

Franco, Vítor; Apolónio, Ana Maria; Ferreira, Maria de Fátima & Albuquerque, Carlos (2014). A Perspetiva das Famílias quanto às Respostas do Sistema de Saúde e seus Profissionais às Crianças com Síndrome de X Frágil. *Millenium*, 47 (jun/dez). Pp. 7-20.

A PERSPETIVA DAS FAMÍLIAS QUANTO ÀS RESPOSTAS DO SISTEMA DE SAÚDE E SEUS PROFISSIONAIS ÀS CRIANÇAS COM SÍNDROME DE X FRÁGIL

THE PERSPECTIVE OF FAMILIES WITH FRAGILE X SYNDROME ON THE HEALTH SYSTEM AND THEIR PROFESSIONALS

VITOR DANIEL FERREIRA FRANCO ¹

ANA MARIA GONÇALVES APOLÓNIO ²

MARIA DE FÁTIMA FIEL DO CARMO GLÓRIAS FERREIRA ³

CARLOS MANUEL DE SOUSA ALBUQUERQUE ⁴

¹ Universidade de Évora, Centro de Investigação em Educação e Psicologia, Évora – Portugal.

(e-mail: vfranco@uevora.pt)

² Administração Regional de Saúde do Alentejo, Évora – Portugal. (e-mail: amapolonio@gmail.com)

³ Administração Regional de Saúde do Alentejo, Évora – Portugal. (e-mail: mfferreiraal@gmail.com)

⁴ Professor Adjunto da Escola Superior de Saúde e investigador do Centro de Estudos em Educação, Tecnologias e Saúde (CI&DETS) do Instituto Politécnico de Viseu – Portugal.

(e-mail: cmalbuquerque@gmail.com)

Resumo

A Síndrome de X Frágil (SXF) é uma perturbação do desenvolvimento de origem genética, rara e sub-diagnosticada em Portugal. É, no entanto, a causa hereditária mais frequente de deficiência intelectual e, também, a causa genética mais conhecida de autismo. Os profissionais de saúde são os que mais cedo são chamados a detetar os primeiros sinais de que alguma coisa não está bem com a criança e os responsáveis pelo encaminhamento da mesma, com vista ao indispensável diagnóstico genético. Neste artigo são apresentados os resultados de uma investigação qualitativa, com recurso à *Grounded Theory*, feita a partir de entrevistas com 45 mães de crianças com SXF, em que se procurou conhecer o papel desempenhado pelos profissionais de saúde na deteção e acompanhamento precoce das crianças. Os resultados encontrados apontam para: a) alguma dificuldade dos profissionais em lidar com as queixas e sinais detetados inicialmente pelas mães; b) pouca informação ou consciência

da necessidade de encaminhar para diagnóstico genético; c) atraso significativo no envio para avaliação genética; d) dificuldades na comunicação do diagnóstico à família; e) dificuldades na articulação e monitorização ao longo do desenvolvimento da criança. Estes resultados apontam para a necessidade de informação e orientação para que o sistema de saúde possa acompanhar estas crianças e famílias, de modo a que o diagnóstico seja feito mais cedo e o acompanhamento possa ser mais efetivo.

Palavras-chave: Síndrome de X Frágil, diagnóstico, deficiência intelectual, autismo.

Abstract

The Fragile X Syndrome is a developmental disorder with genetic etiology, not very common and often underdiagnosed in Portugal. However, it is the most frequent inherited cause of intellectual disability and also the best known genetic origin of autism. Health professionals are those who, firstly, are responsible for detecting the signs that something is affecting the development, and to guide to the genetic diagnosis. Here we present a qualitative study based on interviews with 40 mothers of children with FXS (full mutation) using a Grounded Theory approach. The findings show a) difficulty of pediatricians and practitioners in dealing with complaints and signs detected by the mothers, b) little information or awareness of the importance of referral to diagnosis; c) significant delay in referral to genetic diagnosis d) difficulties in communicating the diagnosis to families, e) articulation and monitoring difficulties throughout the development of the child. Based on these findings will be proposed guidelines, so that the health system can receive and follow more effectively the children and families living with this syndrome.

Keywords: Fragile X Syndrome, diagnosis, intellectual disability, autism.

Introdução

A Síndrome de X Frágil (SXF) é uma perturbação do desenvolvimento, de origem genética, que, apesar de rara, está subdiagnosticada em Portugal, tal como

acontece na generalidade dos países. É, no entanto, a principal causa hereditária de deficiência intelectual e a mais frequente causa genética conhecida de autismo. Estima-se que afete um em cada 2500 a 4000 homens e uma em cada 4000 a 8000 mulheres (Hagerman, 2002), embora o número de portadores, ou seja, pessoas que têm a mutação incompleta (não o fenótipo da Síndrome) mas correm o risco de a transmitir aos seus descendentes, possa ascender a um em cada 260 mulheres ou em cada 300 a 800 homens.

As características físicas mais frequentes da SXF são: face alongada com maxilar proeminente, orelhas grandes e salientes, hiperextensibilidade articular, macro-orquidismo, palato arqueado e pé chato. Ao nível cognitivo é frequente o *deficit* intelectual, dificuldades ao nível das funções executivas, atraso na aquisição da linguagem e défices na memória a curto prazo. Ao nível comportamental é habitual o contacto ocular pobre, comportamentos de perseveração, *handflapping*, defensividade tátil, ansiedade, *deficit* de atenção, hiperatividade e agressividade. Os homens com mutação completa apresentam habitualmente dificuldade em viver de modo independente, dadas as suas limitações cognitivas e a forma como pode estar afetada a sua funcionalidade, no entanto, uma parte das mulheres afetadas pode ter uma vida mais autónoma, apesar de poderem apresentar dificuldades de aprendizagem (Song *et al.*, 2003).

Não existe atualmente cura para a Síndrome de X Frágil. No entanto, a intervenção educativa e terapêutica, seja dirigida ao desenvolvimento global, seja a alguns dos sintomas, pode ter grande impacto na qualidade de vida das pessoas com esta síndrome.

Nenhuma das características fenotípicas referidas está presente em todos os indivíduos com SXF, nem a presença ou ausência de cada uma delas é conclusiva quanto ao diagnóstico, pelo que este tem de ser sempre genético. O diagnóstico molecular deve ser feito a partir do estudo do gene FMR1, no cromossoma X, sendo a análise baseada no número de repetições do triplete CGG, pelo que são usadas duas técnicas fundamentais e complementares, o PCR (*Polymerase chain reaction*) e o Southern Blot (Milá, 2006; Jorge, 2013).

Os profissionais de saúde são os primeiros responsáveis pela identificação dos sinais que podem conduzir ao diagnóstico, quando alguma coisa parece estar mal no desenvolvimento destas crianças, pelo que o seu papel é decisivo na identificação precoce da síndrome e no processo de acompanhamento da criança e da família.

O diagnóstico é fundamental, em primeiro lugar, porque permite o aconselhamento genético. É a falta de diagnóstico que explica que haja frequentemente novas gravidezes antes da SXF ter sido diagnosticada no primeiro filho (Bailey *et al.*, 2002; Bailey *et al.*, 2009). Em 77% dos casos a família em que já há um diagnóstico de

SXF opta por não ter outro filho (Raspberry & Skinner, 2011). Embora o diagnóstico não impeça que haja mais filhos, ele é muito importante para a tomada de decisão, consciente e informada, neste domínio. O aconselhamento genético também é importante para a família alargada, dada a possibilidade de haver muitos outros membros da família que são portadores, tendo a pré-mutação, sem no entanto apresentarem sinais fenotípicos.

Em segundo lugar, o diagnóstico permite a intervenção precoce na abordagem do atraso ou dos problemas de desenvolvimento. Bailey *et al.* (2008) evidenciaram os benefícios de começar programas de Intervenção Precoce, com a criança e a família, iniciados antes dos dois anos de idade. O diagnóstico precoce possibilita uma melhor abordagem do tratamento que, iniciado cedo, tem grande influência no prognóstico (Steiner *et al.*, 2005), permitindo uma melhor compreensão da síndrome, nomeadamente face à grande variabilidade de fenótipo (Lachiewicz, Dawson & Spiridigliozzi, 2000) e às suas consequências (Bailey *et al.*, 2000).

No entanto, chegar a um diagnóstico esclarecedor quanto à existência da síndrome e à sua etiologia depende da referência para a avaliação genética. Daí que as famílias muitas vezes se queixem da morosidade do processo de diagnóstico descrevendo os seus sentimentos de frustração (Mirrett, Bailey, Roberts & Hatton, 2004). 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 aconteça cerca dos 35 a 37 meses (Abrams *et al.*, 2012), isto é, bem mais tarde que as primeiras suspeitas constatadas pela família, dependendo, no entanto, das características do atraso de desenvolvimento e, obviamente, do contexto de cada país ou região, sendo mais tardio nas meninas que, normalmente, mostram menos sinais. As características da criança, para além da severidade de atraso (como o comportamento autista ou o tipo de temperamento), e as variáveis familiares (idade e escolaridade da mãe, fratria, apoio social) também interferem neste processo de diagnóstico (Bailey *et al.*, 2000).

Sendo o diagnóstico determinante para a evolução da SXF, a todos os níveis, defende-se, cada vez mais, uma política de diagnóstico mais rápido (Bailey *et al.*, 2009; Abrams *et al.*, 2012). Para que isso seja possível, há duas vias: o rastreio universal e o rastreio em cascata. O rastreio universal (Hill, Archibald, Cohen & Metcalfe, 2010) pode ser feito ao nível pré-natal (fazendo a avaliação de toda a população durante a gravidez) ou ao nível neonatal. A adesão das famílias ao rastreio universal tem sido estudada (Anido, Carlson & Sherman, 2007; Anido, Carlson, Taft & Sherman, 2005; Bailey, 2010) e mostradas as suas vantagens, mas também os muitos problemas económicos, clínicos e éticos que levanta (Abrams *et al.*, 2012; Bailey *et al.*, 2012).

Na falta de procedimentos de rastreio universal, e tendo em conta a existência de características que possam alertar para um diagnóstico específico, coloca-se o problema do que acontece até chegar ao diagnóstico genético, ou da avaliação, visando o diagnóstico, de indivíduos em famílias em que há um histórico de mutação (Ryynänen, Kirkinen, Mannermaa & Saarikoski, 1995) ou perturbações como o *deficit* intelectual ou o autismo. Para isso, terá de ser o pediatra a remeter para avaliação genética, com base na sua avaliação da situação da criança (e dos respetivos sinais) ou do seu histórico familiar. O que exige que o médico esteja informado e seja sensível à possibilidade de existência de SXF, tendo o conhecimento, experiência e atenção necessários.

Este período que vai desde a identificação dos primeiros sinais até ao diagnóstico genético é um percurso longo. Um estudo com pais de crianças com SXF evidenciou que realizam pelo menos 10 consultas médicas relacionadas com os sintomas antes de serem enviados para diagnóstico genético, mesmo no contexto norte-americano. Além disso, 55.5% dos pais tiveram um outro filho antes do diagnóstico.

O processo conducente ao diagnóstico envolve habitualmente três momentos, em relação aos quais há grande variabilidade: as primeiras preocupações e suspeitas relativamente ao desenvolvimento da criança, a identificação de um atraso no desenvolvimento e, finalmente, o diagnóstico final (Bailey, Skinner, Hatton & Roberts, 2000). Aquilo que acontece ao longo destes três momentos é crucial para que se possa chegar a uma adequada intervenção, pelo que a existência de um diagnóstico afeta diretamente o desenvolvimento não só da criança como da família.

Neste contexto, os profissionais de saúde são primeiramente responsáveis por atender aos sinais de que qualquer coisa está a afetar o desenvolvimento da criança, destacando-se o papel do pediatra e do médico de família que são cruciais no acompanhamento dessa criança e na tomada de decisões quanto à intervenção no seu desenvolvimento. Outro aspeto importante centra-se no apoio dado à família e aos portadores quando é identificada a síndrome. Coloca-se desde logo o problema da comunicação do diagnóstico, atendendo às dimensões psicológica, social, emocional e educativa, evidência que é salientada por um vasto conjunto de pesquisas que reforça a importância do impacto do diagnóstico na família (Carmichael, Pembrey, Turner & Barnicoat, 1999; Olsson & Hwang, 2001; Roy, Johnsen, Breese & Hagerman, 1995; Skinner, Sparkman & Bailey, 2003; Skinner *et al.*, 2011).

Objetivos

Neste estudo procurámos conhecer como é que as famílias veem o papel desempenhado pelo sistema de saúde, suas instituições ou serviços e também pelos seus profissionais, ao longo do desenvolvimento da criança. Este trabalho faz parte de uma

investigação mais alargada e financiada pela FCT, a qual visa conhecer o que acontece em Portugal com as crianças e famílias com SXF (Franco, 2013).

Metodologia

Foi realizado um estudo qualitativo com mães de 45 crianças e jovens entre os 4 e os 22 anos com o diagnóstico de Síndrome de X Frágil (mutação completa) procurando ver como elas descrevem o papel dos profissionais e serviços de saúde no processo conducente ao diagnóstico e acompanhamento da criança e família. A informação foi recolhida com recurso a um processo de entrevista aberta, usando uma abordagem do tipo *Grounded Theory*.

A recolha dos dados seguiu os seguintes procedimentos: a) contacto com as famílias identificadas, em cooperação com a Associação Portuguesa da SXF; b) Informação sobre o estudo e recolha de consentimento informado; c) entrevista com a mãe na sua residência ou em local por ela indicado, assegurando condições de um ambiente descontraído e de à vontade, confidencialidade e disponibilidade (após assinatura de consentimento informado); d) entrevista aberta com as mães acerca dos momentos mais significativos da vida dos seus filhos, com a duração média de 1 hora. Todas as entrevistas foram gravadas e posteriormente transcritas.

Seguindo os princípios da *Grounded Theory*, usando o texto das entrevistas gravadas e demais notas de campo, foram seguidos os seguintes passos: a) codificação aberta, por 2 investigadores independentes. Cada um codificou as entrevistas e desenvolveu um primeiro conjunto de categorias de codificação. Foi seguida uma opção de codificação linha a linha para evitar perda de informação; b) discussão com um terceiro investigador para acordo quanto aos códigos; c) processo de comparação constante das narrativas, códigos e categorias; d) redação de memorandos sobre os códigos, notas e categorias; e) emersão das categorias relacionadas com o processo de diagnóstico e o papel do sistema e profissionais de saúde a partir da codificação axial e seletiva; f) desenvolvimento de interpretações e análise dos temas emergentes; e g) organização dos códigos e temas e “*sorting*” dos memorandos.

Resultados

As mães foram solicitadas a falar sobre os momentos mais significativos da vida dos seus filhos. Das suas narrativas livres, emergiram diferentes categorias relacionadas com o papel do sistema e profissionais de saúde. De um modo geral, estes parecem ter um papel especialmente relevante em três momentos: um relativo aos primeiros sinais, suspeitas e preocupações das mães acerca do desenvolvimento da criança; um segundo acerca do processo de diagnóstico; e, um terceiro, relativo ao apoio médico durante o período escolar.

a) Primeiras suspeitas e sinais de alteração no desenvolvimento

Nesta primeira categoria podemos encontrar diferentes situações. Num pequeno número de casos o desenvolvimento das crianças está afetado desde o início, devido a problemas identificados no nascimento e a um parto já complicado, com recurso a fórceps, longo período de trabalho de parto, lesões e anoxia. Nestes casos, a família foi desde logo informada da possibilidade de haver problemas no desenvolvimento devido a eventual lesão neurológica, e o papel do médico de família e do pediatra estão bem definidos desde o início.

Nos casos em que o parto decorreu sem problemas, as primeiras suspeitas de alterações do desenvolvimento começam a surgir por volta dos 3 meses. As mães começam a notar que alguma coisa não está bem, embora não saibam dizer exatamente o quê. São referidas a falta de tónus muscular, dificuldades na atividade motora, e as crianças são habitualmente descritas como calmas, sossegadas, tendo algumas vezes dificuldade em mamar. Esses sinais são habitualmente descritos como algo estranho, que muitas vezes as mães associam a um eventual autismo. Entre os 6 e os 12 meses aumenta esse sentimento difuso que alguma coisa está mal e até aos 24 meses parece consolidar-se a percepção de existir algo atípico nas dificuldades identificadas e as interrogações da mãe tornam-se cada vez mais intensas.

Um terceiro grupo refere-se aos casos em que o desenvolvimento parece decorrer dentro dos padrões normais e só entre os 24 e os 36 meses começam a aparecer os primeiros sinais, especialmente ao nível da fala. A criança é descrita como falando pouco ou manifestando atraso na linguagem.

Temos assim dois perfis diferentes, que fazem situar os primeiros sinais antes ou depois dos 24 meses. No primeiro, as mães descrevem essencialmente os comportamentos autistas, enquanto no segundo o processo é marcado pelas aquisições normais até ao aparecimento da linguagem.

Por outro lado, há diferenças em cada um dos grupos em relação a quem identifica as primeiras dificuldades. No primeiro, é a mãe que sente que algo não está bem e confronta essa informação com aquilo que conhece (ou que lhe é dito pelos outros membros da família). No segundo, é mais frequente ser a creche ou o jardim de infância a chamar a atenção para que há qualquer coisa errado. Em qualquer deles raramente é o médico que identifica os primeiros sinais.

Perante esses primeiros sinais, a família vai procurar o sistema de saúde, ou mais especificamente o pediatra ou o médico de família. O modo como o sistema de saúde, e especialmente o pediatra, responde e atende às preocupações das famílias é crucial.

As mães do *primeiro grupo* referem mais frequentemente: a) total ausência de respostas da comunidade médica; b) desconsideração pelas preocupações, suspeitas e

medos dos pais, sendo a mãe frequentemente rotulada de ansiosa, e sendo dito que as aquisições da criança acabarão por aparecer com o tempo, já que cada criança tem o seu ritmo próprio; c) isto leva muitas mães a entrar numa luta para conseguirem uma credencial ou encaminhamento para uma consulta de desenvolvimento e a terem de se defrontar com a relutância do médico em aceitar que alguma coisa não está bem; d) o encaminhamento para a consulta de desenvolvimento também nem sempre conduz ao diagnóstico e, nalguns casos, apenas resulta num diagnóstico vago de atraso global do desenvolvimento, de hiperatividade ou um diagnóstico inicial de autismo.

No segundo grupo, o encaminhamento para atendimento especializado parece ser mais fácil, seja a consulta de desenvolvimento ou o apoio terapêutico. No entanto, esse caminho é descrito como sendo sempre muito longo e frequentemente inconclusivo. As mães também referem a desvalorização das aquisições e o atraso no diagnóstico, que, frequentemente, só é feito entre os 6 e os 8 anos da criança.

Exemplos de bom acolhimento são referidos quando, mesmo sem um diagnóstico final, o pediatra dá orientação terapêutica face às dificuldades da criança. As situações em que se chega mais rapidamente ao diagnóstico aparecem sempre associadas a uma insistência particular da mãe, nalguns casos mesmo com a exploração de vias paralelas para chegar à consulta de desenvolvimento, ao hospital central ou à avaliação genética.

Assim, na procura de respostas para as suas inquietações, as mães sentem, frequentemente, que os médicos de família ou os pediatras não correspondem de forma adequada, ou por não valorizarem as suas suspeitas, ou porque a avaliação que fazem do desenvolvimento aponta para que tudo está bem, o que lhes parece incompatível com um quadro patológico. Descrevem alguma relutância em enviar a criança para as consultas especializadas, como a consulta de desenvolvimento, embora, mesmo quando isso acontece, tal não garanta que se chega a um efetivo diagnóstico.

Por isso é muito importante que os pediatras e médicos de família estejam conscientes e informados sobre as características da síndrome, que a presença de alguns sinais fenotípicos sejam valorizados e que, na presença de uma suspeita de perturbação do espectro do autismo, possa desenvolver-se uma atitude que possibilite a consideração de uma etiologia genética, como o SXF.

b) Diagnóstico

Uma segunda categoria de respostas refere-se ao diagnóstico, cuja procura se inicia a partir destes primeiros sinais. No entanto, embora haja casos de diagnóstico feito entre os 30 meses e os 11 anos, a maior parte parece fazer-se após os 6 anos. O que é muito tarde relativamente ao que acontece no panorama internacional.

O diagnóstico é entendido pelas mães como o mais importante e decisivo entre todos os eventos relevantes do percurso de vida da criança ou jovem com SXF. Referem-no, de um modo geral, como sendo vivido como um marco negativo dado o choque que significa. É descrito como complicado e difícil, exigindo adaptação profunda, e ponto de rutura nas suas vidas. Para elas o diagnóstico representa o “pôr o nome às coisas”. Mais do que atender aos sintomas da sua criança, procurá-lo é tentar compreender o porquê do que está a acontecer, de tal modo que algumas referem ter criado a expectativa (que mais tarde reconhecem ser inadequada e irrealista) que obter o diagnóstico traga também a solução.

No processo de busca de um diagnóstico mais conclusivo são especialmente relevantes: a) as dificuldades da linguagem, eventualmente ligadas a sinais de tipo autístico; b) as dificuldades de aprendizagem, mais acentuadas nas aprendizagens escolares quando da entrada na educação pré-escolar; c) a existência de alguns aspetos físicos ou de saúde associados a características comportamentais ou cognitivas suspeitas.

Consoante a natureza das dificuldades assim é também diferente o peso dos diferentes profissionais. No caso das crianças mais novas, o papel do pediatra é o mais valorizado na avaliação dos parâmetros desenvolvimentais, sendo também acentuado o papel do professor (ou professor de educação especial) e as mães também sublinham que a comparação que fazem com outras crianças contribui para aumentar as suas suspeitas.

Há, no entanto, regra geral, um longo percurso até a criança ser enviada para os testes genéticos, 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 colocadas pelo 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) a opinião desfavorável do pediatra, que algumas vezes vai mesmo contra a opinião da mãe, da escola ou da comparação com outras crianças feita pela família. 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; b) a realização de diagnósticos clínicos generalistas, pouco conclusivos ou apenas sindrômicos, pelos médicos especialistas, que eventualmente conduzem a intervenções terapêuticas pontuais mas que podem não responder às necessidades que as famílias identificam. É geralmente a insistência da família que, tendo em conta a informação comparativa ou a chamada de atenção para certas características, leva à procura de hipótese etiológica genética nesses casos.

Outra dimensão importante para o bom progresso do percurso de desenvolvimento da família é a qualidade da comunicação da informação relativa ao

diagnóstico. Muitas situações parecem ser nitidamente inadequadas e destrutivas. As categorias mais frequentemente identificados são: a) informação pelo telefone ou dada sem qualquer consideração ou esclarecimento adicional; b) comunicação de tipo científico, “como se fosse uma aula de genética”. É como as mães descrevem a situação em que o médico prossegue com mais informação técnica detalhada, sem que a família consiga entender o que está a ser comunicado, a gravidade ou perspectivas de futuro da situação, sendo ignorado o estado emocional da mãe; c) informação fria, em que o médico se limita a dar um panfleto e mandar a mãe pesquisar na internet ou entrar em contacto com a Associação de famílias com SXF; e d) comunicação de tipo paternalista ou insensível, em que o técnico que transmite a informação o faz como se a família tivesse tido pouca sorte, pois são coisas que acontecem e, por má fortuna, aconteceu àquela família. Ou então lamenta a situação, realçando que é para toda a vida e não há nada a fazer.

Já a comunicação relatada como bem-feita preocupa-se com o impacto emocional do diagnóstico nos pais e é dada na medida e momento em que eles podem entender a informação, procurando não assustar ou confundir.

O impacto emocional do diagnóstico, ou seja, o modo como os pais sentiram e o que pensaram face à comunicação do diagnóstico, é sempre de grande intensidade, com sofrimento, choro, sentimento de ser único, estar só e isolado, sufoco, não dormir nem descansar. Há mães que, no entanto, diferenciam entre o diagnóstico propriamente dito e o processo que conduziu a ele, e dizem que fazer os exames, os tratamentos, lidar com o rótulo, com o silêncio, com a falta de objetividade ou as comparações, foi fator de maior sofrimento do que o diagnóstico em si mesmo. Algumas salientam também o impacto da falta de informação e a forma como se sentiram maltratadas na comunicação do diagnóstico, e ainda o impacto negativo da pesquisa na net, onde apareciam principalmente casos graves, “*desgraças*”.

Neste processo as mães não identificam muito suporte. Dão, no entanto, relevo ao papel do médico especialista quando deu atenção adequada ao processo. Algumas sentiram-se terrivelmente sós nesse processo e nem sequer no marido encontraram inicialmente o suporte emocional necessário. No entanto, num segundo momento, os avanços da criança (como o andar ou pequenas aquisições) deram um sentimento de vitória, fornecendo-lhes força para enfrentarem a situação e as fases seguintes do curso de vida da criança.

c) Acompanhamento clínico

Quanto à forma como os profissionais de saúde acompanham o desenvolvimento da criança depois da fase de diagnóstico, também encontramos diferentes perfis na perspetiva das mães. Alguns médicos e pediatras (ou

pedopsiquiatras ou neuro-pediatras) tornaram-se figuras de referência para as famílias, pela confiança neles depositada, e seguem a criança ao longo de toda a infância e adolescência, embora quase sempre de forma mais espaçada, mas os pais buscam-nos sempre que têm alguma dúvida ou necessidade, independentemente da situação de saúde do seu filho.

Um outro grupo de mães refere que vai recorrendo cada vez menos aos profissionais de saúde por situações que tenham a ver diretamente com a síndrome. Em muitos casos buscam apenas o médico quando é necessário ajustar medicação face a situações como as convulsões ou os comportamentos agressivos. Outros referem que, à medida que a medicação deixou de ser necessária, deixaram também de procurar o profissional de saúde.

Quase sempre os médicos, generalistas ou pediatras, surgem no discurso das mães como profissionais que trabalham isolados, sem articulação com outras dimensões da vida da criança, que vão fazendo cada vez menos avaliação do desenvolvimento ou orientação dos pais e mais prescrição de medicamentos, e a quem se recorre ou não consoante se tenha criado, desde início, uma relação de confiança.

Discussão

Os resultados obtidos relativamente ao momento em que surgem as preocupações iniciais, não se diferenciam muito dos encontrados noutros contextos, que as situam entre os 9 e os 13 meses (Bailey, Skinner, Hatton & Roberts, 2000; Bailey *et al.*, 2002). A diferença surge, no entanto, quanto ao diagnóstico de atraso de desenvolvimento que Bailey e colaboradores (Bailey, Skinner, Hatton & Roberts, 2000; Bailey, 2004) situam nos 24 meses, e aqui nos surge como sendo muito mais tardio.

Quanto à grande variabilidade nas primeiras preocupações, na determinação da existência de um atraso de desenvolvimento e, ainda, no diagnóstico, a literatura acentua que ela 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, enquanto as variáveis da família são a idade e escolaridade da mãe, a existência de irmãos, e o apoio social recebido. A estas, os dados deste estudo acrescentam as respostas do serviço de saúde e a sua consciência da problemática envolvida.

Quanto às causas para a demora e atraso no diagnóstico, os resultados encontrados vão ao encontro do descrito por Visootsak *et al.* (2011) que também referem que o teste não é ordenado de imediato pelo pediatra, a informação é dada de forma insensível, acentuando a informação negativa, e geram-se problemas de comunicação entre os membros da família após o diagnóstico, a que se pode acrescentar a falta de informação sobre a síndrome por parte dos pediatras (Kemper & Bailey, 2009). As causas

descritas por Stoll (2001) para o diagnóstico tardio são a existência de características não específicas que podem aparecer em diferentes tipos de diagnóstico, um exame físico não adequado ou que não é feito corretamente, história familiar que contribui pouco para um diagnóstico genético e atraso na realização do exame molecular.

Embora outros estudos (Bailey *et al.*, 2002) apontem para que metade das famílias só tenham um diagnóstico um ano após a primeira suspeita, no contexto português é muito pior, e as mães descrevem processos mais longos, pelo que o diagnóstico é feito muito para além do tempo médio encontrado noutros estudos (Bailey *et al.*, 2002; Bailey, Skinner, Hatton & Roberts 2000).

Conclusão

Das perspetivas enunciadas pelas mães das crianças e jovens com SXF, a partir da sua experiência, há um conjunto de conclusões que podemos tirar, quer quanto ao que acontece no contexto nacional quer quanto ao que pode ser melhorado em termos de respostas dos serviços e dos profissionais de saúde: a) há um desfasamento demasiado grande entre os primeiros sinais detetados pela família e o diagnóstico; b) há frequentemente resistência dos profissionais quanto ao iniciar um processo de diagnóstico precoce; c) as descrições e perceções das mães são muito frequentemente desvalorizadas; d) há necessidade de atenção aos fatores que podem encaminhar no sentido do diagnóstico genético, tanto relativos aos sinais clínicos como à história familiar; e) conseqüente necessidade de tornar os profissionais, nomeadamente os profissionais de saúde, mais sensíveis e informados para remeter para o teste genético; f) é fundamental baixar a idade do diagnóstico, diminuindo o tempo de espera entre os primeiros sinais e o diagnóstico genético, reduzindo a odisseia do percurso e respetivos custos emocionais; g) é fundamental a valorização do diagnóstico precoce enquanto propiciador de intervenção precoce mais esclarecida, e aumentando o efetivo impacto do aconselhamento genético; h) o acompanhamento clínico das crianças e jovens é muito importante, embora muitas vezes pareça estar demasiado centrado na prescrição de medicação; i) é importante que o contributo dos profissionais de saúde se possa enquadrar num quadro de apoio mais interdisciplinar, que se sabe ser fundamental para a promoção do desenvolvimento global das crianças com SXF e suas famílias.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Abrams, L., Cronister, A., Brown WT., Tassone, F., Sherman, S. L., Finucane, B., McConkie-Rosell, A. , Hagerman, R., Kaufmann W. E., Picker, J., Coffey, S., Skinner, D., Johnson, V. , Miller R. & Berry-Kravis, E. (2012) Newborn, Carrier, and Early Childhood Screening Recommendations for Fragile X, *Pediatrics*, 130 (6). DOI: 10.1542/peds.2012-0693

- Anido, A., Carlson & Sherman, S. L. (2007). Attitudes toward fragile X mutation carrier testing from women identified in a general population survey. *J Genet Couns.*, 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. *J Genet Couns.*, 14(4):295-306.
- 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: fragile x Syndrome: Frontiers of Understanding Gene-Brain-Behavior Relationships. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 10 (1), 3-10.
- Bailey, D. B., Lewis, M. A., Harris, S. L., Grant, T., Bann, C., Bishop, E., Roche, M. & et al. (2012). Design and Evaluation of a Decision Aid for Inviting Parents to Participate in a Fragile X Newborn Screening Pilot Study. *Journal of Genetic Counseling*, Online First.
- 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., 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):e693-e704.
- 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. B., Skinner, D., Sparkman, K., Moore, C. A., Olney, R. S. & Crawford, D. C. (2002). Delayed Diagnosis of Fragile X Syndrome - United States, 1990-1999. *Morbidity and Mortality Weekly Report*, 51 (33):740-742.
- 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.
- Franco, F. (2013). *Síndrome de X Frágil: Pessoas, Contextos e Percursos*. Évora: Aloendro.
- Hagerman P. J. (Eds.) (2002). *Fragile X syndrome, diagnosis treatment, and research*. Baltimore: Johns Hopkins University Press.
- 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.
- Jorge, P. (2013). O diagnóstico molecular da Síndrome de X Frágil, fatores genéticos e hereditariedade. In V. Franco (Ed.) *Síndrome de X Frágil: Pessoas, Contextos e Percursos*. Évora: Aloendro.
- 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. & Spiridiglozzi, 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.
- Milá, M. (2006) Técnicas de diagnóstico molecular. In Tejada Minguez, *Síndrome de X Frágil, Libro de Consulta para familias y profesionales*. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad
- 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.
- Olsson, M. B. & Hwang, C. P. (2001). Depression in mothers and fathers of children with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res.*, 45, 535-543.
- 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.
- 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.
- Rynnänen, 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.
- 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), E1455-E1463.
- 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.

Franco, Vítor; Apolónio, Ana Maria; Ferreira, Maria de Fátima & Albuquerque, Carlos (2014). A Perspetiva das Famílias quanto às Respostas do Sistema de Saúde e seus Profissionais às Crianças com Síndrome de X Frágil. *Millenium*, 47 (jun/dez). Pp. 7-20.

- 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).
- 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.
- 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.

Recebido: 4 de novembro de 2014.

Data da Aprovação pelo Conselho Técnico-Científico da ESSV: 30 de outubro de 2014.