência foi um período complicado?

G- Sim agora está nessa idade, já não faz nada do que eu lhe digo?

56. C- Sentiu uma mudança muito grande nos comportamentos do Miguel no período da puberdade e depois adolescência? Por volta dos 12 anos...

G- Senti muitas diferenças e ainda estou a sentir...

57. C- E como é que se sente como mãe?

G- Sinto-me angustiada, sinto-me triste...porque é assim é uma criança que tem 15 anos e estou cansada de lhe dizer que quando vai à wc tem que sair com as calças puxadas para cima e eu estou sempre a dizer-lhe Miguel puxas as calças quando vais à casa de banho... ele tem 15 anos... e não consegue fazer xixi de pé é sempre

sentado... e eu penso que o que ele faz aqui em casa faz lá fora, noutra sitio qualquer...

58. C- E isso preocupa-a...

G- Sim... (chora) as pessoas estão sempre a olhar e depois reparam... e eu sinto-me envergonhada. Aqui não fazem comentários já conhecem, aqui ajudam-no muito...

59. C- E em termos familiares como é que tem sido ao longo destes anos, desde que o Miguel nasceu? Por exemplo a sua relação com o seu marido, com a sua filha...

G- Para a minha filha foi um trauma, ainda agora ela teve uma depressão por causa dele... porque é assim (continua a chorar) ela tinha 14 anos quando o irmão nasceu e nunca lhe fez mal, mas agora que está a pensar engravidar é que pensa mais e está-lhe a fazer mal...

C- Está-lhe a fazer mal...porque...

G- Ela sente-se culpada... porque eu quando engravidei queria fazer um aborto...

60. C- Portanto não foi uma gravidez planeada?

G- Não, porque eu só a tinha a ela já tinha 14 anos já estava livre dos trabalhos todos e estava a fazer uma casa só o ordenado do meu marido não chegava... quando soube que estava grávida fiquei traumatizada e queria fazer um aborto mas ela começou a dizer que não, que não queria ser filha única ... e eu não fiz o aborto, por isso é que ela agora se sente culpada... diz que é culpada até morrer e ninguém lhe tira isso da cabeça!

C- E a sra. d. Gertrudes diz-lhe o quê?

G- E u digo-lhe que ela não é culpada porque se eu quisesse fazer um aborto eu fazia ela tinha 14 anos eu é que mandava, não era lá por estar a incentivar-me que eu não fazia... mas pronto ela diz que é culpada até morrer...

61. C- Como é que se sente quando ela diz isso?

G- Ela anda até num psicólogo, agora não tem medicação mas já teve, já fomos ao psiquiatra e até se queria matar, ainda andou uns 3 anos no psiquiatra só que agora de repente antes de se casar deixou a medicação... e até já foi à Dra. e disse que se

sentia melhor mas eu acho que ela anda mais em baixo outra vez. Ela anda lá num psicólogo no centro de saúde mas não gosta nada dele.

62. C- E a D. Gertrudes já pensou alguma vez em ir ao psicólogo, sem ser agora desta vez que anda com a Dra. Isabel?

G- Não, eu consigo dar a volta, não tenho assim a cabeça muito fraca, o meu marido é pior... às vezes diz que não fez assim um mal tão grande para Deus lhe ter dado um castigo destes... mas eu digo-lhe que toda a gente tem problemas, uns de uma maneira outros de outra. Eu consigo mais dar a volta de outra maneira, ele é que já não... ainda hoje de manhã foi uma chatice porque já estava atrasada e depois tivemos a vestir o Miguel à pressa e o meu marido dizia: "Olhem lá para isto, um gaiato com 15 anos é preciso duas pessoas a vestirem-no". O meu marido calçava as botas e eu vestia-o para cima. Os terapeutas querem que ele se vista sozinho, mas durante a semana eu não tenho vagar de estar ali à espera que ele se vista sozinho...

63. C- Sente que se calhar precisava de mais tempo para ele e para este tipo de situações?

G- Sim, para ajuda-lo mais e ficar mais autónomo. Isso do saber ler e escrever já pus na cabeça que não vai conseguir, pronto antes também ninguém sabia mas agora quem não sabe isso parece que é um atraso mental que não se sabe desenrascar...

C- E isso faz-lhe confusão...

G- Sim, porque depois quando nem eu nem o pai pudermos cuidar dele como é que se vai desenrascar? Estou a pensar pô-lo numa instituição porque não tenho como tomar conta dele...

64. C- A tempo inteiro?

G- Sim porque não há aqui perto para dar para ele ir e vir todos os dias. Aquela que conheço é aqui na Azaruja. Quem me mostrou isso foi o tal Professor Quinzé, o Miguel tinha 7 anos, não sei se conhece... é quando se vai para a Azaruja do lado esquerdo. E naquela altura o professor foi lá mostra-me a escola e aquilo é uma espécie de casa e na altura tinha entrada lá e eu não o quis deixar lá...tive pena de o deixar logo lá, mas agora já estou arrependida porque se calhar já estava mais desenvolvido.

65. C- E aqui como é o dia a dia do Miguel?

G- Vai para a escola Às 8 da manhã, volta as 5 da tarde, chega a casa vai lanchar depois vai ver o panda, ele gosta muito de ver o panda e depois por ali anda e depois à noite já estamos todos em casa ele por ali anda a brincar...

66. C- A que é que ele brinca?

G- É aqueles cadernos que todos os anos traz lá da escola, que ele faz e no final do ano lhe dão, o meu marido até ralha porque ele estraga os cadernos, folhei os cadernos, gosta muito de ver revistas...qualquer tipo de revistas que o meu marido às vezes traz. Gosta de ver o jornal aqui da zona.

67. C- E fotografias, ele vê?

G- Gosta muito de ver fotografias, sejam de quem forem.

68. C- E computador?

G- O computador é assim, ele só usa aqueles computadores da escola pequeninos. Gosta de estar no computador mas é a ouvir a musica do computador, mas não sabe por temos que ser nós. Filmes vê mais desenhos animados, O Ruca.

69. C- E a alimentação?

G- pronto isso ele come, mas é uma criança que não consegue comer o segundo prato sozinha, cortar então nem pensar... por exemplo nas salsichas ou nas coisas mais moles, batatas fritas isso sim... por exemplo agarra no garfo como quem agarra na colher e depois quando é o segundo prato metade das coisas vêm para fora do prato porque não sabe espetar o garfo nos alimentos, empurra sempre para fora. tem que ter sempre um prato fundo e come com a colher se não demora muito tempo para comer. Lá na escola As vezes até fica com fome porque quando já não é capaz de comer mais diz que já não tem fome, não pede ajuda, mas precisa de ser ajudado.

70. C- Não é habito dele pedir ajuda?

G- Não, só em certas coisas por exemplo o meu marido agora diz-lhe para calçar as botas e ele diz que não é capaz e pede ajuda ao pai. Ma é só o dia que quer é que consegue, de resto não faz. Ela sabe que precisa de ajuda mas não consegue perceber que não é capaz. Não consegue perceber...ele despir despe-se sozinho e vestir Às vezes também...mas as mangas no Inverno é complicado e ele não quer um caso de agasalhar e peço-lhe para segurar as mangas mas ele não e depois para

puxar as mangas para baixo é uma carga de trabalhos... e depois começa a rir a rir, mas é comigo, com o pai não é assim...

71. C- Sente que consigo ele fica mais À vontade?

G- A mim não me tem respeito mas ao pai tem, se ele lhe disser para ficar ali numa cadeira de castigo ele fica, não se levanta sem o pai autorizar.

72. C- E como é que se sente como mãe quando percebe isso?

G- Sinto-me triste porque gostava que ele me tivesse o mesmo respeito que tem ao pai porque eu chego a um certo ponto não dou conta dele.

73. C- E aconteceu desde sempre ou tem vindo a ser pior?

G- Os médicos dizem que eu defendia -o sempre muito por ele ser assim, e se for eu a ralhar não faz mal mas não gosto que os outros ralhem com ele, nem o pai. E é muito teimoso, muito teimoso, muito teimoso... ainda agora a Dra. Isabel viu e me perguntou como é que eu dava conta dele e nesse dia não tinha tomado a medicação...

74. C- Ia perguntar-lhe isso também... tinha-me dito que ele tomava Rubifen...

G - Sim toma o Rubifen, um de manhã e metade ao almoço (10 mg) e toma 0,5 mg de gotas Risperdal ao pequeno almoço. Os médicos até disseram que nos fim de semana e feriados que não tomasse para não se habituar À medicação só que eu muitas vezes tenho que lha dar se não, não dou conta dele. É mesmo assim. Ele não tem culpa de ser assim.

A senhora dá exemplo de outro caso que conhece e depois diz que nunca se sentiu assim tão mal como a avó dessa criança.

G- Às vezes estou um bocado mais em baixo, tenho essas alturas mas depressão nunca ninguém me disse que tinha, agente tem que pensar positivo, mas já a minha filha não é assim, tenho que dar a volta por cima. Só peço a Deus que me dê saúde (chora) para cuidar dele...há dias mais em baixo, dias mais em cima e é assim vamos passando a vida... sinto-me triste só para comigo no trabalho não estou triste isso fica lá fora. Acho que a saúde é o principal da vida.

A minha filha sempre protegeu muito o irmão e ele gosta muito dela, está sempre á espera dela.

75. C- Então eles têm uma boa relação como irmãos?

G- Tem, tem... isso é muito bom. Ainda naquela altura que era para o por lá na escola ela também não quis. Mas eu já lhe disse que ela também não pode ficar com ele por isso tem que pensar que eu tenho que mete-lo nalgum lado.

76. C- E sua relação com o seu marido?

G - Tudo bem embora Às vezes tenhamos algumas desavenças lá em casa por causa do Miguel, ele diz-me que ele está assim e eu é que sou a culpada porque lhe faço as vontades todas. Porque o meu marido é mais rígido com ele, mas eu não porque o gaiato não tem culpa de ser assim. Se tiver sozinho com o pai está sempre sossegado, assim que chego a casa faz logo gracinhas e vem logo atrás de mim para onde eu vou e agarra-se a mim, sempre a rir-se e se eu vou varrer vai logo buscar uma vassoura também e varre, depois já não faz nada do que o pai lhe diz. Agora há pouco tempo não queria a avó lá em casa porque a avó já não ia lá à muito tempo porque teve um problema e depois empurra a avó e não quer que ela esteja lá em casa. E depois já só faz o que o pai lhe diz.

Ontem viu o caramelo liquido e pedia-me molotov porque não sabia dizer o que queria. Não era molotov que ele queria, era caramelo que ele queria.

Ela era uma criança que andava sempre na rua comigo e eu dizia-lhe as coisas quando era pequenino, mas parece que não compreende (compreensão das regras sociais). Não consegue perceber o que não se pode fazer.

C - Para finalizar, só um resumo dos momentos mais marcantes então...

G- Para mim com tantas dificuldades que ele tem, quando faz alguma coisa bem fico toda contente. Por exemplo quando começou a andar, quando começou a falar mesmo pouco que falasse, só para nós o percebermos foi bom. A falar foi para aí aos 4 anos, a andar foi para aí aos 2 anos e tal... Fiquei triste quando me disseram que tinha SXF nem sabia o que isso era... mas depois tive sempre informações... e ainda hoje há médicos que não sabem o que isto é... falei com um médico que não sabia o que isto é chamou-lhe uma doença rara. Se não fosse lá a Coimbra nunca sabia o que isto era e a minha filha agora podia engravidar e não sabermos nada disto. Porque isto no principio a Dra. dizia que não era SXF porque não se notava nada...

C- Na infância não se notam as características físicas muito cedo...

G- Pois porque eu tenho lá fotografias do Miguel que ele era pequenino e não se nota nada, era um bebé perfeito e depois mudou muito. Quando tinha 2 ou 3 anos tinha uma cara assim redondinha... o céu da boca dele não é como o nosso é assim muito fundo.

C- é uma das características das crianças com SXF...

G- Ai é? Pois tenho lá as fotografias que vê-se mesmo que está diferente..só teve assim as orelhas fora da cabeça mas de resto não, tinha uma cara redondinha e eu penso que as outras pessoas estão a olhar para ele e notam qualquer coisa diferente.

A pele dele é muito enrugada até acho que parece que tem a palma da mão assim com rugas e tão clara... quer dizer que se não fosse a Coimbra ainda hoje não sabíamos o que ele tinha... pensei sempre que era um atraso da asfixia do parto e mesmo quando me disseram que tinha SXF pensava que não ia ficar assim tão parado...pensei sempre com 15 anos de já se desenrascar sozinho... mas não apreço-me que ele vai estando pior. Ele dantes sabia mais coisas do que sabe agora, o que não aprendeu quando era pequeno não vai aprender agora...

2. Entrevista II

2ª Entrevista - Transcrição

1. C- Quando soube que a sua mãe estava grávida como é que se sentiu?

H- Senti-me bem... tanto que fiquei muito contente por saber que ia ter um irmão... tinha muitas expectativas que com o tempo foram-se apagando (chora)...

2. C - (Continua a chorar) e depois quando o seu irmão nasceu, ficou contente?

H- Sim. Fiquei. há medida que fui sabendo os problemas que ele tinha... claro... fiquei...

3. C- Ficou desiludida...

H - Sim...

4. C- Peço desculpa estar a incomodar e deixa-la assim... se preferir não falamos sobre isso...

H - Não me importo de falar... só que isto mexe comigo...

5. C - Mexe muito consigo?

H- Sim e continua a mexer... e há-de continuar... (chora) não há ninguém que apague.

6. C - Sente-se muitas vezes triste desde por causa disso?

H- Sim muitas vezes, não há nada a fazer...

7. C- O mais difícil foi o choque de perceber que tinha um irmão diferente?

H- Sim foi o choque de perceber que ele era assim... ele não tem culpa... ninguém tem culpa, mas pronto ele está cá e temos de continuar. E o que me preocupa mais ainda é o futuro...

8. C- Sim... tem medo?

H- Tenho.

9. C- Tem medo de que a sua mãe já não consiga cuidar dele?

H- Sim sei que até uma certa idade eles conseguem e depois estou cá eu para continuar né?

É o futuro dele, porque é uma criança e vai tornar-se um adulto e simplesmente não há futuro... não há futuro...

10. C- E isso é a sua preocupação maior enquanto irmã...

H - Sim e acho que os meus pais também sentem a mesma preocupação do que eu...

11. C- A sua mãe tinha-me falado nisso no outro dia... em arranjar um sitio para o Miguel ficar

G- Sim porque cada vez vamos tendo menos forças e não se sabe o dia de amanhã e a minha filha depois também não pode deixar a vida dela para cuidar dele e se tiver numa instituição é melhor...

H- Eu sei que todas as crianças precisam mas para mim não concordo...sinto que é como estar a abandona-lo. Eu não o estou a abandonar porque sei que fica lá uma semana inteira e vem passar os fins de semana a casa, as férias, tudo bem, mas eu acho que não sei se ele vai perceber que nós o estamos a abandonar de uma certa forma...

12. C- Portanto tem medo que ele perceba que o estão a abandonar?

H- Sim porque eu sei que ele não pensa como nós e não percebe como nós mas não sei se ele não percebe, mas ele está tão apegado aos pais e a mim que um dia sei que me vai custar muito um dia que o ponha numa instituição e fique lá uma semana inteira.

13. C- A vossa preocupação maior agora é o futuro?

H- Sim eu sei que também lhe vai fazer bem até para ele desenvolver mais um bocadinho mas falo por mim, vai-me custar muito...

G- Só que eu tenho que o meter lá... então este ano é o ultimo lá no Alandroal e depois ponho -o onde? Vou deixa-lo em casa todo o dia? Aí é que ele não vai desenvolver nada...

14. C - Pois é o ultimo ano que o Miguel está na escola daí ser maior a Vossa preocupação em tentar arranjar algum sitio...

G- Tenho que o por numa instituição...porque para ele até é melhor porque todo o dia ali em casa aquilo para ele não é nada...

H- Se fosse uma instituição como ele anda agora na escola ia de manhã e vinha à noite tudo bem... agora ele ficar lá e dormir lá isso já não sei... se ele se irá habituar

G- Eu acho que ele se vai habituar...

15. C - Acha que sim?

G- Porque eu não tenho vida de o ir buscar todos os dias... e não há transportes que o levem. Eu estou a trabalhar e não posso vir trazer -lo ... A professora disse que havia uma instituição à entrada de Elvas mas eu não tinha vontade de o por lá ainda fica mais longe. Mas acho que é uma coisa nova, vi na TV, mas não meto defeitos na instituição mas aquilo é muito longe. E a minha filha para o ir visitar fica -lhe muito longe. De Évora a Elvas ainda é longe... É que ali na Azaruja é mais perto e dizem que é bom.

H- Tenho familiares que trabalham lá no Zambujalinho e dizem que é ótimo que é muito bom. Agora não sei como é que está mas aquilo era ótimo para as crianças.

16. C- Como é que tem sido a sua relação com o Miguel?

H- Boa, embora mesmo enquanto irmãos quando era mais novo tínhamos as nossas brigas...

G- Está sempre a perguntar quando é vamos a casa da irmã...

17. C- Quando saiu de casa dos seus pais como foi essa separação?

H- Para mim foi muito difícil, sei que se calhar para ele não... não percebe. Faz-me muitas perguntas quando vou lá, e pergunta se fico lá a dormir, se demoro, senão demoro... e dá-me muitos mimos.

G- Ele é uma criança que se adapta às situações... por exemplo sempre teve uma boa relação com os outros alunos e é muito apoiado pelos colegas da turma.

18. C- Nunca sentiu "ciúmes" ou verificou alguma diferença no comportamento dos seus pais em relação ao seu irmão?

H - Não, até prefiro que lhe dêem a ele.

19. C - E quando a sua mãe lhe disse que tinha SXF? O que sentiu?

H - era chinês e só com o passar do tempo é que me fui apercebendo que o caso era este. Fui à internet e vi... caí na realidade do que ele tinha mas não me fez confusão... embora primeiro tivesse sido um choque.

20. C- Nunca se sentiu revoltada?

H- a minha mãe dava-me mais força a mim... eu sou mais negativa e sinto-me mais revoltada...

21. C - Sente-se culpada de uma certa forma?

H- Sim. Eu já falei com a Dra. Isabel e ando num psicólogo e nada, nunca me tira isto da cabeça... e sempre quis ter um irmão.

G- Ela não se pode sentir culpada, porque se eu calho a fazer um aborto ninguém sabia desta situação e ela podia ter um filho assim.

H - Preferia ser eu a arcar com isto... mas se tivesse um filho assim não tinha tanta força como a minha mãe...

G- Mas eu penso assim se Deus quis assim temos que o enfrentar... e o meu marido também é assim mais negativo e às vezes acabamos por discutir sobre isso ... ele diz " *Que mal fiz a Deus para ter um filho assim?*". Há outros filhos que são normais e que envergonham mais os pais. Se fosse só pensar em tristezas não andávamos assim para a frente.

22. C- Ainda tem muita dificuldade em lidar com estas situação, ainda hoje?

H- Eu ando num psicólogo e ele não me tira isto da cabeça... acho que não ando lá a fazer nada...

23. C- Não consegue encarar o problema do seu irmão de uma outra forma? O que sente essencialmente?

H- Culpada, o que me preocupa mais neste momento é o futuro dele... é isso que me preocupa.

G- Mas ele adapta-se e vai bem com qualquer pessoa, sei que ele vai estar bem na instituição. Temos que pensar em pô-lo nalgum lado. O meu marido é da minha opinião. A minha filha depois não pode estar a cuidar do irmão.

A D. Gertrudes teve que sair da sala. Fiquei só com a Hélia.

C- Estávamos a falar...

H- Por mim sempre foi difícil lidar com este problema. Quando ele nasceu tinha 15 anos e não pensava como penso agora...

24. C- Há medida que o tempo passou foi-se apercebendo das dificuldades dele?

H- Sim e comecei a preocupar-me com ele. Tento ajuda-lo mas...ajudar a fazer o quê... quando lá vou tento estar o máximo com ele. Dou-lhe carinho, mas mais que isso sei que não vale a pena. Já tentei várias vezes fazer desenhos com ele ou jogos ou pintar mas não se interessa...

25. C- Passava muito tempo com ele quando estava em casa?

H- Sim passava a maior parte do tempo com ele. Mesmo quando não estava em casa pensava sempre nele... o que estaria a fazer, se precisaria de ajuda... Tenho que estar sempre muito preocupada porque mesmo na escola sei como é que aquilo funciona...

26. C- Em relação aos apoios, sente que são suficientes?

H- Ele o ano passado tinha fisioterapia, terapia da fala e terapia ocupacional mas mais apoios não sei. Mas quando entrou numa sala de ensino especial tinha mais apoio. Tinha uma professora para a turma e um só para ele. Agora está melhor está na salinha onde fazem mais actividades e está com os outros.

27. C- E a Hélia quando está mais triste tenta apoiar-se no quê?

H - Eu não em apoio em nada, nem com o meu marido falo.

28. C - nem quando pensa em ter filhos?

H- Sim isso sim, ele está a par de tudo. Sabe que tem 50% de probabilidade de ser deficiente. Neste momento estou a precisar de ser mãe. Era ter algo a quem me apegar para me sentir outra pessoa... porque até hoje.... já tive tentativas de suicídio...

29. C- Pensou em desistir de tudo?

H- Sim, em várias situações. Sinto-me mais vezes deprimida do que alegre e feliz...eu acho que até hoje nunca fui feliz...

30. C- E associa isso ao momento em que o seu irmão nasceu?

H- Não, foi quando comecei a ver as dificuldades que ele tinha. Quando vi qual era a situação. Tentei descobrir o que se passava. Muitas vezes estou a sorrir mas por dentro estou desfeita. Eu não falo sobre isso em casa com os meus pais... não puxo o assunto. E muitas vezes até podem puxar mas eu não digo...

31. C- E porquê?

H- Prefiro guardar tudo para mim do que estar a dar mais problemas aos outros. Agora vou ali a um psicólogo no hospital... quando me tentei suicidar foi porque não aguentava mais nisto, na minha situação, na situação do meu irmão e não haver alternativa alguma e depois eu sou muito negativa e não consigo pensar de outra forma. Há dias que penso que o melhor para ele é ir para a instituição mas há outros dias que penso o que será que ele vai pensar de nós quando o colocarmos lá? e ele pode pensar que o estamos a abandonar. Mas sei que um dia vai ter que ser. Se for aqui mais perto sei que posso ir lá visita-lo todos os dias e isso é bom. O problema é ele habituar-se e adaptar-se a outras pessoas e estar num sitio que ele não conhece. Mãe é mãe e numa instituição não há esse carinho... para mim ele é como se fosse meu filho, não meu irmão. E isto mói, e mói todos os dias...

32. C- Sente-se angustiada?

H- Sim, sempre. As coisas más são maiores que as boas. Eu gostava de pensar e de agir de outra forma mas não consigo.

33. C- Parece que a Hélia assume muitos papéis ao mesmo tempo...

H- Sim, penso mais nos outros do que em mim. Em cuidar dos outros. Eu às vezes penso que será que não há uma cura para isto?! Não tenho fé em nada, não me vou agarrar a nada... É isto...se eu tivesse um filho já tinha onde me agarrar...

34. C- Mesmo sabendo da probabilidade?

H- Sim podemos também fazer o cruzamento... ou então quando for fazer a amniocentese se o feto tiver este síndrome.. tiro...por mais que me custe não vou por outra criança no mundo assim. Isso não tenho duvidas algumas... se tiver tiro... senão, tentasse outra vez. Eu quero, o meu marido também quer mas os meus pais não queriam...

35. C- Isso é importante para si?

H- Sim.

3. Entrevista III

1. C - Já falamos sobre muitas coisas da vida do Miguel, agora que já me contou muitas coisas, gostaria de saber quais foram os momentos mais significativos da vida com o Miguel?

G- Um dos momentos mais significativos foi logo quando soube que ele ia ter problemas, logo quando nasceu e depois ainda fiquei mais triste quando soube mesmo que ele tinha SXF. O diagnóstico foi outro dos mais marcantes, porque estamos sempre à espera que ele melhore com o passar dos anos e depois nada... ainda fica pior. E eu pensar que ele é assim é logo uma grande tristeza...

2. C- E mais?

G- Assim mais nenhum momento marcante... a não ser pensar sempre que ele é assim já fico muito triste...

3. C- E no momento do nascimento, quando lhe disseram que o Miguel tinha tido uma asfixia no parto, como se sentiu?

G - A Dra. disse que ia ser uma criança com problemas...fez logo um TAC e a Dra. disse que estava tudo normal porque haviam poucas células mortas, podia ter um atraso mas com o passar dos anos melhorar e eu estava naquela esperança... com o

passar dos anos não se notar nada, mas depois é também este problema, quer dizer ele já lá estava. As crianças com SXF não aprendem nada na escola... não é?

4. C - Pois é complicado... tem que existir uma aprendizagem específica

G - Com isso tenho que me conformar... é assim e é assim.

5. C - A partir de que momento é que começou a sentir que não havia evolução?

G - Houve uma altura em que aprendeu qualquer coisa na escola, sabia as cores e sabia mais coisas quando teve aquele professor...

P - O problema é que nem sempre tem tido a mesma professora...cada uma tem o seu modo de ensinar

G - Ele passava muito tempo com a auxiliar... iam aos mandados, iam limpar a escola, essas coisas depois do Professor Quinzé abalar... ia só uma professora umas horas...

6. C - Isso foi na primária?

G - Sim, nas Pias, estive lá (Jardim de Infância) muitos anos até aos 7 anos de idade. E depois é que foi para o Alandroal. Foi 6º. 7º. 8º e 9º por isso anda lá há quatro anos.

7. C - Quando foi para a creche, tinha 3 anos, como foi a adaptação dele?

G- Foi muito boa, ele dá-se bem com toda a gente...

P- Mas pronto como ele tem este problema algumas pessoas queixaram-se de que ele era agressivo, porque eram muitas mudanças...

8. C - E lá em casa também é assim?

P- Sim, pronto é uma criança muito teimosa... é difícil

9. C- E como é que lida com isso?

P - tem que ser com paciência e às vezes ríspido... mas tem que se contrariar e digo que tem que fazer o que as pessoas dizem... só que há momentos em que embirra e ele diz mesmo que está a fazer uma birra, pronto...

10. C- E a questão da rotina?

P - Eu digo que ele tem que fazer as coisas de uma certa maneira e fazer o que o pai, a mãe, a avó ou a irmã dizem...

11. C- Vamos recuar um bocadinho, uma vez que estamos com pouco tempo vamos falar no momento do nascimento, o senhor estava lá? Ou soube depois?

P- Eu estava lá nessa noite mas só o vi na neonatologia, disseram-me logo ali que tinha... bem, eu fiquei logo revoltado, eu sou logo assim directo, ali com os médicos assistentes, levei a minha mulher para o hospital com as águas rebentadas, entrei a um quarto para as oito no hospital e só provocaram o parto à meia noite e meia...ora foram muitas horas... que se podia ter feito muita coisa antes se os médicos fizessem o que era para fazer tinha-se evitado muita coisa... se viam que a criança não nascia tiravam uma radiografia ou lá o que é isso e viam que a criança tinha a circular à volta do pescoço e faziam uma cesariana então não podem fazer porque? foram cortar o cordão umbilical na barriga da mãe para perder tanto sangue que depois teve logo que levar uma transfusão... o médico foi o último parto que fez foi ao meu filho... deixou de exercer a função de médico... portou-se mal...muito mal... logo por aí fiquei chateado. Não é para estar uma mulher em trabalho de parto 17 horas...

12. C- O senhor sentiu-se logo muito revoltado?

P- Sim logo, partiram-lhe logo a clavícula à nascença. ele estava preso, fizeram tanta força que partiram-lhe a clavícula... quanto mais o puxavam mais o estavam a asfixiar.

13. C- Foi um momento de muita ansiedade para si?

G- Foi foi, foi, ele não chorou quando nasceu, vinha todo negro. Foi logo para a incubadora e teve lá uns dias.

P- Eu ia lá todos os dias vê-lo... depois quando levamos para casa vi logo que não sustinha a cabeça... olhava assim muito para cima...sempre logo...

14. C- E como é que é que sentiu nessa altura?

P- Eu senti logo um "toque" no coração...quando a minha mulher me ligou a dizer que o Miguel teve muito tempo sem respirar quando nasceu... fiquei logo...

G- Nessa altura também pensei logo que era estranho... depois no dia seguinte é que a Dra. Lurdes me explicou o que tinha acontecido e quando me disse que a TAC estava normal até fiquei animada...mas depois...

P- E ainda está como está porque demos com o problema quando tinha 1 ano e vi um caroço aqui no pescoço e fui logo a uma prima minha que trabalha no hospital e disse que era um torcicolo, mas dali é que se descobriram mais coisas, começamos a ir

mais ao hospital e fazer fisioterapia... e depois através deles, da minha prima, é que teve logo entrada aqui na APCE ... pronto eles ajudaram muito porque se não fosse através deles não era tão rápido e começou a ser tratado logo naquela altura e viu-se a evolução do desenvolvimento dele... estou muito agradecido... foi logo com um ano de idade que veio para aqui.

15. C- Na altura sentiram que foi um grande apoio para vocês?

G- Sim, se não fossem eles ainda estávamos à espera... eles tinham conhecimentos cá dentro

P- E começou a ser logo tratado e eu notava a melhoria. Agora está menos... está bem que ele vai evoluindo mas...

16. C- O que é que nota de diferente?

P- agora está mais parado. naquela altura notava-se mais a evolução...agora não. Mas isto das piscinas este ano foi bom, porque ele tem os movimentos muito presos e faz-lhe muito bem

G- Só que são progressos muito pequenos ... pronto tem aquela fraqueza muscular. agora até a Dra. disse que tinha uma postura mais direita.

P- Sim até depois de andar nos cavalos melhorou a postura. Tanto que quando foi ao médico a Dra. Susana disse para obrigar a ficar direito... movimentar os músculos todos e precisa de força...

G- A dra. disse que estava mais direito na postura.

P- Quando tinha uns 4 anos notava-se que era mais curvado agora está melhor... A Dra. Susana disse para o obrigarmos a fazer assim (endireitar as costas). Eu faço-lhe isso muitas vezes lá em casa.

17. C- Ele passa mais tempo com pai ou com a mãe?

P- Eu acho que passa mais tempo com o pai

G- Então porquê?

P- A minha mulher anda a trabalhar nos fins de semana...pronto um dia trabalha sempre, o outro dia está em casa e anda a fazer o serviço dela e eu tenho que estar sempre com um olho nele..

G - Ah tu? Eu quando lá estou tenho que fazer as coisas e tomar conta dele, não é?

Não posso deixar de fazer as coisas para tomar conta dele. Não posso estar ali sentada a olhar para ele...

P- Mas ele é uma criança que precisa de ter sempre alguém a olhar por ele. Não gosto de o deixar muito tempo sozinho e também faço por isso, porque vejo que ele é dependente de outra pessoa. Ele não tem noção... do perigo mas agora já tem, mas pronto outras coisas. Daquilo que está a fazer.

Pausa

18. C- Como é que tem lidado com o problema do seu filho? Assim em termos familiares?

P- Pois... O relacionamento está bom, ela que diga se está bom ou não. (Riso) Mas esta situação do meu filho veio alterar a minha vida toda até agora, mudou radicalmente...

G- 100% ...

19. C- Qual foi a maior mudança que sentiu?

P- Tenho uma vida mais presa tenho que estar sempre centrado nele... as rotinas alteraram-se...

20. C- Sentiram mudanças na rotina em que aspecto?

P- às vezes há momentos de discussão porque já nos falta a paciência... já não temos muita paciência às vezes, mas temos que ter .. só que as vezes falta. Pronto isso é que eu acho que alterou, mas nós fazemos os possíveis para andar para a frente.

21. C- Quando fala em fazer os possíveis, refere-se a si e à sua esposa ou a mais alguém que os ajude?

P- Sim, quando ele era mais pequenino, a minha sogra ajudava imenso até que ela pôde, agora já não pode, até aqui a APCE, professores e auxiliares, não tenho razão de queixa, porque se não fosse esse apoio ainda estávamos piores.

22. C - Em termos de família alargada?

P- Ah isso não... eu não me sinto bem porque sei bem o filho que tenho e não gosto de estar a carregar outras pessoas com esses problemas... se ele fosse uma criança

normal era mais fácil dizer que ficava com a tia ou com a prima. É por ele ser conforme é. Mas houve uma vez que a mulher do meu irmão veio cá, porque a minha mulher teve uma consulta e ela veio com ele aqui. Mas portou-se mal. Com o meu filho tem que se manter o respeito para ele não tomar confiança e não fazer a ideia dele...vai experimentando e depois se vê que a pessoa não tem pulso faz o que quer. Por isso é que eu evito pedir... porque ele porta-se mal.

G- Uma vez que veio comigo e com a tia dava pontapés e eu estava lá... agora da outra vez quando vinha sozinho com a tia ainda fez pior.

P- Não se pode deixar tomar aquela confiança. Por isso é que eu digo sempre lá em casa para não deixarem tomar confiança tem que se manter o respeito.

23. C - Portanto têm receio em pedir a alguém que fique com ele para evitar problemas?

G- Sim. Eu peço é à minha irmã, já tenho pedido e ele fica um bocadinho com ele quando preciso de ir a algum lado. Com a minha irmã até se porta bem.

24. C- E se quiser desabafar e falar mais da sua situação quando se sente triste?

G- ah isso é só um com o outro.

P- E aqui com a Dra. Isabel também falamos... eu quando estou de férias venho sempre e quando não estou vem a minha mulher e é bom falar com ela. E eu digo assim, temos que nos apoiar um ao outro se não só um era pior.

4. Entrevista IV

1. C- Para darmos continuação ao que falamos com o seu marido na ultima entrevista, gostaria de lhe perguntar na sua perspectiva, como é que o seu marido reagiu quando soube que o seu marido tinha SXF?

G- Pronto ele quando nasceu eu sabia que era uma criança com problemas mas ainda não estava a ver o que seria e agente estamos sempre naquela esperança que o dia de amanhã será melhor e no fim de contas não... ainda é pior tem sido o contrário, quanto mais os dias passam, mais a situação se agrava...

2. C- E o seu marido também não fazia ideia do que era a SXF...

G- Pois... nem sabíamos o que isso era. Eles disseram logo que era uma criança que tinha problemas, mas o decorrer da idade é que ia dizendo os progressos que ele tinha e até agora...

3. C- N a altura não lhe disseram os problemas que esta síndrome poderia implicar?

G- N a altura não disseram nada a não ser que era uma criança que na escola não ia aprender nada se aprendesse o nome dele já era muito, mas nunca me disseram que era agressivo nem nada disso...

4. C- Portanto nunca lhe fizeram uma explicação da doença?

G- Não, não, o meu marido então só sabia de coisas que eu lhe disse a não ser quando fomos lá a Santa Maria à consulta de genética é que ele ouviu a explicação da dra. de resto eu é que fui sempre às consultas.

5. C - E como é que se sente em relação a isso?

G- O meu marido apoia-me na mesma...mas é uma tristeza...

6. C- E em relação à família mais alargada? Falo da sua mãe, do seu pai e outros familiares? Como reagiram?

G- A minha ficou traumatizada, ficou muito traumatizada (chora) de pensar que tinha um neto com problemas... está-me sempre a dizer para não lhe bater, mas foi um choque para ela.

7. C- E como é que se sentiu a D. Gertrudes com isso?

G- Eu dizia-lhe que tínhamos que conformar... então o que lhe fazemos?! Mas ela estava muito traumatizada.

8. C- E o seu pai?

G- Meu pai nem tanto, mas a minha mãe sim, ouvia-a chorar muitas vezes e ele estava sempre com ela, ela vinha às consultas com ele para eu não estar a perder o trabalho. Ela ficava sempre mais ele...

9. C- Portanto isso foi uma grande ajuda para si?

G- Sim, sim. Ela vinha com ele para eu não faltar ao trabalho. Quando andava no jardim de infância ela é que lhe dava o almoço, depois quando foi para a primária era também assim ela dava-lhe o almoço agora já lá almoça mas antes não. Ela é que ficou sempre com ele.

10. C- E depois quando a sua mãe deixou de puder ajuda-la? Como foi?

G- Pronto depois fui eu, falei lá com os meus patrões e eles disseram que podia ter a 4ª feira de folga e ele só já vinha uma vez para a apce e falei para ter as folgas fixas sempre Às 4ªas e assim já não estava a pedir a ninguém, ele vem da escola dou-lhe o almoço e vimos para cá.

11. C- Em termos monetário era muito dispendioso para si...

G- Sim não podia.

12. C- Queria perguntar-lhe também se a partir do momento em que o Miguel nasceu, isso lhe causou problemas no trabalho?

G- A mim não me causou porque naquela altura a minha mãe ficou com ele. E eu trabalhava no campo e a minha mãe também. Depois ainda tive um ano em casa com ele e depois ficou a minha mãe com ele e eu voltei a trabalhar. De manhã levantava-se e deixava-o lá em casa dela, ela punha-o na carrinha para a escola, no tempo das férias ficava com ele, pronto ficava sempre com ele.

13. C- E depois então quando deixou de ter a ajuda da sua mãe já estava a trabalhar no lar e conseguiu então as folgas para as 4^{as}?

G- Sim já estava. Pois foi. O que me custa mais é a altura do verão porque a minha mãe dantes ficava com ele e agora não. O meu marido só tem um mes de férias porque ali podem ter um mes inteiro e no meu trabalho não posso ter um mes inteiro tenho 15 dias no verão e 15 dias no inverno. Ora ele acaba por ter 3 meses de férias e nós só temos um mês e meio.

14. C- E como é que fazem nessa altura?

G- Por exemplo o ano passado foi assim, até final de Junho, eu tinha uns dias para tirar até a minha filha casar e tirei, pronto fiquei com ele esse tempo até ao fim do mês, depois a primeira quinzena de Julho já tinha as minha férias marcadas e fiquei com ele até dia 15, depois foi o meu marido que ainda tinha uns dias a tirar, mais as férias agora já não dão isso, mas pronto acabou por ter o resto do mes de Agosto todo e mais uns dias. Depois ele começou a escola em Setembro e nesses dias tive que o levar lá para o lar mais eu. Estava lá mais eu.

15. C- E isso não causou problemas lá?

G- Isso não. Só que ele ia já morrendo lá. Porque faz xixi em todo o lado. E ele faz xixi agachado ou sentado e a minha colega tem lá uma carrinha que faz os domicílios e ele estava atrás da carrinha agachado e ela não o via. Um dia escondeu-se na cozinha e eu não o encontrava de maneira nenhuma e chamava-o. Depois a minha colega abriu a porta do frigorífico e ele estava lá... ora se ela não o visse morria lá... ele ali onde eu estou não quer estar porque eu estou sempre no gabinete e depois não estou descansada, passo o tempo todo a chama-lo. E depois lá me dizem olha ele foi para ali, olha ele foi para o refeitório... um dia agarrou um velho na cadeira de rodas e outro dia foi ele. Montou-se na cadeira de rodas e desceu a rampa, podia ter partido a

cabeça por isso é que ele gosta de lá estar, anda a brincar, mas eu nunca estou descansada com ele e agora a altura das férias é um problema...

16. C- e aquela hipótese do Zambujalinho?

G- Pronto a senhora disse-me para telefonar só lá para Março e no caso de não ter entrada lá se já sabia onde o por. Para Elvas está fora de questão só se tivesse que o por lá à pressa. Depois falaram-me ali numa escola em Reguengos, está lá uma escola onde era o hospital e tenho que ir lá ver se ele tem entrada lá. Em casa não o posso ter, não aprende nada e está aborrecido e eu não posso tê-lo ali. Depois há ali em Estremoz a Cerci mas eu para internamento não gostava de o ter ali. Ali nas hortinhas vêm trazer um rapaz todos os dias, vão leva-lo de dia e trazê-lo À noite. Eu gostava que ele ficasse ali no Zambujalinho...

17. C- Não consegue através da apce?

G- Não... elas já lá foram, a Susana até ficou de ir lá a uma reunião tenho que lhe perguntar se já lá esteve. Pronto para internamento gostava ali, outras tenho que ver podem não Ser participadas pela segurança social, mas pronto ou ali na Cerci ou em Reguengos ir leva-lo de manhã e busca-lo à noite para não estar em casa até ter entrada aqui. Lá em Reguengos também tem internamento e até conheço lá uma professora mas eu preferi na altura da primária não o levar para lá e parece que ela ficou assim um bocado tremida comigo e depois não sei...depois foi um ano que foi um caos para mim, ele deixou de ir À escola...

18. C- Isso foi quando?

G- Ele ficou quase um ano inteiro em casa não tinha professor e a minha mãe é que ficou com ele. Não substituíram a professora e ela teve um acidente.

19. C- Sentia-se mais preocupada nessa altura?

G- Sim porque em ele estando na escola estou logo mais descansada e agora ontem quando tocou o telefone lá da escola... e... ficou logo preocupada fico logo até em picos quando vejo o numero da escola. Porque para me estarem a telefonar é porque não é coisa boa. Quando há festinhas ou outras coisas mandam na caderneta e eu vou ver todos os dias, mas em sendo um telefonema alto será... o que é que para lá virá... era do Miguel em respeito à medicação, depois era porque a Dra. me disse que as botas pouco lhe fazem em relação ao andamento. Mas ele tem que usar estas botas, ainda estou À espera que me digam para ir buscar as botas porque é

comparticipado. Falei com a Dra. Sandra que foi consultar o processo e ainda não me disse nada.

20. C- Já que falamos nisso... que tipos de apoios sociais é que o Miguel beneficia?

G- Tem ADSE. Recebe o abono, recebe a ajuda à 3ª pessoa, recebe o abono por deficiência, o abono normal já lho tiraram. Agora só tem dois.

21. C- Quando as Professoras ligam da escola, queixam-se essencialmente do quê?

G- Dizem que ele é assim tem aquelas crises de agressividade, pronto, é pontapés...

22. C- Mas não especificam?

G- Não, pronto quando ele está a fazer uma actividade com elas, dizem que ele lhe dá uma chapada do nada e pronto elas ficam assim... sem reacção.

23. C- Em termos de outros apoios, já falamos um bocadinho nisso, mas em termos de apoios da família mais alargada?

G- A minha mãe pronto já falamos, foi muito. E mais a minha irmã.

24. C- E amigos?

G- Oh os amigos... cada um querem lá saber, são amigos mas Às vezes é só por interesse. quando há alturas de ajuda não. Só faço conta com a minha irmã. O meu irmão anda sempre a trabalhar e eu Às vezes quero ir aqui, quero ir além e depois se não tiver com quem o deixar não vou. Uma vez ficou com a minha irmã porque eu precisava mesmo de ir fazer um exame e ele ficou com ela.

25. C- E nos fins de semana?

G- Nos fins de semana tenho uma folga e noutra dia fica com o pai, fica com os dois pronto. Quem é que quer ter trabalhos? Com ele sabem que não podem estar descansados?

26. C- Alguém que a ajude nas tarefas diárias?

G. Isso dantes era a minha mãe, agora já não.

27. C- Se precisar de fazer coisas para si, se precisar de ir a algum lado..

G- Ele tem que andar mais eu. Houve alturas que logo quando ele nasceu, eu queria comprar um pão e não tinha dinheiro. O meu marido andava a trabalhar e a fazer a casa, eu deixei de trabalhar, era dinheiro em consultas... está a ver...

28. C- Foi o período mais difícil em termos monetários?

G- Sim isso foi, quando ele nasceu. São dias. Uns dias mais acima, outros dias mais abaixo. Bem, bem nunca agente está. Sim, mas isso já vai passando, se não, não damos conta da cabeça. Agora ando pior da cabeça...

29. C- Anda pior como?

G- O meu trabalho é Muito stressante e depois chego lá a casa e não tenho descanso, depois não durmo e se não descanso estou sempre a matutar e não são coisas boas...

30. C- Tem pensamentos negativos?

G- Sim. Eu não tenho medo da morte, tenho medo é de morrer e depois quem é que fica com o gaiato, quem é que toma conta dele? Isso é que a mim me preocupa...

31. C- E agora tem-na preocupado ainda mais?

G- Sim, agora ando mais em baixo preocupa-me mais isso. e a Dra. até me disse para tomar uns comprimidos para dormir se não o cérebro não descansa e assim pelo menos dorme. E agora morreu ali uma pessoa que eu conheço, era marido de uma colega minha, e isso fez-me confusão. Mas não queria habituar-me a tomar comprimidos... eu não queria.

32. C- E já falou com alguém sobre isso, sobre como se sente?

G- Sim falei com a minha médica de família e ela é que me disse para tomar os comprimidos porque eu ando sempre nervosa, alterada... e devia tomar os comprimidos, sóq eu eu sou contra tomar medicamentos...

33. C- Preferia não tomar?

G- Sim porque há pessoas que tomam e depois não conseguem deixar de tomar... esta noite até dormi bem.. mais ou menos...mas eram 4 da manhã andava levantada...

34. C- E o que é que pensa nessa altura?

G- Parece que o nosso cérebro está sempre a pensar, a pensar, depois pensei no rapaz que morreu... e na outra noite até me senti mal..pareceria que estava a levar

choques no corpo, era dos nervos. Fui obrigada a ir para a rua, o meu marido nem soube, tomei ar puro e tomei um comprimido e depois descansei parece que passei pelo sono e depois melhorei... eu sei que são nervos depois melhorei. Esta manhã quando me levantei tinha esta batida no cérebro e depois tomei uma ampola para o cérebro que agora tomo e faz-me bem.

35. C- Pensar em suicídio?

G- Não, nem antes nem agora, tenho medo da morte, porque depois tenho o meu filho e fica mais ao abandono.

36. C- Isso é a sua preocupação principal?

G- Sim sim.

37. C- E como é que se sentiu quando a Hélia fez isso?

G- Ela falou-lhe nisso a si?

C- Sim.

G- Eu diante dele nem lhe falo nisso. Até estava lá o marido em casa...tinha ela queria fugir para a rua, ele telefonou-me aflito.

37. C- E como é que sentiu?

G- E... nem quero pensar nesse dia... não bastava o gaiato se não ela também. Mas foi o que eu lhe disse, mas pronto a cabeça dela é assim só pensa assim, então o irmão já tinha 14 anos naquela altura e agora é que lhe estava a fazer mal à cabeça dela! Mas ainda se pode dar por feliz porque se não fosse o irmão isso podia estar guardado para ela, ela é portadora... e depois diz-me que não é uma mulher como as outras... e eu digo-lhe que não é só ela que é portadora há muitas mulheres que são, só que naquele dia andava a matutar, a matutar. Eu um dia notei que ela andava com um tique, fomos lá a Lisboa a uma consulta foi das alergias, À Estefânia e olhei vi-a sem sobranceiras, e digo assim: Hélia Cristina tu andas a arrancar as sobranceiras? e ela diz-me: Olhe sabe o que isto é? É um tique. E eu digo-lhe: É um tique do que? e ela diz-me: Olhe sabe o que isto quer dizer? Que eu preciso de ajuda. E começou a chorar, todo o caminho chorou até lá... e eu disse-lhe mas diz lá o que precisas para a mãe te ajudar... e ele chorava, chorava... eu fiquei.... não basta o gaiato se não ela... oh que tristeza a minha vida!

38. C- Ela agora quer ter filhos e é por isso que pensa mais...

G- Sim, mas se isto não se soubesse podia ser para ela. Depois passados uns dias desta conversa ela quis matar-se. E eu falei logo com a minha cunhada e ela arranjou logo consulta no outro dia e depois ela foi lá À consulta da Dra. e depois melhorou.

39. C- E houve alguma alteração durante esses momentos a nível familiar?

G- Não, porque o meu marido nem chegou a saber... eu nem lhe disse se não começava logo a desbaratar... olha a cabeça dela... olha olha... por isso é que nem lhe disse. Depois falei aqui com elas, com a Dra. Isabel, como ela é aqui psicóloga disse-lhe que ela precisava de uma grande ajuda, diz que é culpada até morrer e ela não se pode sentir culpada... porque eu fazia o aborto se eu quisesse. Ela diz que se sente culpada... e é até morrer. Depois ainda veio uns dias aqui à Dra. mas depois os outros disseram que não tinham nada que apoiar a família... porque ela precisava mais do que eu, em vez de vir eu vinha ela. Os outros técnicos não quiseram e a Dra. disse que tinha que se fazer um grande trabalho com ela e aqui não podia, só que não tenho dinheiro para andar sempre nas consultas, o psiquiatra foi os psicólogos nunca perguntei preços. Aqui a Dra. disse que não dava à minha filha mesmo a pagar, e disse para a inscrever no centro de saúde mental, mas ela não gosta do psicólogo. Elas tem andado melhor, eu acho melhor. Depois de casar deixou de tomar a medicação, desconfiou que estava grávida e deixou de os tomar. A psicologia ajuda-a.

40. C- E a D. Gertrudes anda aqui sempre com a Dra. Isabel?

G- Sim, foi só o ano passado e ainda este ano.

41. C- E sente-se melhor?

G- Sim, assim desabafo e fico melhor.

42. C- Naquela altura tinha-me dito que não tinha tendência a dormir mais quando a vida lhe corre pior?

G- Não, é o contrário, durmo menos. Durmo pouco. Devia dormir pelo menos 6 horas e Às vezes não.

43. C- Muito bem... já falamos um pouco sobre tudo, para terminar gostaria que me dissesse se tivesse que descrever o Miguel a uma pessoa, como o faria?

G- É uma criança muito carinhosa, é muito teimoso, gosta muito de mimos, isso gosta. Anda sempre agarrado agente, aos beijos...

44. C- De uma forma geral acho que já falamos de tudo um bocadinho, um grande Obrigada à si e à sua família...

G- Ora isto a doença não vale a pena esconder, ninguém tem culpa de ter a doença em casa. E o meu marido igual.

