



UNIVERSIDADE DO PORTO

INSTITUTO DE CIÊNCIAS BIOMÉDICAS ABEL SALAZAR

# Doença de Machado-Joseph (SCA3) nos Açores: Percepção das Dinâmicas Familiares em Portadores do Gene Mutante ATXN3

**DISCENTE:**

**João Paulo Goulart Rocha Bicudo Melo**

**ORIENTADOR:**

**Doutora Paula Maria Figueiredo Pinto de Freitas**

Mestrado Integrado em Medicina

2012/2013

**Doença de Machado-Joseph (SCA3) nos Açores:  
Percepção das Dinâmicas Familiares em Portadores do  
Gene Mutante ATXN3**

The Machado-Joseph Disease (SCA3) in the Azores:

Perception of the Family Dynamics in Carriers of the ATXN3 Mutant Gene

**João Bicudo Melo<sup>1</sup>, Paula Pinto de Freitas<sup>2</sup>, MD, PhD**

<sup>1</sup>Aluno do 6º ano do Mestrado Integrado em Medicina do ICBAS – Universidade do Porto

<sup>2</sup> Professora Auxiliar, Departamento de Ciências do Comportamento do ICBAS – Universidade do Porto. Médica Especialista de Psiquiatria da Infância e Adolescência, Centro Hospitalar do Porto.

Correspondência:

João Bicudo Melo

[goulart.bicudo@hotmail.com](mailto:goulart.bicudo@hotmail.com)

## RESUMO

Introdução: A Doença de Machado-Joseph é uma ataxia espinocerebelar autossômica dominante causada pelo gene mutante ATXN3 e com elevada prevalência nos Açores. Os sintomas, altamente limitantes, têm início entre as 2ª e 5ª décadas de vida. Os doentes apresentam uma sobrevida estimada em 20 anos. Assim, é expectável que a doença de Machado-Joseph, enquanto doença crónica, possa comprometer a homeostasia familiar. Neste sentido, pretende-se caracterizar a funcionalidade familiar na perspectiva do indivíduo com o gene mutante ATXN3.

Métodos: Foi realizado um estudo com 30 indivíduos  $\geq 18$  anos com diagnóstico molecular de doença de Machado-Joseph: 15 sintomáticos e 15 assintomáticos. Caracterizou-se a amostra do ponto de vista sócio-demográfico. Aplicaram-se os seguintes 2 instrumentos: Índice de Barthel e FACES-IV ambos na versão em português para o Brasil e Portugal respectivamente. Para a comparação de dados usaram-se os testes de Mann-Whitney, de independência do Qui-Quadrado e o coeficiente de correlação de Spearman.

Resultados: Obtiveram-se médias mais elevadas nas escalas equilibradas da FACES – IV nos indivíduos assintomáticos com diagnóstico molecular de doença de Machado-Joseph enquanto, as médias mais elevadas nas escalas desequilibradas foram evidenciadas pelo grupo dos sintomáticos. O esquema do Modelo Circumplexo demonstra uma distribuição desigual, com os indivíduos assintomáticos a apresentarem um posicionamento mais central (funcionamento familiar mais equilibrado). 60% e 46,7% dos indivíduos em fase sintomática apresentaram, respectivamente, níveis de comunicação e satisfação familiar muito baixos. Correlacionados os dois grupos obtiveram-se diferenças estatisticamente significativas ( $p \leq 0,05$ ) quanto ao nível de emaranhamento, rigidez, comunicação e satisfação familiar com os sintomáticos a apresentarem piores indicadores. Verifica-se uma correlação positiva ( $p = 0,001$ ) entre o grau de dependência funcional e o nível de emaranhamento familiar.

Conclusões: Globalmente os indivíduos assintomáticos com diagnóstico molecular de doença de Machado-Joseph apresentam indicadores de funcionamento familiar mais equilibrados. Os sintomáticos percebem as famílias como sendo mais emaranhadas e rígidas sugerindo que os sintomas da DMJ favorecem este tipo de funcionamento familiar. O grau de dependência funcional parece influenciar o nível de emaranhamento familiar.

## PALAVRAS-CHAVE:

**Doença de Machado-Joseph • Ataxias Espinocerebelares • Genética Psicossocial  
• Dinâmicas Familiares • Modelo Circumplexo de Olson**

## ABSTRACT

**Introduction:** The Machado-Joseph disease is a spinocerebellar ataxia, inherited in an autosomal dominant fashion and caused by the mutant gene ATXN3 which has a high prevalence in the Azores (Portugal). Symptoms, highly limiting, shall start between the 2nd and 5th decades of life. Patients have a survival estimated at 20 years. It is expected that the Machado-Joseph disease might compromise the family homeostasis. The aim of this study was to characterize the familiar functionality from the perception of the individual with the mutant gene ATXN3.

**Methods:** Thirty individuals aged  $\geq 18$  years were studied: 15 symptomatics and 15 asymptomatics. All were characterized to socio-demographic parameters. The following two tools were applied: The Barthel Index and the FACES-IV, both in an adapted portuguese version to Brazil and Portugal respectively. To compare the data the Mann-Whitney, Chi-Square for independence and Spearman's correlation coefficient test were used.

**Results:** Higher averages were obtained in balanced scales of FACES-IV in asymptomatic patients with a molecular diagnosis of Machado-Joseph disease while the higher average unbalanced scales were evident in the symptomatic group. The Circumplex Model scheme shows a non equal distribution where asymptomatics present the most central position (more balanced family functioning). 60% and 46.7% of symptomatic subjects had levels of communication and family satisfaction very respectively low. Correlated the two groups yielded statistically significant differences ( $p \leq 0.05$ ) in the level of entanglement, stiffness, communication and family satisfaction with the present worse symptomatic indicators. There is a positive correlation ( $p = 0.001$ ) between the degree of functional dependence and level of family entanglement.

**Conclusions:** Asymptomatic individuals with a molecular diagnosis of Machado-Joseph disease presented indicators of a more balanced functional family. Symptomatics perceive their family as being more entangled and rigid suggesting that the symptoms of MJD facilitate this type of family functionality. The functional dependence appears to influence the level of family entanglement.

## KEY WORDS:

**Machado-Joseph Disease • Spinocerebellar Ataxias • Psychosocial Genetics**  
**• Family Dynamics • Circumplex Model**

---

## LISTA DE ABREVIATURAS

- **DMJ:** Doença de Machado-Joseph;
- **CAG:** Citosina-adenina-guanina;
- **ATXN3:** Gene responsável pela doença de Machado-Joseph;
- **AEAD:** Ataxias Espinocerebelares Autossómicas Dominantes;
- **RAA:** Região Autónoma dos Açores;
- **DC:** Doença Crónica;
- **MCO:** Modelo Circumplexo de *Olson*;
- **AAADMJ:** Associação Atlântica de Apoio ao Doente de Machado-Joseph;
- **IB:** Índice de *Barthel*;
- **FACES-IV:** Family Adaptability and Cohesion Evaluation Scales;

## 1- INTRODUÇÃO

A DMJ, também conhecida como Ataxia Espinocerebelar tipo 3 (SCA3), é uma patologia autossómica dominante causada por uma expansão da repetição CAG do gene ATXN3 no cromossoma 14q32.1 [1,2,3]. As AEAD são consideradas doenças raras sendo, neste grupo, a DMJ a mundialmente mais prevalente apresentando uma frequência relativamente alta (58 a 74%) em Portugal [3,4]. Porém, não se verifica neste país uma distribuição geográfica homogénea constatando-se na RAA a maior prevalência nacional (1:2492) e na ilha das Flores a maior prevalência mundial (1:146) [4,5].

Clinicamente, a DMJ é uma patologia heterogénea que, em 92% dos casos, se manifesta com ataxia da marcha [6]. Esta doença, altamente limitante, tem como manifestações a ataxia cerebelosa, manifestações oculares, síndrome piramidal, síndrome periférica, sinais extrapiramidais, disfagia e perturbações do sono [1,7]. Os sintomas têm início entre as 2ª e 5ª décadas de vida (em média aos 40.2 anos de idade) e a sobrevida é estimada em 21,18 anos [1,8,9].

Perspectivando a doença como um ataque à homeostasia das relações sociais que condiciona o desempenho dos papéis, inclusive na esfera familiar, é pertinente considerar que a DMJ assuma repercussões complexas ao nível da estrutura sócio-económica e relacional daquela que entendemos ser a unidade básica e fundamental do desenvolvimento pessoal [10,11].

Neste sentido, conceptualizando-se a funcionalidade familiar como o conjunto de competências que possibilitam a gestão dos períodos de tensão «de forma a preservar a identidade do sistema e a respeitar as diferenças individuais» [12] é de considerar que a DMJ, à semelhança de outras DC, possa ser um elemento perturbador da homeostasia familiar. A DC, pautada por alterações permanentes no aspecto físico e limitação das aptidões funcionais, desperta a família para uma nova realidade onde os papéis desempenhados por cada um dos seus membros bem como, as suas responsabilidades e atribuições são continuamente alterados [13].

Segundo Baptist *et al* [14] as famílias com poucos recursos emocionais e intelectuais mostram-se incapazes de gerir emoções intensas e situações conotadas com a adversidade podendo experimentar níveis extremos de disfuncionalidade. Perante situações como a doença, algumas (des)organizam-se num nível extremo de

proximidade onde as relações são marcadas por uma elevada dependência emocional enquanto outras se colocam no polo oposto da extrema separação onde subsistem fracas relações de suporte e diminuto envolvimento e ligação emocionais.

Melhor estudados têm sido os aspectos psicológicos associados à DMJ e ao teste molecular pré-sintomático. Nos indivíduos doentes os sintomas depressivos são bastante frequentes assim como, nos cônjuges. Este aspecto corrobora com os pressupostos teóricos apresentados e, segundo os quais, a doença ultrapassa as fronteiras da individualidade afectando todo o sistema familiar. Mais controversos porém têm sido os resultados obtidos em indivíduos portadores assintomáticos [8,15].

O MCO permite a análise funcional das relações familiares e integra três dimensões: coesão (definida como a ligação emocional que os membros da família têm relativamente aos outros), flexibilidade (definida como a capacidade que o sistema familiar tem para mudar a sua estrutura de poder e as suas regras de funcionamento) e comunicação (definida como a capacidade de comunicação positiva do sistema familiar). Para o MCO a coesão e a flexibilidade são graduados em níveis com os mais extremos a representar formas de funcionamento familiar desequilibrado e do cruzamento destes níveis de cada uma destas dimensões categorizam-se diferentes tipos familiares (Anexo 1) [16,17]. A comunicação, aqui conceptualizada enquanto dimensão facilitadora da relação entre as outras duas dimensões referidas, apresenta características positivas (empatia, escuta e apoio) em famílias equilibradas onde os canais de comunicação são recursos melhor utilizados do que nas famílias onde subsistem modelos comunicacionais negativos (mensagens duplas e criticismo) [17]. Uma quarta dimensão é integrada na versão actualizada do MCO e diz respeito à satisfação familiar [16].

Pretende-se com esta investigação caracterizar a funcionalidade da família na perspectiva do indivíduo portador do gene mutante ATXN3 procurando-se estabelecer uma análise comparativa das dinâmicas familiares percebidas por indivíduos doentes e outros assintomáticos com diagnóstico molecular.

## **2- MATERIAL E MÉTODOS**

### **2.1- Tipo de Estudo**

Estudo quantitativo descritivo e comparativo/correlacional das dinâmicas familiares numa amostra de indivíduos com diagnóstico molecular de DMJ, em fases sintomática e assintomática, naturais e residentes na RAA.

### **2.2- População e Amostra**

A amostra foi constituída pela AAADMJ que aceitou colaborar na investigação (Anexo 2) após consentimento pela Comissão de Ética do Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (Anexo 3). A selecção foi efectuada em conjunto com a equipa técnica da AAADMJ a partir da sua lista de utentes. Os elementos da amostra foram divididos em dois grupos : 15 indivíduos com diagnóstico molecular de DMJ em fase sintomática (grupo 1) e 15 indivíduos com diagnóstico molecular de DMJ em fase assintomática (grupo 2). Foram estipulados como critérios de inclusão para o grupo 1 indivíduos com DMJ, com idades compreendidas entre os 18 e os 50 anos com apresentação sintomática  $\geq 1$  ano e para o grupo 2 indivíduos em igual intervalo etário, sem apresentação de sintomas e com diagnóstico molecular conhecido  $\geq 1$  ano.

A colheita de dados decorreu, numa sessão única, nas instalações da AAADMJ ou no domicílio dos participantes<sup>1</sup> entre os dias 10 de Abril e 15 de Maio de 2013.

### **2.3- Variáveis e Instrumentos de Avaliação**

Os instrumentos de colheita de dados continham uma nota introdutória com a identificação dos autores, garantia da confidencialidade e anonimato e referência ao consentimento informado o qual foi assinado previamente por todos os participantes.

A todos foram solicitados dados biográficos (idade, sexo, naturalidade, estado civil, habilitações literárias, situação profissional e relação jurídica de emprego). Foram questionados quanto à origem familiar da doença removendo-se três gerações.

Dois instrumentos de avaliação foram utilizados: o IB na versão em português para o Brasil e a FACES –IV na versão portuguesa de Rolim, Rodrigues, Coelho & Lopes (2005,2006). Para a utilização do IB e FACES-IV foi-nos concedida autorização,

---

<sup>1</sup> No caso de deslocação ao domicílio fomos acompanhados pela técnica de Serviço Social da AAADMJ gestora do caso.



respectivamente, pela MAPI RESEARCH® e LIFE INNOVATIONS, Inc. ® (Anexo 4).

O IB permite inferir acerca da função física centrada na avaliação das competências de auto-cuidado e mobilidade. *Scores* de 0-45, 50-70 e 75-95 indicam, respectivamente, graus de dependência severo, moderado e mínimo. Um *score* de 100 está presente em indivíduos independentes [18,19,20,21].

A FACES-IV permite analisar a percepção que os indivíduos têm acerca dos níveis de coesão, adaptabilidade/flexibilidade, comunicação e satisfação familiares. Estes níveis estão divididos em 5 categorias (muito alto, alto, moderado, baixo e muito baixo) para a maioria das dimensões e em 3 categorias para os níveis de coesão (muito unida, unida e pouco unida) e adaptabilidade (muito flexível, flexível e pouco flexível). As escalas equilibradas coesão e flexibilidade e as escalas desequilibradas desligada, emaranhada, caótica e rígida são, cada uma, compostas por 7 *itens* e as escalas comunicação e satisfação contêm, cada uma, 10 *itens* perfazendo o total dos 62 *itens* que compõem a FACES-IV [17].

## 2.4- Análise Estatística

Os dados foram analisados recorrendo ao *Statistical Package for Social Sciences* (SPSS). As médias entre grupos foram comparadas através do teste de *Mann-Whitney*. Para a comparação de variáveis qualitativas recorreu-se ao teste do *Qui-Quadrado* ( $X^2$ ). Em ambos assume-se, respectivamente, uma diferença significativa ou uma dependência das variáveis sempre que o nível de significância seja igual ou inferior a 0.05 ( $p \leq 0.05$ ). O coeficiente de correlação de Spearman foi usado na análise inferencial. Assume-se um nível de significância para  $p \leq 0,05$ .

---

## 3- RESULTADOS

### 3.1- Caracterização Sócio-Demográfica

Conforme a tabela I o intervalo etário da amostra situa-se entre os 19 e os 50 anos, com uma média geral de idades de 36,73 ( $\pm 9,21$ ) anos. Para o grupo 1 a média de idades é de 41,93 ( $\pm 5,50$ ) e para o grupo 2 esta média situa-se nos 31,53 ( $\pm 9,36$ ) anos de idade.

*Tabela I – Distribuição etária*

Grupo	n	Média	dp	Mediana	Mínimo	Máximo
1	15	41,93	5,50	41,00	33	50
2	15	31,53	9,36	32,00	19	49
Total	30	36,73	9,21	37,50	19	50

Conforme a tabela II, o grupo 1 é composto por 7 doentes (46,7%) do sexo masculino e 8 do sexo feminino (53,3%) enquanto, no grupo 2 o número de indivíduos do sexo masculino situa-se nos 5 (33,3%) e os restantes 10 (66,7%) são do sexo feminino. 93,3% dos indivíduos da amostra têm como naturalidade Ponta Delgada.

Passando para o estado civil é de referir que a maioria em ambos os grupos se encontra casado (53,3%; n=8), destacando-se no grupo 1 a percentagem de divorciados (26,7%; n=4) e, no grupo 2, a percentagem de solteiros (20%; n=3).

*Tabela II – Distribuição por Sexo, Naturalidade e Estado Civil*

		Grupo			
		1		2	
		n	%	n	%
Sexo	Maculino	7	46,7%	5	33,3%
	Feminino	8	53,3%	10	66,7%
Naturalidade	Ponta Delgada	14	93,3%	14	93,3%
	Nordeste	1	6,7%		
	Horta			1	6,7%
Estado Civil	Solteiro(a)	2	13,3%	3	20,0%
	Casado(a)	8	53,3%	8	53,3%
	União de Facto			2	13,3%
	Separado(a)	1	6,7%		
	Divorciado(a)	4	26,7%	2	13,3%

No que respeita às habilitações literárias verifica-se na tabela III que, no geral, os elementos do grupo 2 apresentam níveis de escolaridade mais elevados, já que 40% (n=6) apresenta o 12º ano e 33,3% (n=5) possui o 9º ano enquanto que, no grupo 1 as percentagens mais salientes estão centradas no ensino primário (40%; n=6). Admitimos que esta diferença esteja relacionada com as diferenças de idades nos dois grupos uma vez que a população portuguesa mais jovem tem níveis mais elevados de escolaridade.

Tabela III – Distribuição de Acordo com as Habilitações Literárias

		Grupo			
		1		2	
		n	%	n	%
Habilitações Literárias (Grau de Ensino completo)	Menos de 4 anos de escolaridade	2	13,3%		
	4 anos de escolaridade	6	40,0%		
	6 anos de escolaridade	4	26,7%	1	6,7%
	9 anos de escolaridade	2	13,3%	5	33,3%
	10 anos de escolaridade	1	6,7%	2	13,3%
	11 anos de escolaridade			1	6,7%
	12 anos de escolaridade			6	40,0%

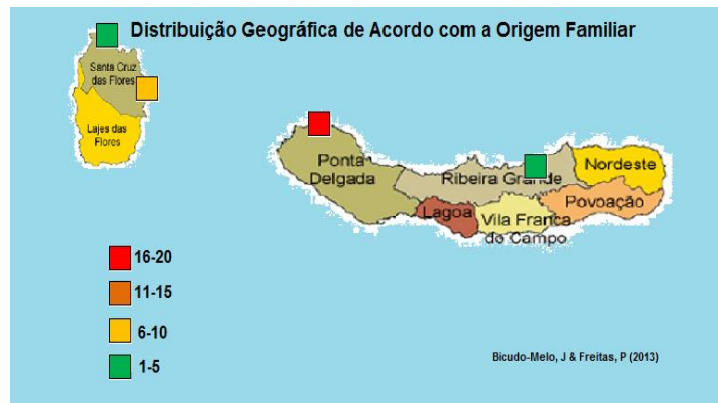
No que concerne à situação profissional 11 (73.3%) indivíduos do grupo 1 estão aposentados, todos no contexto da doença, enquanto para o grupo 2 o número de indivíduos empregados é de 8 (66,7%) conforme a tabela IV. Ainda a considerar que no grupo 2 a totalidade dos indivíduos empregados é efetivo, por oposição ao verificado no grupo 1.

Tabela IV – Distribuição de Acordo com a Situação Profissional e Relação Jurídica de Emprego

		Grupo			
		1		2	
		n	%	n	%
Situação Profissional	Empregado(a)	2	13,3%	8	66,7%
	Aposentado(a)	11	73,3%		
	Desempregado(a)	2	13,3%	4	33,3%
Se está empregado, a sua atual relação jurídica de emprego é:	Efetivo(a)/Permante			8	100,0%
	Sem relação jurídica de emprego	2	100,0%		

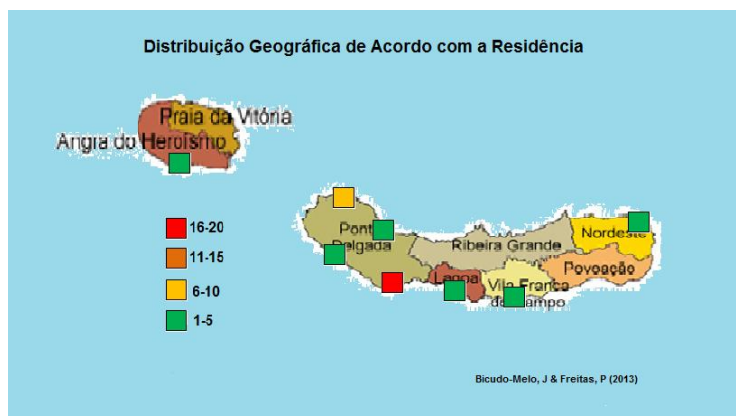
Da amostra, 90.0% (n=27) dos indivíduos conhecem a origem da doença nos seus antepassados e contextualizam-na geograficamente. Pela análise da figura 1 constata-se que a maioria dos inquiridos tem origem familiar na Bretanha (S. Miguel).

Figura 1- Distribuição Geográfica de Acordo com a Origem Familiar



Quanto à residência actual a maioria dos inquiridos distribui-se ao longo da costa sul da ilha de S. Miguel denotando-se uma maior concentração na cidade de Ponta Delgada (figura 2). A nova distribuição demográfica deverá ser objecto de reflexão futura.

Figura 2- Distribuição geográfica de acordo com a residência actual.



### 3.2 - Caracterização da Dependência Funcional

Conforme a tabela V verificam-se diferenças estatisticamente significativas ( $p < 0,001$ ) quando comparados os grupos 1 e 2 relativamente ao grau de dependência funcional. A totalidade dos indivíduos do grupo 2 é independente por oposição aos do grupo 1 onde 40 % ( $n = 6$ ) mostram *scores* no IB compatíveis com níveis severos de dependência.

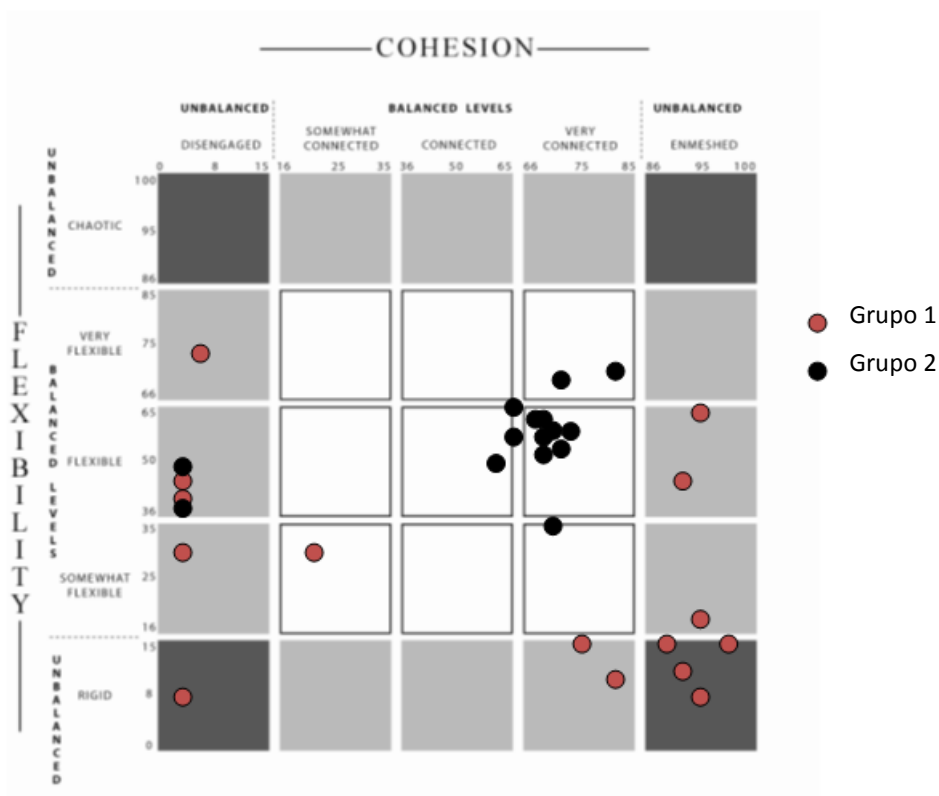
Tabela V – Distribuição de Acordo com o Nível de Dependência Funcional (IB)

		Grupo				Qui-Quadrado	
		1		2		X <sup>2</sup>	p
		n	%	n	%		
Nível de Dependência	Independente			15	100,0%	<b>20,714</b>	<b>,000</b>
	Dependência mínima	6	40,0%				
	Dependência moderada	3	20,0%				
	Dependência severa	6	40,0%				

### 3.3 - Funcionamento Familiar

Da distribuição dos elementos da amostra no esquema original do MCO (figura 3) verifica-se que, a maioria dos indivíduos do grupo 2 se situa na zona mais central correspondente aos tipos de funcionamento familiar mais equilibrado. Para o grupo 1 a maioria (9 indivíduos) situa-se em zonas compatíveis com famílias intermédias. A registar, para este grupo, o posicionamento de 5 indivíduos nos quadrantes extremos (rígida e emaranhada; rígida e caótica).

Figura 3 – MCO e FACES -IV



Considerando os resultados da percepção dos indivíduos da amostra acerca da funcionalidade familiar constantes na tabela VI, para o grupo 2 verificam-se médias mais elevadas nas escalas equilibradas coesão e flexibilidades enquanto, para as escalas desequilibradas consideradas prejudiciais ao bom funcionamento da família, as médias mais elevadas são encontradas no grupo 1. Analisados os valores das médias e desvio padrão da FACES – IV, nas escalas equilibradas a média mais elevada é encontrada no grupo 2 na dimensão coesão ( $m=62,27$ ;  $\pm 17,47$ ). Nas escalas desequilibradas a média mais alta é encontrada na dimensão rígida no grupo 1 ( $m=51,27$ ;  $\pm 27,27$ ). Comparados os dois grupos pode-se rejeitar a igualdade e assumir que o sistema familiar no grupo 1 é percebido como mais emaranhado ( $p=0,005$ ) e mais rígido ( $p=0,038$ ). Assim, para estas duas dimensões podem-se reivindicar diferenças estatisticamente significativas entre os dois grupos estudados.

Tabela VI – Médias e Desvio Padrão da FACES –IV nas Escalas Equilibradas e Desequilibradas

		Grupo	n	Média	dp	Mann-Whitney	
						Z	p
Equilibrada	Coesão	1	15	53,13	30,02	-1,004	,316
		2	15	62,27	17,47		
	Flexibilidade	1	15	45,47	20,03	-,615	,538
		2	15	56,87	16,62		
Desequilibrada	Desligada	1	15	48,20	40,16	-1,571	,116
		2	15	30,07	27,60		
	Emaranhada	1	15	29,00	8,89	<b>-2,806</b>	<b>,005</b>
		2	15	18,13	10,71		
	Rígida	1	15	51,27	27,27	<b>-2,070</b>	<b>,038</b>
		2	15	32,93	6,91		
	Caótica	1	15	38,13	27,97	-1,396	,163
		2	15	26,00	16,38		

A partir da tabela VII constata-se que as médias mais elevadas são encontradas no grupo 2 sugerindo níveis mais equilibrados de coesão e flexibilidade familiares. Comparados os dois grupos, assume-se uma diferença estatisticamente significativa ( $p \leq 0,05$ ) que nos permite rejeitar a percepção de igual funcionamento familiar entre ambos os grupos e que os indivíduos do grupo 2 percebem a sua família como sendo mais equilibrada.

Tabela VII – Rácio entre as Escalas Equilibrada e Desequilibradas para a Coesão e Flexibilidade

	Grupo	n	Média	dp	Mann-Whitney	
					Z	p
Rácio Coesão	1	15	2,03	1,59	<b>-2,286</b>	<b>,022</b>
	2	15	3,45	1,68		
Rácio Flexibilidade	1	15	1,27	1,25	<b>-2,682</b>	<b>,007</b>
	2	15	2,11	,84		
Rácio Total	1	15	1,65	1,20	<b>-2,513</b>	<b>,012</b>
	2	15	2,79	1,22		

Pela análise das frequências da tabela VIII verifica-se que 60% (n=9) dos indivíduos do grupo 1 percebem a sua família como apresentando um nível de comunicação muito baixo enquanto, no grupo 2 a percepção do nível de comunicação é tida como alta ou muito alta em, respectivamente, 46,7 % (n=7) e 33,3% (n=5) dos indivíduos. No que diz respeito à satisfação com o funcionamento familiar, 46,7% (n=7) dos indivíduos do grupo 1 apresenta um nível muito baixo por oposição ao grupo 2 onde 60% apresenta um alto nível de satisfação familiar.

Tabela VIII – Resultados nas Escalas de Comunicação e Satisfação da FACES - IV

		Grupo			
		1		2	
		n	%	n	%
Escala Comunicação	Muito baixo	9	60,0%	2	13,3%
	Moderado			1	6,7%
	Alto	5	33,3%	7	46,7%
	Muito alto	1	6,7%	5	33,3%
Escala Satisfação	Muito baixo	7	46,7%	2	13,3%
	Baixo	1	6,7%		
	Moderado	2	13,3%	1	6,7%
	Alto	3	20,0%	9	60,0%
	Muito alto	2	13,3%	3	20,0%

Segundo a tabela IX, para as escalas comunicação e satisfação familiar encontram-se diferenças significativas entre os dois grupos. Ao nível da comunicação constata-se que o grupo 1 apresenta uma média mais baixa (m=39,93;  $\pm 35,65$ ). Por sua vez, o grupo 2 apresenta uma média de 68,07 ( $\pm 26,05$ ), o que os situa num nível mais satisfatório. A diferença entre os grupos pode ser assumida ( $z=-2,587$ ;  $p=0,010$ ). O mesmo se verifica em relação à satisfação com o funcionamento familiar. O grupo 1 apresenta uma média de 41,60 ( $\pm 35,53$ ) e o grupo 2 alcança uma média de 64,80 ( $\pm 25,46$ ), enquadrando-se num nível alto de satisfação. A diferença é estatisticamente significativa ( $z=-2,137$ ;

$p=0,033$ ), o que permite afirmar que o nível de satisfação com o funcionamento familiar é mais elevado por parte dos elementos que ainda não apresentam sintomatologia da DMJ.

Tabela IX – Correlação da Escalas Comunicação e Satisfação Familiar da FACES – IV nos 2 Grupos

	Grupo	n	Média	dp	Mann-Whitney	
					Z	p
Escala Comunicação	1	15	39,93	35,65	<b>-2,587</b>	<b>,010</b>
	2	15	68,07	26,05		
Escala Satisfação	1	15	41,60	35,53	<b>-2,137</b>	<b>,033</b>
	2	15	64,80	25,46		

### 3.4 – Análise Inferencial

Da análise da tabela X verifica-se existir uma associação entre o nível de emaranhamento familiar e o grau de dependência física ( $r=-0,581$ ;  $p=0,001$ ). Assim, pode-se afirmar que o aumento no grau de dependência é acompanhado por um aumento do nível de emaranhamento familiar. Nas demais dimensões de funcionamento familiar não se verificam associações estatisticamente significativas com o grau de dependência física.

Tabela X – Correlação das Escalas da FACES – IV com o Nível de Dependência Física (IB)

	Spearman's rho		
	Nível de Dependência		
	ró	p	n
Escala Equilibrada Coesão	-,111	,558	30
Escala Equilibrada Flexibilidade	,202	,284	30
Escala Desequilibrada Desligada	,040	,832	30
Escala Desequilibrada Emaranhada	<b>-,581**</b>	<b>,001</b>	30
Escala Desequilibrada Rígida	-,262	,162	30
Escala Desequilibrada Caótica	,011	,954	30
Escala Comunicação	,236	,209	30
Escala Satisfação	,219	,244	30

\*\* . A correlação é significativa ao nível 0,01



## DISCUSSÃO

Em concordância com os resultados obtidos, verifica-se nesta investigação que os indivíduos em fase sintomática da DMJ apresentam, de forma global, médias mais elevadas nas escalas emaranhada, desmembrada, caótica e rígida que, segundo o MCO traduzem formas de funcionamento familiar mais desequilibrado. Desde logo, estes resultados são concordantes com os pressupostos teóricos apresentados. De acordo com Newby [22] às DC estão associadas mudanças bio-psico-sociais que condicionam o indivíduo e a sua família no sentido da adaptação a uma nova realidade, à qual estão inerentes alterações ao nível dos papéis desempenhados na família bem como, da reorganização desta e que, por vezes, conduzem a família no sentido da desestruturação. Embora as diferenças entre os grupos dos indivíduos sintomáticos e assintomáticos não tenham sido estatisticamente significativas para todas as dimensões que avaliam as dinâmicas familiares, encontramos no caso das escalas desequilibradas emaranhada e rígida um nível de significância que nos permite propor a apresentação sintomática e as decorrentes consequências desta realidade como condicionantes deste tipo de funcionamento familiar.

O emaranhamento está presente quando se verificam níveis de coesão tendencialmente muito altos que traduzem demasiado consenso no seio familiar, reduzida independência e poucos limites entre os diferentes subsistemas familiares [17]. Esta definição é, em parte, compatível com a tendência observada nas DC que tendem a promover níveis extremos de aproximação ou afastamento familiares de acordo com um processo de socialização centrípeta ou centrífuga [22]. A propósito, será ainda de referir que, para além da própria DC e das suas representações, a gravidade da própria doença pode ser especificamente um promotor de socialização familiar centrípeta [23]. Este dado parece corroborar com os resultados por nós obtidos através da correlação das diferentes escalas da FACES –IV e os níveis de dependência funcional aferidos através do IB. Segundo estes resultados, maiores graus de dependência funcional estão associados a maiores níveis de emaranhamento familiar. Embora sejam poucas as investigações especialmente dirigidas aos aspectos aqui referidos para o caso específico da DMJ, a verdade é que outros autores [15] reconheceram existir uma correlação entre o nível de incapacidade funcional e a presença de sintomas depressivos na DMJ. De referir ainda a recente investigação de Gonzalez *et al* [24] na qual se afirma que a presença de sintomas é um determinante *major* no bem-estar psicológico em indivíduos

com diagnóstico molecular de DMJ. Porém, em outras investigações [8,25] que estudaram indivíduos assintomáticos com diagnóstico molecular de DMJ, não se constatou a existência de sintomatologia depressiva. Analisando criticamente a tendência encontrada nesta investigação e pondo-a em confrontação com as anteriormente abordadas, emerge a questão se o grau de dependência possa ser considerado um factor na promoção da disfuncionalidade familiar e de outros aspectos psicológicos na DMJ ou se, o que é considerado disfuncional em outras famílias corresponda, neste caso, a uma melhor forma de adaptação do sistema familiar à doença e às suas consequências. No entanto, a obtenção de respostas a esta problematização só seria possível através de um estudo mais pormenorizado das dinâmicas familiares.

A rigidez aqui encontrada parece ser concordante com o afirmado de forma generalista para as famílias de indivíduos com DC onde é notada uma diminuição da capacidade de adaptação ao exterior e um sentimento de angústia quanto ao seu desenvolvimento futuro enquanto sistema [26].

Quando analisadas as frequências para as dimensões comunicação e satisfação familiar, uma vez mais se encontram piores indicadores no grupo dos indivíduos em fase sintomática da DMJ por oposição ao verificado no grupo dos assintomáticos.

No que diz respeito à comunicação sabe-se do MCO que esta é considerada uma dimensão facilitadora que auxilia o sistema familiar a alterar os seus níveis de flexibilidade e coesão [16]. Neste sentido, os piores resultados obtidos nas restantes dimensões poderiam ser atribuídos ao défice de competências comunicacionais. No entanto, esta nossa dedução não passa de uma extrapolação, todavia útil como pergunta de partida num futuro projecto de investigação especialmente dirigido ao estudo das características comunicacionais do sistema familiar dos indivíduos com diagnóstico molecular de DMJ e o seu impacto nas dinâmicas familiares. Neste seguimento, seria ainda importante aferir se o verificado com doentes paramiloidóticos que tendem a apresentar baixos níveis de comunicação intra-familiar em redor da realidade doença [27] também está presente na DMJ. A confirmar-se a relação, o melhoramento das competências comunicacionais no contexto de terapia sistémica poderia ser um importante alvo terapêutico.

Perante resultados diferentes nas escalas emaranhada, rígida e na dimensão comunicação para os dois grupos em estudo, ter-se encontrado uma média expressiva de indivíduos em fase sintomática com baixa satisfação familiar está concordante com os piores indicadores também aferidos por este grupo nas restantes dimensões.

Ainda que os resultados obtidos no grupo dos indivíduos sintomáticos nos pareçam compreensíveis, não podemos deixar de reflectir também sobre os valores obtidos no grupo dos assintomáticos. Tendo por referência os nossos resultados, este grupo apresenta uma percepção das suas famílias como sendo mais equilibradas e, inclusivé demonstram elevados níveis de satisfação para com os seus sistemas familiares. Contudo, parece-nos legítimo questionar se os nossos resultados traduzem a realidade ou se estão condicionados por outras variáveis por nós não controladas ou desconhecidas. Reportando-nos às especificidades da DMJ, às suas qualidades de doença genética com carácter hereditário, partilhada por um considerável número de indivíduos dentro de uma mesma família e por tantos outros que vivenciam a possibilidade de serem portadores da mutação é natural que a experiência vivencial da doença aconteça muito antes do diagnóstico molecular da DMJ ser conhecido ou de ser doente [14,27,28]. Ademais, muitos dos indivíduos assintomáticos nasceram e cresceram em ambientes familiares conotados com a doença e conheceram o processo de adoecer num dos progenitores. Certamente, como refere Fleming & Lopes [28], uma maioria dos indivíduos assintomáticos experienciou a DMJ como aquela «coisa que afecta um progenitor, que sobrecarrega a família e que é vista/vivida num pai ou numa mãe que deixam de ser o que eram». No entanto, não estamos isolados nestas dúvidas pois, conforme referimos no texto introdutório a este artigo, o estudo dos aspectos psicológicos em grupos assintomáticos tem mostrado diversas ambiguidades e incongruências.

A propósito do estudo dos indivíduos assintomáticos, poderá ser proveitoso no futuro realizar investigações que recorram a outras metodologias investigacionais como, por exemplo, a colheita de informações por meio de entrevistas e acompanhamento prolongado no tempo por forma a recolher informação relativa aos comportamentos, experiências e emoções associados à DMJ e estudar de forma mais cuidada as transições no ciclo de vida familiar e o impacto da vinculação e das características de funcionamento da família de origem no sistema familiar actual.

Ainda que reconhecendo que a tendência encontrada neste estudo possa corroborar com formulações teóricas previamente estabelecidas, não podemos alhear-nos de outras variáveis interferentes sob pena de realizar-se uma análise reducionista de uma realidade complexa como a família e as suas dinâmicas. Estamos convictos que na forma como a família gere a DMJ outros variáveis como o estadio desenvolvimental pessoal e familiar ou mecanismos de *coping* sejam mediadores importantes [13,14].

Foi neste sentido que, desde o primeiro instante, sentimos necessidade de criar critérios de inclusão na amostra que permitissem a sua homogeneização e limitassem exactamente algumas destas variáveis potencialmente interferentes. A exclusão dos indivíduos com apresentação sintomática ou diagnóstico molecular inferior a um ano foi imposta por forma a limitar sentimentos atinentes ao processo de tomada de consciência da doença e das suas consequências. Não estamos, com isto, a assumir que este deva ser o período de tempo tolerável ao desenvolvimento de um processo de luto. Pelo contrário, defendemos que a sua avaliação requer uma contextualização no tempo, na pessoa e nas circunstâncias de vida e que, para cada doente/portador são atribuíveis percepções diferentes e múltiplas representações para situações (aparentemente) iguais [29]. Porém, o método científico, na busca pela objectividade, obriga a algumas categorizações, todavia criticáveis quando o assunto são as ciências do comportamento.

Entendemos que a caracterização pormenorizada da nossa amostra, ainda que não tendo servido os nossos propósitos iniciais, foi útil no sentido de nos fazer perceber as dificuldades associadas à investigação dos aspectos psico-sociais no contexto de uma doença rara como a DMJ. Ademais importa notar a média expressiva de indivíduos doentes divorciados/separados. A este propósito, e ainda que as nossas observações tenham sido céleres no tempo, foram suficientes para perceber da necessidade de prolongar no futuro o estudo no sentido de outras problemáticas como, por exemplo, a realidade crescente de indivíduos com DMJ, divorciados, a viver sós, sem cuidador e residentes em aglomerados populacionais cada vez maiores e onde o conceito de família alargada tende gradualmente a desaparecer.

---

## BIBLIOGRAFIA

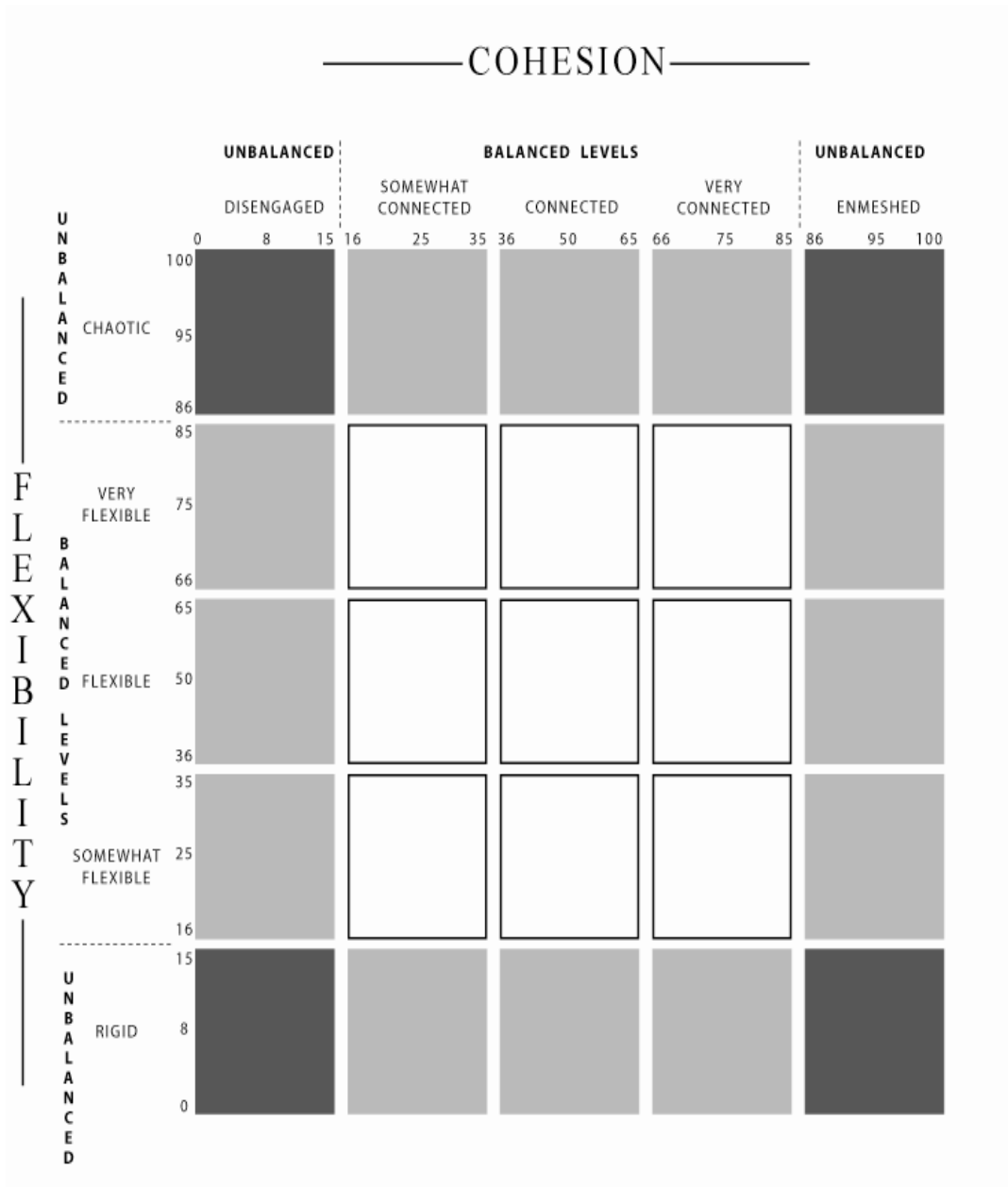
- [1] Oliveira HM (2010) Doença de Machado-Joseph (SCA3): O contributo da genética para a prática clínica. Tese de Mestrado, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto
- [2] Whaley NR *et al* (2011) Autosomal dominant cerebellar ataxia type I: A review of the phenotypic and genotypic characteristics. *Orphanet J Rare Dis* 6:33
- [3] Ventura M (2011) Doença de Machado-Joseph: Análise da Região 3'UTR do Gene ATXN3. Tese de Mestrado, Universidade dos Açores

- [4] Bettencourt C, Lima M (2011) Machado-Joseph Disease: from first descriptions to new perspectives. *Orphanet J Rare Dis* 6:35
- [5] Araújo M (2012) Grupo Açoriano de Investigação em Neurociências (no prêlo)
- [6] Sequeiros J, Coutinho P (1993) Epidemiology and clinical aspects of Machado-Joseph disease. *Adv Neurol* 61: 139-53
- [7] Coutinho P (1992) Doença de Machado-Joseph: Tentativa de Definição. Tese de doutoramento, ICBAS, Universidade do Porto
- [8] Rolim L *et al* (2006) Psychological aspects of pre-symptomatic testing for Machado-Joseph disease and familial amyloid polyneuropathy type I. *Clin Genet* 69: 297-305
- [9] Kieling C *et al* (2007) Survival estimates for patients with Machado-Joseph disease (SCA3). *Clin Genet* 72 (6): 543-545
- [10] Soares H (2010) Cuidar de doentes deslocados: Um estudo das dinâmicas familiares de doentes deslocados, por períodos de longa duração, beneficiários do Serviço Regional de Saúde da Região Autónoma dos Açores. Tese de Mestrado, ISCTE, Instituto Universitário de Lisboa
- [11] Carvalho JC, Pinto-Freitas P, Leuschner A (2012) Esquizofrenia e Família: Olhares diversos sobre a família. In Carvalho, JC *et al* (Eds). *Transferibilidade do Conhecimento em Enfermagem de Família*. (pp.). Porto:ESEP
- [12] Carvalho JC (2011) Esquizofrenia e Família: Repercussões nos filhos e cônjuge. Tese de doutoramento, ICBAS, Universidade do Porto
- [13] Laurence E (2012) The impact of chronic illness on the family. *IG Living*, jun-jul: 21-23
- [14] Baptist J *et al* (2012) The Effects of Intergenerational Transmission of Family Emotional Processes on Conflict Styles: The Moderating Role of Attachment. *American Journal of Family Therapy* 40: 56-73
- [15] Cecchin CR *et al* (2007) Depressive Symptoms in Machado-Joseph Disease (SCA3) Patients and Their Relatives. *Community Genet* 10: 19-26
- [16] Olson D (2011) FACES IV and the circumplex model: validation study. *Journal of Marital & Family Therapy* 3 (1): 64-80
- [17] Olson D, Gorall D, Tiesel J (2006) FACES IV Package Administration Manual. *Used with permission*
- [18] Mahoney FI, Barthel D (1965) Functional evaluation: the Barthel Index. *Maryland State Medical Journal* 14:56-61. *Used with permission*

- [19] Loewen SC, Anderson BA (1990) Predictors of stroke outcome using objective measurement scales. *Stroke* 21:78-81
- [20] Gresham GE, Phillips TF, Labi ML (1980) ADL status in stroke: relative merits of three standard indexes. *Arch Phys Med Rehabil* 61:355-358
- [21] Collin C *et al* (1988) The Barthel ADL Index: a reliability study. *Int Disability Study* 10:61-63
- [22] Newby NM (1996) Chronic illness and the family life-cycle. *Journal of Advanced Nursing* 23: 786-791
- [23] Rebelo L (1992) A Doença Crónica, o Doente Crónico e a Sua Família. *Acta Médica Portuguesa* 5: 383-387
- [24] Gonzalez C *et al* (2012) Psychological Well-Being and Family Satisfaction Levels Five Years After Being Confirmed as a Carrier of the Machado-Joseph Disease Mutation. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers* 16(12): 1363-1368
- [25] Gonzalez C *et al* (2004) Short-Term Psychological Impact of Predictive Testing for Machado-Joseph Disease: Depression and Anxiety Levels in Individual at Risk From the Azores (Portugal). *Community Genet* 7: 196-201
- [26] Fernandes D (2011) Dor Crónica: Adaptabilidade e Coesão Familiar. Tese de Mestrado, Universidade Católica Portuguesa
- [27] Lopes A (2003) Depressão em P-L: Aspectos Ligados às Doenças Genéticas de Início Tardio. *Revista Portuguesa de Psicossomática* 5(1): 139-144
- [28] Fleming M, Lopes A (2000) Saber ou Não Saber: Dinâmica e Impasses Psicológicos na Doença Genética. *Revista Portuguesa de Psicossomática* 2(1): 33-40
- [29] Clark A (2004) Working with grieving adults. *Advances in Psychiatric Treatment* 10: 164-170

## **ANEXO 1**

### **Modelo Circumplexo e FACES-IV**

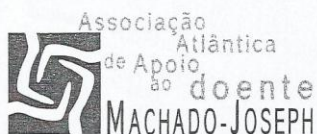


(Fonte: Olson, 2011: 75)



## **ANEXO 2**

### **Compromisso de Colaboração da Associação Atlântica de Apoio ao Doente de Machado-Joseph, IPSS**



Declaração

Para os devidos efeitos se declara que a Associação Atlântica de Apoio ao Doente de Machado-Joseph aceitou colaborar na investigação intitulada "Doença de Machado-Joseph (SCA3) nos Açores: Percepção das Dinâmicas Familiares em Portadores do Gene Mutante ATXN3", sendo o investigador responsável João Paulo Goulart Rocha Bicudo Melo, sob orientação da Prof.<sup>a</sup> Dra. Paula Maria Figueiredo Pinto de Freitas, no âmbito do mestrado integrado em Medicina do Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar da Universidade do Porto.

A Direcção e a Coordenação Técnica da Associação Atlântica de Apoio ao Doente de Machado-Joseph avaliaram o modelo de consentimento informado, estando de acordo com este, uma vez que estão garantidos os princípios de autonomia dos utentes, da sua livre participação, bem como do seu anonimato.

Ponta Delgada, 08 de Janeiro de 2013

A Coordenadora Técnica

Tânia Moreira da Fonseca Hintze Mota

Rua Professor Machado Macedo, 29-31  
Apartado 1395  
9500-700 Ponta Delgada  
Telef. 296 281 627/ 8  
Fax. 296 281 629  
E-mail: info@aaadmj.com

### **ANEXO 3**

## **Consentimento da Comissão de Ética do Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar da Universidade do Porto**



**Parecer da Comissão de Ética do ICBAS-UP**

**PROJETO Nº 023/2013**

**Título:** Doença de Machado-Joseph (SCA3) nos Açores: Percepção das Dinâmicas Familiares em Portadores do Gene Mutante ATXN3

**Investigador Responsável:** João Paulo Goulart Rocha Bicudo Melo  
Estudante de 6º ano do MIM, ICBAS-UP

**Orientador:** Prof. Doutora Paula Maria Figueiredo Pinto de Freitas

**Duração do Projeto:** até 07 junho de 2013

A Comissão de Ética do ICBAS-UP reuniu dia 19 de fevereiro de 2013 no edifício do ICBAS - Sala de reuniões do Departamento de Ciências do Comportamento, na presença de Liliana de Sousa, Manuel Vilanova, Margarida Araújo, Maria Antónia Gonçalves, Maria Paula Faria e Mário Paulo Faria. Decidiu emitir parecer favorável à realização do projeto supracitado, por unanimidade.

Solicitamos que envie a esta Comissão um resumo dos resultados obtidos na sequência deste projeto.

Com os melhores cumprimentos,

Pela Comissão de Ética do ICBAS-UP,

Prof. Doutora Liliana de Sousa (presidente)

---

*To whom it may concern,*

*The above project is in accordance with the Portuguese law and the ICBAS-UP Ethics Committee criteria.*

---

## **ANEXO 4**

### **Autorização de Utilização da FACES – IV**



**LIFE INNOVATIONS, Inc.™**

P.O. Box 190 • Minneapolis, MN • 55440-0190  
800-331-1661 • 651-635-0511 • FAX: 651-636-1668  
[www.facesiv.com](http://www.facesiv.com)

## Permission to Use FACES IV Package

Website: [www.facesiv.com](http://www.facesiv.com)

Customer Service: [cs@facesiv.com](mailto:cs@facesiv.com)

Storing & Scoring Data: [data@facesiv.com](mailto:data@facesiv.com)

I am pleased to give you permission to use the **FACES IV Package** in your research project, teaching or clinical work with couples or families. In order to use FACES IV, you must use the entire FACES IV Package which contains 62 items.

You may either duplicate the materials directly or have them retyped for use in a new format. If they are retyped, acknowledgement should be given regarding the name of the instrument, the developers' names, and Life Innovations.

In exchange for providing this permission, we would appreciate a copy of any papers, theses or reports that you complete using the **FACES IV Package**. This will help us to stay abreast of the most recent developments and research regarding this scale. We thank you for your cooperation in this effort.

Also, we are requesting that you provide us with a *set of your data* so that we can build a large and diverse norm base. We will acknowledge your contribution to the master data base. We will not use your data for individual studies on your topic or any topic. We would appreciate it if you used the format we have provided in an Excel spreadsheet (Microsoft).

In closing, I hope you find the **FACES IV Package** of value in your work with families. I would appreciate hearing from you as you make use of this package.

Sincerely,

David H. Olson, Ph.D.

## AGRADECIMENTOS

À Prof.<sup>a</sup> Doutora Paula Pinto de Freitas pela disponibilidade, pelo acompanhamento contínuo e atento e pelos ensinamentos fundamentais à concretização deste trabalho.

Ao Prof. Doutor José Carlos Carvalho pelos conselhos e recomendações metodológicas e à Dra. Nélia Batista pela revisão do texto.

À AAADMJ, na pessoa da sua Presidente, Dr.<sup>a</sup> Conceição Morgado, pela colaboração e disponibilidade.

À Dr.<sup>a</sup> Tânia Hintze Mota e Dr.<sup>a</sup> Ana Pedro pelo apoio incondicional e preocupação constantes e amizade. Tornaram-me mais fácil esta caminhada de descoberta do “mundo” da DMJ que está para além dos livros e artigos científicos. Agradeço ainda a vossa sensibilidade perante os problemas, a partilha e os contributos para a minha reflexão.

À Dr.<sup>a</sup> Maria José Feijó, Dr.<sup>a</sup> Carla Leitão, Dr. Vitor Magina, Rita Paz e Ana Paula agradeço a paciência perante as constantes alterações ao normal funcionamento das actividades da AAADMJ causadas por esta investigação.

À prima Carin Weitzenbaur um sentido obrigado pela disponibilidade e ajuda.

Por fim, mas sem serem os últimos, um especial agradecimento aos doentes e seus familiares. Jamais poderei traduzir em palavras o meu sentimento de gratidão e respeito perante todos vós.