

síndrome de x frágil pessoas, contextos & percursos

Vítor Franco
(Organizador)



Prefácio de
Donald Bailey



síndrome de x frágil

peessoas, contextos & percursos



título **síndrome de x frágil**
organizador ***pessoas, contextos & percursos***

organizador Vítor Franco

capa & projeto gráfico D'Arcy Albuquerque
darcyalbuquerque.com

edição Edições Aloendro

impressão Rainho & Neves

isbn 978-989-8408-08-2

local Évora

ano 2013

© todos os direitos reservados

síndrome de x frágil

peessoas, contextos & percursos

Vítor Franco

(Organizador)

PROJETO DE INVESTIGAÇÃO PTDC/CPE/115276/2009



PROPONENTE



DEPARTAMENTO DE PSICOLOGIA
CENTRO DE INVESTIGAÇÃO EM EDUCAÇÃO E PSICOLOGIA

INSTITUIÇÕES PARCEIRAS



FINANCIAMENTO



Índice

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

Apresentação

Vítor Franco

A Síndrome de X Frágil (SXF) é uma perturbação do desenvolvimento, de etiologia genética, pouco frequente, apesar de se estimar que 1 em cada 260 mulheres ou 1 em cada 300 a 800 homens possam ser portadores. No nosso país está bastante subdiagnosticada, pelo que estamos longe de poder confirmar os números de outros países.

A importância da investigação sobre SXF vai ainda, no entanto, muito para além da própria Síndrome, porquanto esta partilha muitas das suas problemáticas com grande número de outros quadros, nomeadamente: a) os desafios que se colocam às famílias que têm uma criança com uma perturbação severa do desenvolvimento; b) as dificuldades ao nível do desenvolvimento cognitivo, que colocam sérios desafios à inclusão escolar e social; c) as características autísticas que levantam enormes dificuldades aos pais e aos técnicos dos diferentes domínios.

Este livro foi feito a pensar, em primeiro lugar, na divulgação dos resultados do projeto de investigação “Percursos inclusivos de crianças e famílias portadores da Síndrome do X Frágil” financiado pela Fundação para a Ciência e Tecnologia (PTDC/CPE-CED/115276/2009). Este projeto teve o seu impulso e motivação iniciais no trabalho pioneiro realizado no Alandroal em que, pela primeira vez em Portugal, se procurou estudar de forma sistemática uma região que parecia ter uma elevada incidência da Síndrome.

No entanto, não faria sentido resumi-lo a um relatório de investigação, destinado a ser consultado apenas por investigadores, quando são enormes as carências de informação ao nível dos técnicos e das famílias e quando a consciência da Síndrome, da sua importância e impacto, são ainda tão reduzidos em Portugal e a literatura é muitíssimo escassa. Daí que tenhamos procurado juntar nesta edição algumas componentes que, direta ou indiretamente, resultam do enquadramento deste projeto ou das sinergias que permitiu criar, nomeadamente o Congresso Internacional sobre a SXF realizado em Évora e Alandroal em abril de 2013. Cremos que fica assim mais completo ao incluirmos informação sobre a dimensões genéticas e neurológicas que caracterizam a síndrome e que estão para além dos interesses e competências da equipa de investigação, e ao juntarmos alguns trabalhos relativos a diferentes modalidades de intervenção.

Por isso também optámos por, no título do livro, identificar mais do que os percursos inclusivos e acrescentar as pessoas e os seus contextos. É nesta trilogia (pessoas, contextos e percursos) que podemos olhar o comum e o diverso na vida das crianças, jovens e famílias portadores de SXF.

As pessoas são todos aqueles que apresentam uma herança genética e aspetos fenotípicos comuns (características e comportamentos) próprios da SXF. São também os que, embora sem essas características são portadores da mutação e poderão estar sujeitos a outras problemática relacionados, e são ainda os membros da família que enfrentam o processo de adaptação necessário à sua condição e vivem as pequenas vitórias e derrotas de cada dia. Nesta primeira dimensão, das pessoas, as questões do diagnóstico e da caracterização são especialmente importantes.

São aqui abordados também os contextos em que todas estas pessoas vivem. Estes referem-se a um domínio essencial da realidade: os lugares, os momentos e as dimensões sociais e culturais em que cada um vive. Ser portador de SXF em Portugal neste momento não é o mesmo que sê-lo noutra pais ou região, ou noutra qualquer momento histórico. A compreensão da individualidade passa necessariamente por ter em conta as particularidades desses contextos de vida de cada um, mais restritos ou mais alargados. Enfrentar a problemática da SXF de uma criança e encontrar soluções, são tarefas que não se fazem em abstrato. Mesmo que a ciência e a investigação apontem caminhos, sustentem princípios e esclareçam as práticas, é o contexto de vida de cada um que vai fazer a diferença, no final.

Os percursos representam o desafio de compreendermos a forma como cada um, na sua inevitável diversidade, constrói o seu caminho e processo evolutivo. Aqui a diferenciação é mais marcada. Não basta saber que se tem ou não SXF. Esse é apenas um ponto de partida para um percurso de vida em que as particularidades de cada um se cruzam com as do contexto em que vive e com as decisões que toma. Daí que a nossa investigação se tenha centrado fundamentalmente sobre esta noção de percurso. Não um percurso qualquer mas aquele que conduz a uma melhor inclusão em todos os contextos e dinâmicas sociais do desenvolvimento.

Temos, assim, três grandes partes. Antecede-as o Prefácio, escrito por um dos mais conhecidos e reputados investigadores mundiais no campo da SXF e da Intervenção precoce, o Professor Donald Bailey. O seu texto, bem como a sua presença no Congresso realizado em Évora e Alandroal, muito nos honram, e são sinónimo e sinal de que aqueles que estão envolvidos com a SXF em Portugal fazem parte de um movimento maior de investigação e procura de melhor compreensão e melhores repostas para os problemas que, a nível mundial, afetam todos os que partilham este tipo de preocupações.

Este livro destina-se a todos os que se interessam pela Síndrome: investigadores, técnicos e famílias. Por isso enfrenta o risco de não satisfazer plenamente a nenhum dos grupos. Para não responder

apenas aos primeiros não quisemos que fosse apenas um relatório de investigação e, tanto quanto possível, procurámos evitar linguagem hermética ou jargão académico. Relativamente ao segundo grupo, formado por médicos, terapeutas, professores e outros profissionais, esperamos que contribua para uma maior consciência de como vivem as pessoas com SXF, as dificuldades que encontram e os recursos de que dispõem. Desejando, assim, contribuir para que todos nós possamos ser profissionais mais informados, reflexivos e próximos da vida das pessoas com quem trabalhamos.

Para as famílias sabemos que este livro pode trazer alguma decepção porquanto fala mais sobre elas e em seu nome, do que para elas. Está mais interessado em refletir sobre a realidade do que ser um livro de referência sobre a Síndrome fornecendo informação ou apontando o futuro. Cremos no entanto que o caminho para que, agora e no futuro, as crianças com SXF tenham o acolhimento que merecem e de que necessitam, passa pelo crescimento profissional e pessoal de todos, mais do que por soluções genéricas ou mágicas que um qualquer texto, investigação ou congresso possa trazer. Sabemos que, mais do que nunca, é legítima a esperança de um dia a investigação encontrar a solução e o remédio para o problema genético que está na origem da SXF; mas agora as crianças e jovens precisam que os seus pais, professores, médicos, técnicos e comunidade lhes deem o que elas necessitam hoje, neste momento, e que é o que pode fazer a grande diferença nas suas vidas.

O livro está dividido em três partes. A primeira é dedicada à compreensão da síndrome, na sua dimensão etiológica, genética e nas suas implicações clínicas. Com um primeiro capítulo sobre os aspetos clínicos da SXF, um segundo sobre genética e hereditariedade no diagnóstico e um terceiro com um breve relato do estudo pioneiro realizado no Alandroal.

Na segunda parte será abordado o percurso inclusivo das crianças e famílias e a forma como ele se concretiza num determinado contexto. Aqui serão essencialmente apresentados os resultados obtidos na investigação sobre a situação portuguesa, sendo apresentado o projeto, os procedimentos de investigação, os resultados e as conclusões obtidas.

Na terceira parte abordam-se alguns aspetos particulares da intervenção com estas crianças ou jovens: a intervenção precoce, a inclusão educativa e social e a intervenção terapêutica. Sem terem, no seu conjunto, qualquer pretensão de esgotar a temática da intervenção, os diferentes capítulos podem constituir-se como pistas de trabalho para pais, educadores e terapeutas e todos aqueles que, na sua ação, têm de se confrontar diariamente com a síndrome.

Na concretização deste projeto confluíram a boa vontade e empenhamento de muitas pessoas e instituições, que merecem o nosso reconhecimento. Um agradecimento especial é devido ao Professor Donald Bailey pelo seu contributo magnífico e pela sua participação no Congresso, que foi

para nós um estímulo fundamental. Igualmente temos de agradecer aos que, de outros países colaboraram no nosso congresso, no workshop ou noutras atividades do projeto: Eduardo Brignani e José Guzmán, de Espanha; Jörg Richstein da Alemanha e da Network Europeia SXF, Cristina López e Mark Tomlinson, da Novartis e Ruth Rissen, do Brasil. A nível nacional agradecemos ao Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães, do Porto e, mais particularmente à Doutora Paula Jorge pelo seus diferentes contributos no Workshop, Congresso e neste livro, à Dra. Márcia Pinho Martins pelos mesmos motivos, à Doutora Isabel Cordeiro e sua equipa no Hospital de Santa Maria, aos autores que contribuíram para a terceira parte deste livro e, finalmente, a todos os membros da equipa que desenvolveu este projeto e ainda à Catarina Dias que cuidou, eficientemente, da respetiva organização financeira. Ao nível das instituições, além de uma inevitável menção especial para Fundação da Ciência e Tecnologia, que foi o suporte de todo o trabalho, são devidas palavras de gratidão à APSXF- Associação Portuguesa da Síndrome do X Frágil e à sua presidente, Maria Manuel Parrinha, pelo apoio próximo nas atividades e na garantia que este trabalho é para as famílias, à Câmara Municipal de Alandroal que esteve, desde o início, por detrás da intenção de contribuir para o conhecimento de uma problemática que aparecia de novo, e às instituições envolvidas no Projeto: Universidade de Évora (através do Departamento de Psicologia e do Centro de Investigação em Educação e Psicologia), Instituto Politécnico do Porto (Escola Superior de Educação, através do Centro de Investigação e Inovação em Educação), Instituto Politécnico de Viseu (Escola Superior de Saúde) e Administração Regional de Saúde do Alentejo. Um agradecimento é ainda devido às instituições e serviços que nos ajudaram a identificar os participantes para o nosso estudo e aos pais e mães que se disponibilizaram para falar sobre os seus filhos e sobre si mesmos e sem os quais este trabalho não teria sentido, nem mesmo teria sido feito.

Prefácio

SÍNDROME DE X FRÁGIL: PASSADO, PRESENTE E FUTURO

Donald Bailey

Comemora-se este ano o 50º aniversário da descrição, por Martin e Bell (1963), das características marcantes de uma perturbação que viria a ser conhecida como Síndrome de X Frágil (SXF). Onze pessoas da mesma família, todas do sexo masculino, tinham em comum um conjunto de sintomas, incluindo deficiência intelectual, características físicas específicas e alterações de comportamento. Designado, nessa altura, como Síndrome de Martin-Bell, essa perturbação era obviamente herdada, mas de uma forma que não era, de modo algum, compreendida, pelo que foi descrito apenas como uma “linhagem de deficiência mental”. Cerca de 30 anos depois, os cientistas descobriram que o SXF é causado por uma “mutação” ou alteração num único gene, conhecido do FMR1. Segmentos de tripletos de DNA, conhecidos como repetições CGG, expandiram-se, dos normais 28 ou 29 para mais de 200, nos indivíduos com SXF, desligando a produção de uma proteína (FMRP) conhecida como importante para o normal desenvolvimento do cérebro. Além disso, descobriu-se que o SXF é transmitido através de progenitores portadores que também têm um número mais elevado de repetições CGG, no intervalo de 55-199. Nesses portadores, a transmissão do gene FMR1 é instável, de modo que os filhos de portadores têm habitualmente mais repetições CGG que os seus pais.

Nos últimos 20 anos, centenas de estudos têm investigado os mecanismos subjacentes e as vias interrompidas pelo SXF (normalmente através da pesquisa com animais) e caracterizaram vários aspetos do fenótipo clínico associado com as expansões do gene FMR1. Três entusiasmantes áreas de investigação caracterizam atualmente o interesse pelo SXF: (1) novas possibilidades de tratamento e ensaios clínicos; (2) nova compreensão das implicações de ser portador; e (3) alternativas para a detecção e identificação precoces.

Novas Possibilidades de Tratamento e Ensaio Clínicos

Quando o gene FMR1 foi descoberto em 1991, foi grande a esperança de, finalmente, se encontrar a cura para a SXF – uma vez que a perturbação é causada por um problema num único gene, certamente os cientistas poderiam encontrar a forma de o corrigir. Mas encontrar o gene não significa que sejam conhecidos os mecanismos pelos quais o SXF afecta o desenvolvimento do cérebro e o comportamento. Por isso os indivíduos afectados não dispõem de um tratamento específico para a doença. A existência de diferentes estilos de aprendizagem e características comportamentais, levou a sugestões de como a educação especial pode ser mais efectiva, mas, na maior parte dos casos, os indivíduos com SXF recebem os mesmos serviços de educação especial e terapêuticos que são disponibilizados para as outras crianças e adultos com deficiência intelectual (Martin et al., 2012). Nos Estados Unidos são muito frequentemente administrados medicamentos para tratar sintomas comportamentais, como ansiedade, défice de atenção, alterações de humor ou comportamento agressivo, mas, normalmente, esses medicamentos mostram apenas um sucesso parcial (Bailey, Raspa, Bishop, Olmsted et al., 2012).

Felizmente a investigação científica básica conduziu a uma nova compreensão da SXF e, finalmente, a uma nova esperança quanto a tratamentos eficazes (Gross, Berry-Kravis, & Bassell, 2012). Estudos com animais mostraram que medicamentos dirigidos à base molecular do SXF podem melhorar consideravelmente, e até reverter, os sintomas da Síndrome (e.g., de Vrij et al., 2008). Várias empresas farmacêuticas estão atualmente a realizar ensaios clínicos deste novo tipo de medicamentos (Wetmore & Garner, 2010). Os relatórios iniciais do primeiro grupo de ensaios sugere que, embora esses medicamentos não venham curar a SXF, parecem mostrar benefícios, pelo menos para algumas pessoas (e.g., Berry-Kravis et al., 2012; Jacquemont et al., 2011).

Estes ensaios geraram muito interesse e entusiasmo entre as pessoas relacionadas com a SXF em todo o mundo, e é provável que a próxima década traga novos prolongamentos desses estudos e o continuado desenvolvimento de novos medicamentos que trazem novas esperanças de melhoria da vida das pessoas com SXF e suas famílias. Enquanto este trabalho avança, algumas questões devem ser levantadas:

1. *Os novos medicamentos “libertam” os humanos do SXF?* Até agora a resposta a esta questão não é clara, mas eles parecem melhorar o funcionamento. No entanto, os instrumentos que são usados para medir os resultados, em muitos destes ensaios, podem não dar conta de toda a gama de benefícios para os indivíduos com SXF. São necessários novos instrumentos de medida que considerem mais especificamente os desafios enfrentados pelos indivíduos com SXF, a fim de avaliar os efeitos dos novos e dos actuais

medicamentos (Berry-Kravis et al., in press). Além disso, apesar de estarem a ser encontradas algumas mudanças estatisticamente significativas, a verdadeira questão é se essas mudanças são “clínicamente significativas”, resultando em melhorias significativas na vida das pessoas com SXF (Jacobson & Truax, 1991).

2. *Quais são os resultados importantes para os pais?* Os novos medicamentos devem ser testados de acordo com os parâmetros aprovados para os indivíduos afetados pela síndrome, mas os potenciais benefícios para a família são igualmente importantes. Num estudo recente com famílias, verificámos que mais de 30% dos rapazes e homens com SXF tinham agredido o seu cuidador, pelo menos uma vez, no ano anterior, e que muitas dessas agressões levaram a que o cuidador necessitasse de cuidados médicos (Bailey, Raspa, Bishop, Mitra et al. 2012). Também constatámos uma elevada sobrecarga económica nas famílias e um grande número de pais que necessitavam de serviços de saúde mental. Será, assim, importante compreender se e como os novos tratamentos afectam a qualidade de vida das famílias.
3. *Será que é importante a idade com que o tratamento é iniciado?* Sabemos que os efeitos da SXF são evidentes desde os primeiros dias e meses de vida, mesmo que essas diferenças não sejam facilmente perceptíveis. Será de esperar que quanto mais cedo melhor, para evitar a perda de importantes vias neuronais e promover boas experiências precoces de aprendizagem. Mas como os novos medicamentos têm como alvo a função sináptica no cérebro, devemos de ter muito cuidado para ter a certeza que eles são seguros em crianças muito pequenas. Uma questão decisiva a ser respondida refere-se à idade em que podemos esperar os maiores benefícios da nova medicação, sem trazer dano.
4. *Como podemos envolver as pessoas com SXF nas decisões acerca da investigação de novos medicamentos?* Normalmente os pais inscrevem as crianças e jovens com SXF nos ensaios clínicos das investigações, mas sabe-se pouco sobre o grau em que os indivíduos com SXF estão envolvidos na decisão de participar do estudo. Numa pesquisa recente com pais (artigo em preparação) vimos que os pais de 29% dos rapazes com SXF pensa que seu filho não é capaz de participar no processo de consentimento, mas os restantes admitem que, com muito apoio, possivelmente poderiam. Novos métodos e instrumentos são necessários para ajudar a maximizar a tomada de decisão informada pelos indivíduos com SXF quando convidados a participar em estudos de investigação.

Portadores de Pré-mutação

As investigações iniciais incidiram sobre indivíduos com a mutação completa da SXF (repetições de CGG > 200). Mas os primeiros relatos sobre insuficiência ovárica primária associada ao X Frágil (FX-POI) e os relatórios mais recentes sobre a Síndrome de tremor-ataxia associada ao X Frágil (FXTAS), têm estimulado uma nova linha de investigação sobre se e de que modo os portadores de pré-mutação (repetições CGG entre 55 - 200) são afetados. Vários estudos têm sugerido que os portadores podem enfrentar dificuldades emocionais e ter um maior risco de ansiedade e problemas de atenção (Bailey et al., 2008). Estas descobertas estão emergindo rapidamente e, apesar das respostas estarem longe de ser completas, hoje o X Frágil é frequentemente visto como uma perturbação de espectro, e a designação “condições relacionadas com FMR1” reconhece que qualquer expansão do gene FMR1 tem potenciais ramificações numa série variada de resultados físicos, comportamentais, cognitivos ou emocionais.

Os geneticistas consideraram, durante anos, que os indivíduos com 45-54 repetições CGG estariam numa “zona cinzenta” com algum grau de instabilidade ou efeitos incertos. Mas essa zona cinzenta está a ficar agora mais interessante, ampliando ainda mais a ideia de um contínuo de condições relacionadas com o FMR1. Descobertas recentes mostram que pelo menos alguns indivíduos com alelos na zona cinzenta desenvolvem FXTAS (Hall, Tassone, Klepitskaya, e Leehey, 2012) e há o relato de pelo menos um estudo de caso em que um alelo da zona cinzenta que se expandiu para a faixa de mutação completa em duas gerações (Fernández-Carvajal, Lopez Posadas, Pan, et al., 2009).

Uma síntese de investigações, realizada pela National Fragile X Foundation dos Estados Unidos, sugeriu uma prevalência de 1:260 mulheres portadoras e 1:800 portadores masculinos. No entanto, estão a surgir novos dados que por certo irão alterar estas estimativas. Tassone et al. (2012) encontraram 1:209 mulheres e 1:429 homens, e um estudo de Seltzer, Baker et al. (2012) encontrou 1:151 mulheres e 1:468 homens. Conjuntamente, estas investigações sugerem que os portadores podem ser mais frequentes do que o anteriormente registado, pelo menos nos EUA.

Uma descoberta mais recente diz respeito ao risco do gene do XF se expandir para mutação completa quando os portadores têm filhos. As estimativas tradicionais baseavam-se apenas no número de repetições CGG na mãe portadora, sugerindo que quanto mais repetições ela tem, maior o risco de ter uma criança com SXF com mutação completa. Mas novas pesquisas mostram que interrupções AGG no meio das repetições CGG têm um efeito substancial na instabilidade. As mães que não têm interrupções AGG estão em maior risco de ter um filho com SXF, risco esse que é substancialmente reduzido quando há uma ou mais interrupções AGG (Nolin, Sah, Glicksman et al., 2013). Futuramente, estes resultados terão de ser incorporados no aconselhamento genético,

permitindo que este tenha maior especificidade para as famílias que procuram informação sobre o risco reprodutivo.

É necessária mais investigação para se compreender plenamente a natureza e as consequências da condição de ser portador FMR1, e todo o contínuo FMR1. Várias questões importantes precisam ser respondidas:

1. *Qual é a verdadeira natureza das relações entre o comportamento e os genes ao longo do contínuo X Frágil?* A maioria dos estudos sobre fenótipo clínico centra-se em indivíduos identificados porque apresentam um problema particular. Consequentemente, temos uma visão enviesada da globalidade do contínuo das relações entre genótipo e fenótipo, faltando provavelmente indivíduos que são levemente afetados ou que têm poucas repetições CGG na faixa pré-mutação, ou atribuindo à expansão do FMR1 fenótipos que podem ocorrer com base apenas na frequência da população.
2. *Quais são os portadores de pré-mutação que estão em risco de consequências emocionais, físicas ou comportamentais decorrentes da sua situação de portador?* É claro que apenas um grupo de portadores têm FX-POI ou FXTAS, o que também é provavelmente verdade para outros efeitos. É necessária mais investigação para identificar os indivíduos em maior risco.
3. *São possíveis tratamentos que evitem as consequências negativas da condição de portador?* Os portadores não têm, geralmente, uma perda da FMRP, mas sim um elevado RNA mensageiro. Assim sendo, os tratamentos concebidos para indivíduos com SXF não serão apropriados para os portadores e, portanto, será necessária mais investigação se compreenderem estes mecanismos subjacentes.
4. *Será que os problemas relatados por alguns portadores, como ansiedade, depressão ou dificuldades de organização, se devem aos aspetos biológicos de ser portador, à experiência de criar um filho com SXF, ou a ambos?* Quase de certeza que a ambos, mas a condição de portador pode aumentar o risco, especialmente para alguns portadores e para aqueles que experimentam altos níveis de stresse (Seltzer, Barker et al., 2012).

Opções de detecção e identificação precoce

Apesar dos muitos esforços feitos para tentar promover a identificação precoce dos indivíduos com SXF, não houve, pelo menos nos EUA, mudança na idade média do diagnóstico, que é de cerca de 36 meses, no sexo masculino e um pouco mais tarde no sexo feminino (Bailey et al., 2009). Consequentemente, muitas crianças com SXF entram nos programas de intervenção precoce muito mais tarde do que o desejável.

E porque a SXF é herdada geneticamente, muitas famílias têm um segundo filho com a Síndrome antes do primeiro ser diagnosticado. Muitos indivíduos com FX-POI e FXTAS também podem passar sem ser identificados, no caso de não lhes ter sido feito o teste enquanto portadores.

A questão política fundamental é se vamos continuar a contar com uma abordagem baseada em sintomas para identificar os indivíduos afetados, ou se tentamos oferecer algum tipo de programa de rastreio. Existem muitas opções para o rastreio – Teste pré-concepção ao portador, rastreio pré-natal e rastreio do recém-nascido. Os nossos estudos com pais de crianças com SXF dos EUA mostram que eles apoiam todas as formas de rastreio. Mas, se forçados a escolher apenas uma, a grande maioria escolheu o teste preconcepção ao portador (Bailey, Bishop, Raspa, & Skinner, 2012). Esta forma de rastreio vai ser difícil de implementar ao nível da população em geral, mas poderia ser oferecido voluntariamente aos casais que o desejam.

A maior parte dos países faz rastreio aos recém-nascidos relativamente a condições que requerem tratamento médico urgente nos primeiros dias ou semanas de vida, para evitar a morte ou a invalidez permanente. Atualmente a SXF não cumpre os critérios habituais de triagem neonatal, pois não sabemos até que ponto é essencial iniciar precocemente tratamentos médicos específicos. Mas a lógica sugere que os programas de intervenção precoce têm melhores condições de apoiar o desenvolvimento de uma criança quando iniciados o mais cedo possível. Programas piloto de rastreio neonatal foram recentemente realizados em nos EUA e na Austrália. Esses estudos demonstraram o enorme desafio que é disponibilizar rastreio para a SXF com base num protocolo de consentimento informado. Mas até que tenhamos melhor evidência sobre a necessidade de intervenção precoce, o consentimento dos pais para a triagem neonatal do SXF será provavelmente necessário.

Para promover a identificação precoce de indivíduos com SXF, várias questões importantes devem ser respondidas:

1. *Quais são os benefícios da identificação precoce e será que dela pode resultar algum dano? É necessária investigação que demonstre que tanto os programas de intervenção precoce como o tratamento médico precoce são mais eficazes se realizados o mais cedo possível. Alguns especialistas em bioética estão preocupados com a possibilidade da identificação neonatal de crianças poder levar os pais a uma preocupação tão excessiva que possa afetar as relações entre pais e filhos. Dados preliminares, ainda não publicados, do nosso estudo sobre rastreio neonatal sugerem que estes problemas não são susceptíveis de ocorrer, mas é necessária mais investigação sobre estas questões. Praticamente todos os programa de rastreio para a SXF também irão identificar*

crianças portadoras, de modo que deve ser dada especial atenção aos potenciais benefícios e malefícios que pode haver para estas crianças.

2. *Como e quando é que os pais podem ser informados sobre as opções de rastreio de modo a poderem tomar uma decisão informada?* A SXF é uma perturbação complexa, e é preciso tempo para que a maioria das famílias possa entender as consequências da decisão de ter seu filho avaliado. Por exemplo, identificar uma criança vai certamente levar a uma identificação, em cascata, de outros membros da família como portadores ou como tendo SXF. Quem vai fornecer essa informação, quando e de que forma?
3. *Quais os prós e contras do rastreio em diferentes momentos e quem vai tomar as decisões políticas que são necessárias para a sua implementação?* O rastreio noutros momentos que não o período neonatal não será, certamente, obrigatório e é preciso pensar cuidadosamente o que será necessário para promover a mudança na prática profissional. Uma questão fundamental será quem paga o rastreio, e isso vai depender fundamentalmente dos benefícios que podem dele advir.

Resumindo, “X Frágil” e “Síndrome de X Frágil” representam uma constelação, importante e complexa, de situações. O conhecimento sobre as origens e efeitos do X Frágil continua a evoluir, proporcionando novos desafios científicos e novas formas de compreensão da doença. A pesquisa recente, que sugere que o X Frágil e o autismo podem ter em comum algumas vias de desenvolvimento neurológico, irá certamente acelerar este trabalho.

Enquanto isso, as famílias de crianças com SXF continuam a ter de lidar diariamente com os desafios da aprendizagem e do comportamento da criança. O congresso em este livro assentou forneceu ampla evidência estes desafios, e o seu tema, Pessoas, Contextos e Percursos, lembra-nos que tanto a biologia da SXF como a experiência vivida da Síndrome são importantes para se compreender sua natureza e as suas consequências. Os investigadores devem ter em mente as principais razões pelas quais o nosso trabalho é tão importante: garantir que os serviços e tratamentos prestados são seguros e eficazes, tornar disponíveis serviços adequados e apoios para todas as crianças e famílias e, finalmente, ajudar as pessoas com SXF e as suas famílias a atingir uma qualidade de vida elevada, compatível com as suas aspirações pessoais.

Referências

- Bailey, D. B., Bishop, E., Raspa, M., & Skinner, D. (2012). Caregiver opinions about fragile X population screening. *Genetics in Medicine, 14*, 115–121.
- Bailey, D. B., Raspa, M., Bishop, E., & Holiday, D. (2009). No change in the age of diagnosis of fragile X syndrome: Findings from a national survey. *Pediatrics, 124*, 527–533.
- Bailey, D.B., Raspa, M., Bishop, E., Mitra, D., Martin, S., Wheeler, A., & Sacco, P. (2012a). Health and economic consequences of fragile X syndrome for caregivers. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics, 33*(9), 705–712.
- Bailey, D. B., Raspa, M., Bishop, E., Olmsted, M., Mallya, U., & Berry-Kravis, E. (2012b). Medication utilization for targeted symptoms in children and adults with fragile X syndrome—U.S. survey. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics, 33*, 62–69.
- Bailey, D. B., Raspa, M., Olmsted, M., & Holiday, D. (2008). Co-occurring conditions associated with FMR1 gene variations: Findings from a national parent survey. *American Journal of Medical Genetics Part A, 146A*, 2060–2069.
- Berry-Kravis, E., Hessel, D., Abbeduto, L., Reiss, A.L., Beckel-Michener, A., Urv, T.K., & The Outcomes Measures Working Group. (in press). Outcome measures for clinical trials in fragile X syndrome. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*.
- Berry-Kravis, E. M., Hessel, D., Rathmell, B., Zarevics, P., Cherubini, M., Walton-Bowen, K., et al. (2012). Effects of STX209 (arbaclofen) on neurobehavioral function in children and adults with fragile X syndrome: A randomized, controlled, phase 2 trial. *Science Translational Medicine, 4*(152), 152ra127.
- de Vrij FM, Levenga J, van der Linde HC, et al. (2008). Rescue of behavioral phenotype and neuronal protrusion morphology in FMR1 KO mice. *Neurobiology of Disease, 31*, 127–132.
- Fernandez-Carvajal, I., Lopez Posadas, B., Pan, R., Raske, C., Hageman, P.J., & Tassone, F. (2009). Expansion of an FMR1 grey-zone allele to a full mutation in two generations. *Journal of Molecular Diagnosis, 11*, 306–310.
- Gross, C., Berry-Kravis, E. M., & Bassell, G. (2012). Therapeutic strategies in fragile X syndrome: Dysregulated mGluR signaling and beyond. *Neuropsychopharmacology Reviews, 37*, 178–195.
- Hall, D. Tassone, F., Klepitskaya, O., & Leehey, M. (2012). Fragile X-associated tremor ataxia syndrome in FMR1 gray zone allele carriers. *Movement Disorders, 27*, 296–300.
- Jacobson, N.S., & Truax, P. (1991). Clinical significance: A statistical approach to defining meaningful change in psychotherapy research. *Journal of Consulting and Clinical Psychology, 59*, 12–19.
- Jacquemont, S., Curie, A., des Portes, V., Torrioli, M G., Berry-Kravis, E., Hagerman, R. J., Ramos, F. J., Cornish, K, He, Y., Paulding, C., Neri, G., Chen, F., Hadjikhani, N., Martinet, D., Meyer, J., Beckmann, J. S., Delange, K., Brun, A., Bussy, G., Gasparini, F., Hilse, T., Floesser, A., Branson, J., Bilbe, G., Johns, D., Gomez-Mancilla, B. (2011). Epigenetic modification of the FMR1 gene in fragile X syndrome is associated with differential response to the mGluR5 antagonist AFQ056. *Science Translational Medicine, 3*, 64ra1.
- Martin, G., Ausderau, K., Raspa, M., Bishop, E., & Bailey, D. B. (2012). Therapy service use among individuals with fragile X syndrome: Findings from a U.S. parent survey. *Journal of Intellectual Disability Research*. [epub ahead of print, September].
- Martin, J. P., & Bell, J. (1943). A pedigree of mental defect showing sex-linkage. *J Neurol Psychiatry, 6*, 154–157.
- Nolin, S.L., Sah, S., Glicksman, A., Sherman, S.L., Allen, E., Berry-Kravis, E., et al. (2013). Fragile X AGG analysis provides new risk predictions for 45–69 repeat alleles. *American Journal of Medical Genetics Part A, 161*, 771–778.
- Seltzer, M.M., Baker, M.W., Hong, J., Maenner, M., Greenberg, J.S., & Mandel, D. (2012). Prevalence of CGG expansions of the FMR1 gene in a US population-based sample. *American Journal of Medical Genetics. Part B: Neuropsychiatric Genetics, 159B*, 589–597.
- Seltzer, M.M., Barker, E.T., Greenberg, J.S., Hong, J., Coe, C., & Almeida, D. (2012). Differential sensitivity to life stress in FMR1 premutation carrier mothers of children with fragile X syndrome. *Health Psychology, 31*, 612–622.
- Tassone, F., Long, K., Tong, T., Lo, J., Gane, L., Berry-Kravis, E., Nguyen, D., Mu, Y. L., Laffin, J., Bailey, D. B., & Hagerman, R. (2012). FMR1 CGG allele size and prevalence ascertained through newborn screening in the United States. *Genome Medicine, 4*:100.
- Wetmore, D. Z., & Garner, C. C. (2010). Emerging pharmacotherapies for neurodevelopmental disorders. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics, 31*, 564–581.

**PARTE 1. ABORDAGEM GENÉTICA E
CLÍNICA DA SÍNDROME**

1.

PERTURBAÇÕES DO ESPECTRO X FRÁGIL: ASPETOS CLÍNICOS

Márcia Pinho Martins

Introdução

As perturbações do espectro X Frágil (PEXF) constituem um conjunto de doenças de base genética com fenótipo variável, causadas pelo silenciamento transcricional do gene FMR1 (Fragile X Mental Retardation type 1) localizado no cromossoma X (X q27.3), devido à expansão progressiva e metilação subsequente da repetição trinucleotídica de 3 bases CGG (Citosina-Guanina-Guanina). Uma expansão de aproximadamente 55-200 repetições CGG, designada pré-mutação, não está geralmente associada com défice cognitivo. Pode, no entanto, estar associada a problemas clínicos importantes, incluindo défice de atenção e hiperactividade (DAHA), Falência Ovária Prematura (FOPXF) e Síndrome de Tremor Ataxia associado a X Frágil (STAXF). Uma expansão maior que 200 repetições ou mutação completa, está associada com a Síndrome de X Frágil (SXF), também conhecida como Síndrome de Martin-Bell. É a causa hereditária mais frequente de défice cognitivo. Na presença de uma mutação completa o gene FMR1 torna-se metilado e não se expressa, ou seja a proteína que codifica - FMRP (Fragile X Mental Retardation Protein), não é produzida. A prevalência estimada da mutação completa em homens e mulheres é de 1 em 2500, enquanto a pré-mutação está presente em cerca de 1 em 250 mulheres e 1 em 800 homens. O espectro clínico da síndrome de X frágil é muito amplo, desde dificuldades de aprendizagem e problemas psicopatológicos, até défice cognitivo grave e autismo. Atualmente a maioria dos homens e cerca de 30% das mulheres com SXF têm défice intelectual significativo na idade adulta.

1. História

Em 1943, J. Purdon Martin e Julia Bell descreveram pela primeira vez uma forma hereditária de atraso mental ligado ao X. Analisaram uma família de 6 gerações, mostrando que a o atraso mental era transmitido de mães

saudáveis (portadoras) para filhos, mas não para filhas. Descreveram também certas peculiaridades no aspecto físico destes doentes, em especial nas características faciais.

Em 1969, Lubs estudou uma família em que quatro homens, de três gerações diferentes, tinham atraso mental. Os estudos citogenéticos das amostras destes doentes revelaram uma constrição no braço longo do cromossoma X, em cerca de 10 a 33% das células em cultura, que passou a ser conhecido por “sítio frágil” (um segmento que não cora e que aparece como uma falha). Num estudo subsequente da mesma família, Lubs et al, em 1984, descreveram as características faciais particulares destes doentes: face longa, pavilhões auriculares grandes e com inserção mais baixa que o habitual, assimetria facial, sobrancelhas espessas.

Nessa altura não foi feita a relação entre a síndrome descrita por Martin e Bell e a síndrome do X Frágil de Lubs. Em 1981, Richards et al., mostraram que ambas as síndromes eram na verdade a mesma. Ao estudarem a família descrita por Martin e Bell e utilizando a técnica de cultura utilizada por Lubs, confirmaram que todos os homens afectados tinham o local frágil no cromossoma X, em 5 a 17% das células em cultura.

Em 1991, Verkerk et al. identificaram e sequenciaram um gene associado com esta doença: o gene FMR-1 (acrónimo em inglês para Fragile X linked Mental Retardation type 1 ou Atraso Mental ligado ao X Frágil tipo 1). Esta descoberta permitiu grandes melhorias no diagnóstico e identificação de doentes, além dos importantes avanços no diagnóstico pré-natal e na expansão do conhecimento sobre os distúrbios relacionados com a pré-mutação.

2. Prevalência

Não existem estudos sobre a prevalência desta doença em Portugal, pelo que ela é estimada baseando-se em estatísticas internacionais. A chamada pré-mutação é relativamente comum, tendo sido identificada em 1 a 130-259 mulheres e 1 em 250 a 813 homens da população geral (Dombrowski et al., 2002; Hagerman, 2008). A frequência da mutação completa está estimada em 1-2.500 (Hagerman, 2008). Embora a maioria destes doentes tenham défices intelectuais importantes, cerca de 15% dos homens e 70% das mulheres com mutação completa têm um QI superior a 70%, apresentando, no entanto, dificuldades de aprendizagem ou problemas emocionais (Hagerman et al.; 1994; De Vries et al., 1996).

3. SXF - Diagnóstico Clínico

O espectro clínico da SXF é muito amplo e inclui desde perturbações afectivas ligeiras e dificuldades de aprendizagem em indivíduos com um QI normal, até graus variados de défice intelectual e autismo.

As características físicas clássicas, embora não encontradas em todos os doentes, incluem os pavilhões auriculares largos e prominentes,

muitas vezes com inserção baixa; face longa com redução da distância interzigomática, fronte larga, sobrancelhas proeminentes, prognatismo (Fig1), palato alto arqueado, macrocefalia, macroorquidismo. De referir ainda hiperextensibilidade das articulações interfalângicas, subluxação dos polegares e pele macia tipo veludo. Outras características descritas nestes doentes são pectus excavatum, prolapso da válvula mitral, dilatação moderada da aorta ascendente e heterotopia periventricular. Muitas destas características estão relacionadas com doença ligeira do tecido conjuntivo. Complicações ortopédicas como luxação congénita da anca, luxação da patela, escoliose e pé plano são causadas por displasia do tecido conjuntivo.



Figura 1: Características faciais da SXF

Os pavilhões auriculares proeminentes são provavelmente a característica física mais comum e mais conhecida da síndrome, mas até 25% dos afectados não a apresentam. O macroorquidismo (aumento do volume testicular superior a 30 ml), na maioria dos casos só se manifesta após a puberdade, embora existam alguns casos de macroorquidismo congénito. Desenvolve-se tipicamente a partir de cerca dos 9 anos de idade, com aumento progressivo ao longo da puberdade e um volume testicular médio de aproximadamente 50 ml na idade adulta.

As alterações neuroanatómicas descritas nos cérebros de indivíduos com síndrome de X Frágil incluem alargamento do núcleo caudado, hipocampo e ventrículos laterais. O vermis cerebeloso é menor do que o normal. O tamanho do cerebelo correlaciona-se com o nível cognitivo, incluindo as funções executivas.

De salientar que quanto menor o défice cognitivo menos características físicas estão presentes (Loesch et al., 2004). Muitas destas crianças têm um aspecto físico completamente normal, sendo o défice cognitivo o marcador major. O fenótipo comportamental, incluindo a perseveração, o abanar das mãos (“handflapping”) e a hiperactividade, são pistas importantes para o diagnóstico. As mulheres são menos afectadas por possuírem dois cromossomas X; o X normal produz quantidades variáveis da proteína FMRP, dependendo da taxa de inactivação do X. A SXF representa cerca de 30% de todos os casos de atraso mental ligado ao

X e é a causa hereditária mais comum de défice cognitivo (Sherman, 2002). Assim, o índice de suspeição clínica de SXF deve ser alto sempre que um clínico avalia um indivíduo com défice cognitivo significativo.

4. Etiologia

O SXF é causado na maioria dos casos (mais de 99%), pela expansão progressiva e metilação subsequente de uma repetição trinucleotídica de 3 bases, CGGn, que ocorre na região 5' não traduzida do gene FMR1. A mutação completa inclui níveis de repetição CGG de 200 até cerca de 2000. Estas mutações completas são derivadas de alelos instáveis ou pré-mutados (55-200 repetições CGG), que estão associadas com fenótipos distintos do SXF, incluindo o risco de insuficiência prematura do ovário em mulheres e a síndrome tremor- ataxia associado a X frágil.

No caso da pré-mutação (55-200 repetições CGG), o tamanho da expansão correlaciona-se com o risco de uma mãe portadora passar a mutação completa para a geração seguinte. Por exemplo, mulheres com mais de 90-100 repetições CGG têm cerca de 100% de risco de expansão para mutação completa quando o cromossoma X é passado à geração seguinte. Existe sempre uma pequena probabilidade, inferior a 1%, de diminuição ou contração da expansão para a faixa da normalidade (Nolin et al., 2003).

Homens portadores da pré-mutação passá-la-ão a 100% das suas filhas mas não aos seus filhos - os rapazes herdam o cromossoma Y do pai e as raparigas o cromossoma X. No caso de pré-mutações transmitidas pelo pai, pequenas expansões ou contrações podem ser observadas, mas geralmente o número CGG mantém-se na faixa da pré-mutação.

A maioria dos portadores da pré-mutação tem um QI normal (Farzin et al., 2006), embora possam ser clinicamente afectados, apresentando dificuldades de aprendizagem, défice de atenção e hiperactividade ou distúrbios afectivos como ansiedade, défices sociais e perturbação do espectro do autismo (PEA) além dos fenótipos associados à pré-mutação - FOPXF e STAXF.

A deleção do gene FMR1 também resulta num fenotipo SXF clássico. Deleções maiores que incluam outros genes resultam num fenotipo mais grave: por exemplo, um subgrupo de doentes com SXF - cerca de 5%, apresentam um fenotipo que inclui obesidade, hiperfagia, hipogonadismo e atraso pubertário sintomas da síndrome de Prader-Willi (SPW). Nestes doentes foi confirmada uma expressão diminuída do gene CYFIP situado na região de deleção 15q do SPW (Nowicki et al., 2007). Foram também descritos alguns casos de mutações pontuais no gene FMR1, responsáveis pela formação de proteína FMRP anormal.

Existe correlação entre o grau de expressão do gene FMR1 (reflectido pela grau de metilação) e a gravidade da expressão clínica. O silenciamento do FMR1 reduz a plasticidade sináptica e a modulação em todo o cérebro,

incluindo o hipocampo. O gene FMR1 codifica a proteína FMRP, uma proteína de ligação RNA, que regula a síntese de proteínas e de outras vias de sinalização nas dendrites neuronais, ou seja, a tradução de uma variedade de mensagens fundamentais para plasticidade sináptica, tipicamente através de mecanismos inibitórios (Penagarikano et al., 2007). A FMRP liga-se a aproximadamente 4% das mensagens cerebrais fetais e a falta de FMRP condiciona aumento da expressão de muitas proteínas cerebrais (Qin et al., 2005).

Assim, é a ausência ou deficiência da proteína FMRP que causa as características clínicas da SXF. O nível da FMRP correlaciona-se com o grau do défice cognitivo em todos os doentes (Loesch et al., 2004). Em homens com mutação completa totalmente metilada, logo sem expressão do gene, pouca ou nenhuma proteína é produzida.

Avanços na investigação neurobiológica na SXF demonstraram actividade aumentada da via do receptor 5 do glutamato metabotrópico (mGluR5) quando a FMRP está ausente. Assim os antagonistas mGluR5 são fármacos alvo na SXF e tem sido demonstrado que revertem os défices cognitivos e comportamentais em modelos animais (Dolen & Bear 2008). Também a minociclina, um antibiótico, é considerada um tratamento alvo pois estudos em ratos bebés demonstraram que 1 mês de tratamento com minociclina consegue maturar as conexões sinápticas e melhorar o comportamento e o desempenho nas tarefas cognitivas (Bilousova et al., 2009). Estão atualmente em curso vários ensaios clínicos promissores (Berry-Kravis et al., 2011; Leigh et al., 2013 & Wijetunge et al., 2013).

A etiologia dos problemas do tecido conjuntivo, presentes nestes doentes parece estar relacionada com genes regulados pela FMRP, cuja ausência leva a défice ou aumento da sua expressão.

5. Fenótipos associados à Pré-mutação

Ao contrário do que se pensou inicialmente, em anos recentes comprovou-se que indivíduos portadores da pré-mutação podem ter envolvimento clínico significativo (Hagerman & Hagerman, 2004; Hessler et al., 2005; Farzin et al., 2006; Hunter et al., 2012).

A Síndrome de Tremor Ataxia associado ao X Frágil (STAXF) foi descrito pela primeira vez em 2001 num subgrupo de homens mais velhos portadores da pré-mutação (Hagerman et al., 2001 & Berry-Kravis et al., 2007). Clinicamente estes doentes desenvolvem um tremor de intenção progressivo, quedas frequentes, características tipo Parkinson, atrofia cerebral, hiperintensidade nos pedunculos cerebelares médios em T2 na RMNC, défices nas funções executivas e na memória. Este quadro inicia-se tipicamente pelos 50 anos sendo a sua penetrância relacionada com a idade - cerca de 40% dos homens e 8% das mulheres portadores vêm a ser afectados (Berry-Kravis et al., 2007; Coffey et al., 2008). Os níveis da FMRP são geralmente normais ou próximos do normal, mas

os níveis de RNA mensageiro estão elevados nestes doentes e pensa-se que a causa dos problemas descritos relaciona-se com toxicidade do RNA (Amiri et al., 2008). Assim, a etiologia bem como as manifestações clínicas do STXF, são distintos dos do SXF.

A Falência Ovárica Primária (FOPXF), com consequente menopausa prematura surge em cerca de 20% das portadoras e pode ser efectivamente muito precoce ocorrendo a partir da segunda década de vida (Sullivan et al., 2005). Outros problemas neurológicos incluindo neuropatia periférica e disfunção autonómica e ainda quadros de fibromialgia, hipertensão, enxaqueca e hipotiroidismo, têm sido descritos com maior frequência em associação com a pré-mutação (Sullivan et al., 2006 & Coffey et al., 2008). A presença da pré mutação pode ser também responsável por patologia do foro afectivo significativa em cerca de 30-40% dos portadores, incluindo distúrbios da ansiedade, instabilidade de humor e depressão (Roberts et al., 2008).

6. Aconselhamento Genético

A SXF segue um padrão de hereditariedade ligado ao cromossoma X (Fig.1 e 2). No entanto o aconselhamento genético na SXF é extremamente complexo, já que o tipo de transmissão não é o da hereditariedade ligada ao X padrão. Por exemplo nem sempre ocorre expansão de tripletos em todas as gravidezes numa portadora e, como anteriormente referido, existem portadores da pré-mutação, tanto homens como mulheres, com envolvimento clínico significativo. Os riscos de recorrência variam de acordo com o sexo do portador. Assim, está formalmente indicada a referenciação a consulta de Aconselhamento Genético para identificação dos familiares em risco, decisões sobre testes genéticos, opções reprodutivas e diagnóstico pré-natal. (McConkie-Rosell et al., 2007).

Uma mulher portadora tem uma probabilidade de 50% (1 em cada 2) de transmitir o cromossoma X com o gene normal ou o X com o gene alterado à sua descendência. Assim, cada criança de sexo masculino terá 50% de probabilidade de herdar o gene alterado e ser afectada pela doença e 50% de herdar o gene normal não sendo afectado. Esta probabilidade será sempre a mesma para cada filho. No caso de uma criança de sexo feminino, tem uma probabilidade de 50% de herdar o gene alterado e ser portadora, geralmente não afectada, como a mãe. Há também uma probabilidade de 50% de herdar o gene normal. Esta probabilidade será sempre a mesma para cada filha de uma portadora.

No caso de um homem afectado ou portador de SXF, como os homens têm apenas um cromossoma X, este é sempre transmitido às suas filhas, pelo que terá sempre de lhes transmitir o gene alterado. As filhas geralmente não serão afectadas, apenas portadoras, mas têm risco de vir a ter filhos (rapazes) com a doença. Um rapaz nunca herdará o gene afectado, porque o homem transmite sempre o seu cromossoma Y aos filhos.

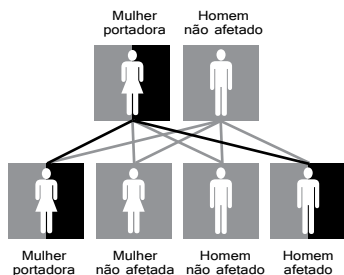


Figura 2: Transmissão de SXF por uma mulher

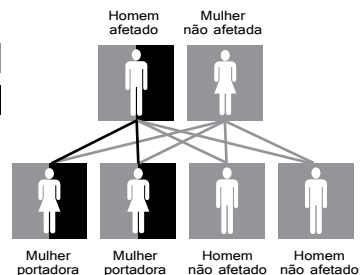


Figura 3: Transmissão de SXF por um homem

7. Testes diagnósticos

O diagnóstico de SXF deve ser confirmado por teste de ADN que inclui técnicas de PCR e Southern blot, descritas noutra secção. Os testes citogenéticos não são adequados, já que indivíduos com mutação completa e alto funcionamento intelectual nos portadores de pré-mutação não são identificados por este tipo de técnicas.

Este estudo deve ser considerado em todos os indivíduos com défice cognitivo ou Perturbação do Espectro do Autismo (PEA) de etiologia desconhecida. No entanto não está indicado em indivíduos que apresentem quadros de hiperactividade e/ou défice de atenção isolados, excepto se as características físicas ou fenótipo comportamental sejam evocativos de SXF ou ainda se existir história familiar de défice cognitivo compatível com hereditariedade ligada ao X. De acordo com alguns autores testar indivíduos com défice cognitivo sem história familiar, tem uma taxa de positividade baixa, de 2-5% (Song et al., 2003).

Testes de rastreio em colheitas em papel filtro, tipo “teste do pézinho”, estão a ser desenvolvidos de modo a ser possível efectuar rastreio populacional no futuro (Tassone et al., 2008 & Basehore et al., 2012).

A identificação de um indivíduo com SXF (ou probando) numa família, permite oferecer estudo genético aos familiares em risco que o desejem, sempre no contexto de uma consulta de Aconselhamento Genético. Geralmente são encontrados vários indivíduos com problemas clínicos relacionados com mutação completa e com a pré-mutação (McConkie-Rosell et al., 2007)

8. Diagnóstico Diferencial

As características típicas de SXF podem estar presentes em outras patologias, incluindo défice cognitivo inespecífico, síndrome alcoólica fetal, síndrome de Asperger e distúrbios pervasivos do desenvolvimento não específicos. Alguns doentes com suspeita de síndrome de Sotos, Prader-Willi, FG e sequência Pierre-Robin revelaram ser positivos para SXF (Hagerman 2002) e várias síndromes genéticas ligadas ao X têm

características físicas que se enquadram no SXF (síndromes de Coffin-Lowry, Lujan-Fryns e Atkin). Também tem sido descrito SXF associado a aneuploidias cromossómicas como os Síndromes de Klinefelter (XXY), Turner (XO) e de Down (Trissomia 21); assim, se estes doentes apresentarem características clínicas sugestivas devem ser testados para SXF. Trata-se provavelmente de situações fruto do acaso.

9. Mortalidade e Morbilidade

A esperança de vida dos doentes com síndrome X frágil é considerada normal, embora tenham sido descritos raros indivíduos afectados por morte súbita, devido a epilepsia ou acidentes cardiovasculares como arritmias (Waldstein e Hagerman, 1988). Vários estudos investigam a possibilidade de demência tardia num subgrupo destes doentes, já que a proteína produzida pelo gene FMRP regula a expressão da proteína precursora amilóide (APP), cujos níveis aumentados predis põem a doença de Alzheimer (Westermarck e Malter, 2007).

10. Domínio dos problemas mais frequentes e Orientação Clínica

Doentes com SXF necessitam de seguimento multidisciplinar e de um programa de intervenção precoce no desenvolvimento que lhes permita atingir todo o seu potencial, de modo a serem integrados como elementos úteis da sociedade (Alanay et al., 2007).

Novos tratamentos farmacológicos que condicionam melhorias a nível comportamental estão em desenvolvimento, com resultados encorajadores (Berry- Kravis e al., 2009 e 2012; Dolan et al., 2013).

10.1. Crescimento

Geralmente o peso ao nascimento é normal ou aumentado e o perímetro cefálico aumentado devido ao tamanho cerebral que é globalmente maior (Reiss et al., 2009). O crescimento na infância está geralmente um pouco aumentado, embora a puberdade seja na idade habitual (Loesch et al., 1995). O surto de crescimento pubertário é um pouco diminuído em comparação com controlos normais pelo que a estatura final é menor que a média.

Os problemas alimentares na infância e os vômitos de repetição associados com refluxo gastro esofágico, são frequente mas tendem a melhorar progressivamente com o avançar da idade (Goldson e Hagerman, 1993). As medidas de suporte habituais nestes casos, como espessamento das refeições e posicionamento, são geralmente suficientes.

10.2. Desenvolvimento e comportamento

Algumas das crianças com SXF apresentam irritabilidade no primeiro ano de vida, geralmente por problemas de integração sensorial e defensividade tátil. As birras e o comportamento hiperactivo tendem a iniciar-se por volta do segundo ano de vida, particularmente após a aquisição da marcha (Hatton et al., 2002). As birras parecem geralmente relacionados com estimulação sensorial excessiva e acontecem frequentemente nos períodos de transição, como no regresso a casa após um dia ocupado ou em ambientes com muitos estímulos.

Hipotonia e atraso motor ligeiros são relativamente frequentes. O tecido conjuntivo laxo e a hiperextensibilidade articular podem interferir com o atingir das etapas motoras.

O atraso de linguagem é habitualmente notado por volta dos 2-3 anos de idade (Abbeduto et al., 2007) e características autísticas, como abanar das mãos, contacto ocular pobre, ansiedade social, e auto-agressividade incluindo morder as mãos, iniciam-se tipicamente também pelos 2-3 anos (Symons et al., 2003 & Hatton et al., 2006).

O QI médio no homem adulto, com mutação completa totalmente metilada, é cerca de 41. Indivíduos menos afectados ou de alto funcionamento têm geralmente metilação incompleta, com conseqüente inactivação incompleta do FMR1 ou são mosaicos (para a pré mutação e/ou para o padrão de metilação); as células com pré-mutação produzem FMRP. O QI médio do homem adulto com mosaico é de 60 (Merenstein et al.,1996). Cerca de 70% das mulheres com mutação completa terão défice cognitivo com QI limite entre 70-84 ou atraso moderado (de Vries et al.,1996). Em casos raros uma mulher com mutação completa terá um atraso grave.

A hiperactividade e os problemas de défice de atenção e impulsividade podem ser graves (Deshpande et al., 2011). A hiperactividade tende a melhorar na adolescência e na idade adulta (Sullivan et al., 2006). Ansiedade, em particular a ansiedade social, é frequente em ambos os sexos e é comum mesmo quando a hiperactividade e impulsividade não estão presentes. A ansiedade social pode ser um problema grave, mesmo em mulheres com SXF que têm um QI dentro da normalidade. Nos rapazes a ansiedade ou incerteza podem despoletar episódios de agressividade perante situações novas ou na presença de estranhos. Nesses casos o tratamento da ansiedade melhora a agressividade (Hamlin et al., 2012).

O comportamento obsessivo compulsivo é muito comum nestes doentes estando relacionado com comportamentos perseverantes ou repetitivos caso em que o tratamento com inibidores selectivos da recaptção da serotonina (ISRS) pode ser útil.

Em muitos doentes com problemas comportamentais importantes a intervenção psicofarmacológica combinada com outras modalidades de tratamento, incluindo aconselhamento e terapia ocupacional de integração

sensorial, terapia de fala e intervenção de ensino especial escolar tem uma boa resposta (Hagerman et al., 2009).

Psicoses ou traços psicóticos podem ocorrer ocasionalmente, agravados pelo envelhecimento, stress grave ou outros factores disruptivos.

Na altura do diagnóstico deve ser feita avaliação psicológica formal completa, incluindo QI para determinar défices cognitivos, avaliação motora incluindo determinação das capacidades de integração sensorial e avaliação da linguagem, com orientação para terapia de fala, intervenção a nível da motricidade e elaboração de um plano educacional adequado.

Quando o diagnóstico é efectuado na infância, estes doentes devem ser orientados para programa de intervenção precoce do desenvolvimento, incluindo terapia de fala, fisioterapia e psicomotricidade e ensino especial. Seria ainda desejável que estes programas incluíssem intervenção familiar com treino específico dos pais para melhoria do desenvolvimento motor e da linguagem. Sempre que possível podem e devem ser integrados nas escolas regulares pois a sua resposta adaptativa é excelente.

Mesmo no período pré-escolar a tecnologia informática com programas específicos para potenciar as capacidades de linguagem e habilidades académicas devem ser incorporadas nos programas de educação especial.

A avaliação do componente emocional é também fundamental, verificando problemas da atenção e concentração além de ansiedade, comportamentos obsessivo-compulsivos, agressividade, depressão e outras problemas psicopatológicos.

A avaliação de dificuldades de aprendizagem por um professor do Ensino Especial é essencial para definir competências académicas e pontos fortes e fracos.

A avaliação médica deve incluir determinação dos problemas do tecido conjuntivo, hipotonia e grau de problemas com défice de atenção/concentração e hiperactividade.

Crianças em tratamento com medicações psicotrópicas necessitam de uma reavaliação regular dos efeitos secundários e de resposta terapêutica.

É importante que pais e cuidadores estejam cientes da necessidade de protecção da estimulação sensorial excessiva sempre que possível, evitando grandes multidões e ruídos altos, usando por exemplo, auriculares de protecção com músicas calmas ou favoritas dos doentes.

Crianças que apresentam problemas comportamentais significativos como birras, comportamento opositivo ou hiperactividade grave, geralmente beneficiam de acompanhamento psicológico regular. Técnicas de intervenção comportamental com ênfase na importância de reduzir a estimulação sensorial excessiva e uso de reforço comportamental positivo, com definição de metas específicas e uso de gráficos comportamentais permitem obter bons resultados.

A intervenção psicofarmacológica em problemas específicos do comportamento pode ser muito benéfica em crianças e adultos com SXF ou problemas associados com a pré-mutação, devendo ser testados e avaliados caso a caso.

Numa das situações mais frequentes, a hiperactividade com défice de atenção e impulsividade, o uso de medicação estimulante é útil em 60 a 70% das crianças em idade escolar (Berry-Kravis e Potanos, 2004; Hagerman et al., 2009). Para tratamento da ansiedade e da fobia social, transtornos obsessivo compulsivos, depressão e agressividade os SSRI são seguros e geralmente eficazes. Em cerca de 20-30% dos casos o uso do SSRI pode resultar em aumento da hiperactividade, agitação, de sintomas mania; se resultar em aumento da agressividade deve ser descontinuado. No entanto são ainda necessários estudos controlados sobre a eficácia destes agentes terapêuticos no SXF.

10.3. Neurológico

Estudos efectuados por Reiss e Dant (2003), mostraram aumento de certas regiões cerebrais como hipocampo, caudado, talamos e ventrículos laterais. Pelo contrário, o vermis cerebeloso é menor em comparação com os controles. São achados importantes para a investigação porque estão relacionados com os pontos cognitivos fortes e fracos destes doentes incluindo défice de atenção/hiperactividade, sensibilidade aumentada a estímulos e défices frontais (Hoeft et al, 2007.) No entanto, estas diferenças no tamanho e estruturas do sistema nervoso central (SNC) que são detetadas em estudos de grupo em comparação com controles, passam despercebidas num estudo individual de base clínica, pelo que não é recomendada a realização de Ressonância Magnética Nuclear Cerebra (RMNC) por rotina.

As convulsões surgem em cerca de 20% dos doentes SXF. Iniciam-se geralmente na infância precoce e podem ser crises tónico-clónica generalizadas, de ausências, parciais motoras e temporais. Quase sempre têm boa resposta à medicação e tendem a resolver na adolescência, embora em alguns casos persistam até a idade adulta (Berry-Kravis, 2002).

STAXF pode estar associado a demência (Bourgeois et al., 2007). A RMNC destes doentes evidencia atrofia cerebral e sinais de doença da substancia branca na região periventricular e cerebelo (Amiri et al., 2008). Estudos neuropatológicos em doentes falecidos com FXTAS demonstraram inclusões intranucleares eosinofílicas num número limitado de neurónios e astroglia ao longo do córtex (Greco et al, 2006). Estas inclusões não foram encontradas em indivíduos com mutação completa e pensa-se estarem relacionadas com os níveis elevados de RNA presentes nos indivíduos com a pré-mutação. No entanto a maioria dos portadores de pré-mutação não desenvolvem STAXF: só cerca de 40% dos homens e 8% das mulheres (Coffey et al, 2008 & Apartis et al., 2012) e não foi descrito em doentes com a mutação completa.

Uma história clínica detalhada é fundamental e deve incluir perguntas que excluam possíveis episódios convulsivos. Deve ser efectuado EEG em caso de suspeita, com registos de vigília e de sono já que as descargas em pico têm mais probabilidade de ocorrer na sonolência ou durante o sono. No caso de EEG com alterações ou clínica muito sugestiva de crises convulsivas, está geralmente indicada terapêutica anticonvulsiva, que requer seguimento regular cuidadoso incluindo doseamento de níveis séricos, hemograma, plaquetas, electrólitos e função hepática de acordo com o medicamento usado. Se o exame neurológico mostra défices focais deve ser realizada RMN cerebral. Se necessário encaminhar para consulta de Neurologia. A orientação do FXTAS inclui sempre uma consulta de Neurologia e RMN cerebral.

10.4. Oftalmológico

Os problemas oftalmológicos incluindo estrabismo e erros refractivos são comuns particularmente a hiperopia e o astigmatismo, presentes em 26% dos doentes SXF (Maino et al., 1990; Hatton et al., 1998). As crianças a quem é diagnosticado SXF devem ser cuidadosamente avaliadas para despiste de estrabismo, outros erros refractivos, nistagmo e ptose palpebral.

Em caso de suspeita devem ser referenciados a Consulta de Oftalmologia. Caso o exame seja normal, uma avaliação oftalmológica de rotina deverá ser programada até os 4 anos de idade. O tratamento depende das alterações encontradas. Os erros refractivos e astigmatismo são geralmente tratados com óculos de correcção adequados; o estrabismo, como habitual, pode requerer correcção cirúrgica em alguns casos se não resultarem os tratamentos ortópticos (oclusão intermitente, exercícios oculares e lentes).

10.5. Craniofacial

As alterações da estrutura facial no SXF incluem face longa, fronte alta, palato alto e arqueado e pavilhões auriculares proeminentes. A fenda palatina é ocasional mas o apinhamento dentário e má oclusão são comuns.

A complicação médica mais frequente associada com as alterações da estrutura facial é otite média recorrente que ocorre em 60-80% dos doentes SXF. Geralmente tem início no 1º ano de vida e está associada a défice auditivo de condução.

Cerca de 23% dos doentes SXF têm sinusites recorrentes, mais uma vez relacionadas com as alterações típicas da estrutura faciale possivelmente agravada pela displasia do tecido conjuntivo e hipotonia dos músculos faríngeos e faciais. Raramente pode ocorrer apneia do sono obstrutiva relacionada com as alterações acima referidas e também com hipertrofia adenoidea. As otites e sinusites de repetição tendem a resolver com o tempo, pelos 5-6 anos de idade.

Em todas as consultas médicas de rotina deve ser feita otoscopia para avaliação dos tímpanos e presença de otopatia serosa e referenciação a consulta de ORL no caso de otites de repetição. Avaliação audiométrica e ou timpanograma deve ser efectuado após tratamento dos episódios de otite media para avaliar audição e possível persistência de efusão do ouvido médio. As otites de repetição devem ser tratadas agressivamente para normalizar a audição. Uso de antibioterapia profiláctica e inserção de tubos timpânicos de ventilação estão recomendados nas otites de repetição.

Estudo do sono estará indicado caso exista uma história clínica positiva (ressonar e apneias durante o sono). Na presença de apneia do sono está geralmente indicada realização de adenoidectomia que melhora muito este problema. Caso persista poderá ser necessário ventilação não invasiva durante o sono.

Avaliações dentárias anuais devem ser efectuadas já que a defensividade tátil bucal pode interferir com o escovar e predispor a cáries dentárias. Em relação aos problemas dentários pode ser necessário tratamento ortodôntico padrão.

Se pedido pelos pais considerar cirurgia estética dos pavilhões auriculares especialmente se excessivamente grandes, pelos problemas sociais que acarreta.

10.6. Cardiovascular

O papel da FMRP no coração é ainda desconhecido. O problema cardíaco mais comum nos doentes SXF é o prolapso da válvula mitral, raramente visto na infância pode estar presente em cerca de 50% dos adultos, incluindo nas mulheres SXF. Dilatação discreta da raiz aórtica tem também sido encontrada em adultos SXF mas que não parece progredir com a idade. Morte súbita secundária a arritmias é extremamente rara (Hagerman, 2002b).

Hipertensão arterial (HTA) é relativamente comum em adultos SXF, embora as medições alteradas possam estar relacionadas com a ansiedade no ambiente clínico, que é um problema significativo para muitos adultos. (Hamlin et al., 2012). É possível, no entanto, que problemas do tecido conjuntivo, especificamente fibras de elastina anormais nos vasos sanguíneos, possam afectar a resiliência das paredes dos mesmos e predispor a HTA.

Exame cardiovascular deve ser efectuado por rotina, em todas as consultas médicas. Se for detectado sopro está indicada referenciação a cardiologia para determinar a presença de prolapso mitral ou outras anomalias. Essa avaliação deverá incluir a realização de eletrocardiograma e ecografia cardíaca e medição da raiz da aorta. A HTA deve também ser monitorizada em todas as consultas e, nos adultos, pelo menos uma vez

por ano e caso seja detetada de forma persistente implica uma avaliação detalhada incluindo da função renal.

O tratamento da HTA e do prolapso da mitral seguem o padrão da população geral, sendo que o uso de profilaxia antibiotica para endocardite já não está indicado no prolapso da mitral e o tratamento da dilatação da raiz da aorta que, como já referido, não é habitualmente progressiva não é necessário.

10.7. Genitourinário

O macrorquidismo é a anomalia genital mais frequente nos homens SXF, presente em 80 a 90% dos adolescentes e adultos. Não está geralmente associado a complicações, embora o peso testicular em conjunto com a fragilidade do tecido conjuntivo, possa predispor ao desenvolvimento de hérnias inguino-escrotais. As hérnias surgem em cerca de 15% dos homens SXF na infância, adolescência e idade adulta. O volume testicular pode ser medido com orquidómetro para monitorizar alterações de tamanho que podem ocorrer em caso de hérnias

A enurese e um padrão mais tardio de treino de esfíncteres é comum tanto em rapazes como raparigas X frágil. Embora não esteja descrito risco para infecções urinárias de repetição (ITUs) a displasia do tecido conjuntivo pode predispor para dilatação dos ureteres com refluxo. Caso ocorram ITUs deve ser efectuado cistouretrograma (CUMS) e eco renal. Doentes com ITUs de repetição, anomalias de estrutura renal ou documentação de refluxo na CUMS devem ser referenciados a nefro/urologia.

Diminuir a ingestão de fluidos após o jantar, urinar antes de deitar e programar acordar para urinar quando os pais se vão deitar, terapias comportamentais ou uso de dispositivos com alarmes disponíveis no mercado, podem ajudar a resolver o problema da enurese. O atraso no treino de esfíncteres pode ser ajudado por terapias comportamentais. Existem medicamentos disponíveis para o tratamento da enurese como imipramina e oxibutina ou acetato de desmopressina (DDAVP) mas não são necessários por rotina. A musculatura e volume da bexiga podem ser aumentados por programa de exercícios de treino de interrupção intermitente do fluxo de urina e de reforço damicção de maiores volumes.

O macrorquidismo não requer tratamento.

10.8. Musculoesquelético

A complicação ortopédica mais frequente no SXF é a hiperlaxidez ou hiperextensibilidade articular que parece decorrer da displasia do tecido conjuntivo, embora a nível bioquímico não tenha sido identificada nenhuma alteração.

As articulações dos dedos das mãos são hiperextensíveis em 70% das crianças, mas só em 30% dos adultos. Pé plano também devido à laxidez

articular, está presente em cerca de 80% dos homens jovens e 60% dos mais velhos (Merenstein et al., 1996). A maioria não refere dores significativas mas pode causar desgaste desigual do calçado.

Cerca de 3% dos SXF têm história de luxações articulares, em particular luxação congénita da anca ao nascer, luxação recorrente da patela ou luxação do ombro.

A hiperlaxidez articular geralmente melhora com a idade, talvez em relação com aumento da rigidez dos ligamentos relacionado com o envelhecimento.

O pé boto surge em 1 a 2% dos rapazes com SXF, podendo haver um ligeiro aumento da predisposição devido à hipotonia in útero e displasia do tecido conjuntivo.

A escoliose surge em menos de 20% destes doentes é tipicamente ligeira e não necessitando de tratamento.

O exame físico regular deve incluir uma avaliação da hiperlaxidez, além do historial de luxação ou dor articular. Todos devem ser avaliados clinicamente para despiste de escoliose e, se detetada, devem ser avaliados em ortopedia e efectuar radiografia de coluna.

A maioria dos casos de hiperlaxidez não requer tratamento, mas as luxações obrigam a avaliação e seguimento por ortopedia. Se forem recorrentes, podem necessitar de correcção cirúrgica. Hiperlaxidez severa, particularmente se associada a hipotonia, pode necessitar de fisioterapia precoce, na primeira infância.

Pé plano é frequentemente tratado com palmilhas de correcção ou sapatos ortopédicos melhorando o desgaste do calçado e padrões de marcha.

10.9. Endocrinológico

Em várias mulheres SXF com mutação completa foi descrita puberdade precoce (Butler e Najjar, 1988; Moore et al., 1990 & kowalczyk et al., 1996). A causa deste problema é desconhecida embora a disfunção hipotalâmica que pode condicionar anomalias de crescimento no SXF pode também predispor a puberdade precoce e macrorquidismo. Sinais de puberdade precoce devem ser rastreados em exames periódicos de rotina nas mulheres com mutação completa e, se detectados, referenciadas a endocrinologia.

Mulheres SXF com mutação completa geralmente têm défice cognitivo que por vezes pode levar a comportamento sexual de risco. É importante um controle de natalidade adequado, dada a dificuldade na fiabilidade da toma diária de medicação como é o caso da pilula. Uso de injeções intramusculares de acetato de medroxiprogesterona (DepoProvera®), mensais ou trimestrais ou implantes subdérmicos de etonogestrel que oferecem até 3 anos de proteção (Implanon®) podem ser alternativas úteis.

Homens e mulheres com SXF são férteis e, em homens com mutação completa só a pré-mutação ocorre no esperma. Mulheres com pré-mutação têm uma incidência aumentada de menopausa prematura (Sullivan et al., 2005) como anteriormente referido e também uma reserva ovárica pobre que pode dificultar a colheita de óvulos para técnicas de fertilização in vitro (Wittenberger et al., 2007). O risco de menopausa prematura deve ser explicado às portadoras de pré-mutação de modo a ser possível reajustar o planeamento reprodutivo.

Além disso quer mulheres com mutação completa quer com pré-mutação, têm risco aumentado de problemas emocionais como ansiedade, depressão e labilidade de humor, particularmente em alturas de mudanças hormonais ou de défice estrogénico (como menopausa e pós-parto), e até durante o período menstrual (algumas sofrem de síndrome pré menstrual grave). Estas questões devem ser abordadas em todas as avaliações clínicas e adequadamente tratadas.

Questões sobre problemas menstruais e planeamento familiar devem ser abordadas na avaliação clínica de mulheres com mutação completa e pré-mutação em idade reprodutiva. A todas as mulheres com mutação FMR1 deve ser oferecido DPN específico em caso de gravidez.

Problemas relacionados com disfunção emocional associada com menstruação em jovens SXF devem ser discutidos com os pais, pois podem ser devidamente tratados, por exemplo, com SSRIs que são geralmente bastante úteis na síndrome pré-menstrual grave e nos quadros depressivos associados com menopausa ou pós parto. A maioria dos problemas de disfunção emocional podem ser eficazmente tratados com uma combinação correcta de medicamentos e aconselhamento.

Todas as mulheres com mutação completa e pré-mutação devem ser referenciadas a consulta de Aconselhamento Genético para discussão de opções reprodutivas, incluindo Diagnóstico Genético Pré Implantatório, reserva de óvulos por congelamento e Diagnóstico Pré-Natal (McConkie-Rosell et al., 2007).

11. Comentário Final

Desde a primeira descrição do SXF em 1943, passando pela identificação da mutação dinâmica e do gene FMR1 em 1991, o conhecimento sobre as PEXF tem aumentado exponencialmente e trazido surpresas constantes às comunidades médica e científica.

A compreensão da natureza e funções da proteína FMRP e do efeito da sua ausência na função neuronal e no desenvolvimento cognitivo abriu caminho para potenciais intervenções terapêuticas. Novos tratamentos alvo como antagonistas mGluR5, agonistas GABA A e B e minociclina, já estão sendo estudados com resultados promissores.

O desenvolvimento de técnicas de estudo molecular economicamente viáveis, e a consequente determinação da prevalência da mutação completa e da pré-mutação na população geral, permitirão no futuro uma abordagem mais sistemática das PEXF. Com a identificação precoce destes doentes, será possível um aconselhamento genético familiar adequado e atempado e um programa de intervenção terapêutica mais eficaz. Aliado ao maior investimento em terapêuticas farmacológicas é de esperar no futuro um melhor prognóstico e qualidade de vida destes doentes e famílias.

Referências bibliográficas

- Abbeduto, L., Brady, N., & Kover, S. T. (2007). Language development and fragile X syndrome: Profiles, syndrome-specificity, and within-syndrome differences. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13, 36-46.
- Alanay, Y., Unal, F., Turanlı, G., Alikasıfoğlu, M., Alehan, D., Akyol, U., Belgin, E., Sener, C., Aktaş, D., Boduroğlu, K., Utine, E., Volkan-Salanci, B., Ozusta, S., Genç, A., Başar, F., Sevinç S, Tunçbilek E. (2007). A multidisciplinary approach to the management of individuals with fragile X syndrome. *J Intellect Disabil Res.*, 51, 151-61.
- Amiri, K., Hagerman, R. J., Hagerman, P.J. (2008). Fragile X-Associated Tremor/Ataxia Syndrome - An Aging Face of the Fragile X Gene. *Archives of Neurology*, 65 (1), 19-25.
- Apartis, E., Blancher, A., Meissner, W. G., Guyant-Maréchal, L., Maltête, D., De Broucker, T., Legrand, A. P., Bouzenada, H., Thanh, H. T., Sallansonnet-Froment, M., Wang, A., Tison, F., Roué-Jagot, C., Sedel, F., Charles, P., Whalen, S., Héron, D., Thobois, S., Poisson, A., Lesca, G., Ouvrard-Hernandez, A. M., Fraix, V., Palfi, S., Habert, M. O., Gaymard, B., Dussaule, J. C., Pollak, P., Vidailhet, M., Durr, A., Barbot, J. C., Gourlet, V., Brice, A., & Anheim, M. (2012). FXTAS: new insights and the need for revised diagnostic criteria. *Neurology*, 30, 79(18), 1898-907.
- Basehore, M. J., Marlowe, N. M., Jones, J. R., Behlendorf, D. E., Laver, T. A., & Friez, M. J. (2012). Validation of a screening tool for the rapid and reliable detection of CGG trinucleotide repeat expansions in FMR1. *Genet Test Mol Biomarkers*, 16(6), 465-70.
- Berry-Kravis, E. & Potanos, K. (2004). Psychopharmacology in fragile X syndrome--present and future. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.*, 10(1), 42-8.
- Berry-Kravis, E. M., Hessler, D., & Rathmell, B., Zarevics, P., Cherubini, M., Walton-Bowen, K., Mu, Y., Nguyen, D. V., Gonzalez-Heydrich, J., Wang, P. P., Carpenter, R. L., Bear, M. F., & Hagerman, R. J. (2012). Effects of STX209 (arbaclofen) on neurobehavioral function in children and adults with fragile X syndrome: a randomized, controlled, phase 2 trial. *Sci Transl Med.*, 4,152ra127.
- Berry-Kravis, E., Abrams, L., Coffey, S. M., Hall, D. A., Greco, C., Gane, L. W., Grigsby, J., Bourgeois, J. A., Finucane, B., Jacquemont, S., Brunberg, J. A., Zhang, L., Lin, J., Tassone, F., Hagerman, P. J., Hagerman, R. J., & Leehey, M. A. (2007). Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome: clinical features, genetics, and testing guidelines. *Movement Disorders*, 22(14), 2018-30.
- Berry-Kravis, E., Hessler, D., Coffey, S., Hervey, C., Schneider, A., Yuhas, J., Hutchison, J., Snape, M., Tranfaglia, M., Nguyen, D. V., & Hagerman, R. (2009). A pilot open label, single dose trial of fenobam in adults with fragile X syndrome. *J Med Genet.*, 46(4), 266-271.
- Bilousova, T. V., Rusakov, D. A., Ethell, D. W., & Ethell, I. M. (2009). Matrix metalloproteinase-7 disrupts dendritic spines in hippocampal neurons through NMDA receptor activation. *Journal of Neurochemistry*, 97(1), 44-56.
- Bourgeois, J. A., Cogswell, J. B., Hessler, D., Zhang, L., Ono, M. Y., Tassone, F., Farzin, F., Brunberg, J. A., Grigsby, J., & Hagerman, R. J. (2007). Cognitive, anxiety and mood disorders in the fragile X-associated tremor/ataxia syndrome. *Gen Hosp Psychiatry*, 29, 349-356.
- Braden, M. (2002). Academic interventions. In R. J. Hagerman & P. J. Hagerman (Eds.), *Fragile X syndrome, diagnosis treatment, and research* (3rd Ed., pp. 3-109). Baltimore: Johns Hopkins University Press.
- Butler, M. G. & Najjar, J. L. (1988). Do some patients with fragile X syndrome have precocious

- puberty? *Am J Med Genet*, 31, 779-781.
- Coffey, S. M., Cook, K., Tartaglia, N. Tassone, F., Nguyen, D. V., Pan, R., Bronsky, H. E., Yuhas, J., Borodyanskaya, M., Grigsby, J., Doerflinger, M., Hagerman, P. J., Hagerman, R. J. (2008). Expanded clinical phenotype of women with the FMR1 premutation. *Am J Med Genet A*, 146A, 1009- 1016.
- de Vries, B. B., Jansen, C. C., Duits, A. A., Verheij, C., Willemsen, R., van Hemel, J. O., van den Ouweland, A. M., Niermeijer, M. F., Oostra, B. A., Halley, D. J. (1996). Variable FMR1 gene methylation of large expansions leads to variable phenotype in three males from one fragile X family. *J Med Genet.*, 33(12), 1007-10.
- Deshpande, P. S. & Coffey, D. B. (2011). Fragile X syndrome and attention-deficit/hyperactivity disorder symptoms. *J Child Adolesc Psychopharmacol*, 21(6), 639-42.
- Dolen, G. & Bear, M. F. (2008). Role for metabotropic glutamate receptor 5 (mGluR5) in the pathogenesis of fragile X syndrome. *J Physiol.*, 586, 1503-1508.
- Dombrowski, C., Levesque, M. L., Morel, M. L., Rouillard, P., Morgan, K., & Rousseau, F. (2002). Premutation and intermediate-size FMR1 alleles in 10 572 males from the general population: loss of an AGG interruption is a late event in the generation of fragile X syndrome alleles. *Human Molecular Genetics*, 11(4), 371-8.
- Farzin, F., Perry, H., Hessel, D., Loesch, D., Cohen, J., Bacalman, S., Gane, L., Tassone, F., Hagerman, P., & Hagerman, R. (2006). Autism spectrum disorders and attention-deficit/hyperactivity disorder in boys with the fragile X premutation. *J Dev Behav Pediatr.*, 27(2), 137-44.
- Goldson, E. & Hagerman, R. J. (1993). Fragile X syndrome and failure to thrive. *Am J Dis Child.*, 147(6), 605-7.
- Greco, C. M., Berman, R. F., Martin, R. M., Tassone, F., Schwartz, P. H., Chang, A., Trapp, B. D., Iwahashi, C., Brunberg, J., Grigsby, J., Hessel, D., Becker, E. J., Papazian, J., Leehey, M. A., Hagerman, R. J., & Hagerman, P. J. (2006). Neuropathology of fragile X-associated tremorataxia syndrome (FXTAS). *Brain*, 129, 243-255.
- Hagerman, P. J. (2008). The fragile X prevalence paradox. *Journal Medical Genetics*, 45(8), 498-9.
- Hagerman, P. J., & Hagerman, R. J. (2004). The fragile X premutation: A maturing perspective. *Am J Hum Genet*, 74, 805-816.
- Hagerman, R. J. (2002a). Medical follow-up and pharmacotherapy. In R. J. Hagerman & P. J. Hagerman (Eds.), *Fragile X syndrome, diagnosis treatment, and research* (3rd Ed., pp. 287-338). Baltimore: Johns Hopkins University Press.
- Hagerman, R. J. (2002b). The physical and behavioral phenotype. In R. J. Hagerman & P. J. Hagerman (Eds.), *Fragile X syndrome, diagnosis treatment, and research* (3rd Ed., pp. 3-109). Baltimore: Johns Hopkins University Press.
- Hagerman, R. J., Hull, C. E., Safanda, J. F., Carpenter, I., Staley, L. W., O'Connor, R. A., Seydel, C., Mazzocco, M. M. M., Snow, K., Thibodeau, S. N., Kuhl, D., Nelson, D. L., Caskey, C. T. & Taylor, A. K. (1994). High functioning fragile X males demonstration of an unmethylated fully expanded FMR-1 mutation associated with protein expression. *American Journal of Medical Genetics*, 51(4), 298-308.
- Hagerman, R. J., Leehey, M., Heinrichs, W., Tassone, F., Wilson, R., Hills J, Grigsby, J., Gage, B., & Hagerman, P. J. (2001). Intention tremor, parkinsonism, and generalized brain atrophy in male carriers of fragile X. *Neurology*, 57, 127-130.
- Hagerman, R. J., Berry-Kravis, E., Kaufmann, W. E., Ono, M. Y., Tartaglia, N., Lachiewicz, A., Kronk, R., Delahunty, C., Hessel, D., Visootsak, J., Picker, J., Cane, L., & Tranfaglia, M. (2009). Advances in the treatment of fragile X syndrome. *Pediatrics*, 123, 378-390.
- Hatton, D. D., Buckley, E. G., Lachiewicz, A., & Roberts, J. E. (1998). Ocular status of young boys with fragile X syndrome: A prospective study. *J Am Assoc Pediatr Ophthalmol Strabismus*, 2, 298-301.
- Hatton, D. D., Hooper, S. R., Bailey, D. B., Skinner, M. L., Sullivan, K. M., & Wheeler, A. (2002). Problem behavior in boys with fragile X syndrome. *Am J Med Genet*.108(2),105-16.
- Hatton, D. D., Sideris, J., Skinner, M., Mankowski, J., Bailey, D. B., Roberts, J., & Mirret, P. (2006). Autistic behavior in children with fragile X syndrome: prevalence, stability, and the impact of FMRP. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 140 (17):1804-1813.
- Leigh, M. J. S., Nguyen, D. V., Mu, Y., Winarni, T. I., Schneider, A., Chechi, T., Polussa, J., Doucet, P., Tassone, F., Rivera, S. M., Hessel, D., & Hagerman, R. J. (2013). A Randomized Double-Blind, Placebo-Controlled Trial of Minocycline in Children and Adolescents with Fragile X Syndrome. *J Dev Behav Pediatr.*, 34(3), 147-55.

- Hamlin, A. A., Sukharev, D., Campos, L., Mu, Y., Tassone, F., Hessler, D., Nguyen, D. V., Loesch, D., & Hagerman R. J. (2012). Hypertension in FMR1 premutation males with and without fragile X-associated tremor/ataxia syndrome (FXTAS). *Am J Med Genet A*, 158A(6),1304-9.
- Hessler, D., Tassone, F., Loesch, D. Z., Berry-Kravis, E., Leehey, M. A., Cane, L. W., Barbato, I., Rice, C., Could, E., Hall, D. A., Grigsby, J., Wegelin, J. A., Harris, S., Lewin, F., Weinberg, D., Hagerman, P. J., & Hagerman, R. J. (2005). Abnormal elevation of FMR 1 mRNA is associated with psychological symptoms in individuals with the fragile X premutation. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet*, 139,115-121.
- Hoelt, F., Hernandez, A., Parthasarathy, S., Watson, C. L., Hall, S. S., Reiss, A. L. (2007). Fronto-striatal dysfunction and potential compensatory mechanisms in male adolescents with fragile X syndrome. *Hum Brain Mapp*, 28, 543-554.
- Kowalczyk, C. L., Schroeder, E., Pratt, V., Conard, J., Wright, K., & Feldman, G. L. (1996). An association between precocious puberty and fragile X syndrome?. *J Pediatr Adolesc Gynecol*, 9, 199-202.
- Loesch, D. Z., Huggins, R. M., & Hagerman, R. J. (2004). Phenotypic variation and FMRP levels in fragile X. *Mental Retardation Developmental Disabilities Research Reviews*, 10(1), 31-41.
- Loesch, D. Z., Huggins, R. M., & Hoang, N. H. (1995). Growth in stature in fragile X families: a mixed longitudinal study. *Am J Med Genet.*, 11,58(3), 249-56.
- Lubs, H. A., Travers, H., Lujan, E., & Carroll, A. (1984). A large kindred with X-linked mental retardation, marker X and macroorchidism. *Am J Med Genet.*, 17(1), 145-57.
- Lubs, H. A. (1969). A marker X chromosome. *American Journal Human Genetics*, 21, 231-244.
- Lujan, J. E., Carlin, M. E., & Lubs, H. A. (1984). A form of X-linked mental retardation with marfanoid habitus. *American Journal of Medical Genetics*, 17, 311-322.
- Maino, D. M., Schlange, D., Maino, J. H., & Caden, B. (1990). Ocular anomalies in fragile X syndrome. *J Am Optom Assoc.*, 61(4), 316-23.
- Martin, J. P. & Bell, J.(1943). A pedigree of mental defect showing sex-linkage. *J Neurol Psychiatry*, 6(3-4),154-157.
- McConkie-Rosell, A., Abrams, L., Finucane, B., Cronister, A., Gane, L. W. Coffey, S. M., Sherman, S., Nelson, L. M. Berry-Kravis, E., Hessler, D. Chiu, S., Street, N., Vatave, A., & Hagerman, R. J. (2007). Recommendations from multi-disciplinary focus groups on cascade testing and genetic counseling for fragile X-associated disorders. *Journal of Genetic Counseling*, 16, 593-606.
- Merenstein, S. A., Sobesky, W. E., Taylor, A. K., Riddle, J. E., Tran, H. X., & Hagerman, R. J. (1996). Molecular-clinical correlations in males with an expanded FMR1 mutation. *Am J Med Genet*. 64(2), 388-94.
- Moore, P. S., Chudley, A. E., & Winter, J. S. (1990). True precocious puberty in a girl with the fragile X syndrome. *Am J Med Genet*, 37, 265-267.
- Nolin, S. L., Brown, W. T., Glicksman, A., Houck, G. E. Jr, Gargano, A. D., Sullivan, A., Biancalana, V., Brøndum-Nielsen, K., Hjalgrim, H., Holinski-Feder, E., Kooy, F., Longshore, J., Macpherson, J., Mandel, J. L., Matthijs, G., Rousseau, F., Steinbach, P., Väisänen, M. L., von Koskull, H., & Sherman, S. L. (2003). Expansion of the fragile X CGG repeat in females with premutation or intermediate alleles. *American Journal of Human Genetics*, 72(2), 454-64.
- Nowicki, S. T., Tassone, F., Ono, M. Y., Ferranti, J., Croquette, M. F., Goodlin-Jones, B., & Hagerman, R. J. (2007). The Prader-Willi phenotype of fragile X syndrome. *J Dev Behav Pediatr.*,28(2), 133-8.
- Penagarikano, O., Mulle, J. G., & Warren, S. T. (2007). The pathophysiology of fragile x syndrome. *Annual Reviews Genomics Human Genetics*, 8, 109-29.
- Qin, M., Kang, J., Burlin, T. V., Jiang, C., Smith, C. B. (2005). Postadolescent changes in regional cerebral protein synthesis: an in vivo study in the FMR1 null mouse. *J Neurosci.*, 25(20), 5087-95.
- Reiss, A. L. & Dant, C. C. (2003). The behavioral neurogenetics of fragile X syndrome: analyzing gene-brain-behavior relationships in child developmental psychopathologies. *Dev Psychopathol.*, 15(4), 927-68.
- Reiss, A. L., Hoelt, F., Tenforde, A. S., Chen, W., Mobbs, D., & Mignot, E. J. (2008). Anomalous hypothalamic responses to humor in cataplexy. *PLoS One*, 3(5), e2225.
- Richards, B. W., Sylvester, P. E., & Brooker, C. (1981). Fragile X-linked mental retardation: the Martin-Bell syndrome. *Journal of Mental Deficiency Research*, 25 (4) 253-6.
- Roberts, J. E., Bailey, D. B. Jr, Mankowski, J., Ford, A., Sideris, J., Weisenfeld, L. A., Heath, T.

- M., & Golden, R. N. (2008). Mood and anxiety disorders in females with the FMRI premutation. *Am J Med Genet*, 150 B, 130-139.
- Sherman, S. L. (2002). Epidemiology. In R. Hagerman & P. Hagerman (Eds.), *Fragile X syndrome: Diagnosis, treatment and intervention* (3rd Ed., pp. 136-168). Baltimore: The Johns Hopkins University Press.
- Song, F. J., Barton, P., Sleightholme, V. Yao, G. L. & Fry-Smith, A. (2003). Screening for fragile X syndrome: a literature review and modelling study. *Health Technology Assessment*, 7 (16).
- Sullivan, A. K., Marcus, M., Epstein, M. P., Allen, E. G., Anido, A. E., Paquin, J. J., Yadav-Shah, M., & Sherman, S. L. (2005). Association of FMRI repeat size with ovarian dysfunction. *Hum Reprod*, 20, 402-412.
- Sullivan, K., Hatton, D., Hammer, J., Sideris, J., Hooper, S., Omstein, P., & Bailey, D. Jr (2006). ADHD symptoms in children with FXS. *Am J Med Genet A*, 140, 2275-2288.
- Symons, F. J., Clark, R. D., Hatton, D. D., Skinner, M., & Bailey, D. B. (2003). Self-injurious behavior in young boys with fragile X syndrome. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 118(2), 115-121.
- Symons, F. J., Thompson, A., & Rodriguez, M. C. (2004). Self-injurious behavior and the efficacy of naltrexone treatment: a quantitative synthesis. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.*, 10(3), 193-200.
- Tassone, F., Pan, R., Amiri, K., Taylor, A. K., & Hagerman, P. J. (2008). A Rapid Polymerase chain reaction-based screening method for identification of all expanded alleles of the fragile x (FMR1) gene in newborn and high-risk populations. *J Mol Diagn*, 10, 43-49.
- Verkerk, A. J., Pieretti, M., & Sutcliffe, J. S. (1991). Identification of a gene (FMR-1) containing a CGG repeat coincident with a breakpoint cluster region exhibiting length variation in fragile X syndrome. *Cell*, 65, 905-914.
- Westmark, C. J. & Malter, J. S. (2007). FMRP mediates m GluR5-dependent translation of amyloid precursor protein. *PLoS Biol*, 5 (3), e52.
- Wittenberger, M. D., Hagerman, R. J., Sherman, S. L., McConkie-Rosell, A., Welt, C. K., Rebar, R. W., Conigan, E. C., Simpson, J. L., & Nelson, L. M. (2007). The FMR1 premutation and reproduction. *Fertil Steril*, 87,456-465.

2.

O DIAGNÓSTICO MOLECULAR DA SÍNDROME DE X FRÁGIL, FATORES GENÉTICOS E HEREDITARIEDADE

Paula Jorge

A Síndrome de X Frágil, anteriormente denominada Síndrome de Martin-Bell, é uma condição genética que envolve mutações numa região específica do cromossoma X. É a forma hereditária mais comum de deficiência cognitiva no sexo masculino, com penetrância reduzida em mulheres. Os indivíduos afetados com esta condição podem apresentar traços físicos característicos com atraso de desenvolvimento, distúrbios emocionais e comportamentais, incluindo perturbações do espectro do autismo e diminuição da capacidade intelectual, que pode variar entre ligeira a muito grave. Neste capítulo serão revistas, de modo simplificado, algumas das noções básicas da estrutura do DNA, dos princípios de genética clássica, da hereditariedade e da biologia molecular, permitindo assim auxiliar na compreensão da síndrome de X Frágil¹, nomeadamente, o motivo pelo qual elementos de uma mesma família sem qualquer sintoma ou fenótipo podem transmitir esta patologia.

1. Noções de DNA, cromossomas, genes e hereditariedade

O genoma humano é constituído por 46 cromossomas organizados em 23 pares: 22 pares de autossomas e um par de cromossomas sexuais ou heterocromossomas que determina o sexo do indivíduo. Assim, as mulheres têm dois cromossomas X e os homens um Y emparelhado com um X. Durante a divisão celular², implicada no processo de formação e desenvolvimento dos gâmetas³, que ocorre nas células germinais existentes nas gonadas masculinas e femininas, há uma redução do número de cromossomas para metade (haploide). Aquando da fecundação

1 Temática abordada em dois artigos publicados na revista *Saúde, Consciência & Inteligência*, Botelho Silva (Ed.), por Susana Nobre de Almeida em colaboração com Paula Jorge. Edições de abril e maio de 2012, n.º 1, pp. 58-61 e n.º 2, pp. 38-39, respetivamente.

2 Denominada meiose.

3 Células reprodutivas maduras, ovócitos e espermatozoides, com um número haploide de cromossomas.

se o espermatozoide transportar, para além dos 22 autossomas, o cromossoma X o embrião resultante é feminino, quando transmite o Y, é masculino. Os pais não possuem qualquer controlo sobre os cromossomas que são transmitidos à sua descendência.

Os genes são as estruturas funcionais dos cromossomas e, tradicionalmente, considerados a unidade básica da hereditariedade. São compostos por uma sequência específica e única de nucleótidos, que por sua vez são formados por 3 moléculas distintas: o ácido fosfórico, a desoxirribose e uma base azotada, de entre quatro possíveis: a guanina (G), a timina (T), a citosina (C) ou a adenina (A). O conjunto de todos os nucleótidos de uma célula denomina-se ácido desoxirribonucleico - DNA⁴. Para além das sequências de DNA que codificam as proteínas - definição tradicional de gene - existem sequências que dão origem a outras moléculas reguladoras, bem como a pequenas moléculas de ácido ribonucleico - RNA⁵.

A herança genética de cada indivíduo é determinada pelas formas alternativas de cada um dos genes, denominadas alelos. São os diferentes alelos do respetivo gene que vão determinar, por exemplo, a cor dos olhos, o tipo de sangue, a resistência a determinadas doenças ou predisposição em relação a outras. A constituição genética de um indivíduo no que diz respeito à combinação de alelos de um determinado *locus*⁶ designa-se por genótipo. Quando os dois alelos são idênticos diz-se que há homozigotia e heterozigotia quando são distintos. Nos indivíduos do sexo masculino verifica-se hemizigotia para os *loci* do cromossoma X⁷ uma vez que só está presente uma única cópia deste cromossoma (um *locus* só comporta um alelo).

As doenças genéticas podem não ser “visíveis”, isto é, não apresentar fenótipo⁸ ao nascimento, podem revelar-se mais tarde ou até nunca se manifestar. Estima-se que cerca de 5% da população europeia esteja afetada por uma doença genética, o que em Portugal significa mais de 500 mil pessoas (*Annual report of the Chief Medical Officer 2009*. Department of Health. London: DH, 2010: 38 - 45). A síndrome de X Frágil é uma dessas doenças, sendo considerada a causa hereditária mais comum de défice de aprendizagem.

2. A origem do nome da síndrome de X Frágil

A síndrome de X Frágil (SXF) [OMIM: 300624] é a causa mais comum de atraso mental ou défice intelectual com hereditariedade Mendeliana. É uma doença monogénica causada por uma mutação no gene designado

4 Em inglês, *deoxyribonucleic acid*.

5 Em inglês, *ribonucleic acid*.

6 Posição homóloga de um par de cromossomas.

7 Com exceção das regiões pseudoautossómicas que são as regiões do cromossoma X e do Y que contêm genes homólogos que emparelham e podem recombinar durante a meiose.

8 O conjunto das características observáveis resultantes da interação entre os fatores genéticos e ambientais.

*FMR1*⁹. Este gene possui, na região 5' UTR¹⁰, uma zona constituída por tripletos compostos de citosina, C, guanina, G e guanina, G – CGG¹¹. O número de tripletos é variável de pessoa para pessoa e, devido às características peculiares desta região, verifica-se por vezes uma alteração no número de tripletos que são transmitidos às sucessivas gerações. O nome da SXF tem origem no facto de em alguns doentes com esta síndrome ser possível observar ao microscópio, em certas condições muito particulares, quebras ou ruturas (sítios frágeis), como que se o material genético se tivesse “soltado” do cromossoma (figura 1). A expansão do DNA para um número de tripletos superior a 200 é que dá ao “cromossoma X Frágil” uma aparência única.



Figura 1 – Observação de um sítio frágil, isto é região de DNA não condensado que aparece como uma aparente quebra ou região não corada no cromossoma. Imagem obtida após cariótipo convencional. A seta aponta para o sítio frágil em Xq27.3. Fotografias cedidas pela Unidade de Citogenética do Centro de Genética Médica Doutor Jacinto de Magalhães.

3. A região repetitiva do gene *FMR1* e as várias categorias de alelos

O DNA humano possui uma percentagem significativa de regiões repetitivas, inter ou intragénicas que, na sua maioria, são transmitidas de forma estável sem alteração de tamanho ou composição. Existem algumas exceções, como por exemplo as repetições que envolvem tripletos que podem estar sujeitas a fenómenos de amplificação ou de contração¹² (Ashley, 1995). O número de tripletos repetitivos é, na grande maioria dos indivíduos, benigno¹³ e só após atingir um certo limiar de tamanho é que se torna muito instável e potencialmente patogénico¹⁴. Esta mutabilidade¹⁵ intergeracional no número de repetições¹⁶ é, maioritariamente, causada

9 Deriva do aprovado originalmente *fragile mental retardation 1 gene*, consultar <http://www.genenames.org/>.

10 Região localizada antes do códon de iniciação (5'), é parte integrante do promotor do gene, transcrita (exão 1) e não traduzida, o que significa que está presente no transcrito *FMR1*-RNA mas não codifica para nenhum aminoácido da *FMRP*, deriva do inglês *untranslated region* - UTR.

11 Também designados por trinucleótidos CGG ou repetições CGG.

12 Mutações dinâmicas.

13 Não-patogénico.

14 Que pode provocar uma doença.

15 Instabilidade.

16 O número de cópias destas sequências repetitivas é diferente das do seu antecessor.

por fenómenos de instabilidade meiótica, o que significa que os vários membros de uma mesma família podem herdar repetições de tamanhos distintos e, se estas atingem o limiar de patogenicidade, podem desenvolver doença com diversos graus de severidade (Willemsen, 2011).

A região repetitiva, CGG, existente no gene *FMR1* não é composta por tripletos CGG consecutivos “puros”, ou seja, é interrompida por tripletos de AGG que originam múltiplos padrões (Passarge & Wirth, 2013). Tal como a maioria das zonas repetitivas presentes no genoma humano, é polimórfica, sendo que na população geral observam-se alelos com contêm entre 6 e 54 CGG. À categoria que compreende os alelos com este número de repetições designa-se *normal*, uma vez que a sua transmissão ocorre, quase invariavelmente, de forma estável.

Num subgrupo dos alelos normais, com 45 a 54 CGG, foi observada, em transmissões por via materna, uma ligeira alteração do número de repetições (entre 1 a 3). Estes alelos são relativamente frequentes na população geral, ocorrendo em cerca de 1 por cada 50 indivíduos e são denominados de *intermédios* ou *gray-zone* pois apesar de não originarem qualquer fenótipo, podem tornar-se potencialmente instáveis durante a meiose (Fernandez-Carvajal, 2009; Terraciano, 2004). Estão publicados vários artigos que sustentam a hipótese de que a maior ou menor estabilidade destes alelos está dependente do número de interrupções AGG e do padrão por estas formado (Dombrowski, 2002; Eichler, 1994a). Sabe-se que os alelos com um número de CGG inferior a 45 são frequentemente compostos por AGG a cada 9 ou 10 CGG, formando o padrão típico: $(CGG)_{9/10}AGG(CGG)_{9/10}AGG(CGG)_n$. A presença de várias interrupções AGG e a ausência, na extremidade 3', de um conjunto de CGG puros inferior a 25 repetições conferem, aos alelos que as possuem, uma maior estabilidade (Nolin, 2013).

À classe de alelos com repetições entre os 55 e 200 CGG chama-se *pré-mutação* (Jacquemont, 2011). Os portadores de uma pré-mutação, de ambos os sexos, não apresentam normalmente qualquer comprometimento sob o ponto de vista cognitivo (Hagerman, 2004). No entanto, têm sido relatados potenciais efeitos a longo prazo, nomeadamente a síndrome de tremor e ataxia - FXTAS¹⁷ [OMIM: 30062] (Seixas, 2011), uma patologia neurológica progressiva de início na idade adulta, que pode atingir homens e mulheres, mas nestas com menor grau de severidade e menor frequência e, apenas em mulheres, uma menopausa precoce e infertilidade - FXPOI¹⁸ (Loesch, 2012). Esta clínica parece ser causada por um efeito tóxico do *FMR1*-RNAm dado que, nestes casos, este é produzido em quantidades excessivas (figura 2) (Allen, 2004). Estima-se que a pré-mutação surja em cerca de 1 a cada 130-450 mulheres e 1 a cada 700-800 homens. Ao contrário dos alelos de tamanho normal e intermédio, as pré-mutações são altamente instáveis e podem expandir para *mutação completa* numa geração (Garber, 2008). De acordo com

¹⁷ *Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome.*

¹⁸ *Fragile X-associated primary ovarian insufficiency.*

a literatura, o alelo pré-mutado, de menor tamanho, que se sabe ter expandido para mutação completa tem 59 repetições (Genereux, 2013).

A simultânea expansão desta região acima de 200 tripletos, que pode ir para além dos 1000 CGG e a sua conseqüente metilação (CH₃, figura 2) conduzem à inativação do gene *FMR1* (Pieretti, 1991; Sutcliffe, 1992). A repressão da transcrição do *FMR1*, impede a produção do transcrito¹⁹ *FMR1*-RNA^m e da proteína por este codificada a FMRP²⁰, causando a síndrome de X Frágil (Khandian, 1999). Estudos recentes sugerem que a função da FMRP, nos neurónios, é regular a tradução por mecanismos mediados por moléculas de RNAm, regulação esta que é necessária para um correto desenvolvimento das espinhas dendríticas e das sinapses neuronais, essencial na aprendizagem e na memória (Kreutz, 2012). A SXF tem uma prevalência²¹ aproximada de 1 em cada 4000-5000 nascimentos do sexo masculino e 1 em cada 7000-15000 do sexo feminino. As características fenotípicas podem ser bastante acentuadas, em particular nos homens: orelhas grandes, face longa, prognatismo, défice intelectual moderado a severo e, após a puberdade, macroorquidismo. Nas portadoras, a presença da mutação completa pode não originar qualquer fenótipo ou causar apenas uma clínica ligeira (Simon, 2001).

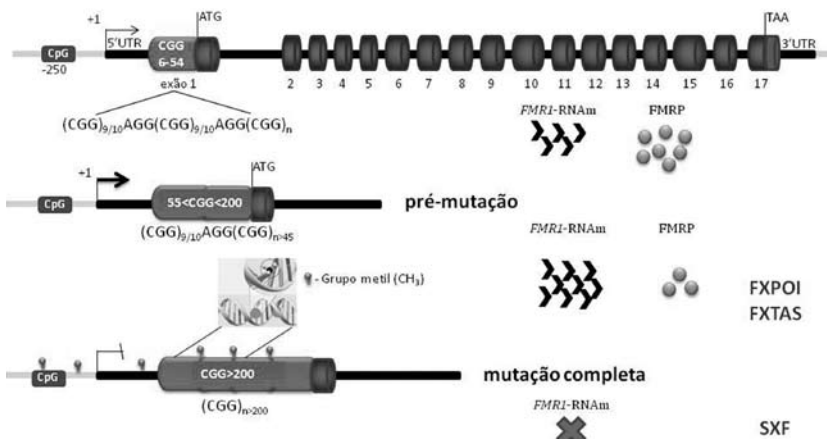


Figura 2 – Estrutura do gene *FMR1* localizado no braço longo do cromossoma X (Xq27.3). O *FMR1* é composto por 38 kb de DNA genómico e 17 exões, codificando para uma proteína designada por FMRP. A estrutura da FMRP pode ser consultada em <http://www.yale.edu/reganlab/pdfs/valverdeRegan2007structure.pdf>. Esta proteína liga moléculas de RNA, incluindo o transcrito que lhe dá origem, *FMR1*-RNA^m, e está potencialmente envolvida na circulação destas moléculas entre o núcleo e o citoplasma (Darnell, 2013). O esquema superior representa a classe de alelos normais, nos esquemas subsequentes estão representadas as alterações originadas por alelos patogénicos, respetivamente pela pré-mutação e mutação completa. Adaptado de http://wizard1.ucdavis.edu/html/anatomy_of_a_gene.cfm.

19 Molécula de RNA codificada por um determinado gene.
 20 *Fragile X mental retardation protein*.
 21 A prevalência indica o número de doentes, a cada 1000, numa determinada população e dado momento, a incidência refere-se ao número de novos doentes por cada 1000.

4. A hereditariedade da síndrome de X Frágil

O gene da SXF, *FMR1*, está localizado no cromossoma X (Eichler, 1994b; Verkerk, 1991). Assim, esta síndrome pode transmitir-se de mãe para filhos de ambos os sexos, e de pai apenas para filhas. A SXF apresenta um tipo de hereditariedade peculiar com características específicas, nomeadamente pode observar-se *antecipação*, isto é, a tendência para a diminuição da idade de início dos sintomas da doença e aumento da gravidade do fenótipo, nas sucessivas gerações. Algumas destas particularidades são descritas de seguida (Miller, 2010).

Um indivíduo do sexo feminino pode herdar a mutação quer por via materna, quer paterna ao contrário dos indivíduos do sexo masculino em que a transmissão é exclusivamente por via materna (Nolin, 2011). Os indivíduos do sexo feminino têm 2 cromossomas X e, mesmo que herdem um dos cromossomas com o gene *FMR1* mutado, ainda têm o outro cromossoma X a produzir a proteína FMRP em quantidades normais. Assim, os indivíduos do sexo feminino são afetados pela SXF com menor frequência que os do sexo masculino, e quando são afetados, geralmente, tendem a ter sintomas menos acentuados que estes últimos. No caso de a mãe ser portadora da pré-mutação e/ou mutação completa, tem, a cada gravidez, 50% de probabilidade de transmitir o cromossoma X mutado à sua descendência, independentemente do sexo (Wittenberger, 2007). Para além disto, a transmissão por via materna pode levar ao aumento do número de repetições, por exemplo uma pré-mutação pode expandir para mutação completa na descendência (filhos ou filhas) [figura 3A (*)]. Está descrito que quanto maior for o tamanho da pré-mutação, maior é a probabilidade de, na meiose, expandir para mutação completa (Saul, 2012). Estima-se um risco situado entre os 5% para as portadoras de alelos com 60 a 69 CGG, os 31% para 70 a 79 CGG, os 58% para 80 a 89 CGG e os 94-100% para repetições acima de 100 CGG (Tobias, 2011).

Quando a transmissão da pré-mutação ocorre por via paterna todas as filhas são portadoras obrigatórias da pré-mutação e todos os descendentes do sexo masculino são saudáveis, porque herdam, do pai, o cromossoma Y. Neste caso o número de repetições que é transmitido às filhas é, habitualmente, idêntico ao do seu progenitor o que sugere a inexistência da mutação completa de gâmetas masculinos (figura 3B) (Nussbaum, 2007). A transmissão por via materna não é tão linear uma vez que as mães podem transmitir aos seus filhos a pré-mutação como tal, ou uma mutação completa (figura 3A). Na prática todas as mães de um menino com SXF possuem ou uma pré-mutação ou uma mutação completa. A instabilidade da região repetitiva do gene *FMR1* possibilita a cada filho herdar um tamanho de repetições CGG único e exclusivo, o que, por sua vez, condiciona a previsão da severidade do fenótipo e o aconselhamento genético. Estas particularidades explicam a dificuldade em imputar a esta síndrome um padrão típico recessivo ou dominante. Assim, é atribuída à SXF uma hereditariedade ligada ao cromossoma X, mendeliana não clássica (Valon, 2007).

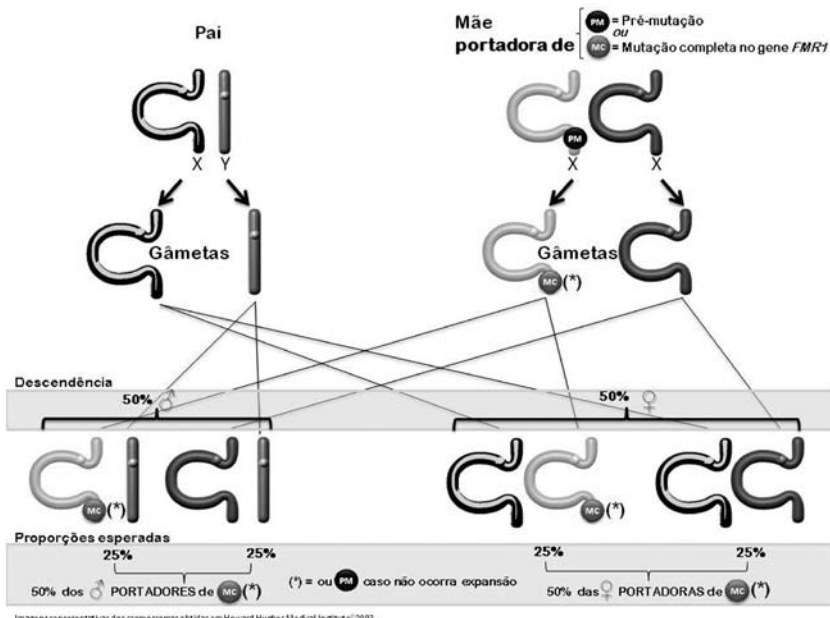


Figura 3A – Hereditariedade das mutações X Frágil. Transmissão da pré-mutação ou mutação completa por via materna.

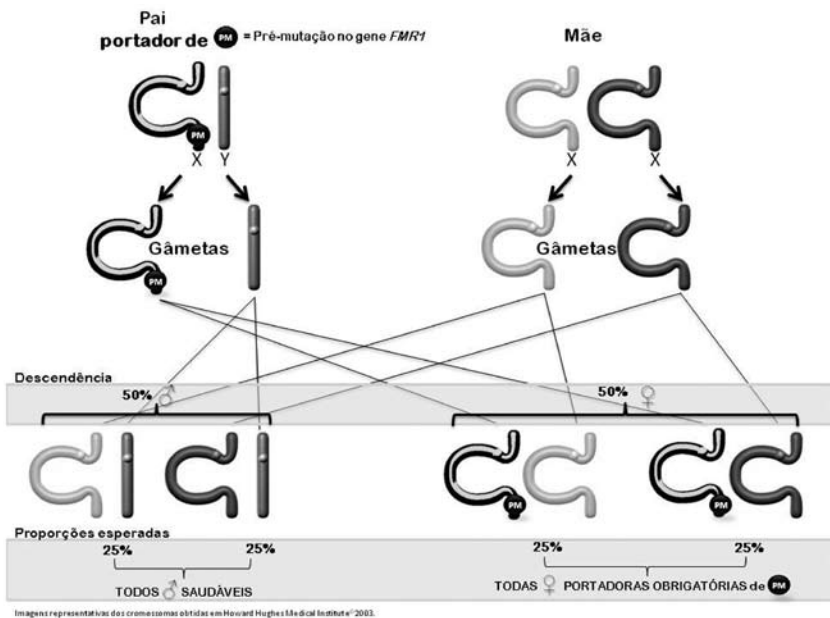


Figura 3B – Hereditariedade das mutações X Frágil. Transmissão da pré-mutação por via paterna.

5. A natureza molecular da mutação X Frágil

A SXF é causada por uma mutação dinâmica no gene *FMR1*, na região contendo as repetições CGG, que pode sofrer expansões e contrações de tamanho, o que possibilita a coexistência de vários espectros fenotípicos em indivíduos da mesma família, independentemente do sexo. Quando o número de tripletos é inferior a 200, os portadores de pré-mutação, de ambos os sexos, podem não desenvolver qualquer fenótipo, mas podem transmitir a mutação. Porém se este número excede o limiar dos 200, observa-se um efeito patogénico em relação com essa expansão. Os portadores de uma mutação completa do sexo masculino apresentam, invariavelmente, uma deficiência cognitiva²² que se pode manifestar de forma moderada a muito grave. O défice intelectual presente nos indivíduos, do sexo feminino, portadores de mutação completa, é quase sempre mais ligeiro do que o presente nos indivíduos do sexo masculino. Esta observação designa-se por penetrância incompleta (Regateiro, 2007), termo atribuído quando, na presença do mesmo genótipo, neste caso a mutação completa, alguns indivíduos não expressam o fenótipo da maioria. Nas mulheres a variabilidade da clínica apresentada está ainda condicionada pela inativação do cromossoma X²³.

6. Os mosaicos e outras exceções

O momento em que ocorre a modificação intergeracional do número de repetições ainda é alvo de debate, uma vez que pode acontecer antes ou depois da formação do zigoto²⁴ e existem evidências para ambos os mecanismos. O modelo pré-zigótico é apoiado na observação da mutação completa em oócitos e espermatogónias fetais (Malter, 1997) e no facto de a FMRP ser excessivamente expressa nos espermatozoides maduros. Consistente com o modelo de expansão pós-zigótico é a observação de mosaicismo²⁵ em alguns indivíduos com SXF (Maddalena, 1996). Os mosaicos apresentam um número de repetições distinto em diferentes células somáticas, que pode manter-se acima dos 200 CGG ou variar entre a mutação completa e a pré-mutação. Na subpopulação de células com a pré-mutação não ocorre a metilação do *FMR1*, o que leva à expressão do gene e à produção de FMRP. O facto de não se observar, nas células reprodutoras destes indivíduos, a mutação completa, sugere que a expansão ocorreu após a formação do

22 Atualmente, a designação *atraso mental* tem vindo a ser substituída por *défice intelectual* ou *deficiência cognitiva*, apesar do gene responsável por esta síndrome manter a sua definição tradicional, gene do atraso mental frágil I, *FMR1*. Este nome deriva do aprovado originalmente *fragile mental retardation 1 gene*.

23 Mecanismo de inativação de um dos cromossomas X de todas as células somáticas em indivíduos do sexo feminino, também conhecido por lionização. No processo de inativação a escolha de qual o homólogo do cromossoma X, materno ou paterno, que será inativado, é aleatória. Este mecanismo assegura que a transcrição dos genes presentes no cromossoma X é equivalente entre células de indivíduos do sexo feminino e masculino.

24 O mesmo que ovo, isto é célula que resulta da fecundação do gâmeta feminino pelo gâmeta masculino.

25 Presença, num indivíduo, de células com diferente constituição genética oriunda do mesmo ovo.

zigoto (Rousseau, 1994). Nestes casos é possível, que um portador de uma mutação completa, em leucócitos²⁶, transmita às suas filhas a pré-mutação (Schmucker, 1999). Estão também descritos casos, com mutação completa, que apresentam um desvio no padrão de metilação isto é, não ocorre a “tradicional” metilação do promotor do gene *FMR1*, apesar de em todas as células o número de repetições ser superior a 200. Estes indivíduos, designados por *high-functioning males* – HFM, não apresentam o fenótipo típico da SXF dado que a ausência de metilação permite a produção de FMRP, podendo, no entanto, manifestar características clínicas moderadas, no caso de o desvio no padrão de metilação não ocorrer em todas as células (mosaico de metilação) (Hagerman, 1994). Os indivíduos de sexo masculino portadores de uma pré-mutação, habitualmente sem qualquer fenótipo clínico, designam-se por *normal transmitting males*– NTM, uma vez que vão transmitir a todas as suas filhas o alelo pré-mutado (Martin, 2008).

Apesar de na grande maioria dos doentes, a mutação molecular causadora desta síndrome ser uma expansão do triplete CGG, salienta-se que foram identificados casos com SXF²⁷, em que a causa genética é uma deleção ou uma mutação pontual no gene *FMR1*. Sabe-se que a SXF é causada pela ausência da expressão deste gene, assim, qualquer mutação que leve à ausência de produção de FMRP pode originar a SXF. No caso de se suspeitar da presença de qualquer uma destas mutações “atípicas” será necessária uma investigação molecular específica e detalhada, para a obtenção de um diagnóstico genético (Coffee, 2008; Collins, 2010).

7. O diagnóstico da síndrome de X Frágil

Até meados dos anos 90 não havia um teste preciso para o diagnóstico da SXF. O recurso à análise citogenética dos “sítios frágeis” não permitia, por exemplo, identificar os casos de portadores da pré-mutação nem da mutação completa, do sexo feminino. Assim, a análise citogenética não é utilizada como método de diagnóstico para a SXF (Maddalena, 2001), uma vez que não oferece sensibilidade nem especificidade adequadas. Após a identificação do gene *FMR1* em 1991 (Verkerk, 1991), foi possível desenvolver um teste de diagnóstico molecular que permite identificar 99% dos casos com SXF. A análise molecular do gene *FMR1* é realizada numa amostra de sangue, podendo também ser efetuada noutros tecidos, como por exemplo, nas células de líquido amniótico e vilosidades coriônicas para o diagnóstico pré-natal. A realização do diagnóstico da SXF também é possível recorrendo à determinação da concentração da FMRP em diversos tecidos, como por exemplo a raiz de cabelo (Schutzius, 2013).

A maioria dos laboratórios recorre a duas metodologias distintas para a análise molecular do gene *FMR1*. Uma baseada na amplificação enzimática,

²⁶ O mesmo que glóbulos brancos, células sanguíneas frequentemente utilizadas para a extração de DNA.

²⁷ Estima-se, para estes casos, uma frequência inferior a 1%.

reação de polimerização em cadeia – PCR²⁸, para quantificar o número exato de repetições CGG em situações normais e pequenas pré-mutações. Esta técnica é rápida e pode realizar-se com pequenas quantidades de DNA. No entanto, e devido às características peculiares desta região, para a caracterização de alelos de maior tamanho, é necessário recorrer a condições especiais para conseguir amplificá-la com sucesso e de forma reprodutível. Têm vindo a ser desenvolvidas algumas alternativas, baseadas em PCR, para amplificar os alelos expandidos (Chen, 2010; Filipovic-Sadic, 2010). A transição destas metodologias do plano investigacional para o diagnóstico representará um avanço para a rotina da análise do *FMR1* e permitirá a sua aplicação em rastreios de larga escala.

A outra tecnologia designa-se por *Southern blot* (apelidada com o nome do seu criador o Professor Sir Edwin Southern), e permite não só obter um valor aproximado do número das repetições qualquer que seja o seu tamanho, bem como determinar o estado de metilação do gene *FMR1* quando utilizada em simultâneo com uma endonuclease sensível à metilação. Assim, o diagnóstico da SXF deve ser realizado por *Southern blot* que, para além de caracterizar a mutação completa permite também identificar os casos de mosaicismo de tamanho e/ou de metilação.

7.1. Amplificação do alelo *FMR1*

A identificação de alelos de tamanho normal e pequenas pré-mutações é, no nosso laboratório²⁹, realizada partindo de uma mistura de PCR convencional suplementada com betaína, dimetilsulfóxido, uma polimerase³⁰ e os primers³¹ que reconhecem sequências adjacentes à região repetitiva (Jorge, 2013). A amplificação é efetuada, num termociclador, em 3 passos que se repetem 40 vezes. após uma desnaturação inicial durante 10 minutos a 95°C, cada um dos 40 ciclos consiste em 45 segundos a 98°C, 45 segundos a 58°C e 2 minutos a 68°C. No final seguem-se 10 minutos adicionais a 68°C.

7.2. The gold standard: Southern blotting

A genotipagem por *Southern blot* exige uma quantidade de DNA inicial muito superior à necessária para a reação de PCR e demora vários dias até à obtenção do resultado final. Resumidamente, esta metodologia inicia-se pela fragmentação da amostra através da ação de enzimas de restrição (figura 5). Os fragmentos resultantes são posteriormente separados, de acordo com o seu tamanho, numa eletroforese em gel de agarose (os mais pequenos migram para zonas mais distantes do ponto de aplicação). No protocolo mais vulgarmente utilizado para a análise do gene *FMR1* recorre-se à dupla digestão com as enzimas de restrição, EcoRI e EagI (Jacquemont, 2011).

28 Em inglês, *polymerase chain reaction*.

29 Centro de Genética Médica Doutor Jacinto de Magalhães, CHP, Porto, <http://www.chporto.pt/>.

30 Sigma-AccuTaq™ LA DNA Polymerase.

31 Oligonucleótidos iniciadores.

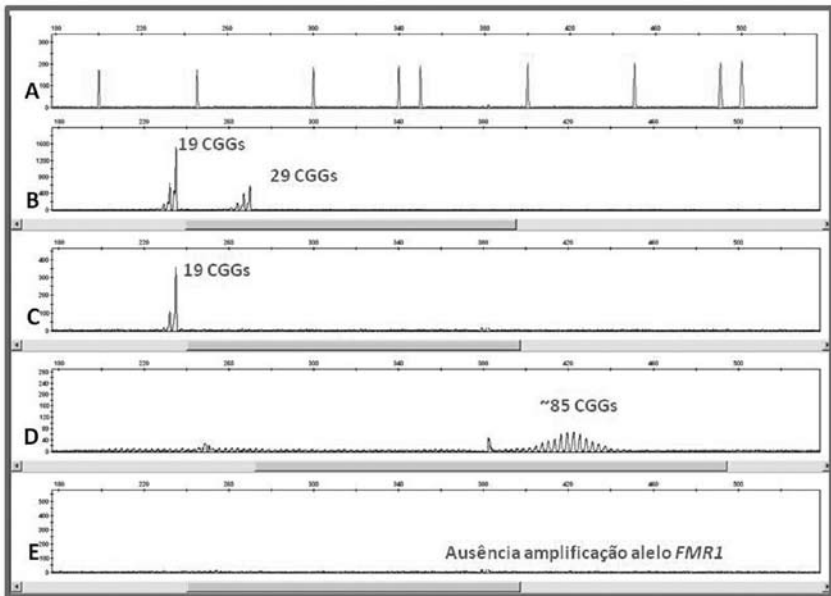


Figura 4 – Resultados da amplificação da região repetitiva do gene *FMR1* utilizando primers fluorescentes³², após eletroforese capilar no analisador automático *ABI 3130xl Genetic Analyzer* e análise recorrendo ao software *GeneMapper®* versão 4.0. No eixo do Y está representada a intensidade de fluorescência e no eixo do X o tamanho do produto amplificado em pares de bases (bp). (A) Padrão de tamanho³³, sendo visíveis os fragmentos correspondentes a 200, ~250, 300, 340, 350, 400, 450, 490 e 500 bp. (B) Indivíduo do sexo feminino heterozigótico para alelos de 19 e 29 CGG. (C) Indivíduo do sexo masculino hemizigoto para um alelo de 19 CGG. (D) Indivíduo do sexo masculino portador de uma pré-mutação com cerca de 85 CGG. (E) Indivíduo do sexo masculino com mutação completa (revelando ausência de amplificação do alelo *FMR1* de tamanho normal). Imagens obtidas na Unidade de Genética Molecular do Centro de Genética Médica Doutor Jacinto de Magalhães.

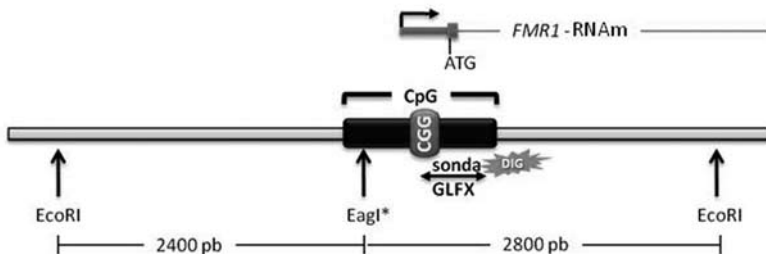


Figura 5 – Esquema com a identificação dos locais de corte, de reconhecimento da sonda e tamanho dos fragmentos originados pelas enzimas de restrição, *EcoRI* e *EagI*, utilizadas na análise por *Southern blot*. A digestão com a endonuclease *EcoRI* origina fragmentos de 5.2 kb (2800 + 2400 bp). A segunda endonuclease, *EagI*, é sensível à metilação (*), o que significa que não reconhece e não digere o DNA metilado, originando um fragmento de 2.8 kb quando o DNA não está metilado. Mapa de restrição e restantes informações obtidas de <http://genome.ucsc.edu/>.

32 Marcados 6-FAM™.
 33 GeneScan™ 500 ROX™.

A multiplicidade dos fragmentos gerados após a digestão enzimática é observada sob a forma de um *smear* (arrastamento) (figura 6 - A). A etapa seguinte consiste na transferência destes para uma membrana com capacidade de ligar DNA (*Southern blotting*), seguindo-se de uma reação de hibridação³⁴ com uma sonda de cadeia simples. A sonda deve ser marcada com uma molécula que permita a sua posterior deteção, por exemplo a digoxigenina - DIG (figura 6 - B) (Gold, 2000; Macpherson, 2005).

Uma amostra de DNA de um indivíduo, do sexo feminino, com alelos de tamanho normal, revela dois fragmentos correspondentes a 2.8 e 5.2 kb, refletindo respetivamente o cromossoma X ativo (não metilado) e o inativo (metilado). O tamanho do fragmento de DNA contendo uma pré-mutação está geralmente aumentado cerca de 150 a 500 bp originando fragmentos de cerca de 2.9-3.2 kb (X ativo) e aproximadamente 5.3-5.7 kb (X inativo). Um portador de uma pré-mutação, do sexo masculino, apresenta ausência do fragmento com 2.8 kb, sendo visível um outro que migra de forma mais lenta, com tamanho superior a 2.8 kb. Nas amostras de indivíduos com mutação completa, o fragmento de tamanho normal é substituído por vários fragmentos de tamanho definido ou um *arrastamento* de fragmentos de elevado peso molecular, que representam a instabilidade somática da mutação (mosaicismo), e cujo tamanho pode variar entre os 5.8 e os 9 kb (contendo mais de 200 e até 1000 CGG). As mulheres portadoras da mutação completa, com ou sem fenótipo, apresentam para além destes fragmentos mutados, os fragmentos de tamanho normal, representativos do cromossoma X ativo e inativo, devido à aleatoriedade da inativação do cromossoma X²⁵.

8. Rastreios familiares e populacionais

O facto de a SXF ser responsável por cerca de 1 a 2% de todos os casos de défice intelectual e de, por exemplo em alguns casos particulares como os atrás mencionados NTM, estes desconhecerem que herdaram a mutação X Frágil, são exemplos que justificam o estudo molecular da SXF de modo abrangente. Sempre que é efetuado um diagnóstico, e para evitar a recorrência da SXF nessa família, é fundamental o recurso à consulta de aconselhamento genético e à realização de estudos familiares (McConkie-Rosell, 2005; Hantash, 2010 e 2011; Lévesque, 2009). É também possível oferecer o diagnóstico pré-natal durante o 1º trimestre da gravidez recorrendo à análise molecular do gene *FMR1* (*Southern blotting*), mas não é possível antecipar se um feto do sexo feminino com a mutação completa vai ser afetado e qual o grau de severidade (Hagerman, 2002). Um artigo recente demonstra que o rastreio neonatal da SXF é exequível (Abrams, 2012). No entanto, antes de se expandir este rastreio a um nível populacional é necessário compreender melhor o impacto que a identificação destes portadores terá sobre as respetivas famílias e criar condições para solucionar as questões de aconselhamento genético e as necessidades educacionais geradas, uma vez que um

34 União, de forma específica, entre a região-alvo e a sonda.

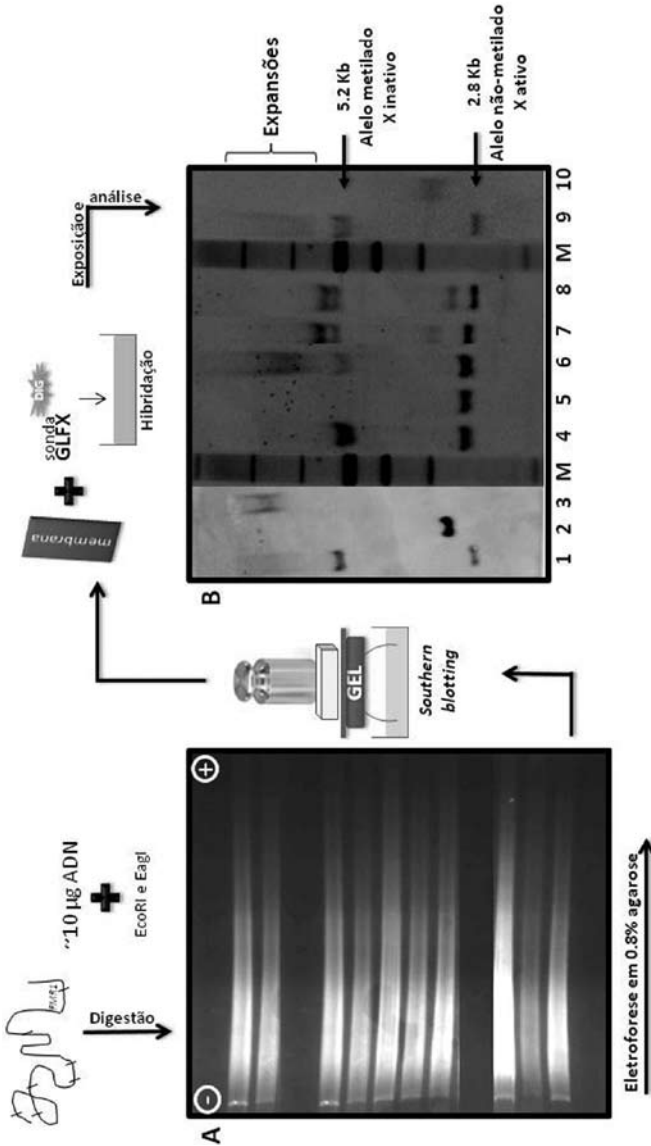


Figura 6 – Diagrama das etapas envolvidas no Southern blotting e resultados obtidos após hibridação e exposição no analisador de imagem LAS-3000. Adaptado de Tobias, 2011. B - (1), (6) e (9) Indivíduos do sexo feminino heterozigóticos para um alelo de tamanho normal e uma mutação completa com cerca de 350, 300 e 250 CGG, respectivamente. (2) Indivíduo do sexo masculino portador de uma pré-mutação com cerca de 130 CGG. (3) Indivíduo do sexo masculino com mutação completa com aproximadamente 400 CGG. (4) Indivíduo do sexo feminino heterozigótico para 19 e 29 CGG. (5) Indivíduo do sexo masculino hemizigoto para um alelo com 19 CGG. (7) e (8) Indivíduos do sexo feminino heterozigóticos para um alelo de tamanho normal e uma pré-mutação com cerca de 150 e 110 CGG, respectivamente. (10) Indivíduo do sexo masculino, com uma mutação completa não metilada (High-functioning male). M - marcador de peso molecular (DNA molecular weight marker I e II, marcados com DIG ®). Imagens obtidas na Unidade de Genética Molecular do Centro de Genética Médica Doutor Jacinto de Magalhães.

estudo deste género permite, não só identificar os indivíduos afetados com a SXF mas também os portadores de alelos pré-mutados que podem causar patologia apenas na idade adulta e de alelos intermédios cuja patogenicidade está ainda por esclarecer. Informação adicional sobre a investigação realizada neste âmbito, na população portuguesa, pode ser obtida em diversos trabalhos, dos quais se salientam dois exemplares^{35, 36}.

Referências Bibliográficas

- Abrams, L., Cronister, A., Brown, W. T., Tassone, F., Sherman, S. L., Finucane, B., McConkie-Rosell, A., ... Berry-Kravis, E. (2012). Newborn, carrier, and early childhood screening recommendations for fragile X. *Pediatrics*, *130*, 6, 1126-35.
- Allen, E. G., He, W., Yadav-Shah, M., & Sherman, S. L. (2004). A study of the distributional characteristics of FMR1 transcript levels in 238 individuals. *Human Genetics*, *114*, 5, 439-47.
- Ashley, C. T. J., & Warren, S. T. (1995). Trinucleotide repeat expansion and human disease. *Annual Review of Genetics*, *29*, 703-28.
- Chen, L., Hadd, A., Sah, S., Filipovic-Sadic, S., Krosting, J., Sekinger, E., Pan, R., ... Latham, G. J. (2010). An Information-Rich CGG Repeat Primed PCR That Detects the Full Range of Fragile X Expanded Alleles and Minimizes the Need for Southern Blot Analysis. *Journal Molecular Diagnosis*, *12*, 589-600.
- Coffee, B., Ikeda, M., Budimirovic, D. B., Hjelm, L. N., Kaufmann, W. E., & Warren, S. T. (2008). Mosaic FMR1 deletion causes fragile X syndrome and can lead to molecular misdiagnosis: a case report and review of the literature. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, *10*, 1358-67. doi: 10.1002/ajmg.a.32261
- Collins, S. C., Bray, S. M., Suhl, J. A., Cutler, D. J., Coffee, B., Zwick, M. E., & Warren, S. T. (2010). Identification of novel FMR1 variants by massively parallel sequencing in developmentally delayed males. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, *10*, 2512-20.
- Darnell, J. C., & Klann, E. (2013). The translation of translational control by FMRP: therapeutic targets for FXS. *Nat Neurosci*. doi: 10.1038/nn.3379
- Dombrowski, C., Lévesque, S., Morel, M. L., Rouillard, P., Morgan, K., & Rousseau, F. (2002). Premutation and intermediate-size FMR1 alleles in 10572 males from the general population: loss of an AGG interruption is a late event in the generation of fragile X syndrome alleles. *Human Molecular Genetics*, *11*, 4, 371-8.
- Eichler, E. E., Holden, J. J., Popovich, B. W., Reiss, A. L., Snow, K., Thibodeau, S. N., Richards, C. S., ... Nelson, D. L. (1994a). Length of uninterrupted CGG repeats determines instability in the FMR1 gene. *Nature Genetics*, *8*, 1, 88-94.
- Eichler, E. E., Richards, S., Gibbs, R. A., & Nelson, D. L. (1994b). Fine structure of the human FMR1 gene. *Human Molecular Genetics*, *3*, 4, 684-5.
- Fernandez-Carvajal, I., Lopez, P. B., Pan, R., Raske, C., Hagerman, P. J., & Tassone, F. (2009). Expansion of an FMR1 grey-zone allele to a full mutation in two generations. *The Journal of Molecular Diagnostics*, *11*, 4, 306-10. doi: 10.2353/jmoldx.2009.080174
- Filipovic-Sadic, S., Sah, S., Chen, L., Krosting, J., Sekinger, E., Zhang, W., Hagerman, P. J., ... Tassone, F. (2010). A novel FMR1 PCR method for the routine detection of low abundance expanded alleles and full mutations in fragile X syndrome. *Clinical Chemistry*, *56*, 3, 399-408.
- Garber, K. B., Visootsak, J., & Warren, S. T. (2008). Fragile X syndrome. *European Journal of Human Genetics*, *16*, 6, 666-72.
- Genereux, D.P., & Laird, C.,D. (2013) At what rate do new premutation alleles arise at the fragile X locus? *Hum Genet*. doi: 10.1007/s00439-013-1291-6
- Gold, B., Radu, D., Balanko, A., & Chiang, C. S. (2000). Diagnosis of Fragile X syndrome by Southern blot hybridization using a chemiluminescent probe: a laboratory protocol. *Molecular Diagnosis*, *5*, 3, 169-78.

35 Dissertação de mestrado em Biologia Molecular e Genética, de Joana Loureiro (2010). *Síndrome de X-Frágil em Portugal: Caracterização molecular por SNPs e STRs*. Apresentada à Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa.

36 Dissertação de mestrado em Técnicas de Biologia Molecular e Citômica nas Ciências da Saúde, de Bárbara Oliveira (2011). *Molecular Assessment of X-Linked Intellectual Disability: A Gene Cluster Based Approach*. Apresentada ao Instituto Politécnico de Saúde do Norte-CESPU.

- Hagerman, P. J., & Hagerman, R. J. (2004). The Fragile-X Premutation: A Maturing Perspective. *American Journal of Human Genetics*, 74, 5, 805-16.
- Hagerman, R. J., & Hagerman, P. J. (2002). *Fragile X syndrome: Diagnosis, treatment, and research*. Baltimore: Johns Hopkins University Press.
- Hagerman, R. J., Hull, C. E., Safanda, J. F., Carpenter, I., Staley, L. W., O'Connor, R. A., Seydel, C., ... Taylor, A. K. (1994). High functioning fragile X males: Demonstration of an unmethylated fully expanded FMR-1 mutation associated with protein expression. *American Journal of Medical Genetics*, 51, 4, 298-308.
- Hantash, F. M., Goos, D., Crossley, B., Anderson, B., Zhang, K., Sun, W., & Strom, C. M. (2011). FMR1 premutation carrier frequency in patients undergoing routine population-based carrier screening: insights into the prevalence of fragile X syndrome, fragile X-associated tremor/ataxia syndrome, and fragile X-associated primary ovarian insufficiency in the United States. *Genetics in Medicine*, 13, 1, 39-45.
- Hantash, F. M., Goos, D., Tsao, D., Quan, F., Buller-Burckle, A., Peng, M., Jarvis, M., ... Strom, C. M. (2010). Qualitative assessment of FMR1 (CGG)_n triplet repeat status in normal, intermediate, premutation, full mutation, and mosaic carriers in both sexes: implications for fragile X syndrome carrier and newborn screening. *Genetics in Medicine*, 12, 3, 162-73.
- Jacquemont, S., Birnbaum, S., Redler, S., Steinbach, P., & Biancalana, V. (2011). Clinical utility gene card for: fragile X mental retardation syndrome, fragile X-associated tremor/ataxia syndrome and fragile X-associated primary ovarian insufficiency. *European Journal of Human Genetics*, 19, 9.
- Jorge, P., Oliveira, B., Marques, I., & Santos, R. (2013). Development and validation of a multiplex-PCR assay for X-linked intellectual disability. *BMC Medical Genetics*, submetido.
- Khandjian, E. (1999). Biology of the fragile X mental retardation protein, an RNA-binding protein. *Biochemistry and Cell Biology*, 77, 4, 331-342.
- Kreutz, M. R., & Sala, C. (2012). *Synaptic plasticity: Dynamics, development and disease*. Vienna: Springer.
- Lévesque, S., Dombrowski, C., Morel, M. L., Rehel, R., Côté, J. S., Bussi eres, J., Morgan, K., ... Rousseau, F. (2009). Screening and instability of FMR1 alleles in a prospective sample of 24,449 mother-newborn pairs from the general population. *Clinical Genetics*, 76, 6, 511-23.
- Loesch, D. Z., Sherwell, S., Kinsella, G., Tassone, F., Taylor, A., Amor, D., Sung, S., ... Evans, A. (2012). Fragile X-associated tremor/ataxia phenotype in a male carrier of unmethylated full mutation in the FMR1 gene. *Clinical Genetics*, 82, 1, 88-92. doi: 10.1111/j.1399-0004.2011.01675.x
- Macpherson, J., & Sawyer H. (2005). *Practice Guidelines for molecular diagnosis of Fragile X Syndrome*. Following a CMGS workshop held on 21 February 2005. CMGS.
- Maddalena, A., Richards, C. S., McGinniss, M. J., Brothman, A., Desnick, R. J., Grier, R. E., Hirsch, B., ... Wolff, D. J. (2001). Technical standards and guidelines for fragile X: the first of a series of disease-specific supplements to the Standards and Guidelines for Clinical Genetics Laboratories of the American College of Medical Genetics. Quality Assurance Subcommittee of the Laboratory Practice Committee. *Genetics in Medicine : Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 3, 3.
- Maddalena, A., Yadvish, K. N., Spence, W. C., & Howard-Peebles, P. N. (1996). A fragile X mosaic male with a cryptic full mutation detected in epithelium but not in blood. *American Journal of Medical Genetics*, 64, 2, 309-12.
- Malter, H. E., Iber, J. C., Willemsen, R., de, G. E., Tarleton, J. C., Leisti, J., Warren, S. T., ... Oostra, B. A. (1997). Characterization of the full fragile X syndrome mutation in fetal gametes. *Nature Genetics*, 15, 2, 165-9.
- Martin, J. R., & Arici, A. (2008). Fragile X and reproduction. *Current Opinion in Obstetrics & Gynecology*, 20, 3, 216-20. doi: 10.1097/GCO.0b013e3282fe7254
- McConkie-Rosell, A., Finucane, B., Cronister, A., Abrams, L., Bennett, R. L., & Pettersen, B. J. (2005). Genetic Counseling for Fragile X Syndrome: Updated Recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *Journal of Genetic Counseling*, 14, 4, 249-270.
- Miller, F. P. (2010). *Fragile X Syndrome*. Alphascript Publishing.
- Nolin, S. L., Glicksman, A., Ding, X., Ersalesi, N., Brown, W. T., Sherman, S. L., & Dobkin, C. (2011). Fragile X analysis of 1112 prenatal samples from 1991 to 2010. *Prenatal Diagnosis*, 31, 10, 925-31. doi: 10.1002/pd.2815
- Nolin, S. L., Sah, S., Glicksman, A., Sherman, S. L., Allen, E., Berry-Kravis, E., Tassone, F., ... Hadd, A. G. (2013). Fragile X AGG analysis provides new risk predictions for 45-69 repeat alleles. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 161, 4, 771-8. doi: 10.1002/

- ajmg.a.35833
- Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., Willard, H. F., Hamosh, A., & Thompson, M. W. (2007). *Thompson & Thompson genetics in medicine*. Philadelphia: Saunders/Elsevier.
- Pieretti, M., Zhang, F. P., Fu, Y. H., Warren, S. T., Oostra, B. A., Caskey, C. T., & Nelson, D. L. (1991). Absence of expression of the FMR-1 gene in fragile X syndrome. *Cell*, *66*, *4*, 817-22.
- Passarge, E., & Wirth, J. (2013). *Color atlas of genetics*. Stuttgart: Thieme.
- Regateiro, F.J. (2007). *Manual de Genética Médica*. Coimbra: Imprensa da Universidade de Coimbra.
- Rousseau, F., Robb, L. J., Rouillard, P., & Der, K. V. M. (1994). No mental retardation in a man with 40% abnormal methylation at the FMR-1 locus and transmission of sperm cell mutations as premutations. *Human Molecular Genetics*, *3*, *6*, 927-30.
- Saul, R.A. & Tarleton, J.C. (1998) [Updated 2012]. FMR1-Related Disorders. In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, et al., editors. *GeneReviews™*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1384/>
- Schmucker, B., & Seidel, J. (1999). Mosaicism for a full mutation and a normal size allele in two fragile X males. *American Journal of Medical Genetics*, *84*, *3*, 221-5.
- Schutzius, G., Bleckmann, D., Kapps-Fouthier, S., di Giorgio, F., Gerhartz, B., & Weiss, A. (2013) A quantitative homogeneous assay for fragile X mental retardation 1 protein. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*. *5*, *8*. doi:10.1186/1866-1955-5-8
- Seixas, A. I., Vale, J., Jorge, P., Marques, I., Santos, R., Alonso, I., Fortuna, A. M., ... Silveira, I. (2011). FXTAS is rare among Portuguese patients with movement disorders: FMR1premutations may be associated with a wider spectrum of phenotypes. *Behavioral and Brain Functions*, *7*, *19*. doi: 10.1186/1744-9081-7-19
- Simon, J., Keenan, J., Pennington, B., Taylor, A., & Hagerman, R. (2001). Discourse Processing in Women with Fragile X Syndrome: Evidence for a Deficit Establishing Coherence. *Cognitive Neuropsychology*, *18*, *1*, 1-18. doi: 10.1080/02643290126042
- Sutcliffe, J. S., Nelson, D. L., Zhang, F., Pieretti, M., Caskey, C. T., Saxe, D., & Warren, S. T. (1992). DNA methylation represses FMR-1 transcription in fragile X syndrome. *Human Molecular Genetics*, *1*, *6*, 397-400.
- Terracciano, A., Pomponi, M. G., Marino, G. M., Chiurazzi, P., Rinaldi, M. M., Dobosz, M., & Neri, G. (2004). Expansion to full mutation of a FMR1 intermediate allele over two generations. *European Journal of Human Genetics*, *12*, *4*, 333-6.
- Tobias, E., Connor, J. M., & Ferguson-Smith, M. A. (2011). *Essential medical genetics*. Chichester: Wiley-Blackwell.
- Valon, C. L. (2007). *New developments in mutation research*. New York: Nova Science Publishers.
- Verkerk, A. H., Pieretti, M., Sutcliffe, J. S., Fu, Y.-H., Kuhl, D. P. A., Pizzuti, A., Reiner, O., ... Warren, S. T. (1991). Identification of a gene (FMR-1) containing a CGG repeat coincident with a breakpoint cluster region exhibiting length variation in fragile X syndrome. *Cell*, *65*, *5*, 905-914.
- Willemsen, R., Levenga, J., & Oostra, B. A. (2011). CGG repeat in the FMR1 gene: size matters. *Clinical Genetics*, *80*, *3*, 214-25. doi: 10.1111/j.1399-0004.2011.01723.x
- Wittenberger, M., Hagerman, R., Sherman, S., McConkie-Rosell, A., Welt, C., Rebar, R., Corrigan, E., ... Nelson, L. (2007). The FMR1 premutation and reproduction. *Fertility and Sterility*, *87*, *3*, 456-465.

3.

A SÍNDROME DE X FRÁGIL NA POPULAÇÃO DO CONCELHO DO ALANDROAL: ESTUDO CLÍNICO, GENÉTICO, PSICOPEDAGÓGICO E EPIDEMIOLÓGICO

Fátima Ferreira

Introdução

A partir da escolha de um tema para o módulo de Genética Médica, durante o Mestrado de Bioética Clínica na Faculdade Medicina de Lisboa, em 2003, surgiu o primeiro contacto com a Síndrome de X frágil. A escolha do tema baseou-se na minha prática profissional já que, numa pequena comunidade onde efetuava consultas, foi encontrado um caso com diagnóstico de Síndrome de X frágil e vários aspetos de défice intelectual. Por outro lado, esse interesse cimentou-se devido ao fraco conhecimento desta doença genética (o diagnóstico do caso acima descrito só foi efetuado alguns anos depois) e à pouca divulgação nacional, inclusivamente entre a comunidade médica.

Entre 2003 e 2005, altura em que, no Centro de Saúde do Alandroal, foi formada uma equipa de trabalho informal, constituída por mim própria, enquanto médica, a enfermeira Gertrudes Calisto e a psicóloga Carla Serranito, foi feita uma abordagem geral ao tema, que incluiu o seu estudo e divulgação através de ações de sensibilização e informação, com partilha dos conhecimentos adquiridos neste âmbito. Este estudo contou também com o apoio do serviço de Intervenção Precoce local, da Escola do Alandroal e do Serviço de Genética do Hospital de Santa Maria.

Por ter sido percebida a importância desta perturbação em termos biopsicossociais, e constatada uma prevalência cinco vezes superior aos dados nacionais e mundiais, em 2007 foi assinado um protocolo entre a Administração Regional de Saúde do Alentejo, a Direção Regional de

Educação do Alentejo, o Hospital Espírito Santo de Évora (Serviço de Pediatria) e o Hospital de Santa Maria (Serviço de Genética). Com este protocolo formalizou-se e concretizou-se um trabalho de investigação e clínico. No decorrer do projeto foi efetuado uma candidatura aos prémios “Hospital do Futuro”, do qual resultou, em 2007/2008, o prémio “Integração”.

1. Importância do projeto

O trabalho realizado alia uma preocupação eminentemente clínica a uma abordagem epidemiológica original. É um projeto multidisciplinar que abrange as diversas áreas profissionais (médicos, enfermeiros, psicólogos, professores) e instituições, nomeadamente, as abrangidas pelo protocolo.

Esta congregação de esforços é inovadora na forma de abordar este tipo de situações. O protocolo efetuado permitiu uma descentralização dos serviços especializados, nomeadamente a equipa de genética médica do Hospital de Santa Maria que se deslocou ao Centro de Saúde do Alandroal periodicamente, onde efetuava consultas, colheitas de sangue, quando necessário, aconselhamento genético e participava em ações de formação/sensibilização a famílias, técnicos de saúde e de educação.

A identificação dos indivíduos com pré-mutação e a melhoria dos conhecimentos científicos por parte dos técnicos envolvidos irá permitir um apoio mais adequado a estes doentes e famílias, nos aspetos clínicos e educacionais que são específicos desta situação. O aconselhamento genético e o diagnóstico pré-natal são também relevantes. O diagnóstico e a orientação correta destes doentes contribuirão para uma redução de custos, dispensando consultas, exames complementares e deslocações desnecessárias. O aconselhamento genético avalia o risco de recorrência e permitirá que as famílias tomem decisões esclarecidas em termos de reprodução. A abordagem destes doentes por uma equipa multidisciplinar esclarecida, trabalhando localmente, evita uma dispersão de recursos, aumentando a rentabilidade e eficácia. Obviamente que a descentralização das consultas especializadas e o apoio no local de residência a doentes e famílias serão também fatores de relevância, não só económicos como sociais. O acompanhamento pela equipa local e a articulação com os técnicos de outros concelhos, através de circuitos pré-estabelecidos, também devem ser considerados como fatores facilitadores.

2. A Síndrome de X Frágil no Alandroal/ Alentejo

O concelho do Alandroal tem uma população de 6028 habitantes, situa-se na zona este do Alentejo Central e faz fronteira com a Extremadura espanhola pelo rio Guadiana. Caracteriza-se pelo isolamento das populações, já que, dispersas por uma área de 542 quilómetros quadrados se encontram 13 pequenas aldeias e duas vilas, sendo uma delas Alandroal, sede do concelho.

Nas pequenas aldeias, as famílias estavam muitas vezes ligadas por consanguinidade. A distância entre elas e a sede do concelho, aliadas à carência de meios rodoviários e difíceis acessos, contribuem para um certo isolamento das populações. Uma elevada taxa de insucesso escolar, abandono escolar e várias famílias com pelo menos um elemento com alterações cognitivas, implicaram, desde sempre, uma maior sensibilidade do Centro de Saúde e a constituição de parcerias com a educação.

3. Objetivos

O nosso projeto teve como objectivos:

1. Identificação das crianças do concelho do Alandroal com Síndrome de X Frágil.
2. Despiste do risco para a descendência de familiares desconhecidos ocupando posições intermédias na árvore genealógica,
3. Aconselhamento genético com vista a uma orientação adequada, contribuindo para um melhor enquadramento;
4. Apoio dos doentes e suas famílias, aos diferentes níveis de saúde, educação, social e económico.

4. População

A intervenção no âmbito do projeto incidiu sobre:

1. Famílias com casos já diagnosticados de Síndrome de X Frágil.
2. Pessoas com deficiências cognitivas ou mentais e/ou dificuldades de aprendizagem, residentes oriundos do concelho do Alandroal, de ambos os sexos e abrangendo todas as faixas etárias

5. Procedimento

Face às características e objetivos do projeto, procurou-se identificar o maior número de pessoas atingidas, direta ou indiretamente, por esta perturbação de desenvolvimento, no concelho do Alandroal.

A intervenção incidiu, essencialmente, em três áreas: a) triagem das pessoas ou famílias com características especiais de comportamento e/ou saúde mental; b) abordagem mais específica do foro genético ou de desenvolvimento infantil e psicológico, e c) sensibilização, formação e esclarecimento da comunidade, com incidência mais específica nos técnicos de saúde, da intervenção social e educação.

Fase I - Numa primeira fase procurou-se fazer:

- Identificação dos utentes e posterior orientação para a equipa afeta ao projeto, no concelho do Alandroal;
- Identificação dos utentes do Centro de Saúde e Consulta de Desenvolvimento Infantil do Hospital do Espírito Santo de Évora - HESE (Serviço de Pediatria), com défices intelectuais, dificuldades de aprendizagem e atraso mental;
- Identificação das crianças, pela escola, com défices intelectuais, dificuldades de aprendizagem, insucesso escolar e atraso mental;
- Identificação das pessoas com atraso mental, pelos parceiros da comunidade.

Fase II - Estudo/avaliação especializada

- Investigação genealógica das famílias com casos de SXF;
- Investigação etiológica das pessoas identificadas
- Estudo molecular para confirmação dos diagnósticos
- Acompanhamento de pessoas em consultas de Psicologia e Enfermagem
- Acompanhamento articulado, de saúde, social e educação, aos doentes e famílias nas várias vertentes
- Aconselhamento genético, às famílias identificadas com casos de SXF, sobre:
 - Características da doença
 - Hereditariedade e risco para outros familiares
 - Opções reprodutivas

Fase III - Sensibilização da comunidade e formação dos técnicos intervenientes:

- Atividades de sensibilização e esclarecimento para a comunidade
- Ações de formação a técnicos de saúde, sociais e educação

6. Resultados

De acordo com a National Fragile X Foundation, existirão internacionalmente, em termos de mutação completa para a população em geral 1 em cada 3000, para o sexo masculino 1 em 2000 e no sexo feminino 1 em 4000. Quanto a pré-mutação (potenciais transmissores): no sexo masculino 1 em cada 700 e no sexo feminino 1 em 250.

Entre 2008 e 2010 foram efetuadas 98 consultas de genética em 11 visitas ao concelho do Alandroal, correspondendo a 67 indivíduos de 24 famílias. No nosso estudo, durante este período, encontrámos, numa população de 6029 habitantes, 18 indivíduos com mutação completa e 30 indivíduos com pré-mutação, ultrapassando as estatísticas internacionais. Numa população de 2815 homens, o nosso estudo encontrou 14 com mutação completa e 5 com pré-mutação. Quanto às mulheres, numa população de 3214 foram encontradas 4 com mutação completa e 25 com pré-mutação.

QUADRO 1. POPULAÇÃO IDENTIFICADA

	Mutação Completa	Pré-mutação	Total
Sexo masculino	14	5	18
Sexo feminino	4	25	29
Total	18	30	47

Estes indivíduos pertencem a 12 famílias, tendo sido possível estabelecer uma relação de parentesco entre 4 delas e, de forma independente, entre 2 outras. Adicionalmente foi excluído o risco de indivíduos pertencentes a duas outras famílias, ramos afastados dos mencionados.

Além dos casos de X Frágil, foi identificado uma outra anomalia cromossómica numa das crianças avaliadas, para investigação etiológica de um défice cognitivo.

No sentido de se averiguar se todos os casos de X Frágil identificados no concelho estão relacionados a partir de um antepassado comum, estabeleceu-se uma colaboração com o Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães (Porto), para proceder à haplotipagem do X

nos indivíduos afetados. Foram efetuadas 42 colheitas de sangue no Alandroal, que deram origem aos resultados descritos.

Paralelamente foram efetuadas, no âmbito do aconselhamento e acompanhamento, de enfermagem e psicologia, a estes utentes, cerca de duas centenas de atendimentos individuais. No entanto, devido a natureza e âmbito do projeto, existem muitas intervenções individuais que não são passíveis de serem contabilizadas estatisticamente, além de que não é possível a distinção entre crianças ou famílias, na contagem do número de consultas, visto o projeto não se destinar diretamente a um grupo em particular mas ao estudo de famílias completas.

Relativamente às ações desenvolvidas no âmbito do serviço de Pediatria do HESE, que tiveram início em novembro de 2008, foram realizadas 16 consultas de desenvolvimento infantil.

A dinamização do projeto ocorreu em várias instituições e concelhos da região do Alentejo:

1. Centros de Saúde (Alandroal, Redondo, Reguengos de Monsaraz, Mourão, Vila Viçosa, Elvas)
2. Escolas
3. Intervenção Precoce, a nível regional
4. Universidade de Évora, Departamento de Psicologia

Em 2009 foram abrangidos pelo estudo os Concelhos de Alandroal, Arronches, Elvas, Estremoz, Mourão, Redondo, Reguengos de Monsaraz e Vendas Novas. Foi feita também a articulação com a Associação Portuguesa de SXF, que se organizou durante este projeto, com papel ativo em ações de cidadania saudável. Houve ainda a participação em iniciativas das famílias, como convívios, e foi realizado o primeiro “Encontro Ibérico sobre SXF” para profissionais e comunidade, em parceria com profissionais portugueses e espanhóis, em junho de 2008.

PARTE 2. A VIDA DAS CRIANÇAS E FAMÍLIAS COM SXF

4.

PERCURSOS INCLUSIVOS DAS CRIANÇAS E FAMÍLIAS PORTADORAS DE SXF

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

Introdução

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

1. Enquadramento

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

1.1. A investigação sobre a SXF

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

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

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

a) *Desenvolvimento cognitivo e linguagem*

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

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

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

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

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

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

b) Aspetos comportamentais

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

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

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

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

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

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

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

c) SXF e Autismo

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

d) A problemática do diagnóstico

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

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

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

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

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

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

e) Família e escola

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

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

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

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

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

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

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

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

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

a) Life Course Perspective (LCP)

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

b) *Percurso inclusivo*

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

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

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

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

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

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

2. Metodologia

2.1. *Objetivos do estudo*

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

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

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

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

2.2. *Desenho da investigação*

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

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

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

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

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

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

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

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

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

a) A Grounded Theory

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

a) *Pergunta de investigação*

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

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

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

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

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

b) Recolha dos dados

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

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

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

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

c) *Análise dos dados*

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

2.3. Amostra

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

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

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

Quanto aos dados caracterizadores da amostra, é de referir:

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

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

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

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

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

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

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

2.4. Procedimentos de recolha de dados

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

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

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

A pergunta de partida, em todas as entrevistas foi:

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

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

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

2.5. Procedimentos de análise de dados

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

3. Resultados e discussão

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

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

3.1. Categorias principais

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

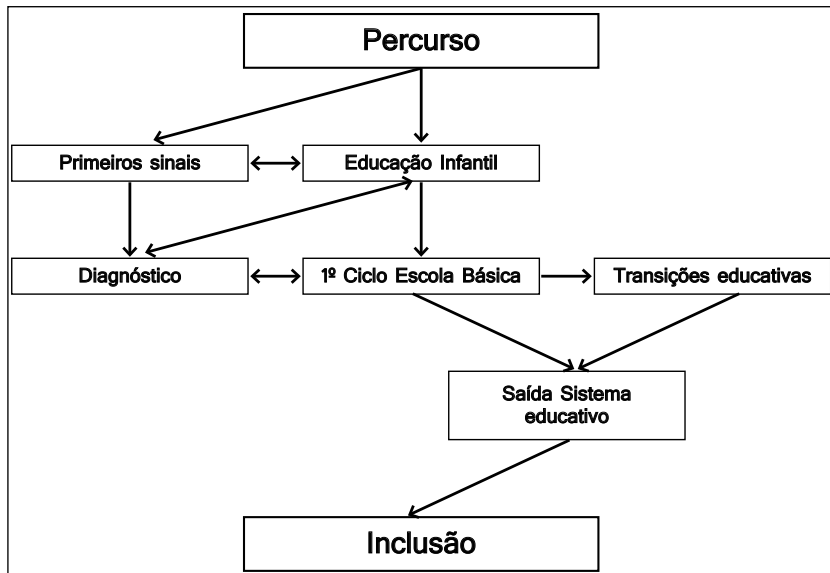


Figura 1- Categorias e categoria principal

As categorias encontradas são assim:

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

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

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

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

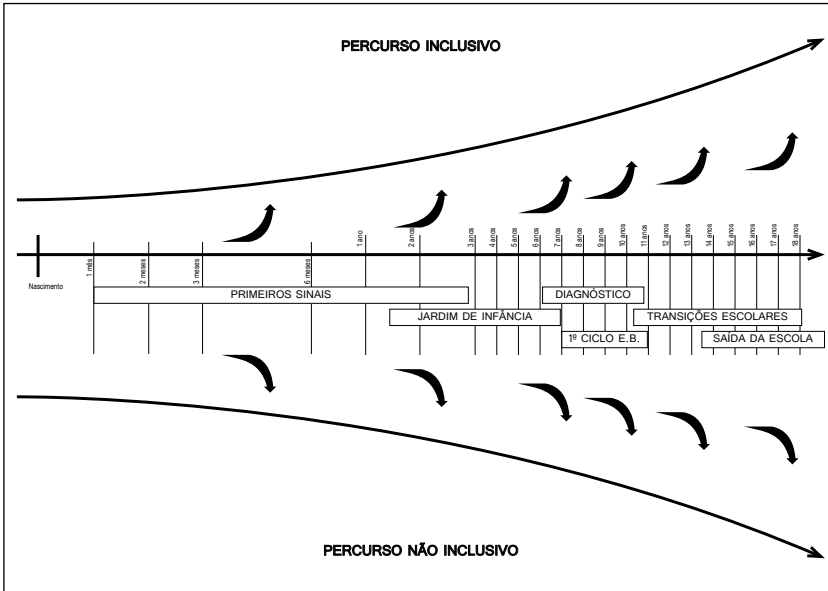


Figura 2. Linha temporal do curso de vida e percurso inclusivo

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

3.2. Primeiros sinais

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

a) **Gravidez e nascimento**

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

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

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

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

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

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

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

ele sofreu muito(5M-20)

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

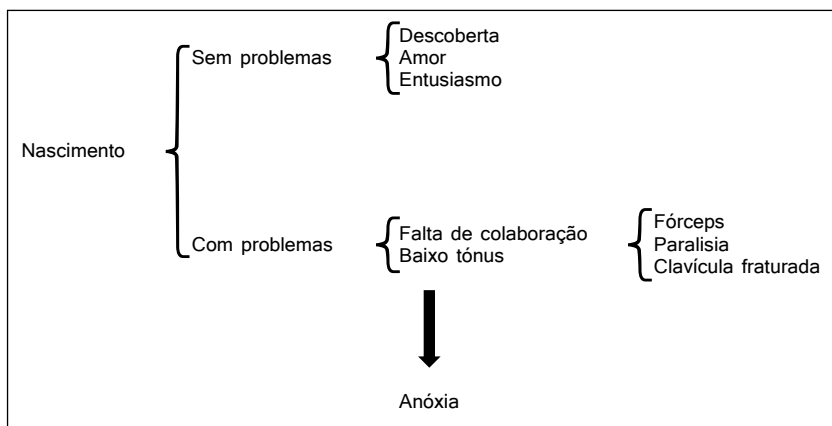


Figura 3 - Categorias relativas aos problemas neonatais

b) Suspeitas iniciais

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

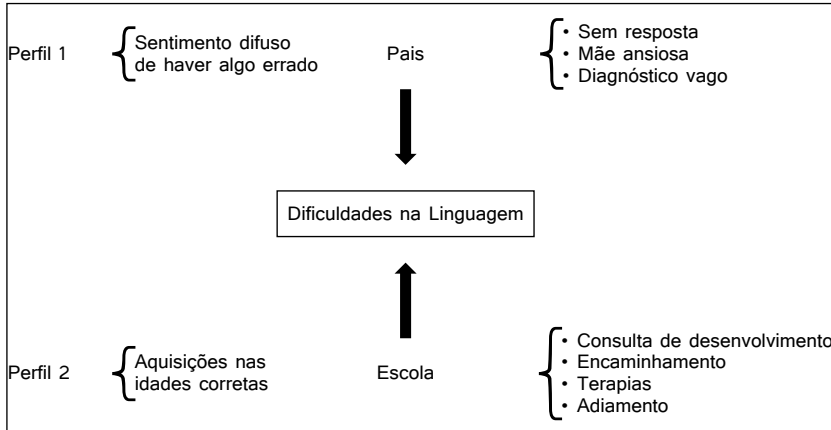


Figura 4- Categorias relativas aos primeiros sinais e suspeitas

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

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

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

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

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

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

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

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

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

3.3. Diagnóstico

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

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

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

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

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

o momento mais marcante (2M-24)

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

“Olhe, calhou-lhe a si”. (11M-14)

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

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

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

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

- Esperança ilusória no rótulo. Como se o encontrar a etiologia e dar o nome à Síndrome fosse o mesmo que encontrar uma solução. Ou quando isso parece, momentaneamente, afastar medos maiores, e.g. a mãe que pensa, aliviada, “afinal não é autismo”;

*Eu toda descansada, porreiro,...
como se o rótulo fosse a solução (5M-20)*

- Desilusão e frustração. Há pais e mães que referem que nessa primeira confrontação com o diagnóstico a primeira coisa que pensaram foi que não poderiam mais ser felizes;
- Destrutividade. Como se o diagnóstico, não esperado, fosse uma sentença para a vida, uma condenação.
- Interrogação e confusão. Um turbilhão de interrogações e dúvidas, muitas delas sem resposta: o que se passa? e agora? o que faço? o que é isto? porquê?

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

Algumas mães diferenciam entre o impacto do diagnóstico propriamente

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

3.4. Período pré-escolar

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Terapeutas fabulosos (6M-4)

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

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

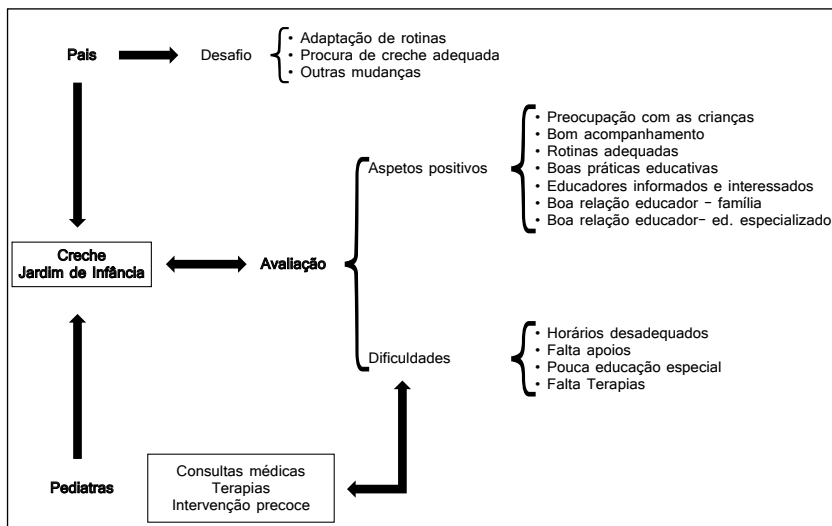


Figura 5. Categorias relativas ao período pré-escolar da educação infantil

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

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

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

3.5. Primeiro Ciclo do Ensino Básico

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

ligação às crianças é pouca e inconstante.

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

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

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

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

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

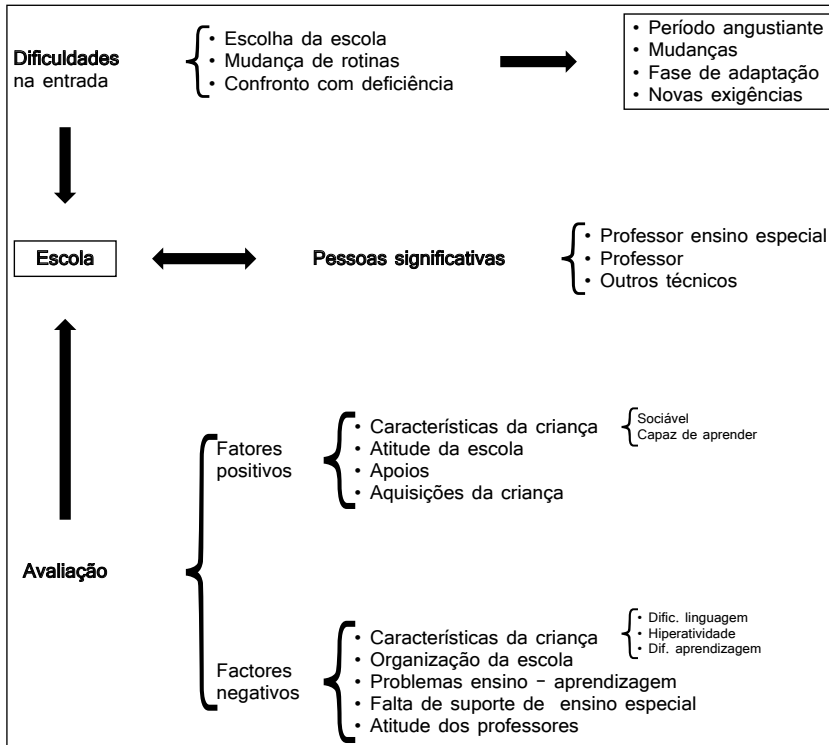


Figura 6. Primeiro ciclo do Ensino Básico

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

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

3.6. Transições entre ciclos

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

No que se refere às dimensões educativas e de aprendizagem:

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

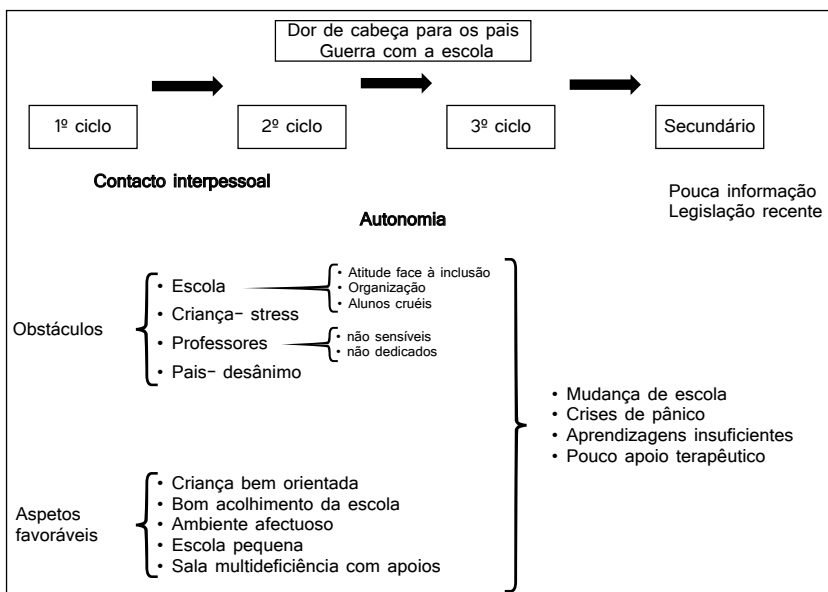


Figura 7. Categorias relativas às transições escolares

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

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

3.7. Saída da Escola

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

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

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

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

...marco complicado (1M-16)

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

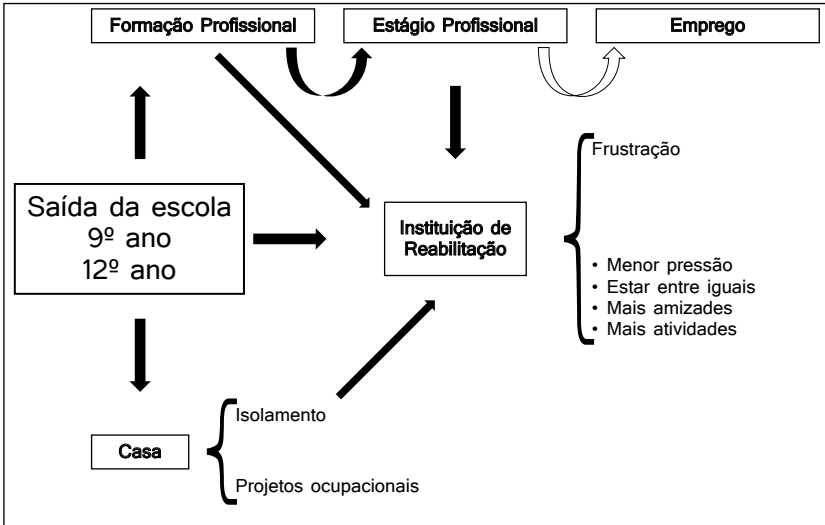


Figura 8. Saída da Escola

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

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

4. Conclusões

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Referências Bibliográficas

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

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

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

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

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

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

**PARTE 3. TRABALHO E INTERVENÇÃO
COM PESSOAS COM SXF**

5.

INTERVENÇÃO PRECOCE NA SÍNDROME DE X FRÁGIL

**Ana Apolónio
Vitor Franco**

Introdução

A grande variabilidade de características desenvolvimentais e comportamentais presente nas crianças com Síndrome de X Frágil, associada ao facto de não existir um fenótipo muito evidente no nascimento nem nos primeiros meses de vida, torna a sua deteção e conseqüente encaminhamento para despiste genético difícil e, frequentemente, muito tardio. Em muitos casos apenas acontece quando o atraso em várias áreas do desenvolvimento da criança se começa a tornar evidente, o que nem sempre acontece antes dos 3 ou 4 anos de vida.

No entanto as pesquisas mais recentes sobre a Síndrome em idades precoces (Roberts, Hatton, & Bailey, 2001) mostram que é possível documentar atrasos desenvolvimentais significativos nos primeiros dois anos de vida da criança, facto fundamental para a deteção precoce da SXF. É referida por estes autores a necessidade de descrever, de forma o mais rigorosa possível, as características iniciais do desenvolvimento das crianças até aos 3 anos, disponibilizando os dados descritivos de forma detalhada, de forma a permitir o rastreio e posterior identificação de crianças com SXF. Sublinham igualmente a necessidade de serem utilizadas medidas de avaliação padronizadas, mais sensíveis às variações individuais e, portanto, mais fiáveis e seguras. Colocam-se assim dois desafios fundamentais: a identificação precoce da síndrome e a intervenção precoce no desenvolvimento das crianças afetadas.

1. Identificação precoce

A identificação precoce implica a celeridade do despiste genético, um dos problemas com que as famílias mais se confrontam. Devido às questões já referidas, quando não há uma história familiar que o indique, a maioria das crianças só são referenciadas para despiste quando os sintomas de atraso de desenvolvimento se tornam evidentes. Vários autores referem enormes desfasamentos entre o momento em que as famílias começam a manifestar as primeiras preocupações e a confirmação do diagnóstico. Esta demora tem implicações na precocidade da resposta prestada, não só ao nível das dificuldades da criança, como das questões mais específicas a nível familiar.

Desde logo surge a importância do aconselhamento genético, fundamental para a prevenção de futuras gestações antes da confirmação do diagnóstico. Todas as famílias portadoras da pré-mutação ou da mutação completa necessitam, e têm o direito, de estar na posse da informação genética completa, para poderem tomar decisões relativas a futuras gestações, mas apenas uma identificação precoce pode ajudar a minimizar os sentimentos de incerteza e de frustração inevitavelmente presentes e reforçados pela ausência de diagnóstico.

É igualmente fundamental promover a sensibilização dos profissionais das várias áreas de intervenção, desde logo dos profissionais de saúde que devem ser sensíveis às preocupações dos pais e utilizá-las como base para possível referência para despiste e intervenção. Mas a identificação precoce permite também a referência para uma intervenção célere, que respeite o tempo certo do desenvolvimento da criança e lhe permita beneficiar de todos os apoios possíveis e necessários à estimulação do seu desenvolvimento e ao envolvimento ativo dos seus cuidadores.

2. Intervenção Precoce

Podemos definir Intervenção Precoce como o conjunto das acções, no âmbito da educação, da saúde e da segurança social, prestados a crianças entre os 0 e os 6 anos, que apresentam uma perturbação do desenvolvimento, ou estão em risco de atraso grave, e suas famílias.

Quando uma criança tem uma deficiência ou um atraso grave do desenvolvimento é fundamental estimular, o mais precocemente possível, todas as suas capacidades de modo a ultrapassar as dificuldades existentes, ajudar a família a aceitar as características do seu filho e a tornar-se cada vez mais autónoma e ajudar o meio que rodeia a criança e a família a facilitar a sua plena integração social, eliminando as barreiras sociais e as desvantagens criadas pela deficiência ou atraso da criança.

Em 19 de Outubro de 1999 o Despacho Conjunto n.º 891/99, dos Ministérios da Educação, da Saúde e do Trabalho e da Solidariedade publicou as “Orientações regulamentadoras da intervenção precoce para crianças com deficiência ou em risco de atraso grave do desenvolvimento e suas famílias” que, pela primeira vez, estabeleceu as linhas de actuação nesta área.

Este documento define a forma como as estruturas de intervenção precoce se devem organizar no território nacional, numa perspectiva de racionalização de recursos já existentes, através da articulação entre representantes da educação, da saúde e da segurança social, bem como das instituições particulares de solidariedade social e cooperativas de educação. Esta articulação deve ser concretizada pela celebração de Acordos de Cooperação entre os Ministérios e as IPSS, que funcionam como instituições de suporte de equipas especializadas em desenvolvimento infantil, com uma constituição multidisciplinar: educadores de infância, psicólogos, técnicos de serviço social, fisioterapeutas ou terapeutas ocupacionais, terapeutas da fala, médicos e enfermeiros. Têm como função dar resposta às necessidades da criança e da família, reforçando o seu desenvolvimento e a sua autonomia e capacidade de tomar decisões, tendo como princípio básico o respeito pela privacidade, valores e dinâmica da família, através do estabelecimento de relações de confiança entre profissionais e famílias.

O Decreto-Lei n.º 281/2009, de 6/10 revogou o anterior Despacho Conjunto e criou o Sistema Nacional de Intervenção Precoce na Infância (SNIPI) que assegura a cobertura de todo o território nacional por uma rede organizada de Equipas Locais de Intervenção (ELI) e assenta na “universalidade do acesso aos serviços, na responsabilização dos técnicos e dos organismos públicos e na correspondente capacidade de resposta” (DL 281/2009).

Assume como objectivos a protecção dos direitos das crianças e o desenvolvimento das suas capacidades, a detecção e sinalização de todas as crianças que tenham alterações nas funções ou estruturas do corpo, bem como a intervenção em função das necessidades do contexto de cada criança, de modo a prevenir ou reduzir os riscos de atraso no desenvolvimento. São ainda objectivos o apoio às famílias no acesso aos serviços e recursos dos vários sistemas e o envolvimento da comunidade, através da criação de mecanismos de suporte social.

A Intervenção Precoce assume os princípios de um modelo biopsicossocial e sistémico, abordando a criança numa perspectiva global e organizando-se em três níveis de prevenção: a prevenção primária atua ao nível de campanhas de informação e sensibilização e de promoção de ações de despiste genético, a prevenção secundária refere-se à detecção e diagnóstico das perturbações de desenvolvimento, à prevenção de patologias associadas, à procura de evoluções funcionais e à detecção de

sinais de alerta; a prevenção terciária engloba todas as atividades dirigidas à criança, à família e ao contexto que visam potenciar o desenvolvimento, prevenir perturbações secundárias e modificar os fatores de risco dos contextos ou atenuar os seus efeitos no desenvolvimento da criança.

O trabalho desenvolvido pelas Equipas Locais de Intervenção, que apoiam directamente as crianças e suas famílias, assume características muito particulares, inerentes à própria filosofia da IP e à sua população-alvo. É fundamental para as crianças em idades precoces, com atraso de desenvolvimento ou em situação de risco, usufruírem dos apoios necessários nos seus contextos naturais de vida, estimulando e reforçando os laços afectivos estabelecidos com os principais prestadores de cuidados – pais, outros membros da família, profissionais dos contextos educativos. É importante capacitar a família para proporcionar à criança um ambiente plenamente estimulante, aproveitando as oportunidades de aprendizagem existentes na vida quotidiana e desenvolver um trabalho junto da comunidade que potencie todas as condições propícias à inclusão social (Franco & Apolónio, 2008)

Para tal, as Equipas devem desenvolver competências específicas, nomeadamente ao nível do funcionamento com características transdisciplinares, evidente na partilha com o grupo dos saberes individuais e na tomada de decisões conjunta e ao nível da própria organização do seu funcionamento. A atual organização do SNIPI facilita o acesso, na medida em que qualquer serviço, entidade ou pessoa pode referenciar as situações e procurar apoio junto da equipa mais próxima.

No caso de crianças com perturbações no desenvolvimento, nomeadamente com Síndrome de X Frágil, a Intervenção Precoce tem um papel fundamental, mesmo antes do despiste ou processo diagnóstico. Desde logo na detecção das alterações do desenvolvimento, confirmando as suspeitas iniciais da família de que algo não está a decorrer como previsto ou alertando para determinado atraso que se vai tornando evidente.

O funcionamento que se pretende cada vez mais em rede, numa lógica de articulação entre todos os serviços que compõem o SNIPI e que, a montante e a jusante, com ele se cruzam, deve permitir agilizar o processo, frequentemente moroso e complicado, de encaminhamento para despiste genético e consequente diagnóstico.

Mas durante a fase de espera pela confirmação diagnóstica é imprescindível que seja realizado um trabalho intenso ao nível da estimulação do desenvolvimento da criança, de forma a potenciar todas as capacidades e potencialidades de maturação proporcionadas pela grande plasticidade do SNC. Desta forma é possível otimizar os seus pontos fortes e reduzir algumas sequelas, através de um conjunto de apoios especializados, de âmbito terapêutico e educativo que respondem às necessidades específicas de desenvolvimento detetadas

Mesmo na fase anterior à confirmação do diagnóstico deve ser planeado e implementado um Plano de Intervenção que envolva de forma ativa a família e outros cuidadores e que utilize todos os recursos disponíveis nos contextos de vida da criança, de modo a que as várias oportunidades de aprendizagem existentes ao longo das suas rotinas diárias sejam plenamente usadas para estimular o desenvolvimento.

No caso de crianças encaminhadas já com o diagnóstico definido, o início dos apoios especializados deve acontecer mesmo antes que os atrasos de desenvolvimento se tornem mais evidentes. Isto é especialmente importante na área da linguagem, já que as capacidades comunicacionais parecem mais severamente afetadas nos primeiros dois anos de vida e são críticas para outras áreas, tais como as capacidades sociais e cognitivas. As crianças com Síndrome de X Frágil têm necessidades muito específicas, relacionadas com as questões comportamentais, a hiperatividade ou défice de atenção e as características autistas, que não são relatadas em crianças com outras perturbações desenvolvimentais. Esta especificidade exige um conhecimento profundo, de modo a dar a resposta mais adequada, de forma global e sistémica.

Para além do apoio direto ao desenvolvimento da criança há várias dimensões em que deve incidir o suporte prestado pela Intervenção Precoce à família.

A primeira refere-se à informação sobre o desenvolvimento infantil, de um modo geral. Frequentemente é o primeiro filho de pais jovens, que podem não ter experiência de convívio com outras crianças pequenas e que, confrontados com as primeiras suspeitas, deles próprios ou de outras pessoas, se sentem perdidos e confusos. É importante informar sobre o desenvolvimento normal das crianças, o que é esperado em cada idade, sobre o ritmo particular de cada um e as suas singularidades. Mas também ajudar a compreender as características comportamentais únicas de cada criança.

É igualmente importante informar sobre a Síndrome, ou ajudar a compreender e descodificar a informação a que já tiveram acesso. Sabemos que o primeiro contacto com o diagnóstico pode ser um momento de confusão e sofrimento e que a informação disponibilizada é por vezes escassa, outras vezes excessiva, mas difícil de compreender e assimilar. Os profissionais da equipa podem prestar aqui um apoio significativo, sendo esta uma das necessidades mais vezes identificada pelas famílias.

Finalmente, um aspeto muito importante do apoio prestado pela Intervenção Precoce é o suporte emocional, que acompanhe os pais durante o todo o processo de diagnóstico (seja o despiste genético ou a confirmação), a confrontação com a realidade concreta da existência da Síndrome, a culpabilização que daí pode advir e todo o processo de desenvolvimento e adaptação da família.

Referências bibliográficas

Roberts, J. E., Hatton, D. D., & Bailey, D. B. (2001). Development and behavior of male toddlers with Fragile X syndrome. *Journal of Early Intervention, 24* (3), 207-223.

Franco, V.; Apolónio, A.M. (2008). *Evaluation of Early Intervention Impact In Alentejo: Child Family and Community*. Évora: ARS

6.

INCLUIR A SÍNDROME DE X FRÁGIL NO 1º CEB: CONTRIBUTO DE UMA PROPOSTA DIDÁTICA

Tânia Costa

Introdução

A história revela-nos uma situação complexa no que diz respeito à natureza das respostas dadas a todos os que eram considerados diferentes e que, por essa razão, colocam maiores barreiras à sua participação nas aprendizagens e inclusão no grupo de pares (Lopes, 1997; Sanches, 1995; Correia, 1997). Nesta perspetiva, a Educação Inclusiva tornou-se um tema nuclear em Educação, pois a sua implementação não é de todo simples e consensual, acabando por se transformar num conceito que assume diferentes conotações (Rodrigues, 2001; Correia, 2005; Sanches, 2005a). É neste sentido que, consideramos a importância de discutir a prática inclusiva e compreender o que exige o atendimento aos alunos com necessidades educativas especiais (NEE), acreditando que o sucesso escolar é possível para todos através de processos flexíveis de ensino e práticas que facilitem o acesso ao currículo na aquisição de competências académicas e não apenas a sua participação social no ensino regular. Na investigação que aqui apresentamos, procurou-se atender às necessidades especiais que resultam do diagnóstico de SXF, tendo em conta a escassez de informação relativa às implicações e soluções educativas destas crianças e jovens.

1. Incluir a Síndrome de X Frágil no 1ºCEB do Ensino Regular - A complexidade de um processo

A SXF é uma doença genética causada por uma mutação no gene FMR1, sendo uma das causas hereditárias mais frequentes de défice cognitivo (Cornish, Levita & Subhalter, 2007). Esta limitação, a par das alterações físicas e de comportamento revela, na maioria das crianças e jovens com SXF, um comprometimento grave na aquisição das competências sociais e académicas, obrigando a um atendimento

educativo individual e especializado eficiente. Entre as várias limitações educativas, das crianças e jovens com SXF, muitas estão relacionadas com problemas de comunicação e linguagem, notórios, muitas vezes, ainda antes do diagnóstico da própria Síndrome. As manifestações comportamentais assemelham-se ao autismo, como défice de atenção, dificuldade de interação social, timidez, ansiedade, instabilidade emocional e movimentos estereotipados das mãos (Yonamine & Silva, 2002). Estas dificuldades de caráter permanente têm de ser encaradas, na escola, como um motor de busca que procura otimizar o ensino de acordo com as necessidades específicas de cada um destes alunos. É essencial promover uma aprendizagem eficiente nas salas de aula regulares, garantindo que o processo de ensino-aprendizagem, dirigido aos alunos com SXF, provoque uma efetiva mudança na sua estrutura cognitiva, ou seja, faça com que cada um deles alcance uma modificabilidade cognitiva estrutural a partir de uma verdadeira experiência de aprendizagem mediada, como defende Feuerstein (1991).

Ser capaz de responder adequadamente à diversidade das necessidades destes alunos e de modo inclusivo, a todo o seu grupo/turma implica, na escola, implementar respostas educativas que os ajudem a participar o mais ativamente possível nas aprendizagens e a sentirem-se aceites no grupo de pares e comunidade a que pertencem.

Rodrigues (2007) refere, que a educação inclusiva coloca maiores exigências e renovados desafios à escola e aos professores, e que devemos capacitar os docentes e as escolas para trabalhar um currículo que se adapte, no sentido de responder às necessidades específicas de cada aluno. As respostas educativas têm de ser analisadas de acordo com as suas capacidades, necessidades e motivações, dos desejos dos pais e das condições existentes nos contextos educativos. Ou seja, devem ser diferenciadas e organizadas de modo a adequarem-se à singularidade de cada um. Segundo Bueno (1999), um ensino de qualidade para crianças com NEE, na perspetiva de uma educação realmente inclusiva, envolve pelo menos, dois tipos de formação profissional docente: professores “generalistas” do ensino regular, com um mínimo de conhecimento e prática sobre o aluno diversificado e, professores “especialistas” nas diferentes “necessidades educacionais especiais” quer seja para um atendimento a essa população, quer seja para apoio ao trabalho realizado pelos profissionais de classes regulares que integrem esses alunos.

Nesta abordagem à complexidade do que é “incluir” os alunos com NEE no sistema de ensino regular, emerge a urgente necessidade de uma nova atitude pedagógica que envolve mais do que pessoas, crenças e expectativas humanas, obrigando a uma efetiva mudança na forma como se encara a diferença, na sociedade escolar (Rodrigues, 2001). A articulação e responsabilização conjunta dos profissionais do ensino regular e educação especial é basilar na adequação de práticas educativas que respondam à especificidade de todo e qualquer aluno, objetivando sempre o seu sucesso educativo. Assim, nas escolas inclusivas, a

colaboração é um elemento central. Para Correia (2005), a colaboração prevê que se reúna um conjunto de características que passam pela igualdade relacional, que implica partilha de objetivos, responsabilidades, recursos e obriga a uma confiança e respeito mútuo entre todos. Do mesmo modo, para Hargreaves (1998) as relações profissionais educativas enquanto culturas de colaboração podem ser caracterizadas de várias formas, embora no caso da escola inclusiva seja sobretudo necessária uma relação orientada para o desenvolvimento, uma vez que para responder à heterogeneidade do grupo/turma é fundamental os profissionais trabalharem em conjunto, desenvolvendo iniciativas próprias ou outras que são requeridas externamente, mas todas com tarefas estabelecidas e finalidades conjuntas de atuação pedagógica. Contudo, a colaboração eficaz nem sempre é fácil, face a uma cultura individualista, na qual não há tradição de partilha de meios e fins, nem de trabalho de equipa (Fullan & Hargreaves, 2001). Assim, a concretização prática dos princípios da Educação Inclusiva é muito complexa, na medida em que obriga a uma efetiva mudança de crenças e modos de atuação na escola e comunidade educativa. Isto implica, sobretudo, uma profunda mudança de cultura de escola e uma nova forma de entender o atendimento às NEE (Benavente, 1999).

A par da importância do trabalho colaborativo para o desenvolvimento de respostas eficazes e promoção de ambientes inclusivos, outro aspeto crucial é a atitude do docente no processo de inclusão destes alunos com SXF. É reconhecido que um fator que interfere de forma decisiva, neste processo, consiste na atitude dos professores, e no empenhamento com que procuram resolver os problemas que se colocam e ultrapassar os obstáculos que se levantam (Rodrigues, 2006). O empenhamento dos professores é particularmente relevante, uma vez que os professores têm de aceitar novas responsabilidades, direcionando a sua ação para áreas diferentes, muitas vezes sentidas como ameaçadoras (Rodrigues, 2006). Considera-se que os professores, situando-se na mediação entre normativos legais e as práticas escolares, são atores privilegiados, dependendo em grande medida das suas atitudes e crenças, o sucesso ou insucesso da inclusão (Rodrigues, 2006). Com efeito, Malouf e Schiller (1995), baseados em estudos que relacionam o conhecimento da investigação e o conhecimento da prática, concluíram que são as crenças e as atitudes dos professores a par de dois outros fatores – o conhecimento e aprendizagem do professor e os fatores contextuais – que condicionam todo o processo de aplicação dos resultados da investigação à prática. Dessa forma, apesar da integração/inclusão poder ser imposta por lei, o modo como o professor lida com as necessidades dos seus alunos pode ser uma variável muito mais influente para o êxito da inclusão do que qualquer estratégia administrativa ou curricular (Verdugo, 1994), assumindo-se também que a organização e gestão da sala de aula se baseia em grande parte nas crenças e perceções do professor, sendo pois este, considerado como o elemento “chave” em qualquer mudança que possa ocorrer (Speece & Keogh, 1996).

Assim, a questão central para os professores do ensino regular é saber gerir a heterogeneidade e promover a igualdade de oportunidades de sucesso de todos os alunos, num clima de escola para todos. Para isso, é necessário estar atento às diferenças. Diferenciar o ensino, organizando atividades e interações, para que cada aluno seja cada vez mais defrontado com situações didáticas enriquecedoras, tendo em conta as suas necessidades e características pessoais, é outro aspeto central na criação de escolas inclusivas (Rodrigues, 2008). A interação positiva entre crianças com e sem NEE, em classes regulares, outro aspeto fundamental para a criação de escolas inclusivas depende também e, grandemente das atitudes dos professores e da sua capacidade para promover um ambiente educativo salutar e harmonioso (Correia, 2005). Na opinião de Nielsen, (1999; p.25), “uma forma de o conseguir reside no recurso à aprendizagem cooperativa, propiciadora de interações em pequenos grupos. Um ambiente de apoio e interajuda é conseguido quando todos cooperam para atingir objetivos de grupo e quando todos se preocupam, em primeiro lugar, com o sucesso do grupo como um todo. Quando trabalham de forma cooperativa, os alunos tendem a mostrar um maior reconhecimento e a encorajar e apoiar os alunos com NEE. Estas experiências positivas proporcionam a todos os envolvidos uma oportunidade de crescimento social e emocional.”

Referenciando Fonseca (1999 citado in Fonseca & Cruz, 2002), a atitude dos docentes do 1º Ciclo em relação ao desafio da construção de uma escola inclusiva com eficácia em escolas regulares, deve ir ao encontro de uma sociedade mais solidária, coesa, integradora e plural, onde a inclusão escolar seja uma componente principal ao lado de outras, consubstanciando-se o exercício do direito a ser diferente, mas não longe da vista e do coração de todos, sim, de forma partilhada e efetivamente participada. Sendo assim, falar de inclusão de alunos com SXF, nas turmas do ensino regular do 1º Ciclo, deverá ser sinónimo de pedagogias centradas na expressão múltipla das culturas de cada um, interculturalidade, espaço de intercomunicação e desvelamento das bases simbólicas do pensamento das crianças e de edificação de protocolos de reconhecimento mútuo e de elaboração das bases de interpretação crítica, onde se constituam equipas promotoras de aprendizagem pela descoberta e intercâmbio de saberes (Sanchez, 2009). Fazer a inclusão atendendo todos estes alunos com NEE, em classes regulares, com o apoio de serviços especializados e educacionais apropriados, com o objetivo de conseguir uma escola para todos em cooperação, deve ser intenção de qualquer docente, e de outros especialistas do foro educativo (Meijer, 2003).

No âmbito do desenvolvimento de uma pedagogia orientada para a consecução dos princípios de inclusão, deverá ser dedicada especial atenção às diferenças individuais patentes nos modos como cada aluno aborda as aprendizagens, mormente, em relação aos alunos com SXF. A natureza da diversidade dos estilos de aprendizagem dos alunos de cada escola constitui, provavelmente, o maior desafio à implementação de projetos de educação inclusiva, uma vez que é do domínio comum,

especialmente, no seio da classe docente, a real dificuldade que está subjacente à gestão pedagógica das diferenças, em sala de aula, sobretudo, quando, ali, estão presentes alunos com NEE (Sanches, 2009). Agir de modo coordenado, em procedimentos de interação e de colaboração, configura, em termos de síntese, o papel estratégico a desenvolver pelos docentes para alcançar metas inclusivas e ultrapassar algumas dessas dificuldades.

Podemos considerar então que os professores de educação especial constituem um importante contributo na prossecução dessas metas, nomeadamente, na tarefa de colaborar para a criação e desenvolvimento de respostas às necessidades específicas e individuais dos alunos com SXF, no seio do seu grupo/turma de referência. No que concerne a este papel específico há necessidade de defender que nos contextos escolares, os professores de educação especial “não sejam considerados como especialistas a quem compete solucionar todas as dificuldades experimentadas pelos professores de ensino regular” (Porter, 1997, p. 41). As funções destes profissionais de educação passam, ainda, pelo planeamento e desenvolvimento programáticos, implementação do programa, serviços de avaliação e de orientação, ações de supervisão, comunicação e coordenação e ensino direto com os alunos. Segundo Correia (2003, p.37), o professor de educação especial deve tentar “modificar o currículo comum para facilitar a aprendizagem da criança com NEE; propor ajuda suplementar e serviços de que o aluno necessite para ter sucesso na sala de aula e fora dela; alterar as avaliações para que o aluno possa vir a mostrar o que aprendeu; estar ao corrente de outros aspetos do ensino individualizado que possam responder às necessidades dos alunos.”

Em relação ao desempenho profissional, na opinião do mesmo autor, deve ainda “colaborar com o professor da turma (ensino em cooperação); efetuar trabalho de consultoria; fazer planificações em conjunto com os professores da turma; trabalhar diretamente com o aluno com NEE (se determinado no seu PEI)” (p.37). À medida que os alunos com e sem NEE realizam aprendizagens em conjunto, em classes regulares, torna-se cada vez mais estreita a necessidade de redefinir os diversos papéis e responsabilidades de todos os envolvidos na educação. Na perspetiva de Kronberg (2003, p. 50), “os professores de Educação Especial que prestam serviços a alunos com NEE em classes de ensino regular muitas vezes não se sentem seguros quanto à atitude a tomar em determinadas situações, nomeadamente sobre se podem ou devem dar uma aula para toda a classe, responder a questões levantadas numa debate a decorrer na aula, disciplinar alunos sem NEE, ou corrigir trabalhos realizados em casa”.

Os docentes de educação especial são recursos humanos, que ajudam grandemente na obtenção destes princípios nas escolas inclusivas. Segundo Fonseca (1997), para a Educação especial devem ser recrutados os professores e os técnicos mais competentes científica e pedagogicamente, na medida em que lhes vão ser exigidas capacidades para dar resposta

a complexas necessidades, nomeadamente: diagnóstico, planeamento curricular, metodologia pedagógica, competência técnica na utilização de vários processos de informação, administração, envolvimento pessoal e tolerância, relações públicas e fim de trabalhar em grupo com autoridades, serviços e atendimento a pais. O docente de educação especial aparece como uma pessoa que deve dinamizar na escola todo o processo de inclusão. Seguindo esta linha de pensamento, Kronberg (2003) afirma que, “o professor de educação especial servirá de intermediário entre as famílias, alunos e profissionais e será da sua responsabilidade a sensibilização dos diversos intervenientes sobre a inclusão, preparando-os para identificar as suas capacidades e desenvolver as suas aptidões e, assim, construir um círculo de apoio para resolver os possíveis problemas e fazer um acompanhamento da situação” (p.68). A sua ação deverá assim ser encarada numa perspetiva transversal, abarcando os vários níveis de educação e ensino, integradora das aprendizagens e conhecimentos dos alunos nos diferentes contextos educativos. Neste sentido, encontrar-se-á numa posição privilegiada para, em função da especificidade de cada situação, participar ativamente no processo de identificação de respostas educativas diferenciadas e contextos integrados e promissores de uma efetiva aprendizagem e participação de todos os alunos.

2. Proposta Didática de Inclusão da Síndrome de X Frágil no 1ºCEB

A Proposta Didática (PD) que se desenvolveu, em colaboração, numa turma do segundo ano, do primeiro ciclo do ensino básico, ambicionou, sobretudo, responder às necessidades de um aluno com NEE, portador de Síndrome de X Frágil (SXF), criando condições de ensino favoráveis à aquisição de competências sociais e académicas. No sentido de responder à sua especificidade educativa e aos desafios que a mesma nos coloca, criamos uma PD que apresenta dois tipos de tarefas - uma enquadrada na área de língua portuguesa e outra enquadrada na área de matemática, procurando, ambas, desenvolver competências gerais de ciclo e competências específicas de educação especial, ao abrigo do D.L. Nº3/2008, de 7 de janeiro (art. 17º - alínea a) e alínea d)).

2.1. Objetivos

O vetor que norteou esta investigação pretendeu remeter a PD para um processo de construção pedagógica, que contribuisse para o aperfeiçoamento da prática inclusiva, nas salas de aula do ensino regular, tornando-se uma forma humanizada de atender às necessidades específicas dos alunos com SXF e seu grupo/turma. Pretendemos conhecer o contributo da PD, analisando de que forma a construção e implementação dessas tarefas, afetaram a criação de um ambiente inclusivo e a promoção de aprendizagens em todos os alunos, incluindo o portador de SXF. Numa análise conduzida por estes objetivos formulamos as seguintes questões de investigação: 1. Que mudança se observou a

nível das perceções / atitudes dos alunos e PR em termos da inclusão?
2. Que aprendizagens fizeram os alunos?

2.2. Metodologia

A metodologia utilizada neste trabalho e a explicação dos procedimentos da recolha de dados, enquadram-se nas características de uma investigação qualitativa, permitindo, exatamente, obter “um conhecimento intersubjetivo, descritivo e compreensivo, em vez de um conhecimento objetivo, explicativo e nomotético” (Santos, 1987, p.22). Consideramos que esta seria a opção mais adequada porque se pretendeu fazer uma descrição do processo estudado, ou seja, da conceção e implementação da PD, que construímos para o nosso estudo, interpretando e dando significado à realidade estudada, sustentando as conclusões do estudo e as suas limitações (Bogdan & Biklen, 1994). Subjacente a esta metodologia adotada, optámos por um “Estudo de Caso” porque como nos refere Bell (2004), o estudo de caso pertence a uma família de métodos de investigação que têm em comum o facto de se concentrarem em determinado caso, sendo este, muito mais que uma descrição de um acontecimento ou circunstância.

A investigação decorreu no ano letivo 2010/2011, numa EB1/JI, de um Agrupamento de Escolas, do concelho do Montijo e tem como participantes a professora do ensino regular (PR) da turma do segundo ano, a professora de educação especial (PE) e os dezoito alunos da turma (A), dos quais se inclui um portador de SXF.

Tendo em conta que a investigação se foca no processo de inclusão desse aluno, descrevemo-lo, com mais pormenor. O N. é uma criança do sexo masculino, com oito anos de idade, que apresenta um diagnóstico conhecido de Síndrome de X Frágil (SXF), revelando um défice cognitivo muito grave. Acompanha a turma em atividades de Expressões – Plástica e Física Motora, e nas tarefas que envolvam competências de socialização e autonomia, com o objetivo de adquirir interesse e motivação pela escola. Não adquiriu ainda as competências básicas do processo de aquisição da leitura e da escrita, ou do raciocínio lógico-matemático. Este aluno encontra-se abrangido pelo Decreto-Lei nº 3/2008 de 7 de janeiro, com as seguintes medidas educativas: art. 17º – Apoio Pedagógico Personalizado, nas quatro alíneas, a), b), c) – reforço de competências e estratégias pela docente Titular de Turma e d) – reforço de competências específicas pela docente de Educação Especial; e art. 18º – Adequações curriculares individuais (1º ano). Na prática, o aluno usufrui de um apoio personalizado da PR, nas competências que se relacionam com a língua portuguesa e a matemática. No apoio individualizado, em contexto de sala de aula, participa em atividades preparadas pela professora de Educação Especial, especificamente destinadas à aquisição de competências nas áreas de comunicação/linguagem, cálculo e raciocínio lógico-matemático, desenvolvimento pessoal e social (psicomotricidade; perceção; autonomia; socialização).

Atendendo à natureza do estudo e ao tipo de questões a que procuramos dar resposta, nos métodos de recolha de dados, pareceu-nos adequado recorrer à consulta de textos e documentos escritos (método documental), à entrevista semiestruturada (método de inquirição) e à observação, com vista a reunir um conjunto de dados, de forma direta ou indireta, possibilitando interpretar e compreender, a partir da experiência vivida, a realidade do processo de inclusão de um aluno com NEE, no sistema de ensino regular do 1º CEB.

No que concerne ao tratamento da recolha, debruçámo-nos sobre o diário de investigação e as entrevistas aos participantes, definindo as categorias de análise, que entendemos de maior enfoque para a perceção dos resultados que iam ao encontro das nossas questões de investigação e, a partir destas, procedemos à análise de conteúdo que, na visão de Bardin (2004), o recurso a esta técnica é útil na análise de comunicações, dado que permite compreender para além dos significados imediatos. A sua utilização na investigação qualitativa irá permitir, na sua opinião, a superação da incerteza e o enriquecimento da leitura.

2.3. Caracterização da Proposta Didática

A PD e a construção de cada uma das atividades que a consubstanciam promoveu a partilha de ideias, crenças e expectativas de cada participante, de modo a responder da forma mais eficaz possível, às necessidades individuais e coletivas de todos os intervenientes no processo de ensino-aprendizagem do grupo/turma, incluindo o aluno com SXF. A conceção da PD partiu da análise conjunta – professora do ensino regular e professora de educação especial (PR/PE) – das Orientações Curriculares do 1ºCEB e do Decreto-Lei nº3/2008, que legisla as medidas educativas dos alunos com NEE e sua aplicação prática. Seguiu-se um olhar atento sobre a análise das planificações propostas para o grupo/turma do segundo ano, e posteriormente, as planificações específicas do aluno com NEE. O processo obrigou, aqui, à partilha de conhecimento das professoras, com o objetivo de articular as competências gerais previstas nas Orientações Curriculares do primeiro ciclo do ensino básico e da Educação Especial.

Selecionaram a área temática de língua portuguesa e matemática que pretendiam desenvolver, sendo que esta escolha é já condicionada pela especificidade do aluno com NEE, contemplando competências específicas, do primeiro e segundo ano, do 1ºCEB (nível académico em que se encontra o aluno com NEE e nível académico em que se encontra o grupo/turma, respetivamente), e competências específicas da Educação Especial (programação definida no PEI do aluno com NEE). Neste sentido, foi necessário encontrar aspetos comuns a estas três metas para definir com exatidão o ponto de partida do trabalho colaborativo. É nesta fase que ficam decididos aspetos como os temas, a duração das atividades, os conteúdos programáticos das mesmas e as datas de implementação. Nos Quadros 1 e 2 exemplificam-se as competências mobilizadas com a tarefa de Língua Portuguesa (LP).

QUADRO 1. COMPETÊNCIAS ESPECÍFICAS DO 1ºCEB MOBILIZADAS COM A TAREFA DE LP

<p>Competências Específicas 1ºCEB</p>	<p>Compreensão do Oral</p> <ul style="list-style-type: none"> • Saber escutar para reproduzir pequenas mensagens e para cumprir ordens e pedidos; • Compreender o essencial de histórias contadas; <p>Expressão Oral</p> <ul style="list-style-type: none"> • Falar de forma clara e audível; • Esperar a sua vez, saber pedir a palavra; • Formular pedidos e perguntas, tendo em conta a situação e o interlocutor; • Comunicar com autonomia e clareza atendendo à oportunidade e situação; • Leitura • Ler textos curtos com alguma fluência; • Compreender o essencial dos textos lidos; <p>Escrita</p> <ul style="list-style-type: none"> • Escrever textos curtos com respeito pelo tema, pelas regras básicas de ortografia e pontuação, assegurando a continuidade referencial e marcando abertura e fecho; <p>Conhecimento Explícito da Língua</p> <ul style="list-style-type: none"> • Comparar dados para descobrir regularidades no funcionamento da língua; • Explicitar regras de ortografia e pontuação; • Mobilizar os conhecimentos adquiridos na compreensão e produção de textos orais e escritos;
---------------------------------------	---

QUADRO 2. COMPETÊNCIAS ESPECÍFICAS DE EDUCAÇÃO ESPECIAL MOBILIZADAS COM A TAREFA DE LP

<p>Competências Específicas Educação Especial</p>	<p>Linguagem Compreensiva/Expressiva</p> <ul style="list-style-type: none"> • Contar uma pequena história a partir de imagens de forma ordenada; • Descrever desenhos, gravuras, letras; • Compreender histórias ouvidas; • Executar ordens simples com duas ou mais informações relacionadas; • Agrupar letras, palavras, desenhos; • Descobrir palavras que rimam;
<p>Competências Específicas Educação Especial</p>	<p>Perceção – Memória Auditiva</p> <ul style="list-style-type: none"> • Discriminar pares de letras e palavras semelhantes; • Discriminar fonemas com sons semelhantes; • Memorizar e repetir lengalengas; <p>Perceção – Memória Visual</p> <ul style="list-style-type: none"> • Completar figuras com letras; • Identificar imagens; • Memorizar e evocar um conjunto de letras, palavras, desenhos; <p>Orientação Temporal</p> <ul style="list-style-type: none"> • Organizar dados em sequência; • Descrever a sucessão da atividade; <p>Orientação Espacial</p> <ul style="list-style-type: none"> • Discriminar conceitos: início/fim; esquerda/direita; perto/longe - em relação a si, aos outros e aos objetos; <p>Desenvolvimento Pessoal e Social</p> <ul style="list-style-type: none"> • Realizar e ser responsável pelas tarefas que lhe são atribuídas; • Integrar-se com os pares nas atividades da sala de aula; • Saber enfrentar com confiança situações novas; • Saber adotar comportamentos mais adequados à sua inserção no grupo; • Desenvolver atitudes sociais no sentido de cooperação e iniciativa; • Persistir na execução das tarefas; • Aumentar a atenção/concentração;

Seguiu-se o planeamento e construção das tarefas, englobando estratégias, competências, recursos e relações de interdisciplinaridade. A título de exemplo, no Quadro 3 caracteriza-se a Tarefa 1, centrada na Língua Portuguesa. A tarefa é descrita em 4 fases, Introdução/Motivação, Desenvolvimento, Conclusão e Ir mais além.

QUADRO 3. DESCRIÇÃO DA TAREFA 1, PARA APRENDIZAGEM DAS LETRAS

Introdução	<ul style="list-style-type: none"> • Apresentação da lengalenga – “Abecedário sem juízo”, através da sua leitura por um dos alunos da turma; • Exploração oral da lengalenga com o grupo-turma; • Partindo da exploração oral da lengalenga em grande grupo, segue-se a distribuição dos cartões, aos alunos, com cada uma das frases que compõem a lengalenga, mas sem a letra inicial que representa o alfabeto; entrega-se os cartões com as letras do alfabeto ao aluno com NEE;
Desenvolvimento	<ul style="list-style-type: none"> • Identificação das letras do alfabeto lengalenga; • Leitura individual dos cartões com as frases; • Construção da lengalenga no quadro; • Escrita, pelos alunos, das letras do alfabeto correspondentes, na ordem correta; • Associação de letras, pelo aluno com NEE, com a colocação dos seus cartões com as letras do alfabeto no lugar correto, desenhado pelos colegas; • Distribuição a cada aluno de uma folha com o grafismo da letra do seu cartão para desenhar as palavras que compõem a sua frase da lengalenga; • Execução do grafismo de todas as letras do alfabeto numa ficha, pelo aluno com NEE;
Conclusão	<ul style="list-style-type: none"> • Construção de um livro pelas professoras, a partir dos trabalhos dos alunos, com vista a, posteriormente, trabalhar as letras do alfabeto, nomeadamente, no seu reconhecimento, identificação e desenho, permitindo fazer vários jogos de palavras; • Elaboração de uma pequena reflexão de avaliação a partir de uma grelha orientada, pelos alunos; • Preenchimento, pelo aluno com NEE de uma grelha de autoavaliação, com a ajuda da Professora de Educação;
Ir Mais Além	<p>Propostas de Trabalho Autónomo</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Identificação as palavras que não conhecem; 2. Pesquisa no dicionário os seus sinónimos; 3. Elaboração de uma pequena história a partir de cada uma das frases da lengalenga;

A PD foi ainda, alvo, de uma avaliação contínua que decorreu em diferentes momentos da sua conceção e implementação, a partir de grelhas de avaliação de competências e grelhas de reflexão, construídas especificamente para cada um dos participantes envolvidos. Foram assim, tidas em conta, a opinião da PR e dos alunos, incluindo o SXF, relativamente aos vários parâmetros que se pretendiam avaliar, nomeadamente o seu impacto ao nível da inclusão e da aprendizagem social e académica dos alunos. Procurou-se compreender, ao longo de todo o processo, se os objetivos traçados foram cumpridos e que aspetos devem ser alterados em propostas futuras para validar o cumprimento das metas de inclusão e aprendizagem de todo o grupo/turma.

3. Resultados

Reportando aos resultados da nossa investigação, procuramos mudanças a nível das perceções/atitude dos participantes no processo de inclusão deste aluno com SXF e, encontramos inicialmente, vários fatores que condicionam a prática inclusiva, na sala de aula. Nomeadamente barreiras de cariz organizacional, como a falta de espaço, de tempo, os horários, e a impossibilidade de um trabalho colaborativo, muitas vezes até por razões sociais e humanas. No final da intervenção, os resultados mostram que a construção de um novo programa que respondesse às necessidades de todo o grupo/turma, causou um impacto muito positivo na inclusão do aluno com SXF. Este, por sua vez, ganhou com o trabalho colaborativo, que permitiu criar todas as condições para que o seu processo de ensino/aprendizagem atingisse alguns dos objetivos almejados.

Ao avaliar esta única experiência, a PR diz-nos que a colaboração é fundamental, para conseguir planificar tarefas que obriguem à participação de todos os alunos, reconhecendo não ser possível traçar metas tão ambiciosas como as que preconiza a inclusão, sem se estabelecerem relações de sinergia entre os parceiros educativos. Este processo de conceção e implementação da PD remete-nos então, para uma mudança na perceção dos participantes, relativamente à forma de atuação, com o aluno portador de SXF.

No início da investigação, PR e alunos, reconhecem a importância da inclusão/colaboração, mas sugerem que este trabalho acaba por ser confrontado com obstáculos como a falta de tempo, recursos humanos e materiais, obstáculos que, nas suas opiniões, diminuem o seu poder educativo sobre as ações pedagógicas, em particular, com o aluno com SXF. Afirmam ainda que, resultado destas barreiras, não existe articulação entre docentes, levando a um distanciamento no trabalho entre o ensino regular e a educação especial, sendo este aspeto determinante para a estrutura e funcionamento da escola, para o desenvolvimento de respostas eficazes a todos os alunos e para o aumento dos níveis de eficiência e de competência dos próprios professores.

Embora a premissa da inclusão seja cada vez mais preconizada, o facto é que, como se comprova no nosso estudo, são vários e constantes os fatores que condicionam a colaboração docente, nomeadamente a disponibilidade de tempo e as condições oferecidas pela escola ao nível dos recursos materiais e humanos. Desta forma, verifica-se, neste contexto de investigação, que as práticas inclusivas não estavam a ser eficazmente asseguradas, pois tal implica uma abordagem cooperativa na qual ganha corpo a necessidade de uma implicação conjunta, em trabalho de equipa (Ainscow, 1997). A PR exercia o seu trabalho de forma isolada, sem recurso à PE e, não articulava as tarefas que planificava para o grupo/turma, com as tarefas propostas na educação especial, para o aluno com SXF, em particular. De igual modo, o seu trabalho não tinha em conta a participação do aluno com NEE nas atividades, sendo, esta

sua resposta educativa, diferenciada mas não inclusiva. No entanto, no processo de implementação da PD, foi visível uma tentativa de mudança de atitude pedagógica da PR, a este nível colaborativo e, essa atitude renovada, transformou a motivação do grupo/turma para as tarefas de língua portuguesa e matemática, sendo que com a implementação da PD, PR e alunos, assumiram ter sido possível contornar algumas das barreiras à inclusão e, trabalhar de forma colaborativa, contribuindo para a criação de um ambiente inclusivo.

No que concerne às aprendizagens conseguidas, o estudo mostra que a conceção de atividades, a partir de uma cultura de colaboração beneficia não só a inclusão dos alunos com NEE, como os seus pares sem NEE, de modo a que todos se sentem responsáveis pelo processo educativo e pelo sucesso das atividades em que se envolveram. No final do processo, os alunos apresentaram resultados académicos positivos, avaliados a partir da grelha de competências e o seu discurso revelou um maior envolvimento na tarefa de incluir o colega com SXF. Os alunos passaram a ter em conta os interesses do colega com SXF.

Consideramos, a partir dos nossos resultados que, a PD contribuiu para a melhoria da aprendizagem e acabou por beneficiar todos os alunos. Referenciando refere Bairrão (1998), os alunos “ditos normais” acabam por adquirir mais competências em termos de capacidades de cooperação, entreajuda e compreensão em geral do “outro”. De acordo com Morgado (2003), estudos realizados comprovam os resultados que encontramos na nossa investigação, ao nível da aprendizagem. A presença de alunos com NEE em contextos de ensino regular pode estimular as experiências de aprendizagem de alunos ao nível académico e social. De igual modo refere “ Os programas de educação inclusiva promovem também em todos os alunos o desenvolvimento de atitudes e valores positivos face à diferença e diversidade, fomentando atitudes de cooperação” (p. 76).

4. Conclusões

A nossa investigação leva-nos a concluir que aspetos como a articulação de conteúdos programáticos, estratégias lúdicas utilizadas na implementação das atividades e o trabalho colaborativo entre docentes e alunos, ao longo de todo o processo de conceção e implementação da PD, contribuíram para o seu sucesso a todos os níveis. Esta conclusão, é suscetível de reflexão para melhoria futura das práticas de ensino no atendimento aos alunos portadores de SXF, nas salas de aula regulares. A Escola terá de dar os primeiros passos para promover a colaboração entre todos os profissionais, alunos, famílias e comunidade. Não é suficiente que cada sujeito envolvido no processo de ensino-aprendizagem destas crianças e jovens, desempenhe cabalmente o seu papel e, sim, que em conjunto com todos os outros, seja traçado um diagnóstico, avaliação e intervenção adequados para minimizar as suas dificuldades e maximizar todo o seu potencial.

É nesta dinâmica profissional que o professor do 1ºCEB tem um papel crucial procurando criar condições de trabalho colaborativo com a Educação Especial e, novas formas de atuação conjunta, para conceber propostas didáticas que respondam à diversidade e atendam às necessidades de todos os que intervêm no processo de inclusão da Síndrome de X Frágil.

Referências bibliográficas

- Afonso, N. (1989). *Inovação Educacional e Formação de Professores*. Aprender, 8, pp. 25-30.
- Ainscow, M. (1995). *Educação para Todos: Torná-la uma Realidade*. In M. Ainscow, G. Porter & M. Wang, (Eds.), *Caminhos para as escolas inclusivas* (pp. 11-31). Lisboa: Instituto de Inovação Educacional.
- Ballone, G. (2007). *Síndrome de X Frágil*. Disponível em <http://www.psiqweb.med.br>.
- Bairrão, J. (1998). *Os alunos com NEE - subsídios para o sistema de educação*. Lisboa: Ministério da Educação.
- Bardin, L. (2004). *Análise de Conteúdo*. Lisboa: Edições 70.
- Benavente, A. (1999). *Escola, Professores e Processos de Mudança*. Lisboa: Livros Horizonte.
- Bell, J. (2004). *Como realizar um projeto de investigação (3ª ed.)*. Lisboa: Gradiva.
- Bogdan, R. & Biklen, S. (1994). *Investigação qualitativa em educação*. Porto: Porto Editora.
- Bueno, J. (1999). Crianças com necessidades educativas especiais, política educacional e a formação de professores: generalistas ou especialistas. *Revista Brasileira de Educação Especial*, 3(5), pp. 7-25.
- Cornish, K., Levita, A. & Sudhalter, V. (2007). Fragile X syndrome: the journey from genes to behavior. In M. Mazzocco (Ed.), *Neurogenetic Developmental Disorders: Manifestation and Identification in Childhood* (pp. 1-50). New York: MIT Press.
- Correia, L. (1997). *Alunos com necessidades educativas especiais nas classes regulares*. Porto: Porto Editora.
- Correia, L. (2003). O sistema educativo português e as necessidades educativas especiais ou quando inclusão quer dizer exclusão. In L. M. Correia (org.), *Educação Especial e Inclusão: quem disser que uma sobrevive sem a outra não está no seu perfeito juízo* (pp. 11-39). Porto: Porto Editora.
- Correia, L. M. (2005). *Integração versus Inclusão*. Disponível em <http://www.educare.pt>.
- Costa, A. M. B. (1996a). A Escola Inclusiva: do conceito à prática. *Inovação*, 9(1), 151-163.
- Fonseca, V. (1997). *Educação Especial*. Porto Alegre: Artes Médicas
- Fonseca, V. & Cruz, V. (2002). *Educação Cognitiva e Aprendizagem*. Porto: Porto Editora.
- Feuerstein, R. (1991). Mediated Learning Experience: A Theoretical Review. In R. Feuerstein, P. Klein. A. Tannenbaum (Eds.), *Mediated Learning Experience (MLE): Theoretical, psychological and learning implications*. (pp. 3-51). London: International Center for Enhancement of Learning Potential (ICELP).
- Fullan, M. & Hargreaves, A. (2001). *Porque é que vale a pena lutar*. Porto: Porto Editora.
- Hargreaves, A. (1998). *Os Professores em Tempos de Mudança*. Alfragide: MacGraw-Hill.
- Kronberg, R. (2003). "A Inclusão em Escolas e Classes Regulares. A Educação Especial nos Estados unidos: Do Passado ao Presente. In L. M. Correia (org.) *Educação Especial e Inclusão*.
- Lopes, M. (1997). *A Educação Especial em Portugal*. Braga: APPACDM.
- Malouf, D. & Schiller, E. (1995). Practice and Research in Special Education. *Exceptional Children*, 61(6), 414-424.
- Meijer, C. (2003). *Educação Inclusiva e Práticas na Sala de Aula - Relatório Síntese*. Bruxelas: Agência Europeia para o Desenvolvimento em NEE.
- Morgado, J. (2003). *Qualidade na Educação - um desafio para os professores*. Lisboa: editorial Presença.
- Nielsen, L. (1999). *Necessidades Educativas Especiais na sala de aula - um guia para professores*. Porto: Porto Editora.
- Porter, G. (1997). *Organização das escolas: conseguir o acesso e a qualidade através da inclusão*. In M. Ainscow, G. Porter, & M. Wang (org.), *Caminhos Para as Escolas Inclusivas* (pp. 33-48). Lisboa: Instituto de Inovação Educacional.

- Rodrigues, D. (2001). A Educação e a Diferença. In D. Rodrigues (org.), *Educação e Diferença: Valores e práticas para uma educação inclusiva* (pp. 13-34). Porto: Porto Editora.
- Rodrigues, D. (2006). Dez ideias (mal) feitas sobre a Educação Inclusiva. In D. Rodrigues (org.), *Educação Inclusiva, Estamos a fazer progressos?* (pp. 75-88). Cruz Quebrada: FMH / FEEI.
- Rodrigues, D. (2007). Percursos de Educação Inclusiva em Portugal: dez estudos de caso. In D. Rodrigues (org.), *Investigação em Educação Inclusiva. (Vol. 2)*. Cruz Quebrada: Faculdade de Motricidade Humana - Fórum de Estudos de Educação Inclusiva.
- Rodrigues, L. (2008). A supervisão pedagógica enquanto escrutínio do real. In A. Mendonça, e A. V. Bento, *Educação em Tempo de Mudança* (pp. 195-214). Madeira: CIE-UMA.
- Sanches, I. (1995). *Professores de Educação Especial: da formação às práticas educativas*. Porto: Porto Editora.
- Sanches, I. (2005a). Compreender, agir, Mudar, Incluir. Da Investigação-Ação á Educação inclusiva. *Revista Lusófona da Educação*.
- Santos, B. (1987). *Um Discurso Sobre as Ciências*. Porto: Edições Afrontamento.
- Speece, D. L. & Keog, B. K. (eds.) (1996). *Research on Classroom Ecologies: implications for inclusion of children with learning disabilities*, pp. 261-263. USA: LEA.
- Torres, L. (1995). *Cultura organizacional escolar - um estudo exploratório a partir das representações dos professores*. Tese de Mestrado inédita, Universidade do Minho, Instituto de Educação e Psicologia.
- Verdugo, M. (1994). Evaluación y Clasificación. In M. Verdugo, (ed.), *Evaluación Curricular - Una Guía para la intervención psicopedagógica* (pp. 145-170). Madrid: Siglo XXI Editores.
- Vries, B., Halley, K., Oostra, B. & Niermeuer, M. (1998). The fragile X syndrome. *American Journal of Med. Genet*, 35, pp. 579-589.
- Yonamine, S. & Silva, A. (2002). *Caraterísticas da comunicação em individuos com a síndrome de x-frágil*. *Arquivos de Neuropsiquiatria*, 60(4), pp. 981-985.

7.

AS NOVAS TECNOLOGIAS COMO PROMOTORAS DA INCLUSÃO SOCIAL

Ana Costa
Sílvia Reis

No trabalho desenvolvido com alunos que apresentem a Síndrome de X Frágil existe uma grande preocupação com a intervenção ao nível das competências funcionais com recurso a metodologias práticas. Este tipo de atividades cinge-se, muitas vezes, ao contexto educativo, não sendo possível a generalização destas competências para o contexto do dia-a-dia. É na vida diária que os jovens irão necessitar de aplicar o que é trabalhado na escola, surgindo assim a necessidade de criar condições, fornecer materiais e estratégias adequadas para que eles possam ser autónomos e funcionais nas diversas atividades e nos diferentes âmbitos da sua vida diária.

Daqui surge a necessidade de estabelecer uma continuidade entre as intervenções em contexto educativo e social, e de demonstrar a possibilidade de rentabilização de sistemas de comunicação aumentativa e alternativa que fomentem uma maior autonomia na vida pós-escolar, auxiliem na organização do dia-a-dia e que permitam a total inclusão das crianças e jovens.

1. A Síndrome de X Frágil e inclusão

A Síndrome do X Frágil (SXF) é uma patologia integrada no vasto quadro da deficiência mental. A SXF apresenta um leque de características que acarretam várias limitações em áreas bastante distintas, no entanto, existem três que podem ser consideradas como as principais: deficiência mental, alterações comportamentais e compromisso a nível da linguagem (Yonamine & Silva, 2002).

O compromisso intelectual reflete-se grandemente nas dificuldades de aprendizagem, dificuldades de pensamento abstrato e na resolução de problemas. Este compromisso é mais frequente nos rapazes, tendo habitualmente as raparigas um atraso menos acentuado (Verkerk, et al. 1991). As crianças/jovens com SXF apresentam também alterações na área da linguagem. Estas são usualmente detetadas numa idade precoce, dado que numa grande parte dos casos as crianças não conseguem elaborar frases curtas antes dos 2 anos e meio e repetem palavras/expressões (ecolalia). A expressão verbal rápida e confusa, a dificuldade em estabelecer corretas relações semânticas e a alteração das estruturas sintáticas são outras manifestações que se podem observar na expressão oral. Por último, refere-se a área comportamental, na qual se podem manifestar alguns comportamentos que são frequentemente observados em crianças com perturbações do espectro do autismo, como movimentos repetidos das mãos, desenvolvimento social atípico e pobre contacto ocular. São também frequentes manifestações de hiperatividade, défice de atenção e concentração (Roberts, et al. 2005; Hartley & Seltzer, 2011).

Tendo em consideração as características desta síndrome, é importante encontrar cada vez mais estratégias para promover o adequado desenvolvimento das crianças/jovens com SXF e promover a sua inclusão.

A inclusão é uma temática cada vez mais explorada (Maciel, 2000) no campo das deficiências. As características da SXF tornam o processo educativo e social destas crianças/jovens cada vez mais exigente, quando se pretende que seja verdadeiramente inclusivo e que tenha como principal finalidade a potencialização das suas competências e fomenta maior grau de autonomia social.

A educação é um dos elementos fundamentais no processo de socialização de qualquer indivíduo, tendo em vista a sua plena inclusão (Kyriatopoulou & Weber, 2009). Considerando a atual política da inclusão dos alunos com Necessidades Educativas Especiais (NEE) no ensino regular, as práticas inclusivas deverão culminar na criação de uma estrutura educativa de suporte social que se ajuste a todos os alunos independentemente das suas condições físicas, sociais e linguísticas (Correia, 2003). A inclusão de crianças com SXF implica uma reflexão, não apenas sobre o papel da escola, mas também sobre a importância da potencialização da autonomia social. As aprendizagens deverão ter como principal objetivo a facilitação da vida futura, numa perspetiva funcional, isto é facilitar uma inclusão e participação ativa na vida em sociedade, tendo como pressuposto uma crescente autonomia do indivíduo. Para que tal se alcance, é necessário que as áreas académicas se aproximem dos conteúdos funcionais, dotando os alunos de competências práticas.

O conceito de inclusão estabelece que as diferenças humanas são normais (Tojal, 2007). Este conceito tem, no seu oposto, o de exclusão.

Sendo a exclusão social de pessoas com deficiência tão antiga quanto a socialização do Homem (Maciel, 2000), a preocupação com a inclusão social tem vindo a aumentar. Testemunhamos hoje a evolução de paradigmas relativamente à inclusão de pessoas com deficiência, não só na sociedade em geral, mas também no contexto educativo.

A inclusão no contexto escolar procura fomentar a participação de todos os alunos com NEE, incluindo aqueles com NEE severas, nas classes de ensino regulares, independentemente dos seus níveis académicos e sociais (Correia, 2003). Pretende-se desta forma, evitar o isolamento social e possibilitar a existência de um espaço para a interação e a diminuição do preconceito (Batista & Enumo, 2004). A prática de uma filosofia de inclusão deverá permitir a cada aluno o estímulo necessário e o respeito pelas suas capacidades, interesses, características e necessidades, numa abordagem baseada na diferenciação pedagógica. Este modelo de ensino/aprendizagem consiste em aplicar diariamente estratégias diversificadas, para responder à diversidade dos diferentes estilos de aprendizagem. Assim sendo, o ensino deverá adaptar-se a estas crianças/jovens consideradas como “diferentes”, desenvolvendo-se num ambiente inclusivo, onde todos os alunos têm direito a respostas educativas flexíveis, adequadas às características individuais, no seu

mundo relacional e de acordo com as circunstâncias próprias do seu desenvolvimento. Este ambiente de aprendizagem deverá ser diferenciado e de qualidade para todos os alunos. As diferenças devem ser reconhecidas, respeitadas e o trabalho desenvolvido deve centrar-se na singularidade da criança/jovem, de forma a permitir-lhe um desenvolvimento condigno (Freire, 2008; Kyriatopoulou & Weber, 2009).

Nesta perspetiva, compreende-se que a escola é um local onde se aprende a viver, a participar e a conviver (Ladeira & Amaral, 1999). Quando a criança/jovem apresenta alguma dificuldade ao nível da interação social e da comunicação, o desenvolvimento de relacionamentos positivos com os outros fica comprometido. A inclusão da criança/jovem com alterações ao nível da comunicação proporciona oportunidades de interação com os seus pares (Zionts, 1997). Deste modo, estes alunos devem ser encorajados a desenvolverem as suas competências de relacionamento com os seus pares e com o professor para que a sua inclusão seja bem sucedida.

Ao definir objetivos educativos, deve ser tido em consideração o conhecimento acerca das características da SXF, perspetivando a possibilidade de um desenvolvimento funcional do aluno nas várias áreas, bem como deve fazer-se uma análise realista dos contextos (Coll, Palacios & Marchesi, 1995). Para Correia (2008), em casos de NEE a escola deverá afastar-se dos modelos de ensino/aprendizagem baseados no currículo normal passando a centrar-se no aluno, possibilitando assim, a implementação de um ensino que tenha por base as necessidades

e características individuais. Segundo o Decreto-Lei (DL) n.º 3/2008, de 7 de Janeiro, com as alterações introduzidas pela publicação da Lei n.º 21/2008, de 12 de Maio, sempre que o aluno apresente NEE que o impeçam de adquirir as aprendizagens e competências definidas no currículo comum, a escola deve implementar o Currículo específico individual (CEI). Este pressupõe alterações significativas no currículo comum, podendo estas traduzir-se na introdução, substituição e/ou eliminação de objetivos e conteúdos de acordo com o nível de funcionalidade do aluno. O CEI inclui também conteúdos conducentes à autonomia pessoal e social do aluno. Este tipo de currículo prioriza o desenvolvimento de atividades de cariz funcional centradas nos contextos de vida, na comunicação e, nos três últimos anos de escolaridade, a organização do processo de transição para a vida pós-escolar.

As características inerentes à problemática da SFX reforçam a necessidade de implementação desta medida por vezes muito precocemente (no 1º ciclo), dado que os sujeitos apresentam um nível de funcionalidade baixo. O currículo do aluno deverá ter como principal objetivo dar resposta às suas necessidades, devendo por essa razão integrar um conjunto de competências de vida essenciais, tais como as aptidões sociais, a gestão do dinheiro e do tempo, entre outras. Desta forma, o percurso delineado fomenta o desenvolvimento de competências essenciais à participação do sujeito numa variedade de contextos, preparando assim os alunos para responder às suas necessidades atuais e futuras (Madureira & Leite, 2003).

Para que o processo inclusivo tenha êxito importa que tanto professores, como pais e outros agentes educativos trabalhem em colaboração, num clima de partilha de decisões, recursos e apoios (Correia, 2008). As peculiaridades desta síndrome impõem objetivos funcionais que possibilitem o desenvolvimento de um maior nível de autonomia pessoal e social. O que pressupõe a melhoria das competências comunicativas, uma área que pode ser trabalhada através da utilização de softwares.

2. Comunicação aumentativa e alternativa

Comunicar é um processo “essencial, não só da socialização, mas também da formação do indivíduo, atendendo a que este adquire consciência de si próprio, à medida que interioriza, exercita e consolida posturas e comportamentos nas trocas significacionais com os seus semelhantes” (in Guerreiro, 2008, p.1156). Assim, sendo a comunicação é o veículo por excelência para a construção do “eu” como ser biopsicossocial (Guerreiro, 2008), uma vez que é através dela que o indivíduo se torna parte do mundo (Rowland & McDonald, 2009).

Como refere Serpa (2003), ser capaz de comunicar com sucesso contribui para a melhoria da autoestima, aumenta as possibilidades de participar

ativamente em experiências significativas, possibilita a satisfação das necessidades físicas, emocionais e sociais, e apoia a aquisição de conhecimentos.

Apesar da comunicação ser uma necessidade fundamental para todos os seres humanos (Fontes & Abreu, 2010), existem certas incapacidades físicas ou cognitivas que podem comprometer a mesma (Von Tetzchener & Martinsen, 2000). É neste âmbito que surge a Comunicação Aumentativa e Alternativa (CAA). A CAA é definida segundo a American Speech-Language-Hearing Association (ASHA), como a área da prática clínica que tenta compensar dificuldades ou incapacidades evidenciadas por indivíduos com distúrbios na comunicação (Sevcik & Ronski, 2000).

Não existe uma única condição médica que indique o uso de CAA. A aplicação destes sistemas deve ter um carácter funcional, sendo por isso necessário avaliar a situação e as necessidades de cada um. É de notar que todos os indivíduos, apesar das suas maiores ou menores dificuldades, podem beneficiar da utilização de CAA (Millar & Scott, 1995).

Tendo em consideração as características gerais apresentadas pelas crianças/jovens com a SXF, a aplicação dos sistemas de CAA visa a aquisição de melhores competências para comunicar eficazmente em qualquer contexto. É importante referir que a CAA não visa substituir integralmente as competências de fala, mas sim complementar e mesmo incentivar o uso das capacidades residuais de comunicação do indivíduo (Gerigota, 1995). Deste modo, a CAA pode ser considerada como multimodal, uma vez que permite a utilização de diversos modos e canais de comunicação (Sevcik & Ronski, 2000).

O objetivo da CAA é tornar os indivíduos mais independentes e competentes em situações comunicativas, podendo ampliar as oportunidades de comunicação nos mais diversos contextos, sejam eles o familiar, o escolar ou em comunidade (Bersch, 2008; Garbin & Dainese, 2009). Deste modo, pretende preparar os indivíduos para serem competentes do ponto de vista da comunicação ao longo de toda a sua vida (Mirenda, 2001). No entanto, a CAA tem o papel de cumprir objetivos que vão muito além da comunicação propriamente dita, devendo auxiliar na normalização do processo educativo, na ocupação laboral, do ócio e do controlo do espaço físico envolvente. Desta forma, deve preconizar a inclusão do indivíduo na sociedade, como membro de pleno direito e de livre expressão (Damasco, 1994).

No campo específico da potencialização das aprendizagens educativas, a CAA tem um papel importante no desenvolvimento de competências motoras, cognitivas e afetivas. Com referência específica à cognição, realça-se a estimulação ao nível da memória, atenção, perceção, raciocínio, entre outros (Zaporoszenko & Alencar, 2008). Para além

de estimular estes aspetos em uníssono, os sistemas de CAA devem aproveitar as competências reveladas pelo aluno (Gerigota,1995), impulsionando a aquisição das restantes.

A SXF tem vindo a ser investigada com maior incidência desde a década de 90, como se pode verificar através de estudos como os de Morton e Macpherson (1992), Haataja, Vaisanen, Li, Ryyananen e Leisti (1994), Turner, Webb, Wake e Robinson (1996), Peixoto, Santos, Seruca, Amorim e Castedo (1998). Atualmente é conhecida a origem da SXF e as principais características manifestadas nos indivíduos portadores desta síndrome (Turner, Webb, Wake & Robinson, 1996). No entanto, o estudo do funcionamento destas crianças/jovens nos seus contextos tem sido pouco explorado, já que, de acordo com Morais e Franco (2012), os estudos sobre esta síndrome em Portugal são bastante reduzidos.

A CAA tem sido amplamente investigada, havendo incidência de estudos sobre a utilização dos diversos sistemas em patologias específicas, como é o caso da paralisia cerebral e do autismo. No entanto, é necessário estudar a relação entre a CAA e a SXF, avaliar as suas potencialidades de aplicação em jovens com esta síndrome, para que se possa compreender como pode ser rentabilizada na promoção das aprendizagens, na comunicação e na autonomia.

A relação entre sistemas de CAA e a escola tem vindo a ser estudada a par com a mudança de paradigma relativamente à inclusão de alunos com NEE. A CAA auxilia no processo de aprendizagem escolar (Reily, 2006; Jordan, Nohama & Britto Júnior, 2009), facilitando a integração dos alunos no meio social (Millar, Light & Schlosser, 2006; Capovilla, Gonçalves, Macedo & Duduchi, 1998; Smith & Ryndak, 1999). Além disso, a CAA tem um impacto positivo no desenvolvimento de competências de linguagem, estabelecendo-se como uma ferramenta importante para a inclusão escolar (Capovilla & Nunes, 2001).

Um dado relevante prende-se com o fato de a utilização de tecnologias de apoio em contexto de sala de aula se mostrar positiva, no sentido em que aumenta a motivação do aluno (Paula & Enumo, 2007) e fomenta a sua concentração nas atividades que empreende (Jordan, Nohama & Britto Júnior, 2009). Compreende-se assim que existem argumentos válidos para a aceitação deste tipo de ferramentas como benéficas para o aluno em contexto escolar e, mais especificamente, em sala de aula.

Por último é de realçar a importância do papel do professor no sentido de orientar, estimular, avaliar e ensinar o aluno. A utilização das tecnologias de apoio não pretende nunca substituir o elemento humano fulcral no processo de ensino/aprendizagem, mas sim coadjuva-lo (Jordan, Nohama & Britto Júnior, 2009).

2.1. Sistemas de CAA de baixa e alta tecnologia

Os sistemas de CAA podem ser de baixa tecnologia/tradicionais ou de alta tecnologia (Von Tetzchner & Martinsen, 2000), possuindo ambos as suas características, bem como vantagens e desvantagens próprias (Gonçalves, Capovilla & Macedo, 1997).

As tecnologias de apoio tradicionais são usualmente tabelas que possuem letras, palavras, signos gráficos ou fotografias. As tecnologias de apoio para a comunicação mais recentes, por sua vez, utilizam dispositivos eletrónicos mais avançados como os computadores (Von Tetzchner & Martinsen, 2000).

A evolução tecnológica caminha na direção de tornar a vida das pessoas mais fácil (Bersch, 2008), pelo que a busca pelo aperfeiçoamento dos sistemas de alta tecnologia tem sido uma constante nos últimos tempos.

A utilização de sistemas de alta tecnologia possibilita a criação de meios para além da comunicação. Estas ferramentas podem possibilitar, entre outros aspetos, o controlo do ambiente, como ligar e desligar uma luz (Von Tetzchner & Martinsen, 2000). O uso de alta tecnologia na CAA possibilita ainda a integração pessoal numa maior variedade de contextos comunicativos (Millar & Scott, 1995), pelo que se criam mais e melhores condições para aquisição de autonomia e independência nos mais diversos contextos.

É referido por McCall, Marková, Murphy, Moodie e Collins (1997) que a utilização de sistemas de CAA de alta tecnologia faz com que os interlocutores vejam a CAA como uma forma viável para comunicar. No entanto, é necessário mencionar que a utilização de sistemas de CAA possui desvantagens. Millar e Scott (1995) referem que a maior desvantagem da utilização destes sistemas é o equipamento em si, uma vez que o indivíduo necessita de o transportar consigo nos diversos momentos da sua vida. No caso dos equipamentos de alta tecnologia, é ainda necessário assegurar a carga da bateria para que o sistema funcione. Pesando as vantagens e desvantagens expostas relativamente à utilização de sistemas de CAA baseados na alta tecnologia, julga-se que os benefícios que estes podem trazer à vida do utilizador compensam as suas desvantagens.

2.2. Sistema Eugénio V3

Existem variados programas que possibilitam a criação de tabelas de alta tecnologia. No apresentaremos agora o Sistema Eugénio.

O sistema Eugénio é “um sistema de apoio à comunicação aumentativa e alternativa para o Português Europeu, desenvolvido pelo Laboratório de Sistemas de Informação e Interactividade (LabSI2) da Escola Superior de Tecnologia e Gestão de Beja (ESTIG), Laboratório de Sistemas de Língua Falada do INESC-ID (L2F/INESC-ID) e o Centro de Paralisia

Cerebral de Beja (CPCB), que permite o recurso à predição de palavras para apoio à escrita em qualquer aplicação do MS Windows” (Garcia & Oliveira, 2011, pp. 1).

Este sistema foi criado com o objetivo de apoiar pessoas com dificuldades de comunicação, tanto ao nível da fala como da escrita (Garcia & Oliveira, 2008).

A busca de métodos que facilitem a navegação nos softwares de CAA e que fomentem a facilitação da comunicação através dos mesmos, tem vindo a ser estudada desde a década de 90, o que visível em estudos como o de Michalarcs e Calil (1990) e como é referido em publicações como a de Fontes e Abreu (2010).

Referimo-nos aqui ao sistema Eugénio, uma vez que consideramos que possui ferramentas particularmente eficazes na promoção e facilitação da comunicação. Este sistema possui ferramentas como a expansão de abreviaturas, a predição de palavras/frases e a adaptação ao contexto físico.

A expansão de abreviaturas permite ao utilizador escrever palavras ou mesmo frases somente através da sua abreviatura, reduzindo-se o tempo e o esforço requeridos para processar as mensagens (Fontes & Abreu, 2010). A predição utiliza o contexto da escrita para antever a palavra pretendida, sem que haja necessidade de escrever todas as letras (Higginbotham, 1992) e baseia-se nas palavras que o utilizador já escreveu anteriormente (Von Tetzchner & Martinsen, 2000).

A adaptação ao contexto físico tem por base a utilização do Global Position System (GPS), que permite determinar a localização do utilizador quando se desloca de um local a outro. No entanto, dentro do mesmo espaço, a localização por GPS torna-se ineficiente, uma vez que este sistema não permite a distinção entre dois espaços distintos dentro de um mesmo local. Nestes casos é necessário o recurso a dispositivos Bluetooth. Estes dispositivos permitem que, dentro de um mesmo local, haja reconhecimento da distinção entre espaços, como por exemplo entre a cozinha e a sala de estar (Garcia & Oliveira, 2011).

2.3. Funcionalidades do sistema Eugénio na CAA

A expansão de abreviaturas é uma funcionalidade que não abordaremos aqui, uma vez que não foi abordada na nossa intervenção, com sistemas de CAA em casos de indivíduos com SXF. A predição de palavras/frases permite que o sistema ordene as palavras com base na sua importância para o utilizador, sendo as mais relevantes apresentadas em primeiro lugar (Garcia, 2003). Desta forma, através da predição, as palavras/frases mais utilizadas, estão disponíveis para o utilizador, diminuindo-se a necessidade de navegação adicional no software, o que reduz significativamente o tempo necessário para comunicar. Alguns preditores de palavras utilizam também a informação gramatical de forma a melhorar a sua eficácia (Garcia, 2003). Esta função pode revelar-se importante no desenvolvimento de competências linguísticas nos sujeitos, pois o próprio

software adequada e corrige as estruturas semânticas e sintáticas inseridas, aspetos que, como referido anteriormente, se encontram comumente alterados em indivíduos com a SXF.

Quando os sistemas possuem predição de palavras verifica-se ainda a diminuição dos erros de compreensão da informação por parte do interlocutor, bem como uma menor incidência de erros na construção de enunciados (Michalarcs & Calil, 1990). Desta forma, as questões relativas à quebra do processo comunicativo aquando da utilização de meios aumentativos ou alternativos de comunicação (Michalarcs & Calil, 1990; Jordan, Nohama & Britto Júnior, 2009; Fontes & Abreu, 2010) são colmatadas.

Fazendo o paralelo desta funcionalidade do sistema Eugénio com a sua utilização em casos de indivíduos com a SXF, compreende-se que a predição de palavras pode auxiliar na construção morfosintática de enunciados, melhorar a compreensão dos mesmos por parte do interlocutor e levar à diminuição do tempo necessário para a correta construção de enunciados. Desta forma, poder-se-ão contornar algumas das dificuldades comumente apresentadas na SXF, promovendo-se a comunicação e a consequente melhoria na interação social.

Para o presente caso importa essencialmente falar sobre a adaptação ao contexto físico. No estudo de Marvin, Beukelman e Bilyeu (1994) é revelado que existem padrões de utilização de vocabulário consoante o local físico em que a pessoa se encontra. Por conseguinte, devem aproveitar-se estes padrões de comunicação quando se trabalha a facilitação da mesma, sendo crucial a adaptação dos sistemas ao contexto físico. Os sistemas com esta adaptação, como é o caso do Eugénio, baseiam-se na localização do utilizador para facilitar o acesso ao vocabulário relevante para a situação. Esta aplicação pode ainda possibilitar a adaptação da interface, como por exemplo a regularização da luminosidade do ecrã do computador, consoante o espaço seja interior ou exterior (Garcia & Oliveira, 2011).

Nos sistemas de CAA é importante que as funções sejam acedidas facilmente, reduzindo-se a necessidade de procura de informação nas tabelas, uma vez que esta quebra a interação comunicativa, conduzindo a sentimentos de frustração (Gerigota, 1995). Através das funcionalidades do software Eugénio, como é o caso da adaptação ao contexto físico, este aspeto pode ser colmatado. Será o próprio sistema, através de adaptação prévia, a adequar as tabelas a serem reveladas para cada local de interação comunicativa.

É ainda de referir que é difícil para os técnicos preverem qual o vocabulário importante para o indivíduo consoante o contexto em que ele está inserido (Dark & Balandin, 2007). Desta forma, a adaptação do próprio sistema com base no vocabulário já utilizado em determinado local, pode revelar-se vantajosa para uma comunicação mais eficaz e adequada.

Tendo em conta as características da SXF - podendo referir-se especificamente o vocabulário pobre, a dificuldade na correta construção

morfossintática e a afeção a nível pragmático – compreende-se a importância de facilitar ao utilizador o acesso ao vocabulário relevante, com base no local onde aquele se encontra. Deste modo, o indivíduo apenas terá de selecionar as palavras/frases relevantes para o contexto, como por exemplo, o bar da escola. Criam-se também condições para que o indivíduo adegue o seu discurso em termos pragmáticos, uma vez que o vocabulário presente está organizado para o contexto. Por sua vez, a estruturação de tabelas específicas para aquele local facilita ainda a utilização de vocabulário relevante e promove a construção sintática acertada.

2.4. Reflexões sobre o sistema Eugénio

O Eugénio tem vindo a desenvolver-se através de progressivas correções de problemas encontrados no percurso da sua utilização, de forma a melhorar as suas potencialidades (Garcia, 2003). Apesar de as primeiras versões do sistema estarem já terminadas, este continua em estudo, para o aperfeiçoamento das suas funcionalidades.

Para aumentar a eficiência dos sistemas de CAA é importante haver a incorporação do conhecimento sobre o contexto comunicativo no próprio software. A adaptação ao contexto físico tem já vindo a ser estudada (Dominowska, Roy & Patel, 2002) e verificou-se que ajuda na adequação do processo comunicativo. A eficiência dos sistemas de CAA pode ainda ser auxiliada pela capacidade de identificação do interlocutor, o grau de familiaridade e o conteúdo de conversas anteriores (Davis, Moore & Storey, 2003). Assim, da mesma forma que a adaptação ao contexto físico pode trazer vantagens à comunicação, também a adaptação do sistema a outros fatores, como por exemplo o interlocutor, poderá revelar-se uma mais-valia. Deste modo, mais do que ter em consideração o local, o sistema poderia adaptar-se, por exemplo, a dois professores distintos em contexto escolar.

2.5. Atitudes perante a utilização de Comunicação aumentativa e alternativa

A inclusão de alunos com NEE, e em particular de alunos com dificuldades ao nível da comunicação, está rodeada de dificuldades resultantes das características das próprias patologias, bem como das restrições inerentes a estas condições. Neste sentido, observam-se atitudes, tanto positivas como negativas, por parte dos constituintes da comunidade educativa.

As atitudes dos outros têm influência no desenrolar das relações sociais e, conseqüentemente, na interação. Desta forma, tomam um papel importante neste artigo, uma vez que têm um impacto significativo nos relacionamentos e na comunicação. As atitudes são processos complexos que evoluem ao longo do tempo, que se modificam de acordo com as experiências e vivências de cada sujeito e que, paralelamente, se vão moldando de acordo com o resultado das mesmas (Lima, 2000).

Considera-se assim pertinente conhecer as atitudes desenvolvidas perante a utilização de sistemas de CAA por crianças/jovens com NEE, dando especial atenção à SXF.

Desde há muito que as atitudes perante indivíduos que utilizem sistemas de CAA são alvo de estudo. McCall, Marková, Murphy, Moodie e Collins, apresentaram em 1997, resultados de um estudo sobre a perceção da comunicação com base em sistemas de CAA, pelos seus utilizadores e parceiros de comunicação. Neste estudo é enfatizada a importância de uma perspetiva positiva da parte de todos os envolvidos no processo de comunicação, para se poder otimizar a utilização dos sistemas de CAA. Esta preocupação tem crescido com a evolução do conceito de inclusão.

Torna-se assim importante a sensibilização perante a CAA e o conhecimento destas tecnologias pela comunidade, dado que esta questão influi no sucesso da sua utilização (McCall, et al. 1997; Ladeira & Amaral, 1999).

A importância da comunicação surge com um valor acrescido no caso do contexto escolar. É neste contexto que o aluno se desenvolve e cresce no seu relacionamento com os pares e restantes elementos da comunidade escolar. Desta forma, as atitudes das pessoas inseridas neste contexto perante a utilização de CAA ganham também um peso acrescido. Isto porque as atitudes se refletem nos comportamentos, e se constituem como base de relações de amizade, conflito, aceitação e rejeição nos sistemas sociais (Rodrigues, 1988).

A interação social com os pares, estabelecida no meio escolar através de contatos informais ou formais, é essencial para o desenvolvimento da identidade social, cultural e individual de um aluno. Experiências positivas com pares ajudam a desenvolver a autoestima e o sentimento de pertença a um grupo social maior. Através das interações sociais formais, os jovens aprendem a lidar com diversos tipos de pessoas, a defenderem-se; descobrem o limite entre a assertividade e a agressividade; e desenvolvem capacidades de trabalho cooperativo (Stinson & Foster, 2000). A aceitação pelos pares contribui de forma positiva e significativa para o funcionamento social dos sujeitos. No entanto, nem sempre esta aceitação faz parte da realidade dos contextos educativos, pois as crianças/jovens com NEE tendem a ser excluídas pelos seus pares. Esta atitude é ainda mais frequente quando o aluno apresenta limitações na comunicação (McDougall, DeWit, King, Miller, & Killip, 2004; Beck, Thompson, Kosuwan, Prochnow, 2010).

A literatura indica que são mais frequentes as atitudes de rejeição pelos pares quando o jovem com NEE apresenta, concomitantemente, mais do que um tipo de limitação (McDougall, DeWit, King, Miller, & Killip, 2004). Compreende-se que, sendo a SXF uma síndrome complexa com características de alterações em diversos níveis, as atitudes dos outros poderão ser pouco positivas. Desta forma, suprimindo-se algumas das dificuldades que o jovem com a SXF possa apresentar na

comunicação, espera-se que as atitudes por parte dos outros sejam de maior aceitação.

A utilização de sistemas de CAA na SXF parece poder ajudar a contornar algumas das alterações típicas, como as comportamentais, e melhorar a qualidade da interação social. Apesar de existirem ainda algumas atitudes menos positivas perante a utilização de CAA, esta facilita e promove a qualidade da comunicação, dando assim mais oportunidades de socialização ao indivíduo.

3. Contributos da CAA para a autonomia social

São variadas as referências na literatura, quanto ao papel fundamental da escola na promoção de competências funcionais para que o aluno possa ser autónomo na sua vida futura. Compreende-se, deste modo, que a preparação para uma maior autonomia a nível social deve ser iniciada ainda no contexto escolar, quando falamos de alunos com NEE.

Em 1994, Molina referia que pouco importa a integração escolar da criança com deficiência mental se, após a escolaridade obrigatória, esta não estiver minimamente preparada para desempenhar funções adequadas em sociedade. A evolução do paradigma da escola inclusiva tem caminhado no sentido de promover esta inclusão e funcionalidade tanto na vida escolar como pós-escolar. Como é referido pela UNESCO (1994), a escola deve dotar os alunos de competências necessárias à vida diária, disponibilizando formação que responda às necessidades sociais e de comunicação. O ensino funcional surge assim como uma preparação fundamental para o aluno funcionar adequadamente em comunidade, e com autonomia (Pereira, 1998; Martins, 2001). O trabalho desenvolvido durante o período escolar deve ser generalizado e aplicável a diversos contextos de vida, construindo a ponte necessária entre a escola e a vida em sociedade. Os currículos funcionais pressupõem que o trabalho seja orientado neste sentido, pelo que é responsabilidade dos envolvidos no processo educativo preparar os alunos para esta transição de forma progressiva. Como institui o Ministério da Educação, (Ladeira & Amaral, 1999), as aprendizagens realizadas na escola necessitam de ser continuadas noutros contextos de modo a proporcionar oportunidades de generalização de conhecimentos e o aumento de condições de utilização das competências aprendidas.

A introdução de sistemas de CAA como potenciadores de competências linguísticas, cognitivas e de comunicação, em alunos com a SXF ainda em contexto escolar pode promover a autonomia na vida pós-escolar. Em primeiro lugar, os sistemas de CAA permitem à criança/jovem uma maior confiança no processo comunicativo (McCall, et al. 1997), o que irá fomentar um maior número de interações sociais. Por outro lado, o indivíduo ao utilizar o sistema de CAA deixa de ser visto pelo outro como “incapaz” de comunicar, passando a ser visto como parceiro de

comunicação (McFadden, 1995). Criam-se desta forma condições para uma maior interação, promovendo-se a inclusão na sociedade.

Trabalhando durante todo o processo de escolarização estas funcionalidades, de acordo com as necessidades de cada aluno com NEE, estão a promover-se competências essenciais para o acesso a uma vida adulta autónoma e plenamente participativa (Hasazi, Furney & DeStefano, 1999).

De acordo com Costa (1998) a integração dos indivíduos com deficiência mental depende da sua capacidade de funcionar em grupo e de manter padrões de comportamento adequados aos contextos. Realça-se assim a importância de fornecer aos indivíduos ferramentas que lhes permitam adequar e melhorar a sua funcionalidade no meio social. No caso específico dos indivíduos com SXF a adequação comportamental pode ser motivada através das rotinas e da compreensão contextual das situações. A organização e preparação de softwares que auxiliem o indivíduo a compreender as situações contextuais irá minimizar a situação de stress e fomentar um comportamento adequado.

Tendo em atenção que softwares como o sistema Eugénio podem ter adequação ao contexto físico, a regulamentação comportamental poderá ser trabalhada. Além disso, esta adaptação do sistema irá ter um impacto positivo no funcionamento dentro do grupo, já que irá trazer ao utilizador melhores competências de interação e comunicação. Prendendo-se o conceito de autonomia com a capacidade de realizar atividades necessárias à vida dita normal (Brown, et al. 1988) e verificando-se que os sistemas de CAA auxiliam neste processo, realçamos a sua importância na promoção da independência pessoal.

4. Conclusão

As questões da inclusão, da SXF e da utilização de CAA com crianças/jovens são temáticas extensas, que procurámos explorar, relacionando-as entre si, e focalizando-nos na meta da autonomia pessoal do sujeito com NEE.

A inclusão tem vindo a ser abordada tanto no âmbito da comunidade como a nível escolar. A nossa maior preocupação relativamente à autonomia surge com os contextos sociais, onde a proteção à pessoa com deficiência é menor, sendo-lhes exigida uma maior funcionalidade.

Apesar das limitações inerentes à síndrome, a criança/jovem com SXF apresenta potencialidades que se deverão rentabilizar em prol da sua autonomia. Não são apenas as características comportamentais e desenvolvimentais que dificultam a inclusão social, mas também a existência de um percurso escolar por vezes pouco ajustado às suas necessidades. É necessário que estas crianças/jovens beneficiem de respostas qualificadas e especializadas, de forma a acederem a experiências em situação real de vida, que os preparem para melhor

se adaptarem às exigências da sociedade, por meio da introdução, nos currículos, de conteúdos úteis e funcionais, ao longo do seu percurso escolar.

Os sistemas de CAA constituem-se importantes recursos, uma vez que favorecem e aumentam as capacidades funcionais dos sujeitos, estimulando a independência, inclusão e socialização. Consideramos que a sua utilização num quadro social mais inclusivo é um fator essencial para o desenvolvimento destas crianças/jovens, tornando-as mais independentes e adaptadas aos contextos em que a vida os coloca.

Preparar o processo de transição para a vida pós-escolar, ainda na escola, pode ser uma forma de prever obstáculos e antecipar a resolução de problemas que surgirão ao longo da vida adulta. Cabe aos intervenientes no processo educativo garantir que estes alunos recebam uma educação focalizada nas suas características e necessidades específicas, garantindo que possam participar plenamente na vida da comunidade. Na diferença, disporão das ferramentas para conquistar a igualdade de oportunidades, num quadro de reconhecimento enquanto cidadãos de pleno direito.

Referências bibliográficas

- Batista, M. & Enumo, S. (2004). Inclusão escolar e deficiência mental: análise da interacção social entre companheiros. *Estudos de Psicologia*, 9(1), 101-111.
- Beck, A., Thompson, J., Kosuwan, K. & Prochnow, J. (2010). The development and utilization of a scale to measure adolescents' attitudes toward peers who use augmentative and alternative communication (AAC) devices. *J Speech Lang Hear Res*, 53(3), 572-87.
- Bersch, R. (2008) *Introdução à Tecnologia Assistiva*. Consultado em Janeiro 28, 2013, em: <http://proeja.com/portal/images/semana-quimica/2011-10-19/tec-assistiva.pdf>
- Brown, L., Shiraga, B., Rogan, P., York, J., Zanella, K., McCarthy, E., Loomis, R. & VanDeventer, P. (1988). The "why" question in instructional programs for people who are severely intellectually disabled. In Calculator, S. & Bedrosian, J. (Eds.), *Communication assessment and intervention for adults with mental retardation* (159-193), San Diego: College-Hill.
- Capovilla, F., Gonçalves, M., Macedo, E. & Duduchi, M. (1998). Codificação de Mensagens Picto-ideográficas em Paralisia Cerebral: Participação de processos verbais. *Revista Distúrbios da Comunicação*, 9(2), 261-91.
- Capovilla, F. & Nunes, L. (2001). A memória de trabalho no paralisado cerebral: Procedimento para Avaliar a Habilidade e Processos Subjacentes. *Revista Brasileira de Educação Especial*, 7(1), 1-24.
- Coll, C. Palacios, J. & Marchesi, A. (1995). *Desenvolvimento Psicológico e Educação: Necessidades Educativas Especiais e Aprendizagem Escolar*. Porto Alegre: Artes Médicas.
- Correia, L. (2003). *Educação especial e inclusão*. Coleção Educação Especial. Porto: Porto Editora.
- Correia, L. (2008). *Inclusão e Necessidades Educativas Especiais: Um Guia para Educadores e Professores (2.ª ed)*. Porto: Porto Editora.
- Costa., A. et al (1998). *Transição para a Vida Adulta, Jovens com Necessidades Educativas Especiais*. Coleção Apoios Educativos n.º1. Ministério da Educação - Departamento de Educação Básica.
- Damasco, P. (1994). Human factors considerations in the design of language interfaces in AAC. *Assistive Technology*, 6(1), 10-25.
- Dark, L. & Balandin, S. (2007). Prediction and Selection of Vocabulary for Two Leisure Activities. *Augmentative and Alternative Communication*, 23(4), 288-299.
- Davis, A., Moore, M. & Storey, V. (2003). Context-aware Communication for Severely Disabled Users. *CUU '03 Proceedings of the 2003 conference on Universal Usability*, 106-111.

- Decreto-Lei n.º 3/2008, de 7 de Janeiro. Diário da República nº 4/08 - I Série. Ministério da Educação.
- Dominowska, E., Roy, D. & Patel, R. (2002). An adaptive context-sensitive communication aid. In *Proceedings of the 17th Annual International Conference Technology and Persons with Disabilities*, Northridge, CA. Consultado em Janeiro 28, 2013, em: <http://www.csun.edu/cod/conf/2002/proceedings/109.htm>
- Fontes, G. & Abreu, S. (2010). WAACT - Widget augmentative and alternative communication toolkit. *InForum 2010 - Il simpósio de Informática*, 353-364. Consultado em Fevereiro 25, 2013, em: <http://inforum.org.pt/INForum2010/papers/computacao-grafica/PaperO37.pdf>
- Freire, S. (2008). Um olhar sobre a inclusão. *Revista de Educação*, 16(1), 5-20.
- Garbin, T. & Dainese, C. (2009). AmCARA - Ambiente e comunicação alternativo com realidade aumentada: O acesso do deficiente motor severo a software e web. *Anais do XX Simpósio Brasileiro de Informática na Educação*. Florianópolis. Consultado em Março 3, 2013, em: <http://www.niee.ufrgs.br/eventos/SBIE/2009/artcompletos.html>
- Garcia, L. (2003). *Concepção, implementação e teste de um sistema de apoio à comunicação aumentativa e alternativa para o português europeu*. Lisboa: Dissertação de Mestrado em Engenharia Electrotécnica e de Computadores, Universidade Técnica de Lisboa - Instituto Superior Técnico.
- Garcia, L. & Oliveira, L. (2008). Geração Automática de Abreviaturas para Sistema de Comunicação Alternativa do Português Europeu. *Interação 2008*. Évora.
- Garcia, L., & Oliveira, L. (2011). *Sistema de CAA com Adaptação ao Contexto Físico*. Iberdiscap2011. Palma de Maiorca, Espanha.
- Gerigota, M. (1995). *Ajudas técnicas à comunicação para pessoas com paralisia cerebral*. Porto: Dissertação de Mestrado em Engenharia Electrotécnica e de Computadores. Faculdade de Engenharia da Universidade do Porto.
- Gonçalves, M., Capovilla, F. & Macedo, E. (1997). A fonoaudiologia na era da informática e seu encontro com a comunicação alternativa e facilitadora. In: Lagrotta, M. & César, C. A *fonoaudiologia nas instituições*. Editora Lovise. São Paulo.
- Guerreiro A. (1998). Comunicação aumentativa e alternativa: teorias ampliativas do paradigma comunicacional para a inclusão e a qualidade de vida Comunicação e Cidadania. In Martins, M., & Pinto, M. (Orgs.), *Comunicação e cidadania - Actas do 5º congresso da associação portuguesa de ciências da comunicação (1149-1157)* Braga: Centro de Estudos de Comunicação e Sociedade - Universidade do Minho.
- Haataja, R., Vaisanen, M., Li, M., Ryyanen, M. & Leisti, J. (1994). The fragile syndrome in Finland, demonstration of a founder effect by analysis of microsatellite haplotypes, *Hum Genet*, 94, 479-483.
- Hagerman, R. & Hagerman, P., (Eds.) (2002). *Fragil-X Syndrome: diagnosis, treatment, and research (2nd ed)*. Baltimore (MD): Johns Hopkins University Press.
- Hartley, S. & Seltzer, M. (2001). Exploring the adult life of men and women with fragile x syndrome: results from a national survey. *Am Assoc Intellect Dev Disabil*, 116(1), 16-35.
- Hasazi, S., Furney, K. & DeStefano, L. (1999). Implementação de mandatos de transição IDEA. *Crianças Excepcionais*, 65, 555-566.
- Higginbotham, D. (1992). Evaluation of Keystroke Savings across Five Assistive Communication Technologies. *Augmentative and Alternative Communication*, 8(4), 258-272.
- Jordan, M., Nohama, P. & Britto Júnior, A. (2009). Software livre de produção textual com predição de palavras: Um aliado do aluno especial. *Revista Brasileira de Educação Especial*, 15(3), 389-406.
- Kyriatopoulou, M. & Weber, H. (2009). *Development of a set of indicators - for inclusive education in Europe*. Odense, Denmark: European Agency for Development in Special Needs Education.
- Ladeira, F. & Amaral, I. (1999). *Alunos com Multideficiência nas Escolas de Ensino Regular*. Lisboa: Ministério da Educação.
- Lima, M. (2000). Atitudes: Estrutura e mudança. In Vala, J. & Monteiro, M. (Eds.), *Psicologia Social (181-225)*. Lisboa: Fundação Calouste Gulbenkian.
- Maciel, M. (2000). *Portadores de Deficiência: a questão da inclusão social*. São Paulo em Perspectiva, 14(2), 51-56.
- Madureira, I. & Leite, T. (2003). *Necessidades Educativas Especiais*. Lisboa: Universidade Aberta.
- Marshall, J. & Goldbart, J. (2008). Communication is everything think. Parenting a child who

- needs Augmentative and Alternative Communication (AAC). *International Journal of Language & Communications Disorders*, 43(1), 77-98.
- Martins, M. (2001). *Deficiência Mental e Desempenho Profissional*. Lisboa: Secretariado Nacional para a Reabilitação e Integração de Pessoas com Deficiência.
- Marvin, C., Beukelman, D. & Bilyeu, D. (1994). Vocabulary-use patterns in preschool children: Effects of context and time sampling. *Augmentative and Alternative Communication*, 10(4), 224-236.
- McCall, F., Marková I., Murphy J., Moodie, E. & Collins, S. (1997) Perspectives on AAC systems by the users and by their communication partners. *European Journal of Disorders of Communication*, 32, 235-256.
- McDougall, J., DeWit, D., King, G., Miller, L. & Killip, S. (2004). High school-aged youth's attitudes toward their peers with disabilities: The role of school and student interpersonal factors. *International Journal of Disability, Development and Education*, 51, 287-301.
- McFadden, D. (1995). AAC in the community: A personal view point. In Miller, S., & Wilsom, A (Eds) *Widening the perspective* (90-92). Edinburgh: CALL Centre.
- McFall, F., Marková, I., Murphy, J., Moodie, E. & Collins, S. (1997). Perspectives on AAC systems by the users and by their communication partners. *European Journal of Disorders of Communication*, 32, 235-256
- Michalarcs, J. & Calil, S. (1990). Um Sistema de Ajuda a Comunicação para Portadores de Distúrbios Neuromotores: Antecipação de palavras. *Revista Brasileira de Engenharia Biomédica*, 7(1), 297-302.
- Millar, D., Light, J. & Schlosser, R. (2006). The impact of augmentative and alternative communication intervention on the speech production of individuals with developmental disabilities: A research review. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 49, 248-264.
- Millar, S. & Scott, J. (1995). What is augmentative and alternative communication? An introduction. In Miller, S., & Wilsom, A (Eds) *Widening the perspective* (90-92). Edinburgh: CALL Centre.
- Mirenda, P. (2001). Autism, augmentative communication, and assistive technology: What do we really know?. *Journal of focus on autism and other developmental disabilities*, 16(3), 141-151.
- Molina, S. (1994). *Deficiência Mental: Aspectos psicoevolutivos y educativos*. Malaga: Ediciones Aljbe.
- Morais, L. & Franco, V. (2012). Percursos inclusivos e pré-escolares de crianças com síndrome do X Frágil: Estudo exploratório no contexto português. *Internacional Journal of Developmental and Educational Psychology*, 1(1), 225-234.
- Morton, N. & Macpherson, J. (1992). Population genetics of the fragile-x syndrome: Multiallelic model for the FMR1 locus. *Proc Natl Acad Sci U S A*, 9, 4215-4217.
- Paula, K. & Enumo, S. (2007). Avaliação assistida e comunicação alternativa: Procedimentos para a educação inclusiva. *Revista Brasileira de Educação Especial, Marília*, 13(1), 3-26.
- Peixoto, A., Santos, M., Seruca, R., Amorim, A. & Castedo, S. (1998). Analysis of FMR1 and flanking microsatellite markers in normal and fragile X chromosomes in Portugal: evidence for a "protector" haplotype. *Eur J Hum Genet*, 6, 518-522.
- Pereira, F. (1998). *Transição para a Vida Adulta: Jovens com Necessidades Educativas Especiais*. Lisboa: Ministério da Educação.
- Reily, L. (2006). *Escola Inclusiva Linguagem e Mediação*. São Paulo: Papirus.
- Roberts, J., Schaaf, J., Skinner M., Weeler, A., Hooper, S., Hatton, D. et al. (2005) Academic skills of boys with fragile x syndrome: profiles and predictors. *Am J Ment Retard.*, 110(2), 107-20.
- Rodrigues, A. (1988). *Psicologia social*. Rio de Janeiro: Vozes Editora.
- Rowland, A. & McDonald, L. (2009). Evaluation of social work communication skills to allow people with aphasia to be part of the decision making process in healthcare. *Social Work Education*, 28(2), 128-144.
- Serpa, S. (2003). *Manual para pais de surdocegos e múltiplos deficientes sensoriais. Sense International (latinoamérica)*. Brasil: Grupo Brasil de Apoio ao Surdocego e ao Múltiplo Deficiente Sensorial.
- Sevcik, R. & Ronski, M. (2000). AAC: More than three decades of growth and development. *The ASHA Leader*, 5(19).
- Smith, M. & Ryndak, D. (1999). Estratégias Práticas para a Comunicação com Todos os Alunos. In Stainback (Orgs.). *Inclusão: Um Guia para Educadores* (110 - 128). Porto Alegre: Artes Médicas.

- Stinson, M. & Foster, S. (2000). Socialization of deaf children and youths in school. In Spencer, P., Erting, C. & Marschark, M. (Eds.), *The deaf child in the family and at school* (151-174). Mahwah, NJ: Lawrence Erlbaum Associates.
- Tojal, A. (2007). *Políticas Públicas Culturais de Inclusão de Públicos Especiais em Museus*. São Paulo: Tese de Doutorado, Escola de Comunicação e Artes - USP.
- Thompson, A., Kosuwan, K. & Prochnow, J. (2010) The Development and Utilization of a Scale to Measure Adolescents' Attitudes Toward Peers Who Use Augmentative and Alternative Communication (AAC) Devices. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 53, 572-587.
- Turner, G., Webb, T., Wake, S. & Robinson, H. (1996). Prevalence of fragile X syndrome. *Am J Med Genet*, 64, 196-197.
- UNESCO (1994). *Declaração de Salamanca e enquadramento da ação na área das Necessidades Educativas Especiais*. Lisboa: Instituto de Inovação Educacional.
- Verkerk, A., Pieretti, M., Sutcliffe, J., Fu, Y., Kuhl, D., Pizzuti, A., Reiner, O., Richards, S., Victoria, M., Zhang, F., Eussen, B., van Ommen, G., Blonden, L., Riggins, G., Chastain, J., Kunst, C., Galjaard, H., Caskey, C., Nelson, D., Oostra, B. & Warren, S. (1991). Identification of a gene (FMR-1) containing a CGG repeat coincident with a breakpoint cluster region exhibiting length variation in fragile X syndrome. *Cell*, 65(5), 905-914.
- Von Tetzchner, S. & Martinsen, H. (2000). *Introdução à comunicação aumentativa e alternativa*. Coleção Educação Especial. Porto: Porto Editora.
- Yonamine, S. & Silva, A. (2002). Características da comunicação em indivíduos com a síndrome do x frágil. *Arquivos de Neuropsiquiatria*, 60(4), 1-9.
- Zaporozhenko, A. & Alencar, G. (2008). *Comunicação alternativa e paralisia cerebral: Recursos didáticos e de expressão*. Caderno pedagógico
- Zionts, P. (1997). Inclusion: Chasing the impossible dream? Maybe. In Zionts, P. (Eds.), *Inclusion strategies* (3-26). Austin, TX: Pro-Ed.

8.

MUSICOTERAPIA E SÍNDROME DE X FRÁGIL

**Susana Gutiérrez Jiménez
Vitor Franco**

Neste capítulo pretendemos dar a conhecer a Musicoterapia enquanto forma de intervenção com crianças com a Síndrome do X Frágil. A partir do trabalho com uma criança com esta síndrome, será descrita a abordagem, objetivos e forma de trabalhar da Musicoterapia, bem como as metas esperadas e alcançadas; serão apresentadas as potencialidades da música e dos jogos sonoros musicais como instrumentos terapêuticos para promover o desenvolvimento ao nível emocional, cognitivo, social e da comunicação. Será ainda analisada a eficácia da intervenção da Musicoterapia e o seu impacto a curto e longo prazo. Para tal, será tido em conta o trabalho realizado e os resultados obtidos ao longo de cerca de 10 anos do processo musicoterapêutico, tanto numa intervenção clínica individual como de grupo.

1. Origem e campo da Musicoterapia

A denominação de Musicoterapia fortaleceu-se a partir da metade do século passado, na sequência das muitas sequelas emocionais, físicas e sociais que a Segunda Guerra Mundial originou. Foi durante esta época que se começaram a estudar cientificamente os efeitos terapêuticos da música em diferente áreas, principalmente na saúde mental e reabilitação neuromotora e começaram a ser documentados os benefícios terapêuticos da Musicoterapia como disciplina, que já tinha um largo historial de utilização ao longo dos tempos (Posh Blasco, 2001; Sanz, 2001). Nos Estados Unidos da América, nos hospitais para veteranos, contrataram-se músicos profissionais como “ajuda musical” iniciando-se, deste modo, as primeiras atividades da música enquanto terapia. Os médicos, observando os resultados alcançados, abriram o caminho à Musicoterapia.

Eva Augusta Vescelius tinha fundado, em 1903, em Nova York, a “National Society for Musical Therapeutics”. Em 1950, surge a National

Association for Music Therapy” e, em 1958, na Grã-Bretanha, a Society for Music Therapy and Remedial Music, destacando-se aqui o trabalho realizado por Juliette Alvin, cujo objetivo principal foi reunir a maior quantidade de informação existente e iniciar a comunicação internacional entre musicoterapeutas.

1.1. O que é a Musicoterapia

A Federação Mundial de Musicoterapia define a Musicoterapia como “ a utilização da música e/ou de seus elementos constituintes, ritmo, melodia e harmonia, por um musicoterapeuta qualificado, com um cliente ou grupo, num processo destinado a facilitar e promover comunicação, relacionamento, aprendizagem, mobilização, expressão, organização e outros objetivos terapêuticos relevantes, afim de atender às necessidades físicas, emocionais, mentais, sociais e cognitivas. A musicoterapia procura desenvolver potenciais e/ou restaurar funções do indivíduo, para que ele, ou ela, alcance uma melhor qualidade de vida, através de prevenção, reabilitação ou tratamento” (World Federation of Music Therapy, 1996).

A Associação Americana de Musicoterapia define-a como “ a utilização clínica, baseada na evidência, das intervenções musicais para alcançar as metas individuais dentro de uma relação terapêutica, por um profissional especializado que tenha completado uma formação em musicoterapia” (AMTA, 1995).

Bruscia (1987) define a *musicoterapia* como “ um processo que se dirige a um fim, no qual o terapeuta ajuda ao cliente a acrescentar, manter ou restaurar um estado de bem-estar, utilizando experiências musicais nas relações que se desenvolvem a partir destas, como forças dinâmicas de câmbio”.

Podemos diferenciar três áreas de intervenção na Musicoterapia: educativa, clínica e social, aplicando-se, a cada uma delas, diferentes metodologias. Posch Blasco (1999) dividiu a prática da Musicoterapia em métodos passivos e métodos ativos, nomeadamente:

a) Métodos Passivos ou recetivos

São aqueles em que o eixo principal é a audição musical. Enquadram-se neste grupo os seguinte métodos:

- métodos isomórficos de Altschuller, EUA (1948) - Baseiam-se na modificação do estado de ânimo; fundamentam-se no princípio do ISO (do grego, “igual”) que consiste na procura da forma musical que esteja em consonância com o estado de ânimo do cliente, a partir da audição de uma série de músicas gravadas, progressivamente variáveis, favorecendo, assim, a mudança.
- método das “viagens musicais” de Cid Posch, Espanha (1967) -

Utilizado em psiquiatria hospitalar, substitui uma viagem real por outra de evocações musicais; dentro da técnica “variedade de objectos”, utiliza o apoio audiovisual.

- método GIM (Guided Imagery and Music) de Bonny, EUA (1970) – Baseado na audição musical em estado de relaxamento, tem como base de ação terapêutica provocar imagens mentais e emoções com finalidade criativa; utiliza exclusivamente música clássica, a qual se pensa favorecer experiências mais profundas de evocação das emoções.
- método recetivo de Jost, França (1973) – Propõe ouvir uma série de peças musicais associadas em pares de diferentes modalidades, pedindo ao cliente que escolha a que o representa melhor, em associação com um determinado sentimento .

b) Métodos Ativos ou Criativos

Aqueles em que o eixo principal é de ação paramusical. Neste grupo enquadram-se:

- método projetivo de Dorothy B. Crocker. EUA (1950) – Propõe ao cliente desenvolver uma historia verbalmente, motivada a partir de uma peça instrumental que o terapeuta interpreta ao piano.
- método de Paul Nordoff e Clive Robbins. EUA (1962) – Baseado na improvisação musical, em co-terapia, na qual um dos terapeutas improvisa ao piano enquanto o outro interage com a criança que apresenta algum nível de deficiência (paralisia cerebral, autismo, etc) oferecendo instrumentos para acompanhar a improvisação; as sessões são gravadas e analisadas de seguida, tendo como objeto de análise o tom musical, o ritmo, a harmonia e a forma de resposta de todos os componentes expressivos.
- improvisação musical de Alfred Schmolztz. Austria (1970) – Baseia-se na motivação da expressão livre; o terapeuta executa um ritmo e os clientes acompanham com diferentes instrumentos melódicos, entrando e saindo livremente.
- diálogo musical: Orloff -Chulberg EUA (1982) – Método que favorece o intercâmbio de sequências musicais através da improvisação entre o terapeuta e dois ou mais clientes; realiza-se utilizando instrumentos de percussão com timbres variáveis.
- perfil para análise da improvisação musical: Bruscia, EUA (1982) – Dando continuidade ao modelo Nordoff-Robbins, analisa o discurso sonoro produzido pelo cliente, dividido em três etapas: observação clinica da improvisação do cliente em diversas condições, análise musical da improvisação e interpretação dos dados.
- abordagem plurimodal, de Schapira, Argentina (2002) – pretende criar novos postulados teóricos, construídos sobre pontes entre as teorias tradicionais da disciplina e a sua prática; utiliza como recursos as improvisações musicais, o trabalho com canções, música gravada e editada e a EISS (estimulação de imagens e sensações através dos sons); a intervenção privilegia as capacidades do sujeito e seu desenvolvimento.

1.2. Objetivos da Musicoterapia

Após mais de meio século de existência do exercício profissional da musicoterapia, vemos como o seu desenvolvimento teórico se foi consolidando numa praxis em áreas como a educação, saúde e a nível comunitário (prisões e hospitais). Os seus objetivos variam segundo a área de exercício.

Tratando-se de uma prática terapêutica que dispõe da música como recurso privilegiado para o tratamento das disfunções emocionais, físicas ou psíquicas em todas as etapas do ser humano, é, desde o início, interdisciplinar e holística. A finalidade da Musicoterapia é ajudar o ser humano, de diversos modos, na prevenção, na doença ou na área psicossocial.

Como assinala Ruud (1990), “parece razoável que, em vez de reduzir o nosso conceito de música e o nosso conceito de ser humano a uma dimensão da nossa existência, realcemos, especialmente no campo da musicoterapia, a sua natureza interdisciplinar”. A musicoterapia valoriza um conceito de ser humano em que todos os fatores (biológicos, sociológicos e psicológicos) são considerados como necessários para o nosso entendimento da relação com a música e a forma como esta relação pode fazer parte de uma estratégia terapêutica. “Isto significaria uma mudança de um paradigma da unidade em direcção a um paradigma da complexidade”. (Ruud, 1990). Assim, a prioridade da Musicoterapia seria criar um espaço de manifestação e desenvolvimento da própria subjetividade e não de transmissão e aquisição de conhecimentos musicais.

2. O trabalho com uma criança com SXF

M. é um rapaz que nasceu com anóxia, em resultado de um parto difícil. Foi encaminhado pelo serviço de Pediatria do Hospital Espírito Santo de Évora para a equipa de Intervenção Precoce da Associação de Paralisia Cerebral de Évora, já que apresentava grave atraso do desenvolvimento, principalmente a nível motor e cognitivo. Quando iniciou o ensino básico, deixou de ser acompanhado por essa equipa e passou a ser acompanhado pela equipa de reabilitação da mesma Associação.

Trata-se de uma criança com competências, dificuldades e potencialidades, como todas as outras, com uma história familiar e social específica, considerando que as famílias de crianças com SXF sofrem grandes alterações na estrutura familiar e nos hábitos de vida (Morais & Franco, 2012).

Aos seis anos M. apresentou algumas mudanças súbitas do estado de ânimo, alterações da sensibilidade, conduta auto e hetero-agressiva sem provocação, hiperatividade, falta de atenção e períodos de agressividade. Nessa altura iniciou a terapêutica farmacológica com Ritalina, a qual é dada de forma irregular pela família, que vivencia o dar medicação com alguma culpabilidade.

Quando tinha 7 anos M. foi sinalizado para avaliação em Musicoterapia. Nesta área é fundamental a articulação com a família e comunicar de forma estratégica afim de favorecer o crescimento saudável da criança. Esta comunicação terapeuta-família-terapeuta é uma prioridade para que o trabalho realizado nas sessões seja produtivo.

No caso de M., o facto de estar afetado pela SXF reduz a sua possibilidade de se expressar e comunicar com os outros. Como vários autores assinalam (Scerif et al, 2005) as crianças com SXF apresentam, desde a infância, um conjunto de problemas cognitivos, comportamentais e emocionais, que incluem atraso cognitivo, alterações da linguagem, da comunicação e adaptação social.

2.1. As sessões de Musicoterapia

As sessões de Musicoterapia foram inicialmente individuais e semanais, predominando os métodos ativos e criativos, com improvisação de instrumentos de percussão, percussão sobre o próprio corpo e uso do piano por parte do terapeuta.

Com base no método de Orff-Shulwerk, utilizado para facilitar a organização temporal e a expressão a partir das atividades de percussão, surge assim, espontaneamente, a improvisação. Num jogo de olhares e intenções comunicativas onde o ritmo evolui naturalmente até atingir uma forma que dá energia, força e estrutura, partindo do interior de M. para fora e a que o terapeuta dá significado e conteúdo verbal para permitir a consciência das diferenças de tempo e intensidade das emoções sentidas.

Frente a uma criança com SXF, o musicoterapeuta escuta a subjetividade de uma psique em processo contínuo de construção, que ainda não está estabelecida como tal e manifesta clara dificuldade em constituir-se nas suas vivências e produções. Desta forma, a música e os fenómenos sonoros musicais (formas musicais realizadas nas sessões) são vivências às quais é dado significado, que vêm do interior, comunicam e desenvolvem a expressão daquilo que a criança sente e é. Estas produções sonoras que se realizam em cada sessão são manifestações, experiências que deixam ver claramente que M. necessita do outro para se constituir e ser lido como tal. M. é o dono deste tempo e deste espaço estabelecido para se realizar, para pôr em jogo a experiência relacional e simbólica que lhe proporciona crescer. É na expressão de si próprio, que se manifesta no corpo, no movimento e na complexidade sensorio motora, que se liga com o desejo e o amor do outro.

A música também contribui para (Coriat, 2005):

- desenvolver a coordenação motora, como associação e dissociação de movimento, equilíbrio e marcha;
- desenvolver a capacidade auditiva: discriminação de sons, reprodução e memória;
- adquirir habilidades de expressão corporal, instrumental e gráfica;

- desenvolver habilidades de fala e linguagem através de jogos de articulação, vocalização, controle de voz e canto.

As preocupações iniciais da família foram os problemas na comunicação, a pobreza de vocabulário e as dificuldades na organização da linguagem. Aqui, a Musicoterapia tinha por objetivo desenvolver esta área, já que a música, como linguagem que é, possui características estruturais, uma vez que a sua forma, em sequências temporárias, precisa de modelos de organização das variáveis do som produzido. Como observa Cabrera (2005) a música é um meio de expressão não verbal, uma linguagem que facilita a comunicação e a expressão emocional, que permite às pessoas descobrir o que há no seu interior e partilhar com os seus pares. O olhar do musicoterapeuta sobre M. tentou ser, antes de mais, subjetivante, um olhar que questiona para além das dificuldades, que procura encontrar o ser que se esconde por trás da patologia e fazer a ponte para potencialização das suas capacidades como criança. Ao libertar sons, canções e movimentos, vai sendo dado significado ao fazer próprio e do outro. Com intervenções centradas nas capacidades da criança e não nas suas dificuldades, em cada sessão estabelece-se um vínculo, o verdadeiro encontro. Olhares, carícias, gritos, choros, silêncios e canções de embalar são meios que ajudarão M. a habitar de maneira diferente o próprio corpo e o espaço terapêutico.

M. foi crescendo e melhorando, especialmente, a aquisição de palavras/frases e também a organização necessária para as produzir. Em relação ao comportamento, tornou-se mais adequado em algumas situações; noutras não, dependendo muito do conceito que os outros, adultos ou colegas, têm dele. M. tem, no entanto, facilidade no conhecimento intuitivo, o que lhe permite facilmente agir de acordo com o que os outros esperam dele.

2.2. Musicoterapia como abordagem grupal

A primeira dificuldade superada foi a da socialização e construção de identidade, já que, aos 12 anos, M. precisava de ter pares de referência, outros jovens com quem se pudesse identificar. Na escola, a integração era cada vez mais difícil e M. passava o tempo a sentir que não era como os outros, sem compreender as aulas e sem participar no intervalo com os colegas.

Foi aí que a equipa percebeu a necessidade da intervenção em grupo. M. iniciou o Grupo de Musicoterapia com pares que partilham interesses e motivação. Este grupo era formado por quatro meninos e uma menina, todos os clientes da APCE e tinha como objetivo principal "Ouvir e ser ouvido", equação essencial para a socialização funcional.

Os objetivos específicos propostos foram:

- melhorar o partilhar, ouvir os outros e esperar pelo momento próprio

para ser ouvido.

- comunicar: conseguir que os colegas entendam o que penso, sinto e quero transmitir;
- desenvolver a linguagem recetiva; ouvir os pares e perceber o que os outros estão a dizer. Este objetivo está diretamente relacionado com o trabalho feito na perceção auditiva, que requer atenção e discriminação dos sons do ambiente envolvente;
- projetar a voz;
- favorecer a autonomia; assumir responsabilidades e tomar decisões.

Como nos diz Levin (2012) “a musicalidade não existe em si mesma ou como um método para se relacionar com outro. Só tem lugar quando se faz na exclusividade dessa relação que dá luta, que luta contra o irreversível de um diagnóstico-prognóstico ou de uma síndrome prefigurada e estabelecida por um déficit”. Os resultados deste grupo foram visíveis ao nível da adequação em termos de comportamento e na fluidez da comunicação entre pares. Ao serem valorizados os seus produtos sonoros, as crianças conseguiram motivar-se cada vez mais e cuidar, de alguma forma, uns dos outros.

Assim chegámos às metas propostas para os primeiros seis meses de trabalho contínuo, com sessões semanais de 90 minutos cada. Lamentavelmente, pouco se refletiu destes ganhos no contexto escolar. Nesta altura, M. encontrava-se a iniciar o quinto ano, com inclusão numa sala de multideficiência criada na escola do segundo ciclo da zona de residência. Enquanto responsável de caso, o musicoterapeuta realizou reuniões com as professoras que acompanhavam M., ficando com a sensação que as boas intenções não bastam. Elas relatavam o dia a dia de M. como muito complicado, com repetidas situações de incontinência urinária, que as levavam a interromper as atividades, tendo ocorrido, também, agressões físicas às professoras. Trabalhámos estratégias de comunicação verbal e não verbal (regras explícitas e implícitas dentro da sala de aulas) e também ao nível das atividades.

Como refere Paterson (2003) relativamente ao trabalho de parceria realizado entre professores de música e musicoterapeutas com crianças com necessidades educativas especiais, apesar dos objetivos serem diferentes de acordo com cada área (educativa ou terapêutica) conseguem-se assim melhores resultados bem como ganhos ao nível da capacitação e desenvolvimento dos profissionais das duas áreas.

3. Conclusões

Muitos programas referem a Musicoterapia como uma das intervenções que mais resultados positivos consegue, especialmente nas áreas da comunicação e socialização. É o caso de Neira, Rubio, & León (s/d) que trabalham num projeto cujo objetivo é compreender e realizar atividades com crianças do espectro do autismo, na qual incluem crianças com SXF, da região de Sevilha; ou os programas específicos para criança com

SXF (Carmona, 2011; Minguez, 2006) que destacam na Musicoterapia a capacidade de favorecer especificamente as áreas da comunicação, linguagem e socialização.

Nas sessões de Musicoterapia do caso relatado, criou-se um espaço de liberdade e um vínculo de confiança terapeuta -cliente que, a partir do jogo, da comunicação implícita não verbal, dos materiais sonoros musicais e do ritmo (do fazer, do jogo e também da base sonora musical) permitiu a criação de conteúdos fiéis à personalidade de M.

Neste espaço não se procurou a perfeição do produto. As sessões de Musicoterapia tinham como objetivo vivenciar a experiência e desenvolver, deste modo, o processo criativo de M. O tratamento em Musicoterapia dinâmica fundamenta-se no relacionamento e não numa técnica específica, como ocorre, por exemplo, na musicoterapia de improvisação (Gallardo, 2004; Pellizari et al, 2006; Schapira et al, 2007). Brincar com os instrumentos e os sons, com as cores e usá-los para se expressar, sentir, pensar, associar, soltar os sentimentos e pensar sobre eles, é o processo terapêutico em si mesmo.

M. conseguiu melhorar em muitas áreas mas, para a sua família, os traços da patologia são tão fortes que, muitas vezes, os esforços de M. parecem não valer a pena.

Hoje, com 17 anos M. acaba de ser tio. Está em casa porque na escola não há um auxiliar para o acompanhar; deveria ter iniciado um novo percurso no terceiro ciclo de escolaridade, obrigatório por lei mas que, no entanto, não se concretizou. A mãe não pode trabalhar porque tem que cuidar dele. O seu futuro é incerto e, muito provavelmente, será institucionalizado num centro para outros jovens que, tal como ele, têm muita dificuldade em encontrar o seu lugar na sociedade.

Entretanto, ao longo de 10 anos, M foi acompanhado em diferentes abordagens: Musicoterapia individual, em grupo e, no último ano, em co-terapia com fisioterapia, considerado um recurso importante após a cirurgia que realizou a um pé. A Musicoterapia constituiu-se, assim, como um espaço lúdico e prazeroso, onde M. podia ser ele mesmo e auto descobrir-se em cada sessão.

Referências bibliográficas

- Bruscia, K. (1997). *Definiendo Musicoterapi*. Salamanca: Amaru.
- Cabrera, T. (2005). Musicoterapia y Pediatría. *Revista Peruana de Pediatría. Educador*, 54,55.
- Coriat, H. (1993). *Hacedores de bebés? Escritos de la Infancia nº1*. Buenos Aires, Publicacion de FEPI, 49-50.
- Gallardo, R. (2004). *Musicoterapia : 100 Preguntas Fundamentales y sus Respuestas*. Buenos Aires: Estudio de Musicoterapia Clínica.
- Levin E (2012) *El despertar de la subjetividad: del ruido mortal al eco musical*. Consultado em <http://www.lainfancia.net/nuevostextos.html>
- Minguez M. (2006) *Síndrome de X-fragil Libro de consulta para familias y profesionales*. Madrid:

- Ed Real Patronato sobre Discapacidad. Madrid :113-116
- Morais L & Franco V. (2012). Percursos Inclusivos Familiares e pré-escolares de crianças com síndrome de X-fragil- Estudo exploratório no contexto Portugues. *International Journal of Developmental and Educational and Psychologis nº 1 vol 1*, 225-234.
- Neira, L. P., Rubio, A. G., & León, I. J (s/d). *La atención educativa al alumnado con trastorno del espectro autista*. Consejería de Educación Delegación Provincial de Sevilla. Centro del Profesorado de Alcalá de Guadaira,120-122.
- Palacio Sanz, J. I. (2001). El Concepto de Musicoterapia a traves de la Historia. *Revista Interuniversitaria de Formacion de Profesorado*, 19-31.
- Patterson, A. (2003). *Music Teachers and Music Therapists: Helping Children Together*. *Music Educators Journal Vol. 89 Issue 4*, 35
- Pellizari, P. (2006). *Project the Music and the Psyche: the psychosonorous Aspect*. Research Team ICMUS .
- Posh Blasco, S. (2001). Importancia de la Musicoterapia en el Area Emocional del Ser Humano. *Revista Interuniversitaria de Formacion de Profesorado*, 91-113.
- Rodriguez Carmona, M (2011) *El X-fragil en el Aula*. Asociación de X-fragil de Andalucía España, consultado em www.xfragilandalucia.org
- Ruud, E. (1990). *Caminhos da Musicoterapia*. Brasil: Enelivros.
- Scerif, G., Karmiloff-Smith, A., Campos, R., Elsabbagh, M., Driver, J. & Cornish, K. . (2005). To look or not to look? Typical and atypical development of oculomotor control. *Journal of Cognitive Neuroscience 17(4)*, 591-604.
- Schapira, D. Ferrari, K. Sanchez, V. & Hugo, M. (2007). *Musicoterapia Abordage Plurimodal*. Buenos Aires: ADIM.

Páginas web:

American Music Therapy Association <http://www.musictherapy.org/>

World Federation of Music Therapy: <http://musictherapyworld.net/WFMT/Home.html>

“X Frágil” e “Síndrome de X Frágil” representam uma constelação, importante e complexa, de situações. O conhecimento sobre as origens e efeitos do X Frágil continua a evoluir, proporcionando novos desafios científicos e novas formas de compreensão da doença.

Enquanto isso, as famílias de crianças com SXF continuam a ter de lidar diariamente com os desafios da aprendizagem e do comportamento da criança. O congresso em este livro assentou forneceu ampla evidência estes desafios, e o seu tema, Pessoas, Contextos e Percursos, lembra-nos que tanto a biologia da SXF como a experiência vivida da Síndrome são importantes para se compreender sua natureza e as suas consequências. Os investigadores devem ter em mente as principais razões pelas quais o nosso trabalho é tão importante: garantir que os serviços e tratamentos prestados são seguros e eficazes, tornar disponíveis serviços adequados e apoios para todas as crianças e famílias e, finalmente, ajudar as pessoas com SXF e as suas famílias a atingir uma qualidade de vida elevada, compatível com as suas aspirações pessoais.

Don Bailey, Ph.D.
RTI International
(Prefácio)



PROJETO DE INVESTIGAÇÃO PTDC/CPE/115276/2009
**percursos inclusivos de
crianças e famílias portadoras de
síndrome x-frágil**
www.sxf.uevora.pt

FINANCIAMENTO

