International Journal of Developmental and Educational Psychology
ISSN: 0214-9877
fvicente@unex.es
Asociación Nacional de Psicología Evolutiva y Educativa de la Infancia, Adolescencia y Mayores

Franco, Vitor; Velhinho, Célia
ESTADO EMOCIONAL MATERNO E SUPORTE SOCIAL NA SÍNDROME DO X FRÁGIL
International Journal of Developmental and Educational Psychology, vol. 1, núm. 1, 2013, pp. 685-693
Asociación Nacional de Psicología Evolutiva y Educativa de la Infancia, Adolescencia y Mayores
Badajoz, España

Disponível em: http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=349852058058

Como citar este artigo
Número completo
Mais artigos
Home da revista no Redalyc

Sistema de Informação Científica
Rede de Revistas Científicas da América Latina, Caribe , Espanha e Portugal
Projeto acadêmico sem fins lucrativos desenvolvido no âmbito da iniciativa Acesso Aberto

International Journal of Developmental and Educational Psychology
Familia y educación: aspectos positivos
INFAD, año XXV
Número 1 (2013 Volumen 1)
© INFAD y sus autores
ISSN 0214-9877

ESTADO EMOCIONAL MATERNO E SUPORTE SOCIAL NA SÍNDROME DO X FRÁGIL

MOTHER'S EMOTIONS AND SOCIAL SUPPORT IN FRAGILE X SYNDROME

Vitor Franco[1] y Célia Velhinho
[1]Professor do Departamento de Psicologia
Universidade de Évora -Portugal
vfranco@uevora.pt

Fecha de recepción: 14 de noviembre de 2012
Fecha de admisión: 15 de marzo de 2013

ABSTRACT

The Fragile X Syndrome is a rare developmental disorder, generally underdiagnosed, despite being the more frequent inherited cause of cognitive impairment and the best known genetic origin for autism. We also know little about how fathers and mothers of children with FXS live their experience given the presence of the disease, especially since such experience depends directly on the social and cultural context in which it takes place.

The main objective of this work is to contribute to the recognition of the implications of having a child with FXS in the life history of mothers, in particular the impact on their emotional state and the value of social support.

A case study methodology was used, with the mother of a teenager living in a rural setting in southern Portugal.

The results indicate: a) the possibility of identifying the most significant moments and periods according with the school trajectory and the effective diagnosis, b) changes in mother's emotional state resulting from these moments and c) weak social support facing the expressed emotional needs.

Keywords: Fragile X Syndrome, social support, emotional status, disability

RESUMO

A Síndrome do X Frágil é uma perturbação do desenvolvimento pouco frequente e, geralmente, subdiagnosticada, apesar de ser a principal causa hereditária de deficiência cognitiva e a origem genética mais conhecida para o autismo. Sabe-se também pouco sobre a forma como os pais e

© INFAD y sus autores
ISSN 0214-9877

mães de crianças com SXF vivem a sua experiência face à presença da doença, tanto mais que tal vivência depende diretamente do contexto social e cultural em que tem lugar.

O principal objectivo deste trabalho é contribuir para o reconhecimento das implicações de ter uma criança com SXF na história de vida das mães, nomeadamente as consequências no seu estado emocional e o valor do suporte social.

Foi utlizada uma metodologia de estudo de caso, com a mãe de um adolescente vivendo num contexto rural do sul de Portugal.

Os resultados apontam para: a) a possibilidade de identificar períodos e momentos mais significativos de acordo com o percurso escolar e a efetivação do diagnóstico, b) alterações no estado emocional da mãe decorrente desses momentos e c) fraco apoio social ou suporte face às necessidades emocionais expressas.

Palavras-chave: Síndrome do X Frágil, suporte social, estado emocional, deficiência

INTRODUÇÃO

Em todas as perturbações do desenvolvimento, a forma concreta como cada pessoa vive a sua problemática depende de factores que vão para além das características específicas da Síndrome. Inclui os contexto social e cultural em que a criança e a família vivem, abrangendo as políticas e práticas sociais e educativas e as formas de relação concretas que estabelecem.

A Síndrome do X Frágil (SXF) é, geralmente, pouco conhecida, apesar de ser a principal causa hereditária de deficiência cognitiva e a origem genética mais conhecida para o autismo. Os portadores desta síndrome podem apresentar uma grande variabilidade de características. Ao nível morfológico as mais comuns são as orelhas salientes, face alongada, hipersensibilidade articular e macroorquidismo (Hagerman, 2011; Veiga & Torralles, 2002). A nível comportamental incluem períodos de atenção curtos, hiperatividade e hipersensibilidade sensorial. O seu perfil comportamental é, algumas vezes, semelhante aos indivíduos com autismo, incluindo o desvio do olhar ou da cabeça, ecolália, estereotipias, como abanar e morder as mãos, e tendência para levar objetos à boca. O défice cognitivo na SXF está associado à redução da quantidade de proteína FMRP que é produzida, sendo a característica clínica central da Síndrome. Baixa ou nula produção desta proteína implica défice cognitivo, que vai de moderado a profundo (Fuentes & Iglesias, 1999). A maioria dos rapazes com SXF tem um QI baixo, normalmente menor que 70 (Hagerman, 2011).

Quanto à forma como os pais e mães de crianças com SXF vivem a sua experiência face à doença sabe-se menos. É reconhecido como o facto de ter uma criança com deficiência tem impacto sobre o estado emocional e desenvolvimento dos pais (Franco, 2009). Para enfrentar estes desafios emocionais, são importantes as características próprias (Fourie & Theron, 2012) mas também as condições relacionais, nomeadamente a coesão familiar (Franco & Apolónio, 2002) e o suporte social. Têm sido propostos diferentes modelos de compreensão da adaptação familiar, considerando a importância do contexto, a variabilidade dos seus membros e o seu funcionamento. Poehlman et al. (2005) comparando a adaptação materna em crianças com SXF ou Síndrome de Down, verificaram que estas apresentam menor *stress* e maiores recursos ao nível de apoio social, enquanto que para as mães das crianças com SXF a informação e o apoio profissional são mais limitados. Este défice ao nível do apoio social, em conjunto com as problemáticas associadas à SXF, como os problemas comportamentais, falta de atenção e autismo, explicaria o aumento do *stress* e sentimentos depressivos nas mães, que dificultam a adaptação à deficiência. Abbeduto et al. (2004) investigaram o impacto de ter um filho com a SXF, mostrando como a família tem que se readaptar à nova situação, utilizando mecanismos adequados, e tanto as estratégias de *coping* como a resiliência são fundamentais para assegurar que a família consegue lidar com esse impacto. Bailey et

International Journal of Developmental and Educational Psychology
Familia y educación: aspectos positivos
INFAD, año XXV
Número 1 (2013 Volumen 1)
© INFAD y sus autores
ISSN 0214-9877

al. (2008) também estudaram o processo de adaptação com mães de crianças com SXF, analisando sete dimensões: níveis de *stress*, sintomas depressivos, raiva, ansiedade, esperança, optimismo e qualidade de vida. Verificaram que 35.5 % das mães não apresentavam sintomas depressivos e 15.9 % os apresentavam de modo clinicamente significativo, embora apenas 9 apresentassem indicadores de depressão média e 4 sintomas severos. Outros estudos procuraram investigar a depressão e outros sintomas psicológicos (Abbeduto el al., 2004; Hessl et al., 2005; Lewis et al., 2006; Hall et al., 2007) sugerindo elevados níveis de depressão em 20% a 78% das mães portadoras da SXF. Outros estudos (McCarthy et al, 2006) mostram como esses níveis elevados estão associados aos problemas comportamentais destas crianças.

Por outro lado, o apoio social parece ser decisivo no processo de adaptação materna à existência da deficiência. O apoio social refere-se à qualidade e funções das relações sociais que permitem a diminuição de sentimentos de angústia, vividos durante períodos complexos de problemas físicos, doença ou deficiência. Distingue-se de rede social que se refere ao conjunto de pessoas que podem ajudar de diversas formas, dando apoio emocional, económico ou prestando cuidados, diminuindo sentimentos de angústia, frustração e solidão que possam surgir nas famílias das crianças com deficiência. Podemos distinguir dois tipos de rede social: a informal (constituída pela família, amigos, etc) e a formal (que inclui os médicos e outros profissionais que fornecem algum tipo apoio). Existem diversos estudos que sustentam a ideia que o apoio social funciona como um factor protetor dos efeitos negativos dos acontecimentos da vida geradores de *stress* e como responsável pelo aumento do bem-estar físico e emocional (Garwick et al., 1998). A existência de baixos níveis de apoio social implica maior sobrecarga para os cuidadores diretos, nomeadamente a mãe cuja vida tende a ser marcada pela exclusão social, isolamento social e afectivo, depressão, desgaste nos relacionamentos, perda de perspectiva de vida, distúrbios do sono e aumento de consumo de substâncias psicotrópicas. Por outro lado, o apoio social, os recursos financeiros e o nível de escolaridade interferem positivamente na prestação de cuidados e na saúde física e emocional do cuidador.

2. MÉTODO

2.1. Objectivos

O presente estudo visa contribuir para o conhecimento da forma como as mães das crianças com SXF vivem os desafios emocionais que essa condição lhes coloca, tendo como principais objectivos:

a) identificar os momentos e períodos mais significativos na história de vida da criança, do ponto de vista materno;

b) verificar as alterações do estado emocional ocorridas ao longos desses períodos;

c) Verificar a natureza, importância e impacto do apoio social recebido.

2.2. Procedimentos

Tratando-se de um estudo exploratório, procurámos uma abordagem próxima do relato pessoal, respeitando a forma como os intervenientes expressam a sua opinião e descrevem a forma como viveram uma situação. Usámos assim uma metodologia qualitativa de estudo de caso único (Crewell, 2009). A importância deste tipo de metodologia tem vindo a crescer porquanto oferece contributos significativos para a compreensão mais aprofundada quer da teoria quer das práticas (Mertens, 2010) nomeadamente as vivências pessoais.

O estudo de caso único é um método de investigação qualitativa que se centra no estudo de um determinado contexto, individuo ou acontecimento específico. "É uma investigação que se assume como particularista, isto é, que se debruça deliberadamente sobre uma situação específica que se

© INFAD y sus autores
ISSN 0214-9877

supõe ser única e especial, pelo menos em certos aspectos, procurando descobrir o que há nela de mais essencial e característico e, desse modo, contribuir para a compreensão global de um certo fenómeno de interesse" (Ponte,1994).

Neste estudo procurámos, obter a narrativa de uma mãe sobre o percurso de vida do seu filho e, depois, identificar nela os aspectos descritivos do seu estado emocional, em cada momento ou período, e os factos relativos às experiências de suporte social.

Os dados foram recolhidos através de múltiplas entrevistas realizadas com a mãe do jovem (Velhinho, 2012), o pai e a irmã e de documentos relativos ao desenvolvimento. Foi obtido o consentimento da mãe e restantes entrevistados, e foram garantidos os aspectos éticos relativos ao anonimato e confidencialidade da informação.

As entrevistas foram gravadas, transcritas e, posteriormente, feita a análise tendo em conta as perguntas relativas aos objectivos da investigação. Num primeiro momento a identificação de períodos mais significativos e, depois e para cada um, a resposta às perguntas a) qual a vivência emocional da mãe neste momento ? e b) qual a forma e o valor do apoio social que recebeu ?

2.3. O caso

O estudo incide sobre a mãe de um jovem, Pedro, de 15 anos, portador de Síndrome do X Frágil, com mutação completa, frequentado a escola regular, no 9º ano, com medidas educativas especiais desde o inicio da escolaridade. O Pedro tem algumas das características fenotípicas da SXF: orelhas salientes, palato arqueado, face alongada, hipersensibilidade articular, dupla articulação do polegar, dificuldades cognitivas acentuadas, fraca autonomia pessoal, discurso pobre e ausência de contacto visual.

A mãe tem 51 anos, escolaridade básica, tendo trabalhado durante muito tempo em tarefas agrícolas, mas sendo atualmente auxiliar de serviços geriátricos numa instituição, com um tipo de horário que a ocupa bastante.

A família é composta ainda pelo Pai (52 anos) e a Irmã (29 anos) a qual, desde que casou, há um ano, não vive com eles. Residem numa pequena aldeia rural, numa zona agrícola pobre, de um pequeno município da Região do Alentejo. A família tem habitação própria, dentro da aldeia, junto da casa dos avós, vizinhos e família mais alargada. Sendo uma povoação pequena, todos conhecem o Pedro e sua família e, sendo uma região onde estão identificados bastantes casos de SXF, sabem em que consiste este tipo de deficiência.

A mãe e a irmã do Pedro são portadoras da Síndrome, assim como a tia materna, que a herdaram do seu pai, avô do Pedro. Há na família mais alargada vários casos de deficiência, possivelmente com a mesma etiologia.

3. RESULTADOS

A partir da analise dos dados pudemos identificamos quatro grandes momentos no percurso de vida do Pedro, diretamente relacionados com o seu percurso escolar e com o diagnóstico: a) gravidez, nascimento e primeira infância; b) diagnóstico; c) período escolar posterior ao diagnóstico e d) adolescência.

Para cada um destes períodos, iremos identificar os aspectos mais significativos do impacto emocional, ou seja a forma como esse momento foi vivido pela mãe, e o apoio social recebido.

3.1. Gravidez, nascimento e primeira infância

Apesar de não haver qualquer indicação sobre a possibilidade de uma problemática genética, não era intenção da família ter um segundo filho, dadas as dificuldades económicas. A noticia da gravidez

© INFAD y sus autores
ISSN 0214-9877

foi fonte de stress, tendo sido importante o papel da filha no incentivo da decisão de aceitação e manutenção da gravidez. Do que ela ainda hoje, depois de conhecidas as dificuldades do Pedro, se sente culpada. Depois disso a gravidez decorreu sem problemas e foi vivida de forma agradável e calma.

O parto foi difícil e demorado, com recursos a fórceps, havendo luxação da clavícula e asfixia neonatal. Embora não haja informação precisa, tais dificuldades estão frequentemente associadas à hipotonia do bebé com SXF e à sua menor colaboração no trabalho de parto (Bagni et al., 2012).

Dada a gravidade da situação, logo após o parto, o bebé foi levado para a incubadora e realizou transfusão de sangue. Terá realizado uma TAC que mostrou a possibilidade de existirem de lesões cerebrais derivadas da anóxia. Foi dito aos pais que essas lesões poderiam afectar o futuro da criança, mas que apenas no decurso do desenvolvimento seriam visíveis e conhecidas as suas efetivas consequências.

Os primeiros sinais de que alguma coisa não estaria bem, evidenciaram-se ainda no primeiro mês de vida, dizendo a mãe que o Pedro não sorria nem respondia a estímulos exteriores. Aos três meses passou a ser claro que algo estava errado, já que eram manifestas as dificuldades ao nível do tónus (com atraso em segurar a cabeça) que mais tarde se manifestariam também no gatinhar, andar e falar.

As consultas de desenvolvimento apontavam para um diagnóstico, vago e genérico, de atraso global de desenvolvimento e o Pedro foi encaminhado para um programa de fisioterapia. Os tratamentos terão sido interrompidos por dificuldades do hospital e retomados na Associação de Paralisia Cerebral, onde passou a ter serviços de terapia da fala e de fisioterapia.

No que se refere à vivência do seu estado emocional, a mãe começa por dizer que ficou *"traumatizada"* desde logo com a notícia da gravidez, face às exigências económicas de ter mais um filho, embora refira também sentimentos contraditórios de angústia e felicidade. Apesar de ter considerado a hipótese de abortar, tal não significou qualquer hostilidade em relação ao bebé, mas apenas preocupações com factores externos. Refere depois um período de tranquilidade e felicidade, de toda a família, até ao nascimento.

No que se refere ao nascimento, a mãe identifica confusão e preocupação como os sentimentos dominantes. Quando lhe foi dito que o Pedro iria ser uma criança com problemas, sentiu-se invadida por dúvidas e questões quanto à especificidade desses problemas, interrogando-se: *"mas com que problemas ? que tipo de problema?"*

Descreve essencialmente angústia e incerteza na sua procura de respostas e relativamente ao futuro da criança e da família. No entanto alimentava ainda esperança de que o Pedro poderia vir a ser saudável, já que foi deixada em aberto, pelos médicos, a possibilidade de com o tempo tudo melhorar.

Perante a possibilidade de atraso de desenvolvimento, a mãe refere ter ficado desorientada e perdida. Nesta fase o papel do pediatra terá sido importante: informou, acalmou, permitiu ter esperança, passando a ser uma referência constante, alimentando a crença de que com o tempo o desenvolvimento se poderia tornar normal.

Ao surgirem os primeiros sinais de que algo não estava bem, a mãe refere essencialmente tristeza, dúvida, e ansiedade.

"Quando chegou aquela idade e ele não gatinhava... senti-me triste, vi logo que era uma criança com problemas".

O apoio social, nesses primeiros meses, para além da já referida confiança no Pediatra, foi exclusivamente de tipo funcional e instrumental: uma prima que, pelos seus contactos, facilitou as consultas e a avó que acompanha às consultas e terapias na APCE, para que a mãe não tivesse de deixar o emprego.

3.2. Diagnóstico

O Pedro entrou com 3 anos no Jardim de Infância que viria a frequentar até aos 7. A mãe fala numa boa adaptação, embora as dificuldades do desenvolvimento tenham começado a ser mais

© INFAD y sus autores
ISSN 0214-9877

notórias na comparação com as outras crianças. Refere também alguma instabilidade e agressividade no Pedro, que atribui à mudança de rotinas.

Nesta fase há, igualmente, alguns episódios ao nível da saúde física. São detectados problemas de visão que levam a um diagnóstico de atrofia do nervo ótico, derivada da asfixia do parto. Surge também um torcicolo que leva o Pedro aos serviços de Fisiatria, os quais irão começar a ter um papel importante. Nesta altura é aceite o diagnóstico de Atraso Global do Desenvolvimento.

Na sequência destas avaliações, e na tentativa de melhor compreender o que se passa com o Pedro, os pais procuraram outros serviços para um diagnóstico mais preciso. Através do recurso a múltiplos serviços em Lisboa e Coimbra acabam por ser encaminhados para avaliação genética quando ele tem 4 anos. O diagnóstico de SXF deriva desses exames e é transmitido pelo neuropediatra.

Ao nível do impacto emocional na mãe, a entrada no jardim de infância implicou mudanças na rotina, tanto do Pedro como dos pais. A mãe refere-se a um estado emocional inconstante, alternando entre contentamento pelas novas aquisições do Pedro e a desilusão pelos problemas de comportamento, que iam diminuindo a esperança num desenvolvimento normal. Vive este período com angústia e desespero que não se atenua pelo diagnostico vago de AGD. Refere algum contentamento passageiro quando encontra apoio na APCE e isso lhe aumenta a esperança e confiança no futuro. No entanto, à medida que eram mais notórias as dificuldades, foram aumentando a tristeza e a angústia, num período marcado por incertezas.

Quanto ao momento do diagnóstico, a mãe refere sentimentos intensos: choque, trauma, culpa, tristeza e confusão. Começando por uma incompreensão básica do que lhe estava a ser transmitido, pediu ao médico:

"Dr. Explique lá em português que isso para mim é chinês... Eu nunca tinha ouvido falar nisso.."

O mais marcante foi uma profunda tristeza, que se estendeu à família alargada, nomeadamente a avó e a tia:

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

Os comportamentos do Pedro desiludem e diminuem a esperança num desenvolvimento normal, o que é acompanhado de angústia e desespero. Se num primeiro momento sobressai o choque, ao ser confrontada com as informações veiculadas pelo médico, sobresaem as dúvidas, incerteza e medo quanto ao futuro e, depois, os problemas derivados da comunicação à família, nomeadamente a culpa sentida pela irmã e a tristeza dos avós.

Nesta fase, de grande intensidade emocional, o apoio é muito reduzido. Sente-se apenas apoiada pelo marido e filha, que, no entanto, também sofrem com a situação. Apesar disso, considera que esse apoio foi libertador dos sentimentos de culpa e ajudou no processo de adaptação às mudanças. A tristeza e isolamento são apenas ligeiramente atenuados quando tem oportunidade de conhecer outras famílias com SXF, num encontro a que vai:

"No congresso no Alandroal conheci tanta gente com problemas destes!".

No entanto, mesmo isso agrava o seu descontentamento e sentimento de impotência porquanto os outros presentes seriam:

" crianças mais desenvolvidas do que o meu Pedro. As pessoas que vivem nos meios grandes têm estímulos mais cedo e são melhor acompanhados".

3.3. Período escolar posterior ao diagnóstico

A partir do diagnóstico há um reforço do acompanhamento terapêutico, que se torna praticamente diário, passando a ter, além de fisoterapia e terapia fala, hidroterapia, musicoterapia e terapia ocupacional.

Aos 7 anos transita do jardim de infância para a escola, onde passa a ter medidas educativas especiais. Nessa altura tornaram-se notórias as dificuldades na aprendizagem, não conseguindo

aprender a ler ou escrever, apesar dos professores referirem vontade de aprender e de ter boa memória. São evidentes as dificuldades cognitivas, ao nível da oralidade e problemas articulatórios e a falta de atenção e concentração.

Apesar da boa adaptação global, há comportamentos agressivos pontuais, especialmente na hora das refeições. Na sala de aula, por vezes perturba os colegas, dificultando-lhes a atenção, embora tenha com eles uma boa relação, assim como com professores e auxiliares.

No segundo ano teve um novo professor e a mãe regista esse período como de maior otimismo e esperança, já que melhorou significativamente e fez várias aquisições (cores, números, escrever o nome) que atribui a um empenhamento e dedicação do professor completamente diferentes.

Assim, no início do percurso escolar, há primeiramente alguma tranquilidade face à boa adaptação, mas depois começam as queixas, dizendo:

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

Sente-se triste e algo indignada quando compara o Pedro com outros:

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

Durante as entrevistas faz um olhar triste e vazio e diz-se só e perdida. Apenas na época do referido professor sentiu alguma esperança, contente e orgulhosa. Por oposição ao que sentiu noutros períodos face à falta de interesse dos professores, e em que a angústia, alguma revolta e desilusão foram dominantes. A mãe mostra-se magoada com a essa falta de interesse por parte dos professores, o que contribui para a sua angústia por o Pedro não estar a obter resultados e as professoras não fazerem mais por ele.

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

Também as terapias diminuíram um pouco os sentimentos de desamparo já que no seu inicio o Pedro mostrou mais progressos.

Neste período não refere qualquer apoio social significativo. Apenas o recebido de outras famílias, pontualmente, pela partilha de problemas e por verificar não ser a única com este tipo de problemas. No entanto, fica a amargura por sentir que os outros terão mais apoio.

3.4. Adolescência

Aos 15 anos, o Pedro apresenta as características físicas típicas do SXF e frequenta a unidade de multideficiência da Escola Secundaria da sede do município, onde tem um professor de Educação Especial. Mantém as terapias na APCE mas agora menos frequentes.

A mãe refere que não se notam alterações ou melhorias, mas o objetivo passou a ser encontrar equilíbrio na forma de viver com as limitações.

Na escola existem períodos de alguma agressividade, encontrando-se medicado para a PHDA, sem o que seria difícil de controlar. Tem uma boa relação com colegas e professores, com algumas exceções de comportamentos agressivos que são mais dirigidos a si que aos outros. É acompanhado regularmente em consultas de fisiatria, neurologia e desenvolvimento.

Os pais aprecem conformados com a situação, especialmente o pai. A mãe mostra-se mais angustiada por ele não ter conseguido as aquisições mais básicas, o que a faz voltar frequentemente à ideia da institucionalização. Mostra dúvidas, e mesmo algum arrependimento, pelo facto de não o ter colocado numa instituição de ensino especial onde, segundo pensa hoje, o seu progresso teria sido maior:

"Se o tivesse posto lá, hoje já estava mais desenvolvido, mas tive pena de o deixar lá".

A transição para a adolescência tem sido bastante difícil e marcada por angústia, tristeza e ansiedade. Especialmente por ver o Pedro crescer com comportamentos de oposição e agressividade que lhe dificultam a inclusão:

© INFAD y sus autores
ISSN 0214-9877

"Portou-se mal.. uma vez veio comigo e com a tia e dava pontapés e eu, estava lá... agora da outra vez quando vinha com a tia ainda fez pior"

Refere também sentimentos de fracasso e desilusão por ele não obedecer:

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

Sentimentos de vergonha e desconforto social face aos outros:

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

Refere ainda um estado de cansaço e esgotamento:

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

O que se agrava com o medo de envelhecer e as preocupação com o futuro:

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

O apoio de que usufrui, para além do marido, é nulo. Apesar de episódios de tensão e discussão, ele é a única referência de segurança, entreajuda e colaboração nas tarefas de cuidado.

" As vezes há momentos de discussão, já nos falta a paciência.. já não temos muita paciência às vezes, mas temos de ter.. só que às vezes falta".

CONCLUSÕES

Na história do percurso de vida deste jovem com SXF podemos identificar claramente quatro grandes momentos, pontuados pelo percurso escolar e pela concretização do diagnóstico. O estado emocional da mãe foi-se alterando, nas dimensões depressivas e ansiógenas, em função das mudanças que se verificam em cada um deles.

Um primeiro período foi marcado pelo parto, e suas intercorrências que, inicia para a mãe um período de angústia e incerteza, agravado quando começam a ser mais evidentes as diferenças entre o desenvolvimento do Pedro e o das outras crianças. Este quadro não é comum a todas as crianças com SXF, nas quais as angústias parentais começam apenas perante os primeiros sinais.

O diagnóstico inicial de Atraso Global do Desenvolvimento se por um lado justifica o início dos apoios terapêuticos e mantém em aberto, nos pais, a esperança de uma recuperação da normalidade, por outro, não permite um prognóstico que dê à família compreensão do que se passa e do que podem esperar do futuro, mantendo-a na angústia, dúvida e procura de um diagnóstico, que feito tardiamente permite a negação e a criação de expectativas não fundamentadas.

O diagnóstico de SXF, já perto dos 5 anos, ao mesmo tempo que encerra um período de incerteza acaba por ter uma carga emocional muito grande, de desilusão e raiva, de medo e angústia, que se foi intensificando ou atenuando conforme o percurso escolar e a aquisição de competências correndo melhor ou pior.

Globalmente a satisfação com o percursos escolar é baixa, não só porque as dificuldades do Pedro são cada vez maiores, como pela falta de adequado empenhamento atribuída aos professores.

A entrada na adolescência agrava os sentimentos dolorosos e a insatisfação da mãe, especialmente pela presença de comportamento mais agressivos.

Em todo estes momentos o apoio social é fraco ou nulo. Apenas o suporte mútuo, dentro da família, mesmo com as fragilidades de cada um e da relação, terá permitido a adaptação à situação.

O atual estado emocional da mãe, referindo-se cansada, esgotada, pensando sobre os benefícios de colocar o filho numa instituição a tempo inteiro e com intensa ideação depressiva, evidencia a importância fundamental do suporte emocional ao processo de adaptação à deficiência e retoma do desenvolvimento pessoal saudável.

© INFAD y sus autores
ISSN 0214-9877

Este trabalho foi realizado no âmbito do projecto PTDC/CPE-CED/115276/2009, financiado por Fundos FEDER através do Programa Operacional Factores de Competitividade – COMPETE e por Fundos Nacionais através da FCT – Fundação para a Ciência e a Tecnologia

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Abbeduto, L., Brady, N., & Kover, S. (2007). Language Development and Fragile X Syndrome: Profiles, Syndrome - Specificity and Within-syndrome Differences. *Mental Retardation and Developmental Disabilities.13,*36-46.

Abbeduto, L., Seltzer, M., Shattuck, P., Krauss, M., Orsmond, G., & Murphy, M. (2004). Psychological Well-Being and coping in mothers of youths with autism, Down Syndrome, or Fragile X Syndrome. *American Journal of Mental Retardation,3,*237-254.

Bagni, C., Tassone, F., Neri, G., HAgerman,R. (2012) Fragile X Syndrom: causes, diagnosis, mechanisms, and therapeutics. *The Journal of Clinic Investigation, 12,12,* 4314-4322.

Bailey, D., Sideris, J., Roberts, J., & Hatton, D. (2008). Child and Genetic Variables associated with maternal adaptation to Fragile X Syndrome. A multidimentional analysis. *American Journal of Medical Genetics,146,*720-729.

Franco, V., & Apolonio, A. (2002). Desenvolvimento, Resiliência e Necessidades das Famílias com Crianças Deficientes. *Ciência Psicológica*,8. 40-54.

Franco, V. (2009). A adaptação das famílias de crianças com perturbações graves do desenvolvimento - Contribuição para um modelo conceptual. *International Journal of Developmental and Educational Psychology,2,*25-36.

Fuentes, F. & Iglesias, E.(1999). El Sindrome X frágil. *Revista Pediatria de Atencion Primaria,1,*51-60.

Garwick, A. W., Patterson, J. M., Bennett, F. C., & Blum, R. W. (1998). Parents' perceptions of helpful vs. unhelpful types of support in managing the care of preadolescent's with chronic conditions. *Archives Pediatric Adolescent Medicine*,*152*,665–671.

Hagerman, R. (2011). Fragile X Syndrome and Fragile X- Associated Disorders. In S. Goldstein, & C. Reynolds (Eds.*), Handbook of Neurodevelopmental and Genetic disorders in Children.* New York. The Guilford Press.

Hall, S., Burns, D., & Reiss, A. (2007). Modeling Family Dynamics in Children with Fragile X Syndrome. *Journal Abnormal Child Psychology,35,*29-42.

Hessl, D., Rivera, S., & Reiss, A. (2004). The Neuroanatomy and neuroendocrinology of Fragile X Syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities, 10,*17-24.

Lewis, P., Abbeduto, L., Murphy, M., Richmond, E., Giles, N., Bruno, L., Schroeder, S., Anderson, J., & Orsmond, G. (2006). Psychological well-being of mothers of youth with fragile X Syndrome: syndrome specificity and within-syndrome variability. *Journal of Intellectual Disability Research,50,*894-904.

McCarthy, A., Cuskelly, M., Kraayenoord, C., & Cohen, J. (2006). Predictors of stress in mothers and fathers of children with fragile X Syndrome*. Research in developmental disabilities,27,*688-704*.*

Poehlmann, J., Clements, M., Abbeduto, L., & Farsad, V. (2005). Family experiences Associated With a Child s Diagnosis of Fragile X or Down Syndrome: Evidence for Disruption and Resilience. *Mental Retardation,4,* 255-267.

Ponte, J. P. (1994): O Estudo de caso em educação matemática. *Quadrante*, 1, 3-183.

Veiga, M. & Toralles, M. (2002). A expressão neurológica e o diagnóstico genético nas síndromes de Angelman, Rett e X - Frágil. *Jornal de Pediatria, 1,*555 - 562.

Velhinho (2012). *Impacto emocional e apoio social numa mãe de uma criança com Sindrome de X Frágil*. Dissertação Mestrado em Psicologia. Évora: Universidade de Évora.