

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL  
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM PSICOLOGIA**

**Estresse e Autoconceito em Pais e Mães de Crianças com a  
Síndrome do X-Frágil**

**Zuleika Ana Cherubini**

Dissertação de Mestrado apresentada como exigência parcial para a obtenção de grau de Mestre em Psicologia na Universidade Federal do Rio Grande do Sul, sob orientação das Prof<sup>as</sup> Dr<sup>as</sup> Cleonice Bosa e Denise R. Bandeira.

**PORTO ALEGRE (RS)  
NOVEMBRO DE 2005**

## **AGRADECIMENTOS**

Sem dúvida, a primeira pessoa que aqui destaco para um agradecimento, repleto de carinho, é a minha orientadora Cleonice Bosa, pois foi ela quem muito me incentivou e me encorajou a ingressar no Mestrado; foi ela quem me introduziu no mundo da pesquisa. Cleo, obrigada por teres acreditado em mim!

Agradeço, de coração aberto, a minha co-orientadora Denise Bandeira por ter me auxiliado significativamente no percurso do meu estudo. Muito obrigada, Denise, por tua atenção, empenho e interesse em me ajudar.

Agradeço ao Marcelo por ter me mostrado o valor da ciência e me acompanhado nos bons e maus momentos deste caminho. E, como não poderia deixar de ser, agradeço à minha querida família por sempre ter entendido meus momentos de estresse com apoio e reconhecimento.

À Fundação Brasileira da Síndrome do X-Frágil agradeço pela disponibilidade e interesse na participação do estudo. Sem vocês, pais e mães, essa construção não seria possível. Também ao Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), em especial à Dra. Têmis Fêlix, pelo espaço concedido na localização dos pacientes protocolados. Aos pais e mães de crianças com a Síndrome de Down da Associação de Familiares e Amigos de Down (AFAD) e a todos os pais e mães das crianças com desenvolvimento típico por terem disponibilizado tempo de suas vidas para esta pesquisa, meu muito obrigada.

Enfim, agradeço a todos que, direta ou indiretamente, me acompanharam, me auxiliaram, participando deste processo que, mais que um trabalho, é um projeto de vida.

## SUMÁRIO

LISTA DE TABELAS.....	4
RESUMO.....	5
ABSTRACT.....	6
<b>CAPÍTULO 1 - INTRODUÇÃO.....</b>	<b>7</b>
1.1    DEFINIÇÃO E ASPECTOS GERAIS SOBRE A SÍNDROME DO X-FRÁGIL.....	7
1.2    ESTRESSE PARENTAL E DESENVOLVIMENTO ATÍPICO .....	16
1.2.1 <i>Estresse Parental e a Síndrome do X-Frágil.....</i>	22
1.3    DOENÇA NA FAMÍLIA: IMPLICAÇÕES PARA O AUTOCONCEITO PARENTAL E DIFERENÇAS DE GÊNERO..	26
1.4    O ENFOQUE BIOPSISSOCIAL NO CONTEXTO DA DOENÇA NA FAMÍLIA .....	30
<b>CAPÍTULO 2 - JUSTIFICATIVA, OBJETIVOS E HIPÓTESES .....</b>	<b>34</b>
2.1    JUSTIFICATIVA.....	34
2.2    OBJETIVO GERAL DO ESTUDO .....	35
2.2.1 <i>Objetivos Específicos .....</i>	35
2.3    HIPÓTESES .....	35
<b>CAPÍTULO 3 - MÉTODO .....</b>	<b>36</b>
3.1    DELINEAMENTO.....	36
3.2    PARTICIPANTES.....	36
3.3    INSTRUMENTOS E MATERIAIS .....	37
3.3.1 <i>Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.....</i>	37
3.3.2 <i>Ficha de Dados Sociodemográficos, Clínicos e Identificação de Estressores.....</i>	37
3.3.3 <i>Escala Fatorial de Autoconceito (EFA) (Tamayo,1981).....</i>	37
3.3.4 <i>Inventário de Sintomas de Estresse para Adultos de Lipp (ISSL) (Lipp, 2000).....</i>	38
3.3.5 <i>Teste das Matrizes Progressivas – Escala Geral (Raven, 2003).....</i>	38
3.3.6 <i>M.I.N.I - Mini International Neuropsychiatric Interview – Brazilian version 5.0.0 (Sheehan &amp; cols, 1998).....</i>	39
3.4    PROCEDIMENTOS .....	39
3.5    TRATAMENTO DOS DADOS.....	40
<b>CAPÍTULO 4 - RESULTADOS .....</b>	<b>41</b>
4.1    DADOS SOCIODEMOGRÁFICOS DOS PARTICIPANTES .....	41
4.2    DADOS CLÍNICOS DOS PARTICIPANTES .....	42
4.3    DADOS RELATIVOS AO DIAGNÓSTICO .....	43
4.4    BREVE ENTREVISTA NEUROPSIQUIÁTRICA INTERNACIONAL .....	47
4.5    INVENTÁRIO DE SINTOMAS DE STRESS PARA ADULTOS DE LIPP (ISSL).....	48
4.5    ESCALA FATORIAL DE AUTOCONCEITO - EFA .....	51
<b>CAPÍTULO 5 - DISCUSSÃO .....</b>	<b>53</b>
REFERÊNCIAS.....	68
ANEXO A.....	77
ANEXO B.....	78
ANEXO C.....	80
ANEXO D.....	83

## LISTA DE TABELAS

Tabela 1	43
<i>Média da Idade dos Pais, Freqüências e Percentuais da Escolaridade e da Empregabilidade por Grupos e Sexo</i>	
Tabela 2	43
<i>Freqüências e Percentuais das Condições Clínicas e Uso de Medicação dos Pais por Grupo e Sexo</i>	
Tabela 3	44
<i>Média da Idade do Diagnóstico por Grupo e Freqüências e Percentuais dos Atendimentos Atuais</i>	
Tabela 4	45
<i>Freqüências e Percentuais das Dificuldades do Filho Percebidas pelos Pais por Grupo e Sexo</i>	
Tabela 5	46
<i>Freqüências e Percentuais da Percepção do Tipo e Fonte de Apoio e do Tipo e Fonte de Orientação por Grupo e Sexo</i>	
Tabela 6	47
<i>Freqüências e Percentuais sobre a Crença em relação ao Diagnóstico por Grupo e Sexo</i>	
Tabela 7	48
<i>Freqüências e Percentuais dos Distúrbios Psiquiátricos Presentes por Grupo e Sexo</i>	
Tabela 8	49
<i>Freqüências e Percentuais do Diagnóstico de Estresse, Fase e Tipo de Sintomatologia por Grupo e Sexo</i>	
Tabela 9	50
<i>Freqüências e Percentuais dos Fatores de Estresse por Grupo e Sexo</i>	
Tabela 10	50
<i>Freqüências e Percentuais entre as Variáveis Presença de Orientação e Níveis de Estresse nos Grupos Clínicos</i>	
Tabela 11	51
<i>Freqüências e Percentuais entre as Variáveis Fonte e Forma de Orientação e Níveis de Estresse</i>	
Tabela 12	52
<i>Médias e Desvios Padrão das Subescalas do Autoconceito por Grupo e Sexo</i>	

## RESUMO

A síndrome do x-frágil (SXF) é a principal causa de deficiência mental herdada, sendo suplantada apenas pela síndrome de Down (SD). Alguns estudos sugerem que ela afeta 1 a cada 4000 homens e 1 a cada 6000 mulheres (Turner, Web, Wake & Robinson, 1996) e com incidência de pré-mutação em torno de 1 para cada 200 cromossomos X (Watson, 2005). A alta prevalência estatística torna claro que a SXF é uma das doenças genéticas mais comuns em seres humanos, mas ainda não corretamente diagnosticada. Caracteriza-se por ser hereditária, sendo a mulher a principal transmissora. Indivíduos com a SXF apresentam um conjunto de características físicas, clínicas, comportamentais e cognitivas, que podem causar um impacto no sistema familiar e, em especial, nas figuras parentais. Este estudo investiga o estresse e o autoconceito em pais e mães de meninos com a SXF, SD e desenvolvimento típico (DT), baseado no modelo biopsicossocial de Bradford (1997). A amostra total foi composta por pais e mães biológicos de meninos com a SXF (n=30), SD (n=30) e DT (n=30). As hipóteses são que pais e mães dos grupos SXF e SD apresentam níveis mais elevados de estresse do que os do grupo DT; que as mães do grupo SXF apresentam maior nível de estresse e maior prejuízo em seu autoconceito do que os pais desse mesmo grupo, tendo em conta o fato de serem as transmissoras; e que as mães do grupo SXF apresentam um autoconceito negativo se comparado às mães dos grupos SD e DT. Os resultados não revelaram diferença significativa na variável estresse, apesar de haver uma clara tendência das mães dos grupos SXF e SD em apresentar níveis mais altos de estresse. A presença de suporte encontrado (apoio e orientação) pode ter contribuído para a ausência de um estresse mais exacerbado. Os resultados também revelaram uma diferença significativa no autoconceito (*self* pessoal) entre as mães de crianças com a SXF e as mães de crianças com desenvolvimento típico, sugerindo que o fator da transmissão pode estar implicado no prejuízo no autoconceito.

Palavras-chave: Síndrome do X-Frágil; Síndrome de Down; Estresse Parental; Autoconceito; Suporte Social.

## ABSTRACT

The Fragile X Syndrome (FXS) is the main cause of hereditary mental retardation, being lower only by Down Syndrome (DS). Some studies suggest that it affects 1 in 4000 males and 1 in 6000 females (Turner, Web, Wake & Robinson 1996) and the pre-mutation incidence is around of the 1 in 200 X chromosomes (Watson, 2005). The high statistical prevalence make it clear that FXS is one of the most common genetic diseases in humans, but it is not yet correctly diagnosed. It is characterized by hereditary and the woman is the principal transmitter. People with the FXS have a cluster of physical, clinical, behavioral and mental characteristics. These impairments are likely to have an impact in the family, especially in the parents. This study investigates the stress and the self-concept in mothers and fathers of boys with FXS, DS and typical development (TD), based on the Bradford's biopsicosocial model (1997). The total sample was comprised of biological mothers and fathers (married couple) of boys with FXS (n=30), DS (n=30) and TD (n=30). The hypothesis are that the SXF and DS parents show more stress than TD's parents; the mothers of FXS show more stress and difficult in their self-concept than fathers, taking into account that mothers are the obligate carrier; and the FXS's mothers have a negative self-concept when compared to DS and TD's mothers. Although the results didn't show significant differences in the stress variable, there was a clear tendency of mothers of FXS and DS in showing more stress than fathers and than TD's parents. The occurrence of social support may have contributed to the absence of significant differences. The results also reveal a significant difference in the self-concept (*self* pessoal) between the mothers of FXS and of TD'children, suggesting that the transmission factor can play a part in the self-concept impairment.

Key-words: Fragile X-Syndrome; Down Syndrome; Parental Stress; Self-concept; Social Support.

## CAPÍTULO 1 - INTRODUÇÃO

### *1.1 Definição e Aspectos Gerais sobre a Síndrome do X-Frágil*

A síndrome do X-Frágil (SXF) tem suas raízes em 1943, com Martin e Bell, a partir da descrição de uma família com indivíduos do sexo masculino e com deficiência mental (Gilbert, 1996; Mazzocco, 2000). No ano de 1969, Lubs descreveu um sítio frágil no cromossomo X de dois irmãos com deficiência mental, que foi denominado X marcador. Na década de 1970, Sutherland conduziu estudos com indivíduos diagnosticados com deficiência mental, nos quais reconheceu a necessidade de um meio de cultura especial (pobre em ácido fólico) para a detecção do cromossomo X, e notou uma correlação entre a deficiência e o sítio frágil do cromossomo X. Entretanto, apenas em 1991 cientistas descobriram o gene que causa o X-frágil, denominando-o de FMR-1 (*Fragile X Mental Retardation 1 Gene*) (Mazzocco, 2000; Plomin, DeFries, McClearn & Rutter, 1997).

A denominação de SXF está relacionada à presença de uma região de fragilidade ou sítio frágil [fra(X)] localizada na porção distal do braço longo do cromossomo X, mais especificamente em Xq27.3 (q, dois, sete, ponto 3) (Feinstein & Reiss, 1998). Tal fragilidade é causada por uma expansão de trinucleotídeos citosina-guanina-guanina (CGG) no primeiro exon do gene FMR-1 do cromossomo X, o que impede a produção da proteína FMRP (*Fragile Mental Retardation Protein*) responsável pelo desenvolvimento das funções cognitivas (Li, Pelletier, Velazquez, & Carlen, 2002; Mazzocco, 2000; O'Donnell & Warren, 2002). Todavia, a relação entre a deficiência da proteína FMRP e mudanças comportamentais e cognitivas do ser humano necessita ser elucidada (R.J Hagerman, & P.J Hagerman, 2001; Li & cols, 2002; O'Donnell & Warren, 2002).

Num recente estudo, cientistas descobriram que a falta da proteína FMRP está vinculada à proteína chamada GluR1, a qual tem uma função fundamental sobre os processos da aquisição da aprendizagem no cérebro (Li & cols, 2002). Trata-se de um “efeito dominó”, uma vez que a ausência de FMRP causa diminuição dos níveis de GluR1, cuja função é vital na comunicação entre as células e nos neurônios cerebrais.

A SXF é reconhecida como a primeira causa de deficiência mental advinda de uma condição genética herdada e a segunda causa após a Síndrome de Down (Hoogeveen & Oostra, 1997; Plomin & cols, 1997; Turner, Webb, Wake, & Robinson, 1996) com uma incidência geral estimada de 1: 4000 em homens e de 1: 6000 em mulheres (Turner & cols, 1996). No entanto, essa prevalência varia de acordo com as características de pré-mutação ou muta-

ção completa (Mazzocco, 2000) e entre as populações (Crawford, Acuña & Sherman, 2001). Segundo Watson (2005), a pré-mutação é encontrada em 1 de cada 200 cromossomos X. No Brasil, o estudo de Migroni-Netto, Rosemberg, Vianna-Morgante e Pavanello (1990) definiu a incidência da SXF a partir de uma população com deficiência mental, sendo estimada em 8% na população masculina e 4% na feminina.

A mutação do gene FMR1 não é comum e consiste na repetição das seqüências do trinucleotídeo (CGG) no DNA. Assim, o que determina a presença ou ausência dessa síndrome é o número de cópias da trinca CGG. A partir disso, é possível classificar que, em um indivíduo normal, a repetição de CGG situa-se na faixa de 5-50 vezes. A repetição de CGG entre 50-200 vezes determina a pré-mutação, o que implica ser o indivíduo quase sempre fenotipicamente normal, embora seja portador da síndrome do X-frágil e com grandes chances de gerar filhos afetados. Portanto, a chance de a pré-mutação expandir-se para uma mutação completa aumenta com o passar das gerações em torno de 5 a 50% (Plomin & cols., 1997). Um indivíduo cuja repetição exceder a 200 será considerado detentor de uma mutação completa, sendo, por isso, afetado pela síndrome do X-frágil (R.J Hagerman & P.J Hagerman, 2001; Hoogeveen & Oostra, 1997). Para esses autores, tal mutação provoca o silenciamento do gene FMR1 e impede a produção da FMRP, determinando o fenótipo da síndrome do X-frágil. Todos os homens com a mutação completa desenvolverão sintomas significativos da síndrome, enquanto 50% das mulheres serão afetadas com sintomas menos severos. Finalmente, existem indivíduos que não se enquadram nas categorias citadas, mas exibem o mosaïcismo, no qual a expressão do gene ocorre apenas em algumas células (Hessl, Dyer-Friedman, Glaser, Wisb, Barajas, Taylor & Reiss, 2001).

Conforme Mazzocco (2000), a maioria dos homens e mulheres com a mutação completa é afetada, porém a gravidade da doença nas mulheres é, em geral, mais branda devido à presença de um segundo cromossomo X. A literatura chama a atenção para o fator repetitivo da mutação como responsável pela menopausa precoce (em idade inferior a 40 anos), comumente observada em mulheres portadoras da pré-mutação (Crawford & cols., 2001; Hassum, Silva & Verreschi, 2001). Sherman (2000), após revisar tal evidência, confirmou que 21% das mulheres com pré-mutação apresentam falência ovariana precoce, quando comparadas a 1% da população geral. A autora reforça que essa confirmação deve ser levada em consideração não apenas para fins de aconselhamento genético, mas também para a questão de sua fertilidade.

A síndrome do X-frágil tem como característica principal a hereditariedade. Uma condição é dita como hereditária “quando ela for condicionada por um determinado gene ou

por uma anomalia cromossômica específica” (Motta, 1988, p.2). A partir do dado referente à herança ligada ao cromossomo X, a mulher é a real portadora do X-frágil. Essa herança é transmitida através das gerações, por isso, encontra-se um grande número de indivíduos afetados em gerações posteriores. A esse fenômeno dá-se o nome de *antecipation* (Plomin & cols., 1997).

Os achados moleculares sobre a SXF alertam para o “paradoxo de Sherman”, ou seja, homens que carregam a pré-mutação sempre transmitirão o alelo com a pré-mutação para suas filhas, que não serão afetadas diretamente, mas poderão gerar filhos afetados. As mulheres portadoras podem transmitir a síndrome para ambos os sexos, enquanto os homens portadores irão sempre transmitir o alelo com a pré-mutação para suas filhas. A partir disso, a pré-mutação somente se expandirá para a mutação completa quando for transmitida por uma mulher, e nunca por um homem normal transmissor.

A variabilidade fenotípica inclui características físicas, comportamentais e cognitivas, sendo ela creditada, pelo menos em parte, ao grau de expressão da FMRP. Existem diferenças nas características clínicas entre ambos os sexos e, em alguns casos, não há evidências de traços físicos específicos, o que pode induzir a outros diagnósticos que não a síndrome do X-frágil. Contudo, no estudo realizado por Boy, Correia, Llerena, Ferreira e Pimentel (2001) foi reconhecida a importância de determinar as características clínicas pré e pós-puberais mais significativas nos indivíduos que apresentam a mutação do gene FMR1, visando a um diagnóstico mais acurado.

Os resultados da pesquisa realizada por Fêlix e Pina-Neto (1998) constataram diferenças nas características clínicas entre indivíduos pré e pós-púberes com diagnóstico confirmado da SXF. Nesse sentido, os autores encontraram que as características clínicas nos pré-puberais estavam mais relacionadas ao comportamento, destacando a hiperatividade e o pobre contato ocular como as mais freqüentes. Já nos indivíduos pós-puberais, as características clínicas foram a distância intercantal interna inferior a 3,5 cm, a macroorquidia, a face estreita e alongada e o palato alto.

De acordo com Hamlin e Godstal (2003), as características clínicas da SXF também diferem entre o sexo masculino e o feminino. Os autores assinalam que as características físicas nem sempre são evidentes, mas tornam-se mais aparentes com o desenvolvimento cronológico. As mais comuns nos homens pré-púberes afetados incluem macrocefalia (perímetro da cabeça maior que o normal), dificuldade na coordenação motora ampla e fina, hipotonia (baixo tônus muscular), prega ocular, otites freqüentes e recorrentes, palato ogival (céu da boca alto), má oclusão dentária, transtornos oculares (estrabismo, miopia), convulsões, epilepsia e

pés “planos”. Nos pós-púberes são freqüentes face alongada e maxilar proeminente, orelhas grandes, macroorquidismo (aumento no tamanho dos testículos) e prolapso da válvula mitral (Crawford & cols., 2001). Segundo Haggerman (2002), o macroorquidismo está presente em 80% dos homens, porém são férteis e capazes de reprodução. Outras características físicas incluem escoliose, tiques motores, pele macia e fina, calosidades nas mãos, estrias abdominais em pacientes obesos e elasticidade dos dedos.

Em relação às características cognitivas, a SXF é considerada a segunda causa genética de deficiência mental, só suplantada em freqüência pela síndrome de Down (SD). A SD não tem origem hereditária, mas é causada pela trissomia do cromossomo 21 (Plomin & cols., 1997), decorrente, na maior parte dos casos, da gestação de mulheres com mais de 40 anos de idade, e tem uma incidência de 1: 1000 nascimentos. Caracteriza-se por apresentar debilidade muscular, íris ocular com manchas, boca aberta, língua saliente, baixa estatura, déficits auditivos e visuais, defeitos cardíacos e retardo mental em sua maioria. Nos adolescentes Down, a linguagem denota características de um nível de 3 anos de idade (Plomin & cols., 1997).

Conforme a CID-10 (1993), “retardo mental é uma condição de desenvolvimento interrompido ou incompleto da mente, o qual é especialmente caracterizado por comprometimentos de habilidades manifestados durante o período de desenvolvimento e que contribuem para o nível global da inteligência, isto é, aptidões cognitivas, de linguagem, motoras e sociais” (p. 221). Para o DSM-IV, a deficiência mental se caracteriza por um funcionamento intelectual abaixo da média e está relacionada a limitações e habilidades adaptativas.

Na SXF o comprometimento mental é variável, podendo ir desde uma dificuldade de aprendizado até uma deficiência profunda. Nas mulheres afetadas não há evidências de um comprometimento grave (Freund & Reiss, 1991), predominando a deficiência do tipo leve ou a inteligência limítrofe (Plomin & cols, 1997). Mazzocco (2000) e Haggerman (2002) reforçam esse dado ao revelarem que muitas mulheres com mutação completa têm deficiência mental, ou manifestam um funcionamento intelectual de *borderline* a normal e têm dificuldades na aprendizagem relacionadas à função executiva, como, por exemplo, pobre conservação do tema, problemas de atenção, além de impulsividade e transtornos emocionais (por ex. depressão e ansiedade). Em geral, a deficiência mental grave é mais freqüente em homens, ocorrendo em 42% dos pacientes (Vianna-Morgante, 1997), e emerge aos 3 e 4 anos de idade (Bailey, Hatton & Skinner, 1988). Segundo Crawford e colaboradores (2001), a severidade varia de deficiência profunda (QI < 20) a leve (QI 50-70), porém a maioria dos indivíduos do sexo masculino com a SXF apresenta uma deficiência mental moderada (QI 40-50). No caso

da deficiência moderada, o indivíduo apresenta noção de autocuidados, pode adotar uma conversação simples, mas, em geral, é mais dependente. Existe tendência ao declínio do QI em meninos com a SXF no final da infância, na adolescência e após os 35 anos de idade (Hagerman, 1996). Além dessa limitação identificada na SXF, os déficits na cognição também envolvem dificuldades fono-articulatórias, viso-espaciais, de raciocínio aritmético, de processamento da informação, de memória e de atenção (Bosa, Cherubini, Hugo & Zanchetin, 2003; Freund & Reiss, 1991; Mazzocco, 2000).

Em relação à alteração da fala e linguagem, a maioria das crianças afetadas pela síndrome não consegue elaborar frases curtas antes dos 2 anos e meio de idade, sendo essa dificuldade, em geral, detectada antes do diagnóstico da SXF. A aquisição da linguagem tende a ser tardia, porém, em função da excelente memória auditiva e da capacidade de imitação, esse processo pode tornar-se mais rápido (Brun-Gasca & Artigas-Pallarés, 2001). No estudo de Yonamine e Silva (2002) confirmou-se a característica cognitiva referente ao atraso na aquisição e no desenvolvimento da comunicação, uma vez que 80% da comunicação lingüística dos meninos da amostra com diagnóstico de SXF e com idades entre 6 e 13 anos situou-se no nível máximo de 3 anos de idade.

As alterações mais comuns da fala seguem um padrão chamado *cluttering* (Plomin & cols., 1997) e incluem ecolalia (repetição de fonemas), fala rápida, ritmo desordenado, volume alto, dificuldade na relação semântica (temporal, seqüencial, conceitual), boa capacidade imitativa de sons e frases automáticas. Ainda sobre a questão da linguagem, a forma de comunicação entre os indivíduos com a SXF chama a atenção por suas peculiaridades. Em geral, eles expressam maior capacidade verbal e de compreensão, mas sofrem prejuízos na comunicação não-verbal (Freund & Reiss, 1991).

Sudhalter e Belser (2001) avaliaram as características de conversação num estudo-controle, do qual participaram indivíduos com a SXF, autismo e deficiência mental, cujos achados revelaram que a linguagem tangencial (mudar rapidamente de assunto, comentários desconexos) foi prevalente no grupo SXF em função das características fenotípicas, como, por exemplo, ansiedade social, hipersensibilidade, estimulação social e sensorial, além da dificuldade de autocontrole. Com o mesmo objetivo, Ferrier, Bashir, Meryash, Johnston e Wolff (1991) encontraram diferenças na forma de conversação entre grupos de patologias diferentes. Assim, no grupo SXF predominaram a repetição e a fala dedutiva a fim de obter alguma resposta; no grupo da síndrome de Down destacou-se a fala com disfluência e, no grupo de autismo, frases inapropriadas.

Existem controvérsias sobre as limitações e capacidades em torno da linguagem em indivíduos com a mutação completa, contudo é notório que vários graus de dificuldade, tanto na linguagem sintática (capacidade para formar frases e sentenças) como na pragmática (habilidade conversacional), se fazem presentes (Hagerman, 2002). É importante destacar que indivíduos com a SXF podem ser acometidos pelo mutismo seletivo (ausência de fala) em situações consideradas por eles muito ansiogênicas (Brun-Gasca & Artigas-Pallarés, 2001).

A partir de Mazzocco (2000), sabe-se que a performance verbal em mulheres com a SXF é prejudicada em termos de raciocínio pragmático, uma vez que denotam dificuldades para realizar interpretações e generalizações. A autora relaciona tal característica à demanda de memória que se faz necessária nesse tipo de atividade, todavia é importante deixar claro que mulheres que exibem a pré-mutação não apresentam *déficits* em atividades viso-espaciais, na atenção, na aritmética ou na função executiva como os verificados nas mulheres com a mutação completa.

Sobre as características e distúrbios de ordem emocional reconhecidos em indivíduos afetados pela SXF, o estudo de Backes e colaboradores (citado em Hagerman, 2002) faz referência ao alto nível de comorbidade psiquiátrica. Nesse sentido, encontraram a hiperatividade e o déficit de atenção (74%), o comportamento desafiante (29%), a enurese e encoprese (27% e 20%, respectivamente), a ansiedade de separação (10%) e o transtorno obsessivo-compulsivo (2%), além do autismo, cuja associação com a SXF é considerada a mais controversa.

Hagerman (2000) chamou a atenção para a agressividade encontrada em 50% dos adolescentes masculinos e homens com a SXF. Para ele, esse comportamento inicia ou piora na puberdade como um efeito do hormônio testosterona, mas pode ser detonado por algum estímulo ambiental que foge ao controle do paciente. Em momentos nos quais o paciente se encontra ansioso, defensivo e intolerante perante frustrações, tal agressividade tende a ser exacerbada. A timidez também é outra característica comum nos meninos com a SXF, entretanto fatores como a hiperatividade e o nível de deficiência mental podem velar os sinais de timidez (Hagerman, 2002). Assim como no sexo masculino, a ansiedade social e a timidez são características frequentes em mulheres com a mutação completa, mas é também comum em mulheres com a pré-mutação.

De maneira geral, a pré-mutação se manifesta de forma mais sutil, mas com expressões em níveis físicos, cognitivos, emocionais e endocrinológicos. Quanto às características físicas, os sinais são menos aparentes, mas dentro do espectro da SXF e no campo cognitivo são comuns dificuldades em cálculos matemáticos, na leitura e na escrita.

São poucos os estudos relativos às características psicopatológicas ou distúrbios psiquiátricos em mulheres com a pré-mutação. Mesmo assim, destacam-se os estudos de Reiss, Freund, Abrams, Boehm e Kazazian (1993); Steyaert, Decruyenaere, Borghgraef e Fryns (1994); Sobesky, Pennington, Porter, Hull e Hagerman (1994); Franke, Maier, Hautzinger, Weiffenback, Gansicke, Iwers, Poustka, Schuab e Froster (1996); Thompson, Rogeness, McClure, Clayton e Johnson (1996), assim como o estudo de Franke, Leboyer, Gansicke, Weiffenback, Biancalana, Cornillet-Lefebvre, Croquette, Froster, Schuab, Poustka, Hautzinger e Maier (1998). Esses autores buscaram identificar o funcionamento emocional e as principais psicopatologias presentes nos portadores de pré-mutação, em especial nas mães de crianças com a SXF. Diante disso, os achados apontaram semelhanças significativas entre as pesquisas.

No estudo franco-alemão de Franke e colaboradores (1998), os autores investigaram a ocorrência de psicopatologia em grupos de mães com mutação completa, mães com pré-mutação, irmãs dessas mães com pré-mutação sem filhos afetados, irmãs dessas mães normais e mães de crianças autistas sem SXF. O resultado demonstrou a presença de transtornos afetivos em 41-56% de todas as mães com pré-mutação e mutação completa, assim como em mães de crianças autistas. Os transtornos de ansiedade foram mais proeminentes nas mães dos dois primeiros grupos, apesar de também terem se revelado nas mães com pré-mutação sem filhos afetados. Dentre os transtornos de ansiedade, a fobia social foi a mais significativa, principalmente no grupo de mães com a mutação completa (31%), sendo 18% nas mães com pré-mutação e 4,8% nas mães de autistas. Outras patologias foram também detectadas, entre elas o transtorno bipolar, a depressão maior, a personalidade esquizóide e a personalidade evitativa. Contudo, há uma tendência de maior incidência dessas patologias nas mães com a mutação completa e pré-mutação com filhos afetados, ocorrendo em 77% das mães com diagnóstico de SXF, 31% nas pré-mutadas, 12% nas irmãs com pré-mutação e sem filhos afetados e apenas em 7% nas mães de autistas. Dessa forma, esse estudo evidenciou o efeito da mutação do gene FMR1 e do estresse de ter uma criança com transtorno do desenvolvimento na prevalência de psicopatologia materna, assim como revelou que o potencial intelectual não influi no diagnóstico psiquiátrico.

Contrários a esse estudo, Thompson e colaboradores (1996) sugerem a interferência dos problemas cognitivos nos aspectos psicopatológicos. Apesar das notórias queixas de depressão e ansiedade, tal como o transtorno de pânico em mulheres portadoras, ainda é duvidoso se existe um “fenótipo” emocional sem déficits neurocognitivos (Sobesky e cols., 1994).

Outros estudos relacionando o “defeito” genético respectivo ao cromossomo X-frágil e psicopatologia em mulheres heterozigotas foram realizados por Reiss, Hagerman, Vinogradov, Abrams e King (1998) e por Freund, Reiss, Hagerman e Vinogradov (1992). Os primeiros autores identificaram que mulheres portadoras da SXF apresentam maior frequência de psicopatologia associada a transtornos afetivos, salientando as sintomatologias relativas ao espectro da esquizofrenia, em especial às características esquizotípicas. Divergindo desses resultados, a pesquisa de Freund e colaboradores (1992) revelou que nem todas as mulheres portadoras da SXF apresentam as mesmas condições psicopatológicas. Apenas aquelas que exibiram maior fragilidade (porcentagem de células exibindo anormalidade no cromossomo X) apresentaram sintomatologia associada ao espectro da esquizofrenia. Segundo eles, não há associação entre o grau de fragilidade e a proporção de transtornos afetivos, mas sim com o grau de severidade dos sintomas. Dessa forma, concluem que o grau de fragilidade é um importante preditor de psicopatologia entre mulheres portadoras do cromossomo X-frágil sem déficits cognitivos.

Em geral, muitas características comportamentais de indivíduos com a SXF são semelhantes àquelas apresentadas pelos autistas. Nesse sentido, a literatura apresenta vários estudos que abordam este tema (Feinstein & Reiss, 1998; Fisch, Simensen, & Schroer, 2002; Rogers, 2001). Sobre a incidência dessa relação existem controvérsias, mas R.J Hagerman e P.J Hagerman (2001) ressaltam que uma média de 15 a 30% de crianças com a SXF são autistas, segundo os critérios do DSMIII-R e DSM-IV, de forma que possuem um déficit social mais profundo, ao passo que de 0 a 16% das crianças diagnosticadas como autistas apresentam a SXF (Reiss & Freund, 1992).

Dentre as características comuns à SXF e ao autismo, destacam-se comportamentos estereotipados, pobre contato ocular, atraso da linguagem, ecolalia, perseveração, hipersensibilidade ao estímulo sensorial, evitação do contato tátil, respostas expressivas frente a qualquer mudança no ambiente e comprometimento na área social. Apesar dessas similaridades, o estudo realizado por Feinstein e Reiss (1998) sugere que a SXF não é a causa comum do autismo. Os autores chamam atenção para o fato de que a SXF é uma desordem neurogenética que inclui um fenótipo comportamental e cognitivo com causa biológica conhecida, ao contrário do autismo (Reiss & Freund, 1992).

Para Helss e colaboradores (2001), o comportamento autista de crianças com a SXF está diretamente relacionado à baixa qualidade do ambiente familiar. Por fatores ambientais entende-se o tipo de estrutura familiar, rotinas diárias, organização física do ambiente e instruções objetivas. Portanto, problemas comportamentais nos meninos com SXF foram consis-

tentemente associados a fatores ambientais, enquanto nas meninas, apenas à FMRP e ao QI. Os autores apontam que essa dicotomia não está clara, mas acreditam ser em razão do processo genético e não das características de gênero. Crawford e colaboradores (2001) contrariam essa conclusão, defendendo a hipótese de que o autismo em indivíduos com a SXF está mais relacionada aos aspectos do desenvolvimento do que ao nível da proteína presente em seu organismo.

A maioria dos indivíduos com a SXF apresentam, então, um espectro fenotípico que pode estar acoplado ao autismo. Vários autores vêm se esforçando para entender a influência do autismo na severidade dos sintomas da SXF. No comportamento adaptativo, por exemplo, Hatton e colaboradores (2003) constataram que crianças com a SXF e sem autismo mostraram domínio das atividades diárias e melhor desempenho em todas as áreas do comportamento adaptativo, porém com limitações na socialização. Assim como esses estudiosos, Kauffmann e colaboradores (2004) também buscaram compreender a extensão da influência do autismo nas dificuldades comportamentais vistas em homens com a SXF, corroborando seus resultados com o estudo de Hatton e colaboradores (2003). Estes autores identificaram que a presença do autismo na SXF potencializa as dificuldades comportamentais e as habilidades adaptativas, como também restringe a comunicação verbal e não-verbal.

Recentemente, Philofsky, Hepburn, Hayes, Hagerman e Rogers (2004) identificaram que crianças com SXF e com autismo são mais prejudicadas em termos de linguagem expressiva e não-verbal, ao passo que na ausência de autismo a linguagem receptiva das crianças é relativamente mais preservada. Da mesma forma, o estudo anterior de Bailey, Skinner, Hatton e Roberts (2000) já apontava que crianças com autismo e SXF apresentam maior atraso global de desenvolvimento do que crianças diagnosticadas apenas com a SXF, sustentando que tal característica pode ser um marcador importante para sintomas autistas em jovens com a SXF.

Por fim, salienta-se que as características relativas ao fenótipo de uma criança com a SXF são, de acordo com Helss e colaboradores (2001), semelhantes a outros transtornos psiquiátricos, tais como: autismo, déficit de atenção e hiperatividade (TDAH) e transtornos de ansiedade. Nesse sentido, os autores reforçam a necessidade de um modelo sistêmico para entender as relações entre genética, ambiente e fatores psiquiátricos, visando facilitar a investigação da etiologia dos complexos diagnósticos, assim como entender os comportamentos de estresse familiar advindo das sintomatologias específicas de cada diagnóstico.

Em estudo recente de Ferrando-Lucas, Banús-Gómez e López-Péres (2003), foi abordada a importância de reconhecer os sinais e os sintomas característicos dessa síndrome, bem como a necessidade de maior absorção de informações por parte dos profissionais da saúde

como pontos fundamentais para encaminhar, orientar e apoiar adequadamente a família no contexto da doença e do estresse por ela desencadeado.

## ***1.2 Estresse Parental e Desenvolvimento Atípico***

De forma geral, a palavra estresse tem sido freqüentemente empregada pelas pessoas como uma referência a algo causador de desconforto emocional. Segundo o dicionário de Língua Portuguesa de Ferreira (1999, p. 843), “estresse é o conjunto de reações do organismo a agressões de ordem física, psíquica, infecciosa, e outras, capazes de perturbar-lhe a homeostase; estrição”.

Existem muitas controvérsias em relação à definição de estresse. Para McEven e Lasley (2002), este conceito está diretamente relacionado à pressão que a vida exerce sobre as pessoas e aos sentimentos correspondentes. A dicotomia do conceito se refere à função positiva e negativa do estresse, uma vez que pode ser reconhecido não apenas como desencadeador de doenças, mas também como um importante sinalizador da necessidade de reagir diante de uma condição aguda para evitar o desequilíbrio físico e emocional.

Assim como há controvérsias, existem também muitas limitações em relação à medida do estresse, o que representa um obstáculo para sua compreensão (Lazarus & DeLongis, 1983). Um dos pioneiros a estudar o estresse foi Hans Selye, na década de 1930, quando reconheceu o envolvimento do sistema fisiológico nas respostas do corpo mediante um desafio. A partir disso, relacionou o estresse a uma dimensão biológica, o qual chamou de síndrome geral de adaptação, localizando três fases: reação de alarme caracterizada por reações agudas; estágio de resistência quando as manifestações agudas desaparecem; e estágio de exaustão quando há a volta das reações da primeira fase e a possibilidade de colapso do organismo (McEven & Lasley, 2002). Nesse sentido, para Selye, estresse é uma manifestação das alterações produzidas num sistema biológico.

A partir de uma abordagem cognitivo-comportamental, Lipp (1984;1987) define estresse como uma reação de ordem emocional, física, mental e química gerada pela exposição a novas situações na vida de um indivíduo, sejam elas positivas ou negativas. A autora reforça que “qualquer situação que desperte uma emoção forte, boa ou má, que exija mudanças é um estressor, isto é, uma fonte de estresse” (p. 172). Com isso, Lipp (1984) reconhece a existência das fases de estresse assinaladas por Selye, porém incluiu uma quarta fase, a qual denominou de quase-exaustão, para explicar o mecanismo de sinais anteriores à exaustão total. Para a autora, a fase de alerta se caracteriza por ser positiva, uma vez que gera disposição, energia e

vigor ao indivíduo; a fase de resistência indica que o indivíduo está na fase de alerta há algum tempo e, por isso, com declínio da disposição, tendência ao cansaço, redução da resistência do organismo contra infecções e falhas da memória; a fase de quase exaustão pode propiciar o início de doenças, problemas dermatológicos, gastrite, depressão e ansiedade exacerbada, e a fase de exaustão pode levar o organismo ao colapso.

De forma geral, estresse é a resposta fisiológica, psicológica e comportamental de um indivíduo na tentativa de se ajustar às demandas internas e externas quando exposto a um novo evento em sua vida. Por isso, pode ser provocado por alguns fatores estressantes, como um acontecimento, uma pessoa ou um objeto capaz de proporcionar tensão emocional, os quais induzem a uma reação de estresse (Ballone, 2000; Lipp, 1984).

Os fatores estressantes abrangem componentes emocionais como a frustração, a perda e a ansiedade; componentes ambientais, como o ruído sonoro, a poluição e a temperatura; e componentes físicos, como a sobrecarga profissional, a má nutrição e outros. Lipp (1984; 1987) destaca possíveis efeitos psicológicos e sensações físicas como uma reação ao estresse, ou seja, ansiedade, angústia, insônia, ira, depressão, hipersensibilidade emotiva, dificuldades interpessoais, preocupação excessiva, dúvidas quanto a si próprio, tensão, tédio, taquicardia, náusea, sudorese, tensão muscular, hiperatividade, hiperacidez estomacal e outros.

Em contrapartida, Rodrigues e Gasparini (1992) definem o estresse a partir de uma abordagem biopsicossocial, na medida em que o compreendem como uma relação particular entre uma pessoa, seu ambiente e as circunstâncias às quais está submetida, implicando o uso de estratégias para proteger-se. A partir desse entendimento, consideram como fatores estressores tanto os estímulos externos como os internos. Segundo Ballone (2000), estímulos externos são aqueles que representam ameaças concretas na vida diária de cada um, e por estímulos internos, aqueles advindos dos conflitos pessoais e com uma tonalidade afetiva (pensamentos, emoções, fantasias, medo, etc.).

A percepção da realidade depende da avaliação subjetiva de cada pessoa. Assim, um estímulo, seja ele interno ou externo, será ou não estressor de acordo com a conotação afetiva e o grau de importância dados a ele. Tal aspecto sugere a participação das variáveis pessoais, uma vez que algumas pessoas podem superar com tranquilidade algum evento importante de suas vidas, enquanto outras podem desenvolver algum transtorno afetivo como uma resposta ao fator estressante (Beresford, 1994).

Com relação aos diferentes eventos na vida do ser humano considerados fatores estressantes, a literatura salienta a presença de uma doença crônica na família, o nascimento de uma criança com transtorno do desenvolvimento ou a posterior descoberta de um comprometimen-

to no decorrer do seu desenvolvimento (Bradford, 1997; McDaniel, Hepworth & Doherty, 1994). Portanto, o impacto da doença na família pode desencadear um desequilíbrio e, por sua vez, estresse.

Dentro desse contexto, o estudo de Bauer e colaboradores (2000) confirmou que cuidadores de pacientes com doença crônica são, em geral, afetados significativamente pelo estresse. Tal investigação demonstrou que cuidadores de pacientes dementes, isto é, com Alzheimer, Parkinson ou demência progressiva, são mais vulneráveis a desenvolverem doenças em função do elevado nível de estresse encontrado em tais sujeitos.

Apesar dos mecanismos do impacto do estresse na saúde ainda serem elusivos, o excesso de tarefas atribuídas a uma pessoa gera conseqüências não só em sua saúde, mas também acelera o envelhecimento celular. Tal comprovação foi revelada recentemente na pesquisa de Epel e colaboradores (2004), ao avaliarem os glóbulos brancos de 58 mães na pré-menopausa, sendo 39 de crianças com doenças crônicas e 19 de crianças com desenvolvimento típico. Esse estudo mostrou que o estresse psicológico a que foram submetidas as mães cuidadoras de crianças cronicamente doentes acelerou o processo de envelhecimento em torno de 10 anos, o que não aconteceu com as mães do grupo-controle.

A saúde psicológica dos cuidadores também tem sido tema de investigação (Pawlowski, Ribeiro & Bandeira 2005), já que a função de “cuidar” tem sido identificada como um fator de estresse crônico (Lazarus & DeLongis, 1983). Nesse sentido, é compreensível que muitas famílias desenvolvam sintomas de estresse quando impostas às circunstâncias e aos limites da doença (Cuskelly, Jobling, Chant, Bower & Hayes, 2002; Patterson, 1991).

Comumente, estudos têm demonstrado que as figuras parentais são mais afetadas pelo estresse advindo das características de uma determinada doença (Bebko, Konstantareas & Springer, 1987; Milgram & Atzil, 1988), no entanto, a mãe tende a ser mais afetada pelas condições impostas pela doença de um filho(a) por ser ela, em geral, a maior provedora de cuidados diretos (Hamlett, Pelegrini & Katz, 1992; Ong, Afifah, Sofiah & Lye, 1998).

O estudo de Carrion, Córdoba e Collado (2003) corrobora as diferenças de gênero na percepção dos eventos da vida, sejam eles positivos ou negativos, mostrando que existe diferença significativa entre homens e mulheres em relação às áreas afetiva, econômica e profissional. As mulheres, segundo os autores, são mais propensas a serem influenciadas pelos aspectos afetivos e pessoais da vida, ao passo que os homens são mais afetados pelas condições econômicas e profissionais.

Análogo ao estudo de Carrion e colaboradores (2003), Milgram e Atzil (1988), ao pesquisarem os principais estressores nas funções parentais em pais e mães de crianças autis-

tas, identificaram que a preocupação maior do pai é prover a família das condições necessárias para seu bem-estar, muito mais do que compartilhar tarefas com a esposa nos cuidados do filho (a) autista. Para as mães, ao contrário, a satisfação de vida está mais associada à divisão da sobrecarga de cuidados com seu parceiro. O estudo demonstrou que a satisfação dos pais está mais relacionada ao papel e comportamento de cada um frente à doença do que à própria condição da criança.

Ainda em relação às diferenças de gênero, Bristol, Gallagher e Schopler (1988) investigaram o impacto da doença na adaptação e nos papéis familiares entre pais e mães de filhos com e sem transtorno global do desenvolvimento (TGD), chamando a atenção para a relação diretamente proporcional entre o bem-estar psicológico e o suporte conjugal. Os achados demonstraram que, em ambos os grupos, as mães revelaram mais sintomas depressivos, sugerindo que outros fatores, além da doença, também podem gerar estresse. Em relação à divisão de tarefas, os pais de crianças sem TGD assumiram igualmente a responsabilidade e os cuidados dos filhos; já as mães de crianças com TGD revelaram sentimentos de maior sobrecarga, e os pais, de menor responsividade às demandas impostas pela doença. Além desses indicadores, tanto os pais como as mães da criança afetada sinalizaram algum conflito conjugal e a percepção de várias interferências na vida diária, entretanto as mães relataram mais problemas do que os pais. O estudo concluiu que, em ambos os casos, as mães relacionaram o bem-estar psicológico ao suporte do marido. Outros estudos têm chegado a conclusões semelhantes, como por exemplo, a recente pesquisa de Schmidt (2004). Este autor investigou 30 mães de crianças autistas e encontrou altos níveis de estresse, porém sem prejuízos em sua auto-eficácia. Os resultados apontaram que a qualidade do suporte social e as estratégias de *coping* foram mediadores do efeito de estresse materno e nos sentimentos de auto-eficácia.

Alguns estudos têm também enfatizado os fatores de estresse relacionados a eventos de vida. Lazarus e DeLongis (1983) entendem que o estresse pode ser desencadeado por um evento de vida que impõe mudanças e adaptações, principalmente diante de uma situação dramática e/ou por um evento de vida focado nas intercorrências diárias, como por exemplo, frustrações, irritações, demandas estressantes e relacionamentos conturbados. Por outro lado, esses autores chamam a atenção para a relação inversa entre eventos de vida e idade cronológica, uma vez que a frequência de situações que exijam mudanças de vida decresce com a idade.

A partir dessa abordagem, Lima, Beria, Tomasi, Conceição e Mari (1996) investigaram a contribuição de eventos de vida, tais como morte de parente, doença crônica na família, divórcio, perda de emprego, mudança de residência, acidente, assalto ou roubo e fatores so-

cioeconômicos na prevalência de transtornos psiquiátricos menores. Os resultados revelaram que todos os eventos de vida, com exceção de mudança de residência e acidentes, foram positivamente associados à presença de transtorno psiquiátrico, sendo as mulheres as mais acometidas. Esses dados sugerem que tanto eventos de vida como fatores socioeconômicos (baixa renda e educação) podem explicar a ocorrência de problemas psiquiátricos e estresse.

Enfim, existem controvérsias sobre as correlações entre estresse, idade e nível socioeconômico. Diferentemente de Lima e colaboradores (1996), a pesquisa de Bandeira, Gonçalves e Pawlowski (no prelo) mostrou que não há correlação entre as variáveis estresse e renda familiar, mas sim com a idade. Assim como Lazarus e DeLongis (1983), as autoras identificaram que quanto maior a idade, menor o estresse, em função do decréscimo de exigências e menor ocorrência de eventos de vida.

Diferenças culturais também foram encontradas na literatura. Por exemplo, Ong, Afifah, Sofiah e Lye (1998) avaliaram o estresse em 87 mães de crianças com paralisia cerebral (56 malasianas, 23 chinesas e 8 indianas), comparando-as a um grupo-controle de 87 mães de crianças com desenvolvimento típico, atendidas no setor de pediatria de um hospital. Foi utilizado o questionário *Parenting Stress Index* (PSI), que envolve as subescalas *Child-Domain Stress* (CDS) e *Parent-Domain Stress* (PDS). A CDS avalia a percepção parental do temperamento da criança, da adaptabilidade, da aceitabilidade, das demandas e do humor, e a PDS avalia a personalidade parental e o estresse situacional, tais como depressão, apego à criança, restrições de papéis, competência parental, isolamento social, relacionamento conjugal e saúde física. Os resultados demonstraram que os escores de ambas as subescalas foram mais altos no grupo de mães de crianças com paralisia cerebral; já nas mães malasianas, o fator restrição de papéis (impacto nos papéis de vida) não foi significativo frente à presença do filho com paralisia cerebral, o que pode ser explicado, segundo os autores, pela percepção de seu papel como mãe e membro da sociedade, ou porque não eram as principais cuidadoras em função de seus empregos. Nesse estudo, a presença da paralisia cerebral e as atividades de vida diária estavam mais relacionadas ao estresse advindo da condição da criança (CDS), enquanto os fatores relativos à PDS estavam mais associados ao número de hospitalizações, ao nível de educação materna e às características étnicas. Assim, os autores do estudo identificaram que a educação materna teve uma relação inversa com as dimensões da PDS, sendo que quanto maior os escores dessa subescala, menor o nível de educação materna.

Outro fator que responde pela origem do estresse parental é a idade escolar das crianças com transtornos de desenvolvimento. Interessado nessa investigação, Dyson (1997) comparou mães e pais de crianças em idade escolar (8-11 anos) com deficiência mental e outras

patologias a um grupo de pais e mães de crianças com desenvolvimento típico. Os resultados revelaram não haver diferença entre pai e mãe, mas sim entre os grupos quanto às variáveis estresse, suporte familiar e funcionamento familiar. O estresse experienciado pelos pais e mães de crianças com desenvolvimento atípico foi significativamente maior e relacionado aos problemas parentais e familiares, às características e limitações da doença e à preocupação com o futuro do filho. O suporte familiar recebido por esse grupo contribuiu positivamente para o melhor funcionamento familiar e para a diminuição dos níveis de estresse.

A ansiedade e a depressão em mães de crianças com deficiência mental ou transtorno emocional também foram encontrados na literatura. Ryde-Brandt (1990), por exemplo, comparou mães de crianças psicóticas e com deficiência mental a um grupo de mães de crianças com dificuldades motoras e sem deficiência mental. Os resultados indicaram que as mães do primeiro grupo são mais ansiosas e depressivas do que as do segundo grupo, possivelmente em função da vulnerabilidade constitucional compartilhada em que a manifestação da doença é mais grave nos filhos.

A partir das pesquisas apresentadas, é notório que pais de crianças com desenvolvimento atípico experienciam mais sintomas de estresse, depressão e problemas de saúde do que pais de crianças com desenvolvimento típico. Uma criança com *déficits* em seu desenvolvimento é, muitas vezes, vista como responsável pelo desequilíbrio no sistema familiar. Mas, por outro lado, o estudo de Hastings, Allen, Mcdermott e Still (2002) chamou a atenção para alguns aspectos da percepção positiva nas mães de crianças com deficiência mental. Conforme os autores, mães que desenvolvem uma percepção positiva da doença conseguem lidar melhor com o estresse e desenvolvem maior sentimento de auto-eficácia diante dos desafios decorrentes, o que oportuniza um maior crescimento pessoal e visão de mundo mais madura e realista.

De qualquer forma, atrasos no desenvolvimento de uma criança geram sentimentos ambivalentes, conflitos familiares e/ou conjugais, quebra de determinados padrões de vida, os quais levam a uma nova estruturação familiar e social. No caso de uma condição genética, principalmente na presença de deficiência mental, o impacto da doença também colabora para aumentar o nível de estresse nos membros da família, assim como leva a um maior envolvimento com as redes sociais, sejam elas assistenciais, educacionais ou de saúde. Dessa forma, não é de surpreender que uma condição como a SXF venha a causar um impacto no sistema familiar e promover sintomas de estresse nas figuras parentais, em função das limitações impostas pela síndrome.

### 1.2.1 Estresse Parental e a Síndrome do X-Frágil

Como já demonstrado, muitos estudos têm sido desenvolvidos sobre o estresse desencadeado pela presença de um membro da família com uma doença crônica (Bauer & cols., 2000; Hamlett & cols., 1992; Ong & cols., 1998) ou com alguma deficiência física ou mental (Milgram & Atzil, 1988; Perry, Mc-Garvey & Factor, 1992; Silva & Dessen, 2001; Ryde-Brandt, 1990). Entretanto, são poucas as pesquisas que associam o estresse parental às características da SXF de um indivíduo na família (Von Gontard & cols., 2002; Johnston & cols., 2003).

Conforme descrito anteriormente, a síndrome do X-frágil está associada a um fenótipo particular, o qual inclui *déficits* cognitivos e comportamentais. Além das características físicas, o comprometimento na área da aprendizagem, justificado pela presença de deficiência mental predominantemente nos meninos, o atraso na aquisição da linguagem, a hiperatividade e o comportamento social atípico são fatores que podem determinar a ocorrência de estresse na família e principalmente nas figuras parentais.

As características típicas de um indivíduo com a mutação completa, ou seja, com o diagnóstico da SXF, não são evidentes nos primeiros meses após o nascimento, tornando-se mais aparentes com a idade, através do gradual atraso no desenvolvimento (Bailey, 2003; Bailey & cols., 2000). Portanto, antes da identificação e definição de algum problema com a criança, esta é percebida como detentora de um desenvolvimento aparentemente normal, tanto por pais como por pediatras (Bailey & cols., 2000). Frequentemente, é a mãe a primeira pessoa a perceber as primeiras limitações na criança, de acordo com o padrão do desenvolvimento normal, como, por exemplo, dificuldades para engatinhar, sentar, caminhar, falar, interagir, entre outros (Bailey & cols., 2000).

O processo do diagnóstico definitivo, em geral, é longo e envolve interações e sistemáticas visitas dos pais aos diferentes profissionais da saúde, o que pode desencadear frustrações em ambos os lados (Bailey, 2003). Como consequência, os pais podem desenvolver uma percepção negativa de si mesmo, assim como um descontentamento com o sistema de saúde (Bailey & cols., 2000).

Com relação a esse processo, Bailey (2003) identificou importantes características pertinentes à experiência familiar frente ao diagnóstico de SXF. Os resultados de seu estudo comprovaram que o reconhecimento de ser um portador da SXF é muito estressante, sendo que, em alguns casos, foram identificados mecanismos de rejeição e negação do diagnóstico, assim como de culpa e angústia naqueles indivíduos conscientes de sua transmissão.

De forma geral, esse estudo revelou uma combinação de sentimentos de alívio e estresse relatados pelos pais a partir da definição do diagnóstico. Tal experiência, porém, incluiu, além do estresse individual, sentimentos de culpa, preocupação com o futuro, dificuldades em compartilhar a informação com os outros membros da família e impedimento de ter outros filhos. Esses resultados são ilustrativos para reconhecer que o estresse está presente na família de um membro com o diagnóstico da SXF desde a suspeita de alguma anormalidade até a confirmação do diagnóstico propriamente dito.

De acordo com Hessel e colaboradores (2001), a sintomatologia presente na criança com a SXF está associada aos transtornos afetivos presentes nos pais. Para esses autores, as características de comportamento de uma criança com essa síndrome afetam o *status* psicológico dos pais, interferindo na qualidade da interação com sua criança. Diante disso, é possível que o comportamento de uma criança com tal condição genética possa ser um fator impactante na qualidade do ambiente familiar, uma vez que pode afetar os níveis de estresse em seus membros, assim como demandar maiores recursos financeiros e de tempo.

Em geral, o estresse familiar está associado às características comportamentais e cognitivas de um indivíduo com desenvolvimento atípico, porém é importante identificar as causas do estresse nos pais. Frente a essa necessidade, Johnston e colaboradores (2003) investigaram os principais fatores associados ao estresse em mães de crianças afetadas pela SXF, sendo o estudo pioneiro nesta investigação. A hipótese do estudo partiu do pressuposto de que a mãe desenvolveria maior nível de estresse, mais sentimentos de isolamento, dificuldades de auto-percepção em relação a sua competência materna, assim como dificuldade para aceitar a criança. A variável estresse materno, segundo os autores, estaria associada às características comportamentais, à inteligência e à idade da criança, à coesão e renda familiar e ao bem-estar psicológico da mãe.

Os resultados de tal investigação confirmaram que os problemas de comportamento presentes na criança com a SXF são determinantes para o desenvolvimento do estresse na mãe, destacando o comprometimento na fala, o déficit de atenção, as complicações somáticas, a agressividade e o comprometimento social como as características comportamentais mais desencadeadoras de estresse.

Além do fator comportamental, concluiu-se que a qualidade da coesão familiar, que engloba o compartilhamento de tarefas e responsabilidades, assim como o suporte familiar estão relacionados ao nível de estresse na mãe. Nesses casos, quando as mães recebem apoio e assistência de outros membros da família frente aos cuidados da criança, elas tendem a desen-

volver sentimentos de maior confiança em relação ao seu desempenho e à sua função materna, diminuindo os de solidão e estresse.

Contrário a muitos estudos que correlacionam o estresse dos pais à deficiência mental do filho (a), (Dyson, 1997; Perry & cols., 1992), Johnston e colaboradores (2003) não encontraram associação significativa entre essas duas variáveis, sugerindo que o estresse parental está mais diretamente relacionado à dificuldade de manejar o comportamento de uma criança com a SXF do que aos *déficits* cognitivos nela presentes. Nesse estudo, a idade da criança também não foi um fator responsável pelo estresse materno, embora a tendência seja aumentar o nível de estresse frente à visão de um futuro incerto. Todavia, no caso da SXF, os autores reforçam que o diagnóstico definitivo e o esclarecimento das características da síndrome contribuem para aliviar o estresse nos pais, uma vez que estes podem projetar o futuro com mais realismo e menos expectativas.

A falta de confiança na própria competência materna, assim como sentimentos de solidão foram considerados, no estudo de Johnston e colaboradores (2003), como fatores que afetam o bem-estar psicológico. Assim, os autores postulam que a psicopatologia materna afeta diretamente os sentimentos de bem-estar e favorece o desenvolvimento do estresse na mãe.

A relação entre estresse nos pais e deficiência mental do filho(a) foi também investigada em estudos, comparando a SXF com outras síndromes (Van Lieshout, De Meyer, Curfs, & Fryns, 1998) e com uma doença crônica (Von Gontard & cols., 2002). Na pesquisa de Van Lieshout e colaboradores (1998), três grupos de crianças com deficiência mental, diagnosticados respectivamente com as síndromes de Prader-Willi (SPW), Williams (SW) e X-Frágil (SXF), foram comparados em relação ao nível do estresse nos pais. Os resultados apontaram que o nível de estresse foi maior na SPW, intermediário na SW e menor na SXF, sendo positivamente correlacionado ao conflito conjugal.

O resultado da comparação entre o estresse gerado pela deficiência mental presente na SXF e o estresse gerado pelas características de uma doença crônica foi bem documentado no estudo de Von Gontard e colaboradores (2002). Os autores compararam quarenta e nove meninos afetados pela SXF com 46 meninos com atrofia muscular espinal (AME) e 32 meninos com desenvolvimento típico, procurando avaliar os efeitos específicos das duas condições no estresse familiar e nos estilos de *coping*<sup>1</sup>. As médias de idade entre os grupos variaram de 8 a

---

<sup>1</sup> Coping: estratégias empregadas pelo indivíduo a fim de adaptar-se a eventos estressores ou adversos (Antoniazzi, Dell'Aglio & Bandeira, 1998).

6 meses (SXF), de 12 a 7 (AME) e de 11 a 2 (controle). A AME caracteriza-se por perda da função motora, atrofia muscular e degeneração celular, o que implica severa incapacidade física e reduzida expectativa de vida na infância e adolescência (Von Gontard & cols, 2002). Na amostra do estudo, 79,5% dos meninos com AME utilizavam cadeiras de rodas, 63% freqüentavam ensino regular e 33% freqüentavam educação especial; no grupo de meninos com a SXF, apenas três meninos (6,1%) estavam em classe de ensino regular.

A avaliação da variável inteligência apontou para as seguintes médias: QI=46,6 (SXF), QI= 112,2 (AME) e QI=103,3 (grupo controle). Tal resultado indicou que todas as crianças com a SXF apresentaram um QI abaixo de 85, mas somente 10,9% das crianças com AME e 12,5% do grupo controle ficaram situadas nessa faixa. Em relação à avaliação de características do comportamento externalizadas, 90% das crianças com a SXF apresentaram problemas nessa área, salientando-se os sinais de uma conduta hiperativa. Em comparação à AME, o estresse parental foi significativamente maior na SXF. Apesar das complicações e limitações físicas presentes nos meninos com AME, o estresse dos pais do grupo com a SXF foi associado às peculiaridades comportamentais da síndrome e, principalmente, à deficiência mental.

Diante do estresse exacerbado, o estudo revelou que, em famílias com a SXF, a habilidade para lidar com os desafios da síndrome fica limitada. Em função disso, os autores concluem que a família de uma criança com deficiência mental necessita de maior ajuda do que a de uma criança com uma doença crônica ou deficiência física pelo espectro de características comportamentais e déficit cognitivo presentes.

No caso de doenças hereditárias, a aceitação da criança por parte das figuras parentais pode vir a ser um problema desencadeador de estresse, por comprometer as expectativas direcionadas a esse filho (a), uma vez que um filho é um projeto consciente ou inconsciente dos pais, permeado por fantasias e sonhos projetados num bebê ideal. Brazelton e Cramer (1992) afirmam que se reconciliar com o bebê real e chorar a perda do bebê imaginário são tarefas psicológicas dos pais após o nascimento do filho. Segundo esses autores, é comum um colapso na auto-estima dos pais, uma vez que se vêem como responsáveis por tal dano, expondo à sociedade sua inadequação.

As famílias com um membro cronicamente enfermo, em geral, sentem que são definidas e reconhecidas muito mais pela doença do que por outras características de identidade familiar. Frente a isso, o autoconceito de mães de crianças afetadas pela SXF pode ser prejudicado - o que talvez se deva ao fato de serem as principais transmissoras da doença - bem como suas crenças e sentimentos em relação à condição propriamente dita.

### **1.3 Doença na família: Implicações para o autoconceito parental e diferenças de gênero**

O autoconceito é um constructo com várias definições, por isso tem sido revisado por muitos autores (Beane & Lipka, 1980; Epstein, 1973; Nurius, 1986). Desde as primeiras investigações teóricas, o *self* tem sido objeto de estudo. Segundo Zimmerman (1999), a palavra “*self*” foi, muitas vezes, associada à palavra “ego” em termos conceituais. A partir de Hartmann, ambos os termos passaram a ser designados como fenômenos do aparelho psíquico, sendo o ego uma subestrutura da personalidade e *self* a imagem de si mesmo. O *self* é composto pelo ego, id e superego e pelas imagens corporais, definindo a personalidade como um todo.

Epstein (1973) fez uma revisão histórica da definição do construto, na qual citou as principais idéias de William James, Cooley, Mead, Sullivan, Lecky, Combs, Rogers e Allport. William James, que foi pioneiro na análise do autoconceito do ponto de vista psicológico, introduziu algumas relações ao *self*, que foram se aperfeiçoando: *self* como objeto conhecedor e *self* como objeto conhecido. Mais tarde, identificou quatro componentes do autoconceito, ou seja, o *self* material (seu corpo, família e posses), o *self* social (a visão dos outros sobre o indivíduo) e o *self* espiritual (as emoções e desejos). Para ele, o Eu de um indivíduo está dividido em *The I* (Eu enquanto conhecedor) e *The Me* (Eu enquanto conhecido). As idéias de James impulsionaram a pesquisa e ainda são consideradas atuais (Tamayo, 1981).

Conforme Epstein (1973), Cooley designou o *self* pelos pronomes *I, me, My, mine e myself*. Referiu-se à autopercepção do indivíduo a partir da percepção do outro sobre ele. Mead, por outro lado, chamou a atenção para a influência da interação social na origem do autoconceito. Para ele, há tantos selves quanto os papéis sociais. Assim como Mead, Sullivan também considerou a força do social na constituição do *self*, porém enfatizou a interação mãe-criança como mais significativa.

Seguindo a revisão histórica de Epstein (1973), Lecky definiu que o autoconceito é o centro da personalidade e seu papel é determinar quais idéias devem ser assimiladas ou não, visando à organização da personalidade. Por sua vez, Epstein (1973) reconheceu que Combs definiu o constructo como um núcleo que contém características da personalidade mutáveis e estáveis.

Epstein (1973) também retoma as definições de Rogers e Allport sobre o autoconceito. Para Rogers, o constructo se caracteriza por envolver apenas as características sobre as quais o indivíduo acredita exercer controle, uma vez que qualquer ameaça ao *self* produzirá ansiedade e desequilíbrio. Já Allport utilizou o termo *proprium to self*, que consiste naqueles aspec-

tos do indivíduo considerados essenciais e que contribuem para a noção de unidade. Identificou sete aspectos: *self* corporal, senso de identidade contínua, auto-estima, auto-extensão, auto-imagem, anseios próprios, estilo cognitivo e função de conhecer.

Considerando as contribuições desses estudiosos, pode-se reconhecer que eles introduziram a distinção entre as funções perceptivas (como o sujeito se percebe e o que sente com respeito a si mesmo) e as ativas (processos que governam o comportamento), hoje consideradas inseparáveis, já que na autopercepção o indivíduo é percebido e percebe ao mesmo tempo (Tamayo, 1981). Este autor entende o autoconceito como uma dimensão hierárquica e multidimensional de um conjunto de autopercepções, como por exemplo, sentimentos, traços e imagens, as quais são passíveis de mudanças durante a interação com o outro por ser o *self* social.

Apesar de a literatura não apresentar uma definição operacional de consenso sobre o autoconceito, existe uma tendência a defini-lo como sendo a percepção que o indivíduo tem de si mesmo. Para Shavelson e Bolus (1982), essa definição de si mesmo é formada a partir das interações interpessoais significativas, bem como através das atribuições do seu próprio comportamento. De acordo com seus pressupostos, o autoconceito se caracteriza por ser multifacetado, estável, avaliativo, diferenciável e com capacidade para se desenvolver e se organizar hierarquicamente. Num sentido amplo, esses mesmos autores explicam que, em termos de autoconceito geral, a sua estabilidade diminui à medida que as avaliações anteriormente organizadas vão descendo hierarquicamente, assim como se torna cada vez mais multifacetado em decorrência da socialização e do desenvolvimento humano. A partir dessa visão, o autoconceito possui uma organização hierárquica das diferentes percepções individuais (face-tas), orientadas e organizadas a partir da base da hierarquia até o seu topo, onde se encontra o autoconceito geral.

Tamayo (1981) propõe um delineamento hierárquico e multidimensional do autoconceito, uma vez que o vê composto pelas dimensões somática, pessoal, social e ético-moral, organizadas de forma integrada e dinâmica frente às demandas da vida de qualquer indivíduo (Tamayo, Campos, Matos, Mendes, Santos & Carvalho, 2001). Nesse sentido, o autor define as dimensões da seguinte maneira:

O *self* somático é um fator importante na regulação das relações pessoais e é composto pelas características físicas do indivíduo. Refere-se às percepções que o indivíduo tem de seu próprio corpo somadas às percepções do outro;

O *self* pessoal diz respeito às características psicológicas que o indivíduo atribui a si mesmo. Envolve a subestrutura *segurança pessoal* e a subestrutura *autocontrole*. A primeira é

formada pelas percepções e pelos sentimentos de autoconfiança, e a segunda, pelas percepções da forma como o indivíduo conduz sua vida;

O *self* social abrange as características de interação com as pessoas. Nesse sentido, considera o grau de abertura para a proximidade interpessoal, assim como a necessidade ou não de ser reconhecido pelos outros. Abrange a subestrutura *receptividade social*, que consiste nas próprias percepções individuais sobre a maneira como interage com as pessoas e como se comunica, e a subestrutura *atitude social* que compreende as percepções individuais sobre as atitudes e reações empregadas no âmbito social;

O *self* ético-moral responde pela imagem da dignidade moral, formada a partir da percepção de como é percebido pela rede social e por todas as crenças sobre o que é bom e o que é mau.

Tamayo e colaboradores (2001) citam três componentes interligados e relacionados ao autoconceito: o avaliativo, o cognitivo e o comportamental. O primeiro refere-se à auto-estima; o segundo são as percepções das características e a habilidade do indivíduo; o terceiro são as estratégias de auto-apresentação adotadas pelo indivíduo com o intuito de ser reconhecido positivamente. Tais componentes não são estáveis diante dos eventos da vida cotidiana, o que torna o autoconceito vulnerável e determinado pelo momento de vida, pela situação social, pelos interesses e objetivos de cada indivíduo.

Beane e Lipka (1980) diferenciaram autoconceito e auto-estima. Eles definem o autoconceito como a percepção que o indivíduo tem de si mesmo em relação aos seus atributos pessoais e aos papéis desempenhados. A partir de um *feedback* recebido, o indivíduo constrói e formaliza uma idéia subjacente a ele, desenvolvendo a percepção de seu *self*. Assim, trata-se de uma percepção descritiva de si próprio em relação aos papéis desempenhados e à sua atuação.

A auto-estima, por sua vez, refere-se à avaliação do valor pessoal no contexto em que o indivíduo está inserido, considerando a qualidade do desempenho e dos papéis assumidos. A auto-eficácia também é um constituinte do autoconceito e se refere às crenças sobre a própria capacidade e à eficácia para atingir objetivos com efetividade.

Pesquisas sobre o autoconceito foram encontradas, relacionando o constructo às diferenças culturais (Paulinelli & Tamayo, 1987; Yanagida & Marsella, 1978), às diferenças de gênero (Giovani & Tamayo, 2000), ao desempenho escolar (Carneiro, Martinelli, & Sisto, no prelo) e à depressão (Yanagida & Marsella, 1978). A partir desses estudos, encontrou-se correlação entre as diferentes variáveis e o autoconceito. Assim, foi possível constatar que fatores de ordem sociocultural podem influenciar a formação do autoconceito; o fator “dificuldade”

de aprendizagem correlaciona-se negativamente com o autoconceito; e um autoconceito negativo pode ser um indicador de depressão.

Dentre os modelos que tentam explicar o autoconceito, Nurius (1986) destaca o processamento das informações cognitivas através da interação social. A autora reforça que o indivíduo constrói seu autoconceito através das percepções e idéias adquiridas sobre si mesmo no círculo social e salienta sua importância para o ajustamento e bem-estar individual. O autoconceito individual forma descrições, inferências, julgamentos e respostas afetivas sobre os outros e sobre si mesmo.

São raros os estudos que abordam o constructo autoconceito na síndrome do X-frágil. Sobre isso, a recente pesquisa de McConkie-Rosell e colaboradores (2000) contribui com seus achados por ter chamado a atenção para esse tema. Tal estudo buscou explorar a configuração do autoconceito em mulheres sob risco de herança da SXF. Nessa tentativa, os pesquisadores avaliaram 42 mulheres (20 portadoras e 22 não-portadoras), cuja média de idade se situou em torno dos 42 anos. A avaliação foi realizada antes e depois do teste genético para a SXF, tendo como variáveis o autoconceito global pela TSCS (*Tennessee Self-concept*) e os sentimentos sobre si mesma. Os resultados apontaram ausência de diferenças significativas entre portadoras e não-portadoras da SXF no autoconceito global, entretanto, após o teste genético, as não-portadoras referiram aumento dos sentimentos positivos sobre si mesmas, enquanto as portadoras se sentiram piores. Cinco áreas de situações específicas foram identificadas: implicações de um teste positivo para seu próprio filho, possível barreira para ter filhos biológicos, expressão das características clínicas em si mesma, alteração de sua identidade genética e culpa por não saber de sua condição. Nesse estudo, o *self*-físico não apresentou diferenças entre os dois grupos apesar da consciência das portadoras sobre suas características clínicas. No *self*-social não houve diferenças aparentes relacionadas ao *status* de risco ou de portador. Quanto à identidade genética, esse estudo chamou a atenção para o relato de algumas mulheres, referindo consciência sobre o “talento” de transmissão de uma “bomba genética”. Assim, essa pesquisa indicou leves alterações na identidade relacionada à possibilidade de ser portadora da SXF.

Em termos de gênero, Carrion, Córdoba e Collado (2003) verificaram que as mulheres são mais sensíveis e responsáveis diante da necessidade de outras pessoas e se envolvem emocionalmente mais que os homens frente aos acontecimentos da vida. Segundo eles, essa tendência pode ser explicada em função das diferenças de autoconceito de cada sexo, as quais podem estar associadas às influências sociais que determinam a forma de pensar, agir e comportar-se. Dessa forma, é concebível que as características de gênero estão implicadas num

contexto social e são observadas através dos comportamentos masculino e feminino, assim como o contexto social interfere na formação do autoconceito.

Essa conclusão foi corroborada nos achados de Dogman e Sandhu (1999) ao explorarem a relação entre a comparação social, a auto-estima e a depressão em pessoas com e sem deficiência mental. A comparação social é um processo ativo no qual a própria pessoa se avalia a partir dos outros. Em tal investigação, houve correlação positiva entre auto-estima e comparação social, assim como a depressão foi negativamente correlacionada com a comparação social e a auto-estima na presença ou não da deficiência.

Considerando tais relações, pode-se inferir que as pessoas com alguma deficiência ou patologia ficam mais impedidas de atingir as expectativas desejadas, estando, por isso, sujeitas a comparações sociais, o que pode causar um impacto na sua auto-estima e na de sua família. Nesse sentido, a família também sofre a influência do meio social com relação à aceitação da doença, uma vez que a cultura dos padrões de “normalidade” é precocemente transmitida e internalizada. Ter uma doença implica um estigma que afeta a família como um todo, gerando sentimentos como raiva, culpa, angústia e sentimentos de desvalia, desde o princípio de um processo diagnóstico (Bailey & cols., 2000).

#### ***1.4 O Enfoque Biopsicossocial no Contexto da Doença na Família***

A partir dos estudos já descritos, evidencia-se a tendência ao estresse em famílias com algum indivíduo afetado pela SXF. Em geral, os estudos relacionaram o estresse muito mais ao fenótipo comportamental típico da síndrome do que aos *deficits* cognitivos.

Jonhston e colaboradores (2003) esclarecem que os problemas da criança ou a falta de coesão familiar podem ser fatores causadores de estresse parental, no entanto salientam que um nível de estresse elevado nas figuras parentais pode exacerbar a doença do filho e romper a coesão familiar. Essa visão responde pelo modelo de *déficit*, que vê o estresse familiar e os padrões de interação como exacerbadores da doença, potencializando o prejuízo em termos de cuidados (McDaniel, Hepworth & Doherty, 1994). Contrário a este, o modelo de resposta de ajuste e adaptação familiar de Patterson (1991) examina os esforços da família para lidar com as demandas da doença e as incapacitações, em vista de seus recursos, padrões de *coping* e crenças em que o funcionamento familiar e a rede de apoio social são vistos como fatores auxiliares na adaptação à doença.

Certamente, o estresse é um dos indicadores do funcionamento familiar, sendo comum sua presença em famílias onde há crianças com um desenvolvimento atípico, conforme estu-

dos já relatados. A família é um grupo social e dinâmico no qual um indivíduo se desenvolve. De acordo com Minuchin (1988), ela é constituída pelos subsistemas individual (determinantes pessoais), conjugal (relação homem-mulher), parental (pai e mãe), filial (os filhos) e fraterno (irmãos); é caracterizada por um estado que reflete as transformações em seus padrões de interação e composta por uma hierarquia, fronteiras, regras, papéis e comunicação, cujo funcionamento está relacionado aos macrosistemas social, econômico, político, universal e espiritual. Dessa forma, a abordagem sistêmica assume que, diante de um fator que gere mudança no grupo familiar (ex. doença), todo o sistema é atingido e, por essa razão, clama por um entendimento sobre como os pais, irmãos e família são afetados e como suas repostas afetam o doente (Patterson, 1991). Nesta mesma linha de pensamento sistêmico, Bronfenbrenner (1979) declara que é importante reconhecer e compreender todo o cenário ecológico no qual a família está inserida, como a escola dos filhos, as profissões dos pais, os vizinhos, as relações sociais, as relações familiares, entre outros, para que se possa compreender o desenvolvimento de uma família.

Além da doença como uma fonte de estresse na família, Minuchin (1988) reconhece outros fatores, citando em especial, o contato com forças extrafamiliares (perda de emprego, mudança de cidade) e as fases de transição familiar (nascimentos, adolescência). De acordo com a visão desse autor, a SXF, como fonte de estresse, estaria relacionada aos problemas idiossincráticos, pois a sobrecarga de cuidados recai sobre a demanda de adaptações decorrentes do desenvolvimento e interação social de um indivíduo. Mediante isso, responder a todas as exigências advindas de circunstâncias internas ou externas requer uma transferência constante no grupo familiar, seja nas posições entre os membros, seja nas suas funções ou nos seus papéis para conseguir manter o equilíbrio e a continuidade, já que o estresse gerado na busca de adaptação a novas situações é inerente a qualquer processo de mudança.

Para Silva e Dessen (2001), os sentimentos dos pais de uma criança com deficiência mental são fatores determinantes para a adaptação e o bem-estar familiar. Em relação a tais sentimentos, as autoras registraram a culpa, a mágoa e o sofrimento diante da situação, reforçando que o estresse vivenciado pelos pais atua como uma força capaz de influenciar a adaptação e interação familiar.

Em relação à presença da doença no grupo familiar, alguns teóricos apontam que o grau de adaptação ao novo desafio dependerá do tipo de incapacitação (motor, sensorial ou cognitivo), do grau de visibilidade da condição, do prognóstico ou da expectativa de vida da criança, do curso da doença (se é constante, estável ou progressivo), das particularidades do

tratamento e da quantidade de dor ou de outros sintomas associados (Bradford, 1997; Patterson, 1991).

A revisão sobre o impacto da doença na família e o respectivo ajustamento foi bem sistematizada por Bradford (1997), resultando em um modelo que integra a abordagem sistêmica e cognitiva diante da doença crônica. Nesse sentido, o autor chama a atenção para a forma como a família lida com os estressores decorrentes da doença e para as condições dos sistemas presentes e interatuantes no *locus* da doença, tais como: o padrão de interação familiar, a comunicação médico-paciente-família, as estratégias de *coping*, as crenças, o sistema de saúde, o suporte social, os desafios específicos da doença e as características individuais. Diante disso, Bradford (1997) adota um modelo biopsicossocial para explicar o ajustamento ou a adaptação da família no contexto da doença, já que os problemas são, ao mesmo tempo, de ordem biológica, psicológica e social. O autor também chama a atenção para o fato de que a ausência da doença não sugere saúde familiar, mas a forma como a família maneja e se adapta às demandas de uma patologia. Assim, a adaptação familiar depende das características do estressor, moderado pelos recursos disponíveis e pelas crenças familiares.

O modelo biopsicossocial é um modelo abrangente, uma vez que busca associar os aspectos da doença em si, o comportamento do paciente, o contexto social e familiar no qual está inserido, bem como o sistema de saúde (Pereira, 2002). Trata-se de uma abordagem introduzida por George Engel (1980) quando questionou a visão reducionista da Medicina diante da dicotomia corpo e mente.

Vários estudos têm empregado a abordagem interacionista ou sistêmica para avaliar a adaptação familiar frente a uma doença (Schmidt, 2004; Bristol & cols., 1988; Souza, Nista, Scotono & Guerreiro, 1988; Lima & cols., 1996). No estudo de Bristol e colaboradores (1988), por exemplo, a adaptação materna dependeu das crenças e do suporte do companheiro e não da severidade do transtorno da criança. Schmidt (2004), que investigou o estresse em mães de crianças com autismo, também encontrou que os altos níveis de estresse nelas identificados foram mediados pela qualidade de suporte social e pelas estratégias de *coping*, mostrando que a presença da doença na família não é, necessariamente, o principal evento estressor. Sabe-se que a doença é um grande mobilizador do estresse no indivíduo cuidador, porém pode ser “aliviado” diante de vários fatores, tais como suporte conjugal ou social, crenças, padrão de comunicação e estratégias de *coping*. O papel das crenças têm sido bem considerado em uma situação de doença familiar, como por exemplo, no estudo de D. Skinner, Correa, Bailey e M. Skinner (2001). Através dele foi possível constatar que o vínculo dos pais a uma

religião e a fé religiosa exercem sobre eles uma função de suporte, uma vez que interpretam a presença da doença pela via religiosa.

De forma semelhante, S. Halpern, R. Halpern, Simeonsson e Horta (1998) chamam a atenção para a influência da família no desenvolvimento da criança e, principalmente, para as necessidades de uma família diante de uma criança com desenvolvimento atípico. A esse respeito, destacam a necessidade de suporte familiar e social, das condições financeiras, de informações, de treinamento, de interações entre membros familiares, de perspectivas e expectativas, de serviços da comunidade e de cuidados. No estudo, os autores compararam as necessidades de 49 famílias de crianças deficientes da cidade de Pelotas (RS) com famílias similares nos Estados Unidos da América (EUA) através do instrumento *Family Needs Survey* (FNS). Os resultados apontaram similaridades na maioria das necessidades, exceto nos itens informações e condições financeiras, as quais podem ser explicadas pelas diferenças socio-demográficas e culturais. Esse estudo enfatiza a importância de melhor conhecer as necessidades dessas famílias para uma intervenção mais adequada e, conseqüentemente, para resultados mais eficazes.

## CAPÍTULO 2 - JUSTIFICATIVA, OBJETIVOS E HIPÓTESES

### 2.1 *Justificativa*

De forma geral, a literatura apontou uma infinidade de estudos que avaliam o estresse em famílias de portadores de algum transtorno do desenvolvimento ou de doença crônica; poucos estudos, porém, enfatizaram o estresse em famílias de crianças com a SXF (Johnston & cols., 2003; Von Gontard & cols., 2002). São inúmeras as pesquisas específicas a essa síndrome, no entanto a maioria delas é voltada para o enfoque genético e molecular (O'Donnell & Warren, 2002; Li & cols., 2002).

Os raros estudos que utilizaram uma abordagem sistêmica para avaliar o estresse parental revelaram contradições em relação à sua etiologia, uma vez que alguns identificaram a deficiência mental como um fator desencadeante de estresse, e outros, as características de comportamento e o fenótipo típico da síndrome. Nesse sentido, existe carência de estudos que relacionem o estresse materno ao fato de ser a mãe a transmissora obrigatória do gene defeituoso ao filho homem.

Bailey (2003), em seu estudo sobre a experiência familiar frente ao diagnóstico da SXF, registrou sentimentos de culpa e angústia em mães que foram informadas serem as transmissoras da SXF, bem como sentimentos de medo frente a ter ou não outros filhos, além de comportamentos defensivos, resistências para aceitar o diagnóstico, dificuldades para lidar com ele e negação de suas implicações. Por outro lado, alguns pais sentiram-se satisfeitos em ter um diagnóstico, mesmo com a manifestação de estresse frente à possibilidade de serem transmissores. Apesar dessas constatações, o estudo não focalizou a investigação da variável estresse em relação à síndrome, mas sim as percepções parentais frente ao impacto do diagnóstico.

A literatura também apontou algumas considerações sobre o estresse em relação às diferenças de gênero, indicando que a mãe tende a ser mais afetada pelo estresse na presença da doença de um filho, em função da sobrecarga dos cuidados direcionados a ele e das dificuldades de manejo (Bristol & cols., 1988; Milgran & Atzil, 1998). Os pais, em geral, são menos investigados, porém para Milgran e Atzil (1988) o estresse parece ser uma consequência mais dos encargos socioeconômicos do que da patologia *per se* de um filho.

A tendência de ser a mulher a principal transmissora da SXF gera questionamentos sobre o possível impacto dessa realidade em seu autoconceito. Não obstante, essa questão tem sido raramente investigada, o que leva a pensar que se trata de uma importante área de inves-

tigação, dadas as implicações para o acompanhamento terapêutico de mães portadoras da SXF.

## **2.2 *Objetivo Geral do Estudo***

Avaliar o nível de estresse e o autoconceito em pais e mães de um filho diagnosticado com a SXF, comparativamente com a síndrome de Down e com Desenvolvimento Típico.

### **2.2.1 *Objetivos Específicos***

- Investigar as possíveis diferenças de gênero em pais de filhos com a SXF em relação às variáveis estresse e autoconceito;
- Identificar os fatores associados ao estresse e à adaptação familiar na presença da SXF;
- Avaliar o impacto da transmissão genética no estresse e no autoconceito das mães do grupo SXF.

## **2.3 *Hipóteses***

- 1) os grupos de pais e mães de portadores da SXF e da síndrome de Down apresentarão níveis mais elevados de estresse quando comparados ao grupo de pais e mães de crianças com desenvolvimento típico;
- 2) em comparação aos pais, mães de portadores da SXF apresentarão maior nível de estresse, bem como diferenças nas dimensões do autoconceito;
- 3) o grupo de mães de crianças com a SXF apresentará escores indicativos de um autoconceito negativo, comparado aos grupos de mães de crianças com a síndrome de Down e desenvolvimento típico.

## CAPÍTULO 3 - MÉTODO

### 3.1 *Delineamento*

Foi utilizado um delineamento de Grupos Contrastantes (Naschmias & Naschmias, 1996) a fim de avaliar as diferenças do nível de estresse e o autoconceito entre os grupos de pais e mães de meninos diagnosticados com a SXF, pais e mães de meninos com a síndrome de Down e pais e mães de meninos com desenvolvimento típico.

### 3.2 *Participantes*

A amostra investigada foi constituída de 90 participantes, representada por 15 pais e mães de meninos diagnosticados por estudo molecular com a SXF; 15 pais e mães de meninos portadores da síndrome de Down (SD) decorrente da trissomia livre e 15 pais e mães de meninos com desenvolvimento típico (DT). Os critérios de inclusão consistiram em serem pais biológicos nos três grupos, residirem com o filho e não apresentarem doença física que impedisse seu cuidado. Como critérios de exclusão, foram considerados o coeficiente de potencial intelectual determinado como Deficiência Mental em mães de meninos com a SXF, obtidos através do teste Matrizes Progressivas de Raven; os casos Down não decorrentes da trissomia livre e a presença de mais de dois estressores na ficha de identificadores de estresse. Os integrantes do grupo SXF foram recrutados pelo serviço de genética do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) e da Fundação Brasileira da SXF, os do grupo SD em escolas especiais, e na Associação de Familiares e Amigos de Down (AFAD), e os do grupo DT em escolas regulares.

A escolha pelo gênero masculino entre os filhos dos casais participantes do estudo é explicada pela maior predisposição destes para desenvolver a mutação completa e, conseqüentemente, com o fenótipo determinado para a SXF. A opção pela síndrome de Down como um grupo-controle se deu pela necessidade de controlar os aspectos relativos ao atraso de desenvolvimento global, bem como por sua condição não-transgeracional. Os filhos estão situados numa faixa etária variada, devido à dificuldade no recrutamento de meninos com idades semelhantes e residentes com seus pais biológicos, contudo não houve diferença significativa entre as idades ( $F=2,85$  e  $p=0,069$ ). Assim, no grupo SXF, a média foi de 11,80 anos ( $DP=5,25$ ); no Down de 8,80 anos ( $DP=4,28$ ) e no típico, de 8,40 anos ( $DP=2,95$ ). A maio-

ria dos participantes tem mais de um filho, porém os três grupos de pais e mães não foram equiparados quanto às características demográficas.

### **3.3 Instrumentos e Materiais**

#### **3.3.1 Termo de Consentimento Livre e Esclarecido**

É um instrumento utilizado em pesquisas com seres humanos 196/96 para esclarecer e informar os participantes sobre os objetivos e procedimentos do estudo. A partir dele, obteve-se o consentimento dos sujeitos previamente selecionados em relação aos termos do documento, mediante suas assinaturas, em duas vias. Uma cópia permaneceu com o pesquisador e outra, com cada casal participante do estudo (Anexo A).

#### **3.3.2 Ficha de Dados Sociodemográficos, Clínicos e Identificação de Estressores**

Este instrumento foi administrado aos pais pela pesquisadora, tanto para identificar dados gerais sobre a família como para caracterizar os participantes do estudo. Foram priorizados os dados a respeito da idade, escolaridade e profissão dos pais, genograma familiar, dados clínicos dos pais, assim como foi efetuado um levantamento de possíveis eventos estressores no último ano. Para os grupos clínicos (SXF e SD), também foram incluídas na entrevista algumas questões específicas relacionadas ao transtorno do desenvolvimento, tais como: a idade do filho no momento do diagnóstico, os tratamentos recebidos, as características na criança afetada, a presença ou ausência de apoio e orientação, as formas de apoio e orientação e a crença em relação à doença, a fim de avaliar e comparar o impacto das síndromes nas figuras parentais. O grupo DT não respondeu a essas questões, porque nenhum dos filhos apresenta algum transtorno do desenvolvimento (Anexo B).

#### **3.3.3 Escala Fatorial de Autoconceito (EFA) (Tamayo,1981)**

Trata-se de um instrumento em forma reduzida, composto por 51 itens de atributos bipolares de uma escala de 7 pontos. A EFA tem validade fatorial e avalia seis fatores: o *self* somático, o *self* pessoal (segurança e autocontrole), o *self* social (receptividade e atitude social) e o *self* ético-moral. O *self* somático responde pela forma como o indivíduo vê seu corpo e como este é visto, o *self* pessoal refere-se ao modo como o indivíduo se percebe como pessoa nas características psicológicas que ele atribui, o *self* social considera as relações com os ou-

tros e o *self* ético-moral diz respeito às crenças do que é bom e do que é mau. Este instrumento é auto-administrado e de fácil execução, cuja condição é assinalar o número indicativo do grau de autopercepção relativo a cada item da escala. Assim, os números da escala significam: (1)= se aplica muito; (2)= se aplica bastante; (3)= se aplica pouco; (4)= os dois extremos da escala se aplicam facilmente; (5)= se aplica pouco; (6)= se aplica bastante; (7)= se aplica muito. A maior pontuação obtida num dos fatores indica a dimensão hierárquica determinante do autoconceito do indivíduo. A forma de avaliação e precisão dessa escala foi rigorosamente estabelecida, podendo ser empregada não só na pesquisa mas também na clínica, na seleção e nos programas de prevenção. Neste estudo, a EFA obteve um ótimo nível de consistência interna analisada através do *alpha de Cronbach* ( $\alpha=0,89$ ), próxima ao estudo do autor do instrumento ( $\alpha= 0,95$ ) (Anexo C).

### **3.3.4 Inventário de Sintomas de Estresse para Adultos de Lipp (ISSL) (Lipp, 2000)**

É um instrumento destinado a jovens e adultos que fornece uma medida objetiva da sintomatologia do estresse. Trata-se de um instrumento auto-aplicável e de rápida execução, indicado para avaliar em qual fase de estresse o indivíduo se encontra (alerta, resistência, quase exaustão ou exaustão) e o tipo de sintoma existente (somático ou psicológico). O inventário é composto por uma lista de sintomas que se referem às quatro fases do estresse. Com um total de 37 itens de natureza somática e 19 de natureza psicológica, o respondente assinala os sintomas que tenha experimentado nas últimas 24 horas, na última semana e no último mês. O diagnóstico de estresse é realizado se o número de sintomas for acima do escore crítico para cada fase. Esse instrumento foi validado por Lipp e Guevara (1994), sendo muito reconhecido e empregado em pesquisas científicas sobre o estresse. Essa escala obteve um ótimo nível de consistência interna, tendo sido analisada através do *alpha de Cronbach* ( $\alpha=0,93$ ), similar ao obtido pela autora ( $\alpha=0,91$ ). Esse instrumento não se encontra em anexo, por ser sua reprodução proibida.

### **3.3.5 Teste das Matrizes Progressivas – Escala Geral (Raven, 2003)**

Utilizado como medida de inteligência com base no referencial teórico de Spearman, é amplamente utilizado em pesquisas de diferentes culturas, sendo também validado para a realidade brasileira. Apresentado em forma de caderno, trata-se de um teste não-verbal de com-

plemento composto por 60 problemas divididos em cinco séries (A, B, C, D e E), com doze problemas em cada uma e com seis ou oito alternativas de solução. Cada série apresenta um problema progressivamente difícil, mas segue um padrão lógico de execução. O escore total proporciona um índice de capacidade intelectual, qualquer que seja a nacionalidade ou educação. Sua fidedignidade oscila entre 0,83 e 0,93, segundo a idade. Esse instrumento foi administrado apenas às mães dos filhos com a SXF por exibirem a pré-mutação, a fim de excluir aquelas com resultados indicativos de deficiência mental. Os resultados apontaram, em sua maioria, inteligência definidamente abaixo da média, porém com ausência de deficiência mental. Esse instrumento não se encontra em anexo, por ser sua reprodução proibida.

### **3.3.6 M.I.N.I - Mini International Neuropsychiatric Interview – Brazilian version 5.0.0 (Sheehan & cols, 1998)**

Trata-se de uma entrevista diagnóstica padronizada breve, compatível com os critérios do DSM-III-R/IV e da CID-10, destinada à utilização da prática clínica e na pesquisa na determinação dos principais eixos de distúrbios psiquiátricos. Esse instrumento foi traduzido para vários idiomas, sendo a atual versão validada com amostras de diferentes países, entre eles o Brasil (Amorin, 2000). A entrevista foi administrada individualmente a todos os participantes do estudo pela pesquisadora responsável, com uma duração média de 15 a 20 minutos (Anexo D).

## **3.4 Procedimentos**

Inicialmente, foi realizado um primeiro contato com o setor da Genética do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), a fim de identificar pacientes diagnosticados com a SXF. A partir disso, foi oportunizado espaço de recrutamento local para a busca de sujeitos que preenchiam os critérios da amostra, assim como endereços e telefones. Também foi possível a participação de famílias da Fundação Brasileira da SXF. Outras instituições e escolas especiais da cidade de Porto Alegre e região metropolitana foram contatadas para a identificação de SD, dentre elas a Associação dos Familiares e Amigos de Down (AFAD). Houve muita dificuldade na identificação de casais que atendessem aos critérios de inclusão em todos os grupos. Todo o processo de coleta de dados foi realizado mediante contato prévio com os participantes para a exposição dos objetivos e procedimentos do estudo, assim como para a confirmação da colaboração. Os encontros foram realizados nas residências dos casais, em horários disponibilizados por eles, com duração média de duas a três horas.

### **3.5 Tratamento dos Dados**

A análise dos dados foi realizada através do programa SPSS 11.0 (*The Statistical Package for Social Science for Windows*, versão 11.0). Utilizou-se a estatística descritiva (média, desvio padrão e porcentagem) na análise da variável estresse e de outras relativas à entrevista. Não foi possível realizar análises de Qui-quadrado para essas variáveis, em função do tamanho reduzido de participantes em cada grupo, originando um número elevado de caselas com frequência esperada menor do que cinco. O teste Qui-quadrado somente foi realizado na análise da associação entre presença de estresse e presença de orientação.

Com relação às variáveis contínuas, foram utilizados o testes t de Student, para amostras independentes na comparação das médias de idades de diagnóstico entre dois grupos (SXF e SD) e o ANOVA, para a comparação das subescalas da EFA entre três grupos (SXF, SD e DT), considerando o nível de significância de 5% ( $p < 0,05$ ).

## CAPÍTULO 4 - RESULTADOS

Os resultados do presente estudo serão apresentados em três partes: inicialmente, a caracterização dos participantes; em seguida, o levantamento das respostas da entrevista realizada e, por último, os dados da Breve Entrevista de Neuropsiquiatria Psiquiátrica (M.I.N.I), do Inventário de Sintomas de Stress para Adultos de Lipp (ISSL) e da Escala Fatorial de Autoconceito (EFA).

### *4.1 Dados Sociodemográficos dos Participantes*

A idade média das mães dos três grupos variou entre 21 e 58 anos ( $M= 39,98$ ;  $DP=7,36$ ) e a dos pais, entre 24 e 59 anos ( $M= 42,56$ ;  $DP= 7,07$ ). Na Tabela 1, é possível observar que a idade média das mães do grupo SXF ( $M=36,40$ ;  $DP=7,99$ ) é inferior à das mães dos outros dois grupos, sendo essa diferença estatisticamente significativa ( $F=2,88$  e  $p=0,013$ ).

Quanto à escolaridade (Tabela 1), há predomínio do ensino médio nos dois grupos clínicos (SXF e SD), salientando-se que apenas 26,7% das mães SXF ingressaram em curso superior. O grupo de mães DT, por sua vez, configura o maior percentual no ensino superior (46,7%) em comparação aos grupos clínicos. A porcentagem de pais que freqüentam ou freqüentaram nível superior é maior do que a das mães nos grupos clínicos. Em relação ao fator profissional, percebe-se que 73,4% das mães SXF trabalham, sendo que 26,7% exercem atividades mais informais e sem vínculo empregatício (doméstica, artesã e costureira) e 26,7% têm carga horária flexível de até 4 horas diárias. Diferentemente delas, todos os pais deste mesmo grupo trabalham e a carga horária gira em torno de 5 a 8 horas diárias, sendo que a categoria ocupacional que apresentou maior concentração (26,7%) foi relativa às atividades que se caracterizam como comerciais (vendas e prestações de serviços). No grupo SD, as mães que trabalham (73,4%) atuam, predominantemente, na área administrativa (20%) e em serviços técnicos (20%), como auxiliar de enfermagem, auxiliar de laboratório e técnico químico. Essas mães trabalham até 4 horas (20,0%) e de 5 a 8 horas (20,0%). Todos os pais trabalham (100%), sendo que um terço deles (33,3%) exerce serviços diversos sem vínculo empregatício, como eletricitista, auxiliar de obras, serviços gerais, entre outros, ocupando uma jornada de trabalho entre 5 e 8 horas diárias (46,7%). No grupo DT, a maioria das mães também trabalha (73%), porém em torno de 5 a 8 horas diárias e com cargos gerenciais e públicos. Apenas um

pai desse grupo não trabalha, e 26,7% exercem cargos gerenciais. Interessante notar que as mães dos três grupos apresentam percentuais semelhantes em termos de distribuição de categoria profissional, porém a diferença recai sobre a jornada de trabalho diária, uma vez que as mães SXF são as que possuem menor carga horária.

Tabela 1

*Características Sociodemográficas da Amostra Estudada*

Variáveis	SXF		SD		DT	
	Pai	Mãe	Pai	Mãe	Pai	Mãe
Idade <i>M (DP)</i>	39,47(8,85)	36,40(7,99)*	44,67(6,29)	40,07(7,33)*	43,53(4,81)	39,47(4,56)
Escolaridade <i>f (%)</i>						
Fund. Inc./compl.	<b>5(33,3)</b>	5(33,3)	2(13,4)	1(6,7)	4(26,7)	4(26,7)
Médio inc./compl.	5(33,3)	<b>6(40,0)</b>	5(33,3)	<b>8(53,3)</b>	<b>7(46,7)</b>	4(26,7)
Superior inc./compl.	5(33,3)	4(26,7)	<b>7(46,7)</b>	6(40,0)	4(26,7)	<b>7(46,7)</b>
Trabalha <i>f (%)</i>	<b>15(100)</b>	11(73,4)	<b>15(100)</b>	11(73,4)	<b>14(93,4)</b>	11(73,4)

\* (F(2,88)=4,84 e p=0,013)

Todos os indivíduos participaram voluntariamente do estudo após esclarecimento dos seus objetivos e obtenção do termo de consentimento informado.

## 4.2 Dados Clínicos dos Participantes

Através da entrevista foram obtidos os dados referentes às condições clínicas e ao uso de medicações dos participantes. Na Tabela 2, nota-se que todos os participantes apontaram algum problema clínico atual. Os dados chamam a atenção para a tendência das mães dos grupos clínicos (SXF e SD) referirem mais distúrbios em sua saúde em comparação aos pais, principalmente nos sistemas digestivo e respiratório. As mães do grupo DT também relataram maiores problemas relacionados a distúrbios respiratórios. Em relação aos pais, percebe-se menor incidência de doença nos três grupos comparados às mães, entretanto há neles predomínio de problemas cardiovasculares, respiratórios e digestivos.

Paralelamente às questões de saúde, o uso de medicações também foi relatado pelos participantes, sendo maior nas mulheres. As medicações antidepressivas e endócrinas foram as mais utilizadas.

Tabela 2

*Frequências e Percentuais das Condições Clínicas e Uso de Medicação dos Pais por Grupo e Sexo*

Variáveis	SXF		SD		DT	
	Pai	Mãe	Pai	Mãe	Pai	Mãe
<b>Condições Clínicas <i>f</i>(%)</b>						
Cardíaco	<b>4(26,7)</b>	3(20,0)	2(13,3)	2(13,3)	1(6,7)	2(13,3)
Digestório	-	<b>6(40,0)</b>	2(13,3)	<b>5(33,3)</b>	<b>3(20,0)</b>	2(13,3)
Respiratório	<b>4(26,7)</b>	<b>6(40,0)</b>	<b>3(20,0)</b>	<b>8(53,3)</b>	1(6,7)	<b>5(33,3)</b>
Metabólico	-	1(6,7)	-	3(20,0)	1(6,7)	-
Endocrinológico	-	2(13,3)	1(6,7)	<b>5(33,3)</b>	-	3(20,0)
Ginecológico	-	2(13,3)	-	2(13,3)	-	-
Outros problemas.	-	2(13,3)	1(6,7)	2(13,3)	3(20,0)	3(20,0)
Cirurgia recente.	1(6,7)	3(20,0)	-	3(20,0)	-	2(13,3)
<b>Medicação</b>						
Diuréticos	2(13,3)	1(6,7)	-	2(13,3)	-	2(13,3)
Anti-hipertensivo	1(6,7)	1(6,7)	1(6,7)	2(13,3)	<b>2(13,3)</b>	2(13,3)
Tranquilizante	-	-	-	-	1(6,7)	1(6,7)
Antidepressivo	-	<b>3(20,0)</b>	-	<b>3(20,0)</b>	1(6,7)	<b>3(20,0)</b>
Endócrinos	-	2(13,3)	-	<b>3(20,0)</b>	-	2(13,3)
Outros	3(20,0)	3(20,0)	-	4(26,7)	6(40,0)	3(20,0)

### 4.3 Dados relativos ao Diagnóstico

Quanto à idade da criança no momento do diagnóstico, há diferença estatisticamente significativa entre os grupos clínicos ( $t=6,114$ ;  $gl=14$ ;  $p<0,001$ ). No grupo SD, o diagnóstico foi realizado antes de a criança completar 1 ano de idade, ao passo que, nas crianças com SXF, ocorreu ao redor dos 7 anos de idade ( $M=7,40$ ;  $DP=4,69$ ). Relativamente ao tipo de atendimento especializado que a criança recebe, evidencia-se que aproximadamente 50% dos meninos com a SXF ingressaram na escola especial, além de ser o tratamento fonoaudiológico (26,7%) o mais utilizado em comparação às outras especialidades. No grupo SD não há relatos de tratamento psiquiátrico e fisioterápico, tal como ocorre no grupo SXF, entretanto também se identifica predomínio do tratamento fonoaudiológico (66,7%).

Tabela 3

*Frequências e Percentuais dos Atendimentos Atuais*

Variáveis	SXF	SD
Atendimentos <i>f</i> (%)		
Escola Especial	<b>7(46,7)</b>	6(40,0)
Psicologia	2(13,3)	7(46,7)
Fonoaudiologia	4(26,7)	<b>10(66,7)</b>
Fisioterapia	1(6,7)	0(0,0)
Psiquiatria	2(13,3)	0(0,0)
Psicopedagogia	3(20,0)	6(40,0)
Outros	9(60,0)	11(73,3)

Considerando as peculiaridades de cada diagnóstico (SXF e SD), a Tabela 4 apresenta as maiores dificuldades percebidas pelos pais e pelas mães em relação ao seu filho. Nessa tabela, tanto os pais como as mães reconhecem limitações na criança, porém observa-se que são as mães que mais identificam tais limitações. No caso do grupo SXF, as mães percebem o comprometimento na área social (isolamento, dificuldades na interação social) como o mais problemático (73,3%), comparativamente à percepção do pai como ao grupo SD. Além da área social, pais e mães do grupo SXF também relataram a presença de estereotípias, problemas comportamentais (hiperatividade, agressividade, irritabilidade), de atenção (concentração) e de ansiedade em seus filhos. Ao contrário do grupo SXF, indicações de estereotípias, dificuldades na atenção (concentração) e ansiedade não são apontados pelos pais e mães do grupo SD.

Tabela 4

*Freqüências e Percentuais das Dificuldades do Filho Percebidas pelos Pais por Grupo e Sexo*

Dificuldades <i>f</i> (%)	SXF		SD	
	Pai	Mãe	Pai	Mãe
Relac.Social	<b>8(53,3)</b>	<b>11(73,3)</b>	4(26,7)	7(46,7)
Estereotipias	4(26,7)	4(26,7)	0(0,0)	0(0,0)
Linguagem	2(13,3)	2(13,3)	<b>6(40,0)</b>	7(46,7)
Agitação	3(20,0)	4(26,7)	2(13,3)	1(6,7)
Comportamento	4(26,7)	4(26,7)	4(26,7)	<b>8(53,3)</b>
Aprendizagem	4(26,7)	2(13,3)	2(13,3)	4(26,7)
Concentração	2(13,3)	2(13,3)	0(0,0)	0(0,0)
Ansiedade	2(13,3)	3(20,0)	0(0,0)	0(0,0)
Saúde	0(0,0)	1(6,7)	1(6,7)	0(0,0)

Diante da condição do filho, as variáveis Apoio e Orientação também foram avaliadas. A Tabela 5 apresenta as freqüências das percepções dos pais nessa categoria. Primeiramente, nota-se que as mães tendem a sentir menos apoio do que os pais nos dois grupos. No entanto, chama a atenção que, para ambos os grupos, especialmente as mães SXF, o tipo de apoio recebido está voltado para os cuidados da criança. Quanto aos pais, a percepção de apoio no grupo SXF é reconhecida na troca de experiências e no diálogo, diferentemente dos pais do grupo SD que o identifica nos cuidados. Em ambos os grupos e gêneros, o apoio advém do cônjuge e dos familiares.

Sobre a existência ou não de orientação, as mães dos meninos com a SXF relatam receber pouca orientação, quando comparadas aos pais e ao grupo SD. Para essas mães, o tipo de orientação recebida está voltado, predominantemente, para o manejo do filho. Novamente, nos dois grupos, os pais e as mães reconhecem os profissionais como a maior fonte de orientação, assim como fundações e associações, ainda que em menor escala. Chama a atenção o fato de que, para o grupo SXF, a escola não é percebida como fonte de orientação.

Tabela 5

*Frequências e Percentuais da Percepção do Tipo e Fonte de Apoio e do Tipo e Fonte de Orientação por Grupo e Sexo*

Variáveis <i>f</i> (%)	SXF		SD	
	Pai	Mãe	Pai	Mãe
<b>Tipo de Apoio</b>				
Sem apoio	1(11,1)	2(15,4)	1(9,1)	4(28,6)
Cuidados	2(22,2)	<b>7(53,8)</b>	<b>6(54,5)</b>	<b>5(35,7)</b>
Afetivo	2(22,2)	2(15,4)	2(18,2)	2(14,3%)
Financeiro	1(11,1)	1(7,7)	1(9,1)	-
Troca de exp./diálogo	<b>3(33,3)</b>	1(7,7)	1(9,1)	3(21,4)
<b>Fonte de Apoio</b>				
Não há	1(9,1)	2(14,3)	1(9,1)	4(26,7)
Marido/esposa	<b>7(63,6)</b>	<b>6(42,9)</b>	3(27,3)	<b>5(33,3)</b>
Familiares	3(27,3)	5(35,7)	<b>6(54,5)</b>	4(26,7)
Amigos/vizinhos	-	1(7,1)	-	-
Profissionais	-	-	-	1(6,7)
Associação/fundação	-	-	1(9,1)	1(6,7)
<b>Tipo de Orientação</b>				
Sem orientação	<b>3(37,5)</b>	<b>5(38,5)</b>	<b>3(30,0)</b>	3(23,1)
Manejo	1(12,5)	4(30,8)	2(20,0)	<b>4(30,8)</b>
Esclarecimento de dúvidas	2(25,0)	2(15,4)	1(10,0)	2(15,4)
Educação	1(12,5)	-	1(10,0)	1(7,7)
Informações atualizadas	1(12,5)	2(15,4)	-	-
Palestras	-	-	1(10,0)	3(23,1)
Leituras	-	-	2(20,0)	-
<b>Fonte de orientação</b>				
Não há	3(30,0)	5(33,3)	3(23,1)	3(21,4)
Profissionais	<b>6(60,0)</b>	<b>7(46,7)</b>	<b>4(30,8)</b>	<b>7(50,0)</b>
Associação/fundação	1(10,0)	2(13,3)	3(23,1)	2(14,3)
Familiares	-	1(6,7)	-	-
Escola	-	-	2(15,4)	2(14,3)
Livros	-	-	1(7,7)	-

Além dos fatores apoio e orientação, a questão da crença sobre diagnóstico do filho foi revista neste estudo. De forma geral, os pais têm menos crenças do que as mães (Tabela 6). Enquanto as mães do grupo SXF acreditam que fatores genéticos (35,7%) ou hereditários (28,6%) são os maiores responsáveis pela presença da síndrome no filho, os pais desse mesmo grupo vêem a síndrome como hereditária. Embora as mães do grupo SD também acreditem no fator genético, observa-se que pais e mães desse grupo crêem tratar-se de uma “missão”.

Tabela 6

*Frequências e Percentuais sobre a Crença em relação à Etiologia por Grupo e Sexo*

Tipo de Crença <i>f</i> (%)	SXF		SD	
	Pai	Mãe	Pai	Mãe
Sem Crença	<b>3(30,0)</b>	2(14,3)	3(21,4)	1(7,1)
Genético	2(20,0)	<b>5(35,7)</b>	<b>4(28,6)</b>	<b>5(35,7)</b>
Hereditário	<b>3(30,0)</b>	<b>4(28,6)</b>	-	-
Idade Avançada	-	-	-	2(14,3)
Medicação	-	-	1(7,1)	-
Acaso	1(10,0)	1(7,1)	3(21,4)	2(14,3)
Azar	1(10,0)	-	-	-
Missão	-	2(14,3)	3(21,4)	<b>4(28,6)</b>

#### **4.4 Breve Entrevista Neuropsiquiátrica Internacional**

A presença de distúrbios psiquiátricos, avaliados nos três grupos e apresentados na Tabela 7, mostrou que a depressão, com características melancólicas ou não, é quase inexistente no grupo SXF. Nota-se que outros diagnósticos relacionados ao transtorno de humor verificados pela M.I.N.I, como, por exemplo, risco de suicídio, episódios maníacos e hipomaníacos, bem como todos os outros diagnósticos mentais também não estão presentes nessas mães. Por outro lado, nas mães do grupo SXF, a maior incidência de distúrbios psiquiátricos foi de agorafobia (26,7%), seguida de transtorno de pânico (20,0%). Já no grupo de mães SD, houve maior incidência de ansiedade generalizada (40,0%) e depressão (53,3%), ressaltando-se o risco de suicídio (13,3%). A depressão também aparece no grupo de mães DT (26,7%), porém com menor incidência. Nos pais, episódios maníacos ou hipomaníacos foram encontrados nos três grupos, em especial no grupo SD. Entretanto, os pais do grupo SXF são os que apresentam menores frequências e percentuais de sintomas psiquiátricos, quando comparados às mães e aos pais dos outros grupos.

Tabela 7

*Frequências e Percentuais dos Distúrbios Psiquiátricos Presentes por Grupo e Sexo*

Distúrbios <i>f</i> (%)	SXF		SD		DT	
	Pai	Mãe	Pai	Mãe	Pai	Mãe
Ep. Depressivo Maior	1(6,7)	1(6,7)	2(13,3)	<b>5(33,3)</b>	<b>2(13,3)</b>	<b>3(20,0)</b>
Ep. Depr. Melancólico	1(6,7)	-	1(6,7)	3(20,0)	<b>2(13,3)</b>	1(6,7)
Tr. Distímico	-	1(6,7)	-	-	-	1(6,7)
Risco Suicídio	-	-	-	2(13,3)	-	-
Ep. Maníaco	-	-	<b>3(20,0)</b>	-	-	2(13,3)
Ep. Hipomaniaco	<b>3(20,0)</b>	-	2(13,3)	-	<b>2(13,3)</b>	1(6,7)
Tr. Pânico	-	<b>3(20,0)</b>	-	-	-	1(6,7)
Agorafobia	1(6,7)	<b>4(26,7)</b>	1(6,7)	2(13,3)	<b>2(13,3)</b>	-
Fobia Social	1(6,7)	-	-	-	<b>2(13,3)</b>	-
TOC	-	-	1(6,7)	1(6,7)	-	-
Tr. Estresse Pós-traum.	-	-	-	-	-	-
Dep. Álcool	-	-	2(13,3)	-	<b>2(13,3)</b>	-
Abuso Álcool	-	-	-	-	-	-
Dep. Substância	-	-	-	-	-	-
Abuso Substância	-	-	-	-	-	-
Síndrome Psicótica	-	-	-	1(6,7)	-	-
Tr. Humor c/ carac. Psicót.	-	-	-	-	1(6,7)	1(6,7)
Anorexia	-	-	-	-	-	-
Bulimia	-	-	-	-	-	-
Ansiedade Generalizada	1(6,7)	-	2(13,3)	<b>6(40,0)</b>	-	-
Person. Anti-social	-	-	-	-	-	-

#### **4.5 Inventário de Sintomas de Stress para Adultos de Lipp (ISSL)**

Sobre o estresse, os resultados do instrumento ISSL são mais bem visualizados na Tabela 8. A análise estatística mostrou que não há diferença significativa entre os grupos em relação à presença de estresse, no entanto os pais e mães de crianças com desenvolvimento típico revelaram menor ocorrência de estresse, quando comparados aos grupos clínicos. Nos grupos clínicos, as mães são as que mais apresentam indicadores de estresse, sendo as do grupo SXF em maior porcentagem. Mesmo assim, esta diferença não é estatisticamente significativa [ $X(2)=4,104$ ;  $p=0,129$ ]. Quanto às fases de estresse, apenas a da resistência é identificada em todos os grupos, com predomínio nas mães do grupo SXF (53,3%). Diante da presença de estresse, sintomas físicos e psicológicos foram identificados em mães do grupo SXF na mesma proporção (26,7%). Nota-se que, nos pais desse grupo, não há presença de sintomas físicos relacionados ao estresse, mas sim, psicológicos (40,0%). Da mesma forma, verifica-se a

ausência de sintomatologia de estresse físico nas mães de crianças com desenvolvimento típico.

Tabela 8

*Freqüências e Percentuais do Diagnóstico de Estresse, Fase e Tipo de Sintomatologia por Grupo e Sexo*

Estresse <i>f</i> (%)	SXF		SD		DT	
	Pai	Mãe	Pai	Mãe	Pai	Mãe
Sem estresse	<b>9(60,0)</b>	7(46,7)	<b>13(86,7)</b>	<b>8(53,3)</b>	<b>12(80,0)</b>	<b>12(80,0)</b>
Fase do Estresse						
Alerta	-	-	-	-	-	-
Resistência	6(40,0)	<b>8(53,3)</b>	2(13,3)	<b>7(46,7)</b>	3(20,0)	3(20,0)
Exaustão	-	-	-	-	-	-
Quase Exaustão	-	-	-	-	-	-
Sintomatologia						
Psicológico	<b>6(40,0)</b>	<b>4(26,7)</b>	1(6,7)	<b>4(26,7)</b>	<b>2(13,3)</b>	<b>3(20,0)</b>
Físico	-	<b>4(26,7)</b>	1(6,7)	<b>3(20,0)</b>	1(6,7)	-

Além da doença, outros fatores que podem desencadear o estresse estão identificados na Tabela 9. Sem dúvida, as dificuldades financeiras são consideradas fatores de maior estresse para os pais dos três grupos, enquanto para as mães predominam os relacionados a doenças ou perdas familiares (morte, acidentes, hospitalizações). Nota-se que nas mães do primeiro grupo (SXF) os fatores relacionados à doença física são relevantes (acidentes e hospitalizações = 60,0%). No caso das mães do grupo DT, os fatores assalto e roubo foram reportados.

Tabela 9

*Frequências e Percentuais dos Fatores de Estresse Atuais por Grupo e Sexo*

Fatores <i>f</i> (%)	SXF		SD		DT	
	Pai	Mãe	Pai	Mãe	Pai	Mãe
Assalto/Roubo	1(6,7)	-	-	-	2(13,3)	3(20,0)
Casamento	1(6,7)	1(6,7)	1(6,7)	1(6,7)	-	-
Morte ente	4(26,7)	5(33,3)	2(13,3)	2(13,3)	2(13,3)	<b>8(53,3)</b>
Mudança residência	-	1(6,7)	2(13,3)	2(13,3)	1(6,7)	2(13,3)
Dificuldade financeira	<b>5(33,3)</b>	3(20,0)	<b>5(33,3)</b>	3(20,0)	2(13,3)	-
Acidentes/hospitaliz.	<b>6(40,0)</b>	<b>9(60,0)</b>	<b>5(33,3)</b>	<b>7(46,7)</b>	<b>3(20,0)</b>	<b>6(40,0)</b>
Outros	6(40,0)	4(26,7)	2(13,3)	4(26,7)	3(20,0)	4(26,7)

Nas Tabelas 10 e 11, é possível verificar a associação entre estresse e orientação recebida. Os resultados mostraram que pais e mães de crianças com a SXF e SD apresentam menor percentual de estresse quando recebem orientação sobre as respectivas síndromes, revelando que houve associação entre as duas variáveis através do teste Qui-quadrado ( $\chi^2=10,36$  a  $p < 0,002$ ). Para ambos os grupos, o maior percentual de orientação recebida advém dos profissionais e é dirigida, em sua maior parte, para as questões de manejo do filho.

Tabela 10

*Frequências e Percentuais entre as Variáveis Presença de Orientação e Níveis de Estresse nos Grupos Clínicos*

<i>f</i> (%)	Sem Estresse	Estresse de Resistência
Sem Orientação	4(26,7)	11(73,3)
Com Orientação	<b>31(73,8)</b>	11(26,2)

( $\chi^2=10,36$  a  $p < 0,002$ )

Tabela 11

*Frequências e Percentuais entre as Variáveis Fonte e Tipo de Orientação e Níveis de Estresse nos Grupos Clínicos*

	Sem Estresse	Estresse de Resistência
<b>Fonte de Orientação <i>f</i>(%)</b>		
Sem Orientação	4(12,1)	<b>10(52,6)</b>
Profissionais	<b>21(63,6)</b>	3(15,8)
Assoc./Fundações	4(12,1)	4(21,1)
Familiares	1(3,0)	-
Escola	2(8,1)	2(10,5)
Livros	1(3,0)	-
<b>Total</b>	<b>33(100%)</b>	<b>19(100%)</b>
<b>Tipo de Orientação <i>f</i>(%)</b>		
Sem Orientação	4(15,4)	<b>10(55,6)</b>
Palestras	2(7,7)	2(11,1)
Leituras	2(7,7)	-
Manejo	<b>8(30,8)</b>	3(16,7)
Dúvidas	6(23,1)	1(5,6)
Educação	1(3,8)	2(11,1)
Inform. Atualizadas	3(11,5)	-
<b>Total</b>	<b>26(100%)</b>	<b>18(100%)</b>

#### **4.5 Escala Fatorial de Autoconceito - EFA**

Na Tabela 12, é possível perceber as diferenças relativas ao autoconceito em pais e mães nos três grupos. Inicialmente, as subescalas da EFA foram analisadas através do teste Análise de Variância Univariada, tendo como fatores grupo e sexo. Os resultados na subescala do self-somático mostraram que não há diferença significativa para grupos e sexo nem interação de fatores. Para a subescala self-pessoal, os resultados apontaram interação entre grupo e sexo [ $F(2,87) = 5,137$ ;  $p = 0,008$ ]. Dessa forma, analisando-se os intervalos de confiança, pode-se perceber que a diferença se encontra entre as mães do grupo SXF e as mães do grupo DT (4,528 – 5,351 e 5,633 – 6,456), significando que existe uma percepção negativa de si mesma nas mães de crianças com a SXF. Quanto ao self-social, não foram encontradas diferenças significativas entre grupos e sexo, nem interação de fatores. Na subescala self-ético-moral, a Análise de Variância Univariada mostrou que há diferença entre os sexos nas médias. Anali-

sando-se os grupos separadamente, através do teste t, tanto sexo como fator, observou-se que essa diferença se encontra no grupo SD. Isso significa que, neste grupo, os pais se percebem menos éticos moralmente do que as mães.

Tabela 12

*Médias e Desvios-Padrão das Subescalas do Autoconceito por Grupo e Sexo*

Autoconceito <i>M(DP)</i>	SXF		SD		DT	
	Pai	Mãe	Pai	Mãe	Pai	Mãe
Self Somático	4,79(0,98)	5,03(0,73)	5,04(0,80)	4,60(1,21)	5,27(1,02)	5,25(0,93)
Self Pessoal	5,67(0,73)	<b>4,93(0,83)<sup>a</sup></b>	5,47(0,78)	5,76(0,60)	5,53(1,22)	<b>6,04(0,35)<sup>a</sup></b>
Self Social	5,08(0,69)	5,33(0,45)	4,98(0,77)	5,11(0,53)	5,12(0,93)	5,50(0,57)
Self Ét-Moral	6,45(0,32)	6,55(0,51)	<b>6,39(0,53)<sup>b</sup></b>	<b>6,73(0,26)<sup>b</sup></b>	6,55(0,53)	6,65(0,34)

Letras iguais apontam diferenças : a) [F(2,87) = 5,137 e p= 0,008]; b) [t(28) = 2,22 e p=0,03]

## CAPÍTULO 5 - DISCUSSÃO

Vários estudos apontam para o impacto da doença no estresse familiar (Cuskelly, Jobling, Chant, Bower & Hayes, 2002; Patterson, 1991). Dados sobre a correlação entre cuidador e estresse (Pawloswski & cols, 2005; Bandeira & cols., no prelo; Bauer & cols, 2000) e a figura materna como a principal cuidadora diante de um filho com transtorno de desenvolvimento também tem sido referidos (Schmidt, 2004; Bristol & cols, 1988; Jonhston & cols, 2003; Hamlet, 1992). Por outro lado, poucos estudos abordam a figura paterna no contexto da doença (Cuskelly & cols, 2002).

A partir dessas considerações e levando-se em conta as hipóteses do presente estudo, os resultados aqui encontrados não revelaram diferença estatisticamente significativa na variável estresse entre pais e mães do grupo SXF e, tampouco entre os três grupos investigados. Houve muitas semelhanças entre os grupos clínicos, sugerindo que o fator herança genética possa não ser um marcador significativo na avaliação do estresse, mas talvez no autoconceito. Os resultados sugerem um nível de estresse mais elevado nos grupos SXF e SD, corroborando os achados da literatura sobre a presença de estresse entre as mães de crianças com transtornos do desenvolvimento. As mães dos grupos clínicos e, em especial, as mães do grupo SXF apresentaram escores mais altos na escala de estresse em comparação às do grupo DT, mas essa diferença não alcançou significância estatística. Isso pode ter ocorrido em função do tamanho da amostra, pela presença de microestressores diários no grupo DT ou de outros fatores que possam ter amenizado o estresse, tal como a existência de suporte familiar e profissional nos grupos clínicos. De fato, as mães dos grupos clínicos referem ter obtido apoio de seus maridos e familiares nos cuidados de seus filhos.

Na escala de stress de Lipp (2000), não foi encontrado estresse de alerta, de quase exaustão ou de exaustão, identificando-se apenas o de resistência. As frequências foram muito semelhantes nos grupos de pais de filhos com transtorno de desenvolvimento (SXF e SD). A fase de resistência, segundo a autora, representa uma tentativa do organismo de reagir e resistir a um acúmulo de estressores. Apesar de sugerir um sinal de excesso e ser considerada estresse crônico, essa fase ainda não é considerada patológica, garantindo ao indivíduo possibilidades e condições de dar conta das situações de vida. Diante disso, pode-se entender que graças a esse resultado, as mães dos filhos com SXF ainda conseguem dar assistência aos seus filhos e administrar as limitações advindas da condição diagnóstica, apesar do cansaço, do desânimo, das falhas da memória e da redução da resistência contra infecções, característicos

dessa fase. Ao que tudo indica, o estresse de resistência encontrado no grupo de pais e mães DT não está relacionado a transtornos de desenvolvimento, mas a outros fatores que podem explicar essa condição. Sobre isso, Lima e colaboradores (1996) identificaram que, além de situações diárias de estresse comuns nos dias de hoje, alguns eventos de vida são mobilizadores de estresse, como: morte de pessoas próximas, acidentes, hospitalizações e dificuldades financeiras. Apesar de alguns estressores mais severos (por ex. morte na família) terem sido controlados na seleção do grupo, através da ficha de identificação de estressores, algumas dificuldades persistiram (ex: financeiras).

Diante de um transtorno de desenvolvimento, o acúmulo dos estressores pode estar relacionado à sobrecarga de cuidados, com início ainda no processo da identificação de um diagnóstico. Recentemente, Poehlmann, Clements, Abbeduto e Farsad (2005) comprovaram a importância do contexto, das reações emocionais, do uso de estratégias de *coping* e da adaptação familiar como elementos que interferem na construção de sentimentos de disrupção ou de resiliência mediante o reconhecimento do diagnóstico. Nesse estudo com 21 mães de adolescentes com SXF e SD, os autores identificaram que a presença de uma percepção positiva nas mães contribuiu para o bem estar familiar e para a aceitação do diagnóstico. Bailey e colaboradores (2000) salientaram que o processo diagnóstico para a SXF é longo, exaustivo e angustiante para a família e, por consequência, um fator de estresse. No entanto, Bailey (2003) reconheceu que, a partir da definição diagnóstica, há um alívio dos sentimentos de angústia e de estresse. Em relação a esse fator, um dos resultados deste estudo confirmou que para a SXF o diagnóstico é mais tardio. Enquanto no grupo SD, a resposta diagnóstica foi imediata, ou seja, em seguida ao nascimento, no grupo SXF, a idade média da definição da síndrome ocorreu somente ao redor dos 7 anos de idade. Apesar de todo o sofrimento que acomete pais e mães na busca de uma resposta para o que acontece com seu filho, essa consideração sobre a idade do diagnóstico pode, por sua vez, ter determinado a ausência de um estresse mais exacerbado nas mães SXF, já que a definição da síndrome estava bem estabelecida no momento da participação neste estudo.

Além da fase de estresse de resistência encontrada, também o tipo de sintomatologia foi avaliado através do instrumento de Lipp (2000). Os sintomas físicos envolvem relatos de mal-estar sem causa específica, náuseas, mudança de apetite, dificuldades sexuais, cansaço constante, hipertensão, entre outros, e os psicológicos envolvem sensibilidade emotiva, irritabilidade, diminuição da libido, angústia, ansiedade, perda do senso de humor, vontade de fugir de tudo e preocupação excessiva. Não houve diferença significativa entre grupos e sexo, porém as mães dos grupos clínicos tenderam a apresentar escores altos tanto na dimensão

física quanto na psicológica, enquanto os pais do grupo SXF apresentaram apenas os sintomas psicológicos. Essa tendência pode estar associada ao fato de que as mães se ocupam mais dos cuidados diretos do filho do que os pais.

É reconhecido que a condição de cuidador exerce sobre o indivíduo uma série de sentimentos que resultam em sobrecarga física ou emocional e podem levar a prejuízos em sua saúde (Bauer e colaboradores, 2000; Pawloswki e colaboradores, 2005). Conforme os estudos de Bristol e colaboradores (1988), mães de crianças com transtornos do desenvolvimento sentem-se mais sobrecarregadas e responsáveis pelos cuidados do filho, ao passo que os pais são menos responsivos nessa questão. Também Carrion e colaboradores (2003) mostraram haver diferença de gênero na percepção dos eventos de vida negativos ou positivos, sendo as mães mais voltadas aos aspectos afetivos e os pais, às condições econômicas na família.

Sendo assim, diante de uma doença, vários estudos apontaram que as mães nem sempre conseguem construir uma carreira pela necessidade de sua presença nos cuidados diretos ao filho (Cuskelly, Pulman & Hayes, 1998; Einam & Cuskelly, 2002). Nesse contexto, os resultados do atual estudo revelaram maior tendência das mães de crianças com a SXF trabalharem com carga horária menor e flexível (atividades informais e de meio expediente), muito possivelmente, pela necessidade de estarem próximas ao filho, diante da demanda de cuidados associados às condições da doença. A predisposição das mães em dedicar seu tempo aos cuidados do filho oportuniza seus maridos a se dedicarem mais ao trabalho e à carreira, entretanto com atividades que sugerem alguma flexibilidade (comércio, vendas), dando a eles condições de estarem próximos da família, quando necessário. Por outro lado, estudos também revelam que os pais se envolvem mais com o trabalho como uma resposta direta da responsabilidade com sua família, mediante as necessidades de sobrevivência, educação e saúde (Carrion & cols., 2003; Milgran & Atzil, 1988). Da mesma forma, foi possível perceber que as mães de crianças sem transtornos de desenvolvimento tiveram mais oportunidades para desempenhar uma profissão sem interrupções neste processo, possivelmente pela ausência de problemas de saúde com os seus filhos.

Esses dados corroboram os achados da pesquisa de Cuskelly e colaboradores (1998) e Einam e Cuskelly (2002) ao encontrarem os mesmos resultados. Para estes autores, as mães de crianças com atrasos no desenvolvimento deparam-se mais diretamente com a demanda de cuidados de seu filho (a), dificultando o exercício de uma atividade em tempo integral e a construção de uma carreira. Neste sentido, as limitações de uma criança que afetam seu desenvolvimento normal podem ser um fator impeditivo para a realização profissional das mães, uma vez que exigem atenção, são dependentes e necessitam frequentemente de atendimentos

profissionais. Diante disso, a presença da SXF em um filho pode explicar a diferença de engajamento profissional em relação ao grupo de mães cujos filhos não apresentam transtornos no desenvolvimento.

O estresse físico e psicológico encontrado nas mães dos grupos clínicos (SXF e SD) pode ser explicado pela atenção dedicada ao filho, decorrente das limitações do seu desenvolvimento. O estudo mostrou que, para as mães do grupo SXF, as características do comportamento (oposicionismo, hiperatividade), as dificuldades na área social (isolamento, dificuldade de interação, fobias, preconceito social) e as estereotípias são consideradas por elas de difícil manejo, exigindo, portanto, maior disponibilidade de atenção e cuidado. As mães do grupo SD também reconheceram a necessidade de maior dedicação ao seu filho pelas dificuldades comportamentais (teimosia, inquietação), pelos distúrbios na linguagem, na fala e na área social. Tais limitações também implicam tratamentos especializados à criança, o que mobiliza tempo e disponibilidade por parte do cuidador. Esses achados são semelhantes às conclusões da pesquisa de Johnston e colaboradores (2003), ao identificarem que as características de comportamento da criança com SXF foram determinantes no estresse físico e psicológico identificado nas mães, sendo o estresse mais associado às dificuldades de manejo comportamental do filho do que aos déficits cognitivos nele encontrados.

No grupo SXF, os resultados denotaram a necessidade de atendimentos globais, envolvendo as áreas cognitiva, psicológica e clínica, vindo ao encontro do fenótipo desta síndrome identificado na literatura (Hagerman, 2002). A busca por tratamentos, encaminhamentos e acompanhamentos da criança é, na maioria das vezes, realizada pela mãe, o que é reconhecido como um fator estressor (Bailey, 2003). Apesar do grupo SD também revelar deficiências nessas áreas, alguns tratamentos como fisioterapia e psiquiatria não foram considerados relevantes, sugerindo menor amplitude de tratamentos para essa síndrome.

Embora as mães e os pais do grupo SXF não tenham relatado os distúrbios da linguagem, da fala e as dificuldades de aprendizagem como fatores de difícil manejo, a frequência de seus filhos em escola especial e em tratamento fonoaudiológico foi apontada. Com relação à escola especial, associam-se os déficits cognitivos e a tendência à deficiência mental presentes neste quadro e, no caso dos distúrbios fonoaudiológicos, as características típicas desta síndrome, como ecolalia, linguagem pouco compreensiva, linguagem tangencial, entre outros, apontados na literatura (Hagerman, 2002; Freund & Reiss, 1991; Sudhalter & Belser, 2001; Ferrier & cols., 1991). O tratamento psiquiátrico citado no grupo SXF se faz necessário pela sintomatologia comportamental (TDAH) e pela emocional (ansiedade, fobias) que remetem, em alguns casos, ao uso de medicações apropriadas.

Por outro lado, a presença de estresse psicológico nos pais SXF é sugestivo da maior preocupação com o sustento, o bem-estar familiar e o futuro da família e, em particular, do filho afetado pela síndrome. As dificuldades no âmbito social, identificadas pela maioria dos pais deste grupo como um dos fatores de maior desgaste, implicam a questão do preconceito cultural e social vivenciado, por entenderem que a diferença pode ameaçar a aceitação de seu filho no contexto social. Esses resultados também confirmam os achados da literatura ao mostrarem que as mães tendem a ser mais responsivas e sobrecarregadas física e emocionalmente em relação aos cuidados do filho e os pais, por sua vez, mais dedicados às questões financeiras e de aceitabilidade social (Milgran & Atzil, 1988; Keller & Honing, 2004).

De forma geral, a literatura apresenta dados que constata a interferência da sobrecarga de cuidados na saúde física e psicológica (Bauer & cols, 2000; Bandeira & cols., no prelo). Para Beresford (1994), cuidar de uma criança com transtorno do desenvolvimento pode levar a prejuízos na saúde física do cuidador, portanto, a condição física é um importante recurso de *coping* e um importante indicador de adaptação às demandas de cuidado das limitações do desenvolvimento de uma criança. Mães e pais dos três grupos apontaram algum distúrbio de ordem física, com maior predominância nas mães. Ainda que as mães do grupo DT tenham informado comprometimentos na saúde clínica, é notório que as mães dos grupos SXF e SD indicaram maior número de queixas sobre sua saúde pessoal, principalmente se comparadas a seus companheiros. Tais constatações convergem em direção aos resultados de estudos que apontam conseqüências negativas à saúde quando o indivíduo é responsável pelos cuidados de outro. No caso da SXF, as mães foram mais prejudicadas em termos de sua saúde clínica, pois são elas as principais cuidadoras de seus filhos afetados. Os pais denotaram melhor saúde, talvez por não estarem diretamente expostos ao dia-a-dia das dificuldades do filho. É importante atentar que essas mães sofrem mais de distúrbios gástricos e respiratórios. Sabe-se que esses distúrbios são reconhecidos como psicossomáticos, quando advindos de situações consideradas estressantes para o indivíduo. “Os males do fígado, do estômago, de que a mãe se queixa numa consulta pediátrica, às vezes não são mais do que uma manifestação de angústia traduzida nessa linguagem sem palavras que é a doença” (Mannoni, 1999, pp. 11).

Paralelamente à saúde física, o uso de medicação por parte das mães, nos três grupos, pode sugerir a busca por algum alívio de sofrimentos. Os três grupos de mães fazem uso de medicações para o sistema endócrino (casos de hipotireoidismo) e antidepressivos. Apesar de as mães de crianças com DT também fazerem uso de medicações antidepressivas, supõe-se que a presença da doença e a condição de cuidadoras nos grupos SXF e SD sejam o fator de maior implicação para o desenvolvimento de sintomas depressivos. Bristol e colaboradores

(1988), ao compararem mães de crianças com e sem transtornos do desenvolvimento, encontraram sintomas depressivos em ambos os grupos, sugerindo a interferência de outros fatores, que não a doença, para explicar a presença de sintomas depressivos no grupo-controle. Para Lima e colaboradores (1996), alguns eventos de vida (morte, doença, divórcio, desemprego, mudança de residência, acidentes, assalto) podem explicar a presença de desordens psiquiátricas e estresse, assim como variáveis sociodemográficas podem estar relacionadas ao início de uma desordem. Apesar da ausência direta de uma doença no grupo DT, as mães indicaram os fatores ligados à saúde como mais estressores (acidentes e hospitalizações), sugerindo que existe alguma semelhança na percepção dos eventos de vida relacionada à variável gênero feminino, ao passo que todos os pais dos três grupos apontaram as dificuldades financeiras como fatores estressantes.

A constatação de sintomas psiquiátricos em pessoas que acompanham e vivenciam o dia-a-dia de um indivíduo acometido de alguma doença é significativa na literatura. Para Ryde-Brandt, (1990), mães de crianças com deficiência mental sofrem mais de ansiedade e depressão. Também no estudo de Pawloski e colaboradores (2005) foi identificado que cuidadores de pacientes dementes são mais acometidos por sintomas depressivos pela sua condição de cuidar, assim como por altos níveis de ansiedade. Entretanto, os resultados do MINI não indicaram um percentual expressivo de depressão nas mães dos filhos com a SXF, mas cabe salientar que a ausência desse diagnóstico não impede a vivência de alguns sentimentos que sugerem um estado depressivo, como cansaço, desmotivação, insônia, entre outros, sendo necessário o uso da medicação, já que uma resposta depressiva pode ser uma reação a um estímulo estressante externo (Caballo, 2003).

De modo geral, os resultados desse instrumento apontaram para diagnósticos de ansiedade e fobias nas mães do grupo SXF. Esses resultados vieram ao encontro dos dados sobre a saúde emocional dos pais abordados na literatura (Franke & cols, 1998; Reiss & cols., 1988; Freund & cols, 1992), quando é reconhecido que as mães portadoras da síndrome apresentam maior incidência de transtornos afetivos, como os de ansiedade e fobias (agorafobia e transtorno de pânico). Dessa forma, não é possível estabelecer uma relação causal, uma vez que é difícil explicar se esses resultados diagnósticos estão relacionados à condição de pré-mutação das mães do grupo SXF ou à condição de cuidadora, já que no grupo SD também houve casos de presença de ansiedade.

Para Silva e Dessen (2001), os sentimentos dos pais de uma criança com deficiência mental são determinantes para a adaptação e o bem-estar familiar. Sentimentos como culpa, mágoa, frustrações reforçam o estresse e interferem negativamente na adaptação e interação

familiar, podendo até exacerbar a doença, de acordo com o modelo de Bradford (1997). Portanto, o grau de adaptação à doença e os recursos de *coping* utilizados para lidar com adversidades geradas por ela dependem da percepção subjetiva do cuidador (Beresford, 1994), do tipo de incapacitação e suas interfaces (prognóstico, dor, tratamento, sintomas, curso) e do grau de vulnerabilidade e resistência (Bradford, 1997). Nesse sentido, o modelo sistêmico considera as variáveis saúde, *coping*, suporte, crenças, padrões de interação, desafios da doença e características individuais como fatores de um sistema que interferem positiva ou negativamente na forma como a família lida com os estressores.

A partir dessas considerações direcionadas à tendência de estresse encontrada, alguns fatores biopsicossociais podem exercer um papel moderador nos efeitos de estresse desencadeado pela condição de uma doença, tal como postula o modelo sistêmico de Bradford (1997). A presença de suporte social, incluindo, nesse conceito, o apoio e a orientação, assim como as crenças adotadas são fatores importantes e necessários para aliviar o impacto da doença em um sistema familiar. Essas variáveis não foram consideradas no grupo DT, uma vez que se priorizou investigá-las na presença da doença.

A literatura menciona as diferenças de percepção parental em relação à condição da criança com transtornos do desenvolvimento (Hastings & cols, 2002). Em especial, trata dos sentimentos de responsividade e sobrecarga das mães no que diz respeito à demanda de cuidados, assim como reporta os sentimentos de alívio e maior motivação quando auxiliadas por seus companheiros na divisão de tarefas (Jonhson & cols, 2003; Bristol, 1988). Os resultados mostraram que as mães dos dois grupos clínicos sentem menos apoio do que os pais; entretanto reconhecem que existe um suporte advindo de seus pares e de suas famílias nas questões de cuidado e afeto. Para Beresford (1994), o suporte conjugal é um dos mais significativos recursos de *coping* e está relacionado a resultados positivos na condução da doença, assim como o suporte de familiares alivia o estresse físico e emocional do cuidador. Diferentemente das mães, poucos pais de cada grupo reconheceram falta de apoio, talvez por sentirem que as mães sustentam com maior propriedade as carências e assumem mais as dificuldades inerentes à pressão da doença. No grupo SD, as mães denotaram maior deficiência de apoio do que as mães do outro grupo, sugerindo que a SXF, por apresentar uma gama maior de compromimentos, seja mais instigadora de suporte e atenção familiar. Conforme Bee (1997), diante de um fator mobilizador é comum sentir-se vulnerável ao desenvolvimento de sintomas de estresse e, por isso, a presença de apoio emocional de outros funciona como um fator de proteção.

Apesar de a maioria dos participantes do grupo SXF pertencerem a uma Associação de Pais, nem pais nem mães a reconheceram como fonte de apoio, mas sim como fonte de orientação. Para ambos os grupos e gêneros, os profissionais são também identificados como aqueles que melhor orientam sobre as características das síndromes. A maioria das mães dos dois grupos sinalizou que a principal orientação recebida é relativa ao manejo comportamental por seus sentimentos de insegurança diante da condição da criança. Como são as mães, em geral, que mais presenciam as características sintomatológicas do filho, são elas que ficam mais suscetíveis a dúvidas sobre sua competência materna, almejando, então, mais orientação. Este estudo mostrou haver diferença significativa [ $\chi^2=10,36$  a  $p=0,002$ ] na associação entre a presença de estresse e orientação recebida, revelando que os participantes orientados apresentaram menor percentual de estresse. O estudo de Souza e colaboradores (1998) mostrou que tanto os pais como as mães se sentem mais capacitados para lidar com seu filho após serem informados sobre a doença. Quando falta informação, algumas idéias inadequadas tendem a ser construídas e perpetuadas, podendo desencadear sentimentos de ansiedade, mágoa e insegurança entre os pais. As crenças, representadas por tais idéias inadequadas, estimulam a ansiedade e, portanto, o apoio e a orientação são importantes para desmistificar qualquer crença. A presença de suporte parece influenciar a percepção da doença e, por sua vez, a condução da situação estressante.

A importância da relação médico-família-paciente, considerada na abordagem sistêmica como um dos fatores interatuantes no processo de bem-estar familiar, foi confirmada neste estudo, na medida em que os profissionais foram considerados como fonte de suporte. Através deles, a família parece sentir-se conduzida e amparada diante da angústia e das dúvidas desencadeadas pela doença, o que reforça a necessidade de outros estudos para identificar e valorizar os efeitos dessa relação. Em termos gerais, os profissionais também são responsáveis por desfazer crenças errôneas sobre uma doença, oportunizando o esclarecimento e a real condição diagnóstica. Por outro lado, as crenças também funcionam como um recurso de *coping* para poder suportar a carga emocional advinda de um diagnóstico. No caso das crenças espirituais, Beresford (1994) as entende como um mecanismo de interpretação familiar que auxilia na redefinição do problema da criança. Os resultados mostraram um predomínio de explicações clínicas (genético/hereditário) sobre a origem das síndromes nos dois grupos, confirmando a presença de suporte profissional nessa questão. Contudo, chama a atenção que, no grupo SD, alguns pais e mães buscam uma explicação mais espiritual (“missão”) para suportar a condição do filho. Para eles, ter um filho com a SD significa que foram “especialmente escolhidos” para serem pais dessa criança.

Percebe-se que o grupo SXF lida melhor com a realidade dos fatos, à medida que faz menos uso de idéias místicas para compreender o diagnóstico do filho. Apesar de as mães serem transmissoras da síndrome, a maioria delas assume sua condição genética, fazendo menos uso de mecanismos de negação e fantasias. Esses resultados também podem ter interferido na ausência de diferença significativa de estresse entre os grupos do estudo em questão, identificados através do suporte recebido. Para Bee (1997), o suporte social pode reduzir o impacto do estressor e, por sua vez, reduzir o risco de desordens, pois funciona como um mecanismo protetor.

Da mesma forma, Beresford (1994) observa a tendência de os pais e mães de crianças com transtornos do desenvolvimento sentirem-se sós e socialmente mais isolados em função do comprometimento do filho (a). Essa carência de suporte social pode ser um dos maiores fatores estressores associados à condição de cuidados, por isso o autor reconhece sua importância como um recurso de *coping*.

No estudo de Bristol e colaboradores (1988) e no de Johnston e colaboradores (2003), a adaptação materna e o grau de impacto à doença dependeram especialmente do suporte do pai e das crenças, e não da severidade da SXF, assim como o nível de estresse dependeu mais das dificuldades de manejo do que das limitações cognitivas do filho. Sendo assim, a presença de suporte social e familiar eleva a confiança em relação ao seu desempenho e ameniza os sentimentos de solidão e estresse. Dyson (1997) confirma esses achados ao concluir que um suporte positivo possibilita maior bem-estar e alivia os sentimentos de sobrecarga e estresse.

Com relação ao autoconceito, os resultados revelaram diferença significativa no *self* pessoal entre mães dos grupos SXF e DT, e não entre as mães SXF e SD. Esse dado fortalece os pressupostos do modelo teórico empregado neste estudo ao considerar as características da doença e também as variáveis subjetivas do indivíduo no grau do impacto da doença. Não houve, mais uma vez, diferença entre os grupos clínicos, nem entre pais e mães, mas sim entre mães geneticamente transmissoras de uma desordem, como a SXF, e mães de crianças com desenvolvimento típico. Nesse sentido, é interessante reconhecer que nem o *self* somático, que é representado pela auto-imagem corporal, nem o *self* social que significa a percepção sobre a capacidade de interação com os outros, foram afetados negativamente pelas mães de crianças com a SXF, da mesma forma como visto no estudo de McConkie-Rosell e colaboradores (2000). Esses autores, ao avaliarem o autoconceito em mães portadoras e não-portadoras da SXF, também não encontraram diferenças nas dimensões do *self* físico (somático) e social, mas identificaram algumas alterações na identidade genética (*self* pessoal) das mães portadoras. Sendo assim, o *status* genético pode ser um marcador para uma percepção negativa de si

mesmo, mas não pode explicar por si só tais resultados. Por isso, é importante refinar esses achados através de outras medidas para investigar os sentimentos da mãe enquanto transmissora da SXF ao seu filho.

A diferença estatisticamente significativa encontrada na dimensão *self* pessoal mostrou que as mães SXF percebem-se mais inseguras para conduzir suas vidas e com dúvidas sobre sua competência, corroborando os achados de Souza e colaboradores (1998) quando comprovaram que mães de crianças epiléticas são mais inseguras e intranquias do que os pais. Aqui cabe comentar as questões de gênero no autoconceito documentadas por Carrion, Córdoba e Collado (2003). Para eles, as características femininas e masculinas estão implicadas num contexto social e determinam a forma de pensar, agir e comportar-se.

A questão da transmissão da SXF pelas mães sugere um impacto na percepção de si mesmas devido aos sentimentos desencadeados por essa condição. Assim como Bailey e colaboradores (2000) reconheceram uma percepção negativa de si mesmas nas mulheres portadoras da SXF, pode-se entender que os resultados aqui encontrados sobre o *self* pessoal advêm dos possíveis sentimentos de culpa, de revolta e de incompetência atrelados à condição da transmissão genética da síndrome. Esses sentimentos podem abalar o autoconceito e, por consequência, induzir à fragilidade interna, tornando-as mais inseguras perante a vida. Diferentemente, o estudo de Schimidt (2004) encontrou presença de sentimentos de auto-eficácia em mães de crianças autistas, apesar do elevado nível de estresse detectado.

Assim como o nível de estresse está vinculado às condições de outros fatores biopsicossociais, o autoconceito também está, uma vez que sua construção está diretamente relacionada a variáveis interacionistas - percepção individual adquirida através do círculo social - (Nurius, 1986). Neste sentido, Bosa, Cavallheiro, Vignochi, e Mittman (2003) também chamaram a atenção para o impacto do estigma na saúde mental familiar, ao reconhecer que as reações sociais podem superdimensionar uma dada sintomatologia e, portanto, refletir na auto-estima.

Sabe-se que o trabalho também exerce um papel importante na saúde física e mental de um indivíduo e favorece a construção de uma rede social. A impossibilidade de exercer uma profissão que promova um desenvolvimento e satisfação, como no caso das atividades informais vistas no grupo de mães SXF e SD, também pode ser um dos fatores desencadeantes de um autoconceito negativo. Pode-se entender que as mães de crianças com desenvolvimento típico não revelaram um autoconceito negativo não só pela ausência de doença na família, mas também, possivelmente, por disporem de oportunidades de investimento pessoal e profissional. Enquanto as mães de crianças com a SXF tendem a dedicar-se mais aos cuidados

do filho, com menores perspectivas de desenvolverem uma carreira, as mães DT não apresentaram impedimentos para este fim. Em função disso, é possível inferir que essa situação possa ter influenciado na construção de um autoconceito mais prejudicado nas mães SXF. Para Einarson e Cuskelly (2002), o trabalho exerce um papel protetivo às mães, pois pode agir como um redutor de uma auto-avaliação negativa.

De forma geral, este estudo mostrou a interferência de fatores biopsicossociais no nível de estresse e no autoconceito dos pais diante do impacto da doença do filho. Em especial, foi significativo para reconhecer que pais e mães apresentam algum tipo de sofrimento diante das incapacitações do filho, assim como mostrou que a condição de transmissão genética não parece ser o principal marcador para as poucas diferenças encontradas. É importante que os sentimentos de estresse e o perfil do autoconceito sejam identificados, compreendidos e considerados para que se consiga diminuir o impacto negativo desta desordem na vida dos pacientes e de suas famílias.

## CAPÍTULO 6 - CONSIDERAÇÕES FINAIS

Inicialmente, serão abordadas algumas considerações relativas aos participantes, assim como as limitações metodológicas deste estudo. Por exemplo, a diferença significativa encontrada entre as idades das mães nos grupos clínicos não foi considerada um dado relevante para este estudo, uma vez que o fator de comparação foi a presença ou não da “doença” na família, e não as características de ordem etária dos participantes. Mesmo assim, cabe ressaltar que essa diferença não pode ser controlada devido à tendência de as mães de crianças com a síndrome de Down terem idade superior, tal como destacam os estudos da etiologia dessa síndrome (Plomin & cols, 1997). A proximidade da idade entre as mães SXF e DT demonstra que esta variável não foi um marcador para algumas diferenças encontradas entre esses dois grupos mas sim, o diagnóstico do filho, corroborando também os recentes estudos de Jonhston e colaboradores (2003). Por outro lado, para alguns autores como Lazzarus e Delongis (1983), a idade pode estar relacionada ao estresse, à medida que alguns fatores desencadeantes deixam de ser significativos com o envelhecimento.

A idade dos filhos, nos três grupos, não apresentou diferença significativa, sendo as médias situadas entre os 8 e 11 anos de idade. Esta faixa de idade cronológica corresponde à fase pré-puberal e ao início da puberal, de acordo com os critérios das teorias do desenvolvimento humano. Vários estudos e abordagens teóricas (Aberastury & Knobel, 1984) reconhecem as características evolutivas, comportamentais, sociais e psicológicas presentes nesse período, as quais exigem certa adaptação por parte do indivíduo e de seus pais. Trata-se de um momento de vida em que se iniciam alterações hormonais, gerando sentimentos ambivalentes e de estresse nas figuras parentais, identificadas por sentimentos de perda do filho (escola, interesses próprios, corpo infantil, etc), mudanças físicas emergindo e a necessidade de interação social mais proeminente. Para Dyson (1997), assim como para Minuchin (1988), a idade escolar correspondente a esta faixa etária também é reconhecida como um fator estressor, principalmente para famílias que têm crianças com transtornos de desenvolvimento. No caso específico da SXF, a fase pré-puberal responde pela maior evidência da sintomatologia clínica e comportamental típicas da síndrome (Fêlix & Pina-Neto, 1998).

Neste estudo, não foi possível associar se o fator idade escolar, por si só, responde pelos sintomas de estresse de resistência presentes nos três grupos, já que outros fatores inerentes ou não à doença interagiram no contexto familiar. Dentre os fatores considerados estressores, a literatura destaca os emocionais, ambientais e físicos (Balone, 2000; Lipp, 1984). No entanto, a percepção do estresse depende muito das características individuais e da avalia-

ção subjetiva de um evento de vida. Para Savoia (1999), os estressores podem estar em diferentes situações, como nas pressões do tempo, nos conflitos inter e intrapessoais, nos aspectos físicos negativos do local do trabalho, nas preocupações financeiras, nos problemas com os filhos, nos problemas conjugais, nas preocupações de saúde. Todavia, acrescenta que as pessoas têm diferentes níveis de tolerância para suportar as diferentes situações mobilizadoras de estresse, sendo que umas são facilmente abatidas por esse fenômeno e outras o são apenas diante daqueles de maior magnitude.

A metodologia empregada no estudo, ou seja, a comparação de grupos clínicos e não-clínicos para avaliar contrastes de funcionamento, é comumente encontrada na literatura. Mesmo assim, identifica-se uma limitação nessa abordagem, pela tendência em se atribuir qualquer diferença encontrada à presença do transtorno de desenvolvimento na família. Outros fatores de ordem pessoal podem entrar em questão, como as frustrações individuais, o percurso profissional, o desconforto emocional, as dificuldades conjugais, entre outros. Dessa forma, sentiu-se a necessidade de melhor investigar, qualitativamente, os sentimentos inerentes à condição de portador, a fim de avaliar com maior precisão as respostas encontradas, obter maior riqueza de dados e melhor entender a perspectiva materna sobre sua condição. Por outro lado, a metodologia empregada permite uma análise comparativa e objetiva, uma vez que introduz a investigação entre grupo-alvo e grupo-controle.

O tamanho reduzido da amostra prejudicou a identificação de diferenças mais acentuadas e significativas na avaliação do estresse e autoconceito. Essa limitação não foi por acaso, mas configurou uma amostra por conveniência, uma vez que houve dificuldades para localizar casais não-separados e com filho do sexo masculino com diagnóstico confirmado de SXF, realizado por exames citogenéticos e moleculares. Nesse sentido, o número reduzido de participantes impediu a constituição aleatória de uma amostra, o que, provavelmente, possibilitaria lidar melhor com as variáveis intervenientes.

Outro fator a considerar é referente à limitação de instrumentos adequados e validados à realidade brasileira para avaliar as questões do estudo. As medidas empregadas podem não ter sido muito adequadas para investigar com acurácia. A maioria dos instrumentos da literatura internacional contém itens específicos às dificuldades da criança, ao estresse parental em famílias com algum transtorno invasivo do desenvolvimento e à avaliação de crenças, entre outros. Portanto, este estudo instiga a pesquisar fontes de estresse, os mitos, o estilo de funcionamento familiar e a criação de protocolos específicos para analisar o impacto da doença.

Apesar de vários estudos apontarem maior estresse em famílias de crianças com algum transtorno de desenvolvimento, é inapropriado afirmar que pais e mães de crianças com

a SXF são mais estressados pela condição genética, visto que, no grupo SD, os resultados foram similares. Também se verificou que a ausência de doença não implica, necessariamente, saúde física e emocional, já que no grupo DT também foram encontrados sinais de estresse e de sintomatologia clínica e psicológica.

A conclusão não nega que há diferenças entre os grupos, mas parecem ser mínimas. O período vital das crianças em questão pode ter contribuído para isso. Considerando o fato de as crianças com SXF e com SD alcançarem a idade adulta desencadeando, possivelmente, novas e futuras pressões na família, seria interessante um estudo longitudinal que abordasse o estresse parental e a idade cronológica de filhos com a SXF. Cuskelly e colaboradores (2002) sugerem que pais de adultos com SD têm muito mais responsabilidade e isso pode gerar maior estresse. Todas as crianças com SD e SXF deste estudo freqüentam a escola, o que pode ter agido como uma experiência normal para a família, apesar de alguns estudos reconhecerem a fase escolar como desencadeante de estresse parental (Dyson, 1997).

Na revisão da literatura são poucos os estudos que incluem o pai. Assim, este estudo também contribui nesta questão, na medida em que trata de um sistema familiar e enfatiza as variáveis individuais e de gênero no impacto da doença. Cabe ressaltar que o manejo do estresse é uma parte importante da terapia, devendo-se também considerar as possíveis diferenças de gênero diante desse objetivo, assim como as questões de autoconceito em um trabalho de aconselhamento genético. Hastings e colaboradores (2002) salientaram a construção de uma percepção positiva de uma dada patologia. Segundo eles, uma percepção construtiva favorece o manejo do estresse, propicia o surgimento de sentimentos de auto-eficácia e oportuniza maior crescimento pessoal.

O autoconceito tem um papel importante para o desenvolvimento pessoal, social e para o funcionamento e bem-estar do indivíduo, por ser um importante regulador e mediador do comportamento, das percepções e expectativas pessoais. Portanto, para a eficácia de qualquer tratamento, é importante compreender que o indivíduo é o “recipiente” de uma experiência grupal, sendo necessário considerar sua individualidade e sua interação num ambiente familiar e social. Nesse sentido, o modelo teórico adotado neste estudo revelou-se significativo, uma vez que emprega a relação entre o indivíduo e os vários fatores que permeiam o contexto extra-individual. Por fim, sugere-se que o trabalho de investigação genética de possíveis transmissores seja realizado com mais intensidade, pela elevada incidência de pré-mutações (1 em cada 200 cromossomos X) (Watson, 2005) atualmente encontrada, tendo em conta o sofrimento familiar, os sentimentos de estresse e as características do autoconceito prováveis de serem desencadeadas pelo caráter transgeracional, bem como pelas características cogniti-

vas, comportamentais e clínicas desta síndrome. Outrossim, cabe salientar o papel da Psicologia diante da SXF no âmbito familiar e hospitalar, no sentido de compreender o sofrimento advindo das perdas de um ideal e resgatar a unidade e bem-estar familiar. Este trabalho possibilitou mostrar alguns aspectos associados à realidade cotidiana dos pais de uma criança com algum transtorno do desenvolvimento, instigando a uma maior reflexão sobre a gama de fatores intra e extrafamiliares que interagem no contexto de uma enfermidade como a SXF.

## REFERÊNCIAS

- Aberastury, A. & Knobell, M. (1984). *Adolescência normal*. (Trad. Suzana Ballve). Porto Alegre: Artes Médicas.
- Amorin, P. (2000). Mini International Neuropsychiatric Interview (MINI): Validação de entrevista breve para diagnóstico de transtornos mentais. *Revista Brasileira de Psiquiatria*, 22, 106-115.
- Antoniazzi, A.S., Dell’Aglia, D. & Bandeira, D.R. (1998). O conceito de *coping*: Uma revisão teórica. *Estudos de Psicologia*, 3, 273-294.
- Bailey, D.B., Skinner, D., Hatton, D. & Roberts, J. (2000). Family experiences and factors associated with the diagnosis of fragile X syndrome. *Developmental and Behavioral Pediatrics*, 21, 315-321.
- Bailey, D.B. (2003). Discovering fragile X syndrome: Family experiences and perceptions. *Pediatrics*, 111, 407- 416.
- Bailey, D.B., Hatton, D., Skinner, M. (1998). Early developmental trajectories of males with fragile X syndrome. *American Journal on Mental Retardation*, 103, 29-39.
- Ballone, G.J. (2002). *Curso sobre Estresse*. Retirado em 26/08/2002 do World Wide Web: <http://psiqweb.med.br/cursos/stress1.html>.
- Bandeira, D.R., Gonçalves, T.R. & Pawlowski, J. (no prelo). Envelhecimento e dependência: Impacto sobre familiares cuidadores de portadores de síndrome demencial. Em M.A. Parente (Org.) *Cognição e Envelhecimento*. Porto Alegre: Artes Médicas.
- Bauer, M.E, Vedhara, K., Perks, P., Wilcock, G.K., Lightman, S.L. & Shanks, N. (2000). Chronic stress in caregivers of dementia patients is associated with reduced lymphocyte sensitivity glucocorticoids. *Journal of Neuroimmunology*, 103, 84-92.
- Beane, J.A. & Lipka, R.P. (1980). Self-concept and self-esteem: A construct differentiation. *Child Study Journal*, 10, 1-6.
- Bebko, J.M., Konstantareas, M.M. & Springer, J. (1987). Parent and professional evaluations of family stress associated with characteristics of autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 17, 565-576.
- Bee, H. (1997). *O Ciclo Vital*. (Trad. Regina Garcez). Porto Alegre: Artes Médicas.
- Beresford, B.A. (1994). Resources and strategies: How parents cope with the care of a disabled child. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 35, 171-209.

- Bosa, C. A., Cherubini, Z., Hugo, C. & Zanchetin, J. (2003). Cognitive profile and behavioral development of children with Fragile X [Resumos]. Em Anais do XI European Conference on Developmental Psychology (p. 106). Milão, Itália.
- Bosa, C. A., Cavalheiro, E. P., Vignochi, L. & Mittman, N. (2003). Experiências de portadores de X-frágil em grupos de escoteiros: A criação de espaços de socialização. Projeto de Extensão. Manuscrito não publicado.
- Boy, R., Correia, P.S., Llerena, J.C., Machado-Ferreira, M.C. & Pimentel, M. (2001). *Síndrome do X Frágil*: Estudo de caso-controle envolvendo pacientes pré e pós-puberais com diagnóstico confirmado por análise molecular. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 59, 83-88.
- Bradford, R. (1997). *Children, families and chronic disease: Psychological models and methods of care*. London: Routledge.
- Brazelton, T.B. & Cramer, B.G. (1992). *As primeiras relações* (M.B.Cipolla, Trad). São Paulo: Martins Fontes
- Bristol, M., Gallagher, J. & Schopler, E. (1988). Mothers and fathers of young developmentally disabled and nondisabled boys: Adaptation and spousal support. *Developmental Psychology*, 24, 441-451.
- Bronfenbrenner, U. (1994). *A ecologia do desenvolvimento humano*. Porto Alegre: Artes Médicas.
- Brun-Gasca, C. & Artigas-Pallrés, J. (2001). Aspectos psicolingüísticos en el síndrome del cromosoma X frágil. *Revista de Neurología*, 33, 29-32.
- Caballo, V.E. (2003). *Manual para o tratamento cognitivo-comportamental dos transtornos psicológicos*. (Trad. Magali de Lourdes Pedro). São Paulo: Santos
- Carneiro, G. R.S, Martinelli, S.C. & Sisto, F. (no prelo). Autoconceito e dificuldades de aprendizagem na escrita. *Psicologia, Reflexão e Crítica*.
- Carrion, A. C., Córdoba, A.I & Collado, A. G. (2003). Diferencias en la percepción de influencia de los acontecimientos vitales en hombres y mujeres. *Revista Latinoamericana de Psicología*, 35,19-26.
- Crawford, D.C., Acuña, J.M. & Sherman, S. (2001). FMR1 and the fragile X syndrome. *Genetics in Medicine*, 3, 359-371.
- Cuskelly, M., Pulman, L & Hayes, A. (1998). Parenting and employment decisions of parents with preschool child with a disability. *Journal of Intellectual Disability*, 23, 319-332.

- Cuskelly, M., Jobling, A., Chant, D., Bower, A. & Hayes, A. (2002). Multiple perspectives of family life. Em M. Cuskelly, A. Jobling & S. Buckley (Orgs.), *Down syndrome across the life span* (p. 159-173). Londres: Whurr Publishers.
- Dogman, D. & Sandhu, S. (1999). Social comparison, self-esteem and depression in people with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability*, 43, 372-379.
- Dyson, L.L. (1997). Fathers and mothers of school-age children with developmental disabilities: Parent stress, family functioning, and social support. *American Journal on Mental Retardation*, 102, 267-279.
- Einam, M. & Cuskelly, M. (2002). Paid employment of mothers and fathers of an adult child with multiple disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research*, 46, 158-167.
- Engel, G.L. (1980). The clinical application of biopsychosocial model. *The American Journal of Psychiatry*, 137, 535-544.
- Epel, E.S., Blackburn, E.H., Lin, J., Dhabhar, F.S., Adler, N. E., Morrow, J.D. & Cawthon, R.M. (2004). Accelerated telomere shortening in response to life stress. *Proceedings of the National Academic of Sciences U.S.A*, 101, 17312-17315.
- Epstein, S. (1973). The self-concept revisited: Or a theory of a theory. *American Psychologist*, 28, 404-416.
- Feinstein, C. & Reiss, A.L. (1998). Autism: The point of view from fragile X studies. *Journal of Autism & Developmental Disorders*, 28, 393-405.
- Félix, T.M. & Pina-Neto, J.M. (1998). Fragile X syndrome: Clinical and cytogenetic studies. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 56, 09-17.
- Ferrando-Lucas, M.T., Banús-Gómez, P. & López-Péres, G. (2003). Aspectos cognitivos y del lenguaje em niños con síndrome X Frágil. *Revista de Neurologia*, 36, 137-142.
- Ferreira, A B.H. (1999). *Novo Aurélio século XXI: O dicionário da língua portuguesa* (3ed.). Rio de Janeiro: Nova Fronteira.
- Ferrier, L.J., Bashir, A.S., Meryash, D.L., Johnston, J & Wolff, P. (1991). *Developmental Medical Child Neurology*, 33, 776-88.
- Fisch, G.S., Simensen, R. & Schroer, R.J. (2002). Longitudinal changes in cognitive and adaptative behavior scores in children and adolescents with fragile X syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 32, 107-114
- Franke P., Leboyer M., Gansicke M., Weiffenback, O., Biancalana V., Cornillet-Lefebvre, P., Croquette M.F., Froster, U., Schuab, S.G., Poustka. F., Hautzinger, M. & Maier, W. (1998). Genotype-phenotype relationship in female carriers of the permutation and full mutation of FMR-1. *Psychiatric Research*, 80, 113-27.

- Freund, L.S., Reiss, A.L., Hagerman, R. & Vinogradov, S. (1992). Chromosome fragility and psychopathology in obligate female carriers of the fragile X syndrome. *Archives of Genetic Psychiatry, 49*, 54-60.
- Hagerman, R.J. (2002). *The Fragile X Syndrome: Diagnosis, treatment, and research*. Baltimore: The Johns Hopkins University Press.
- Hamlett, K.W., Pellegrini, D.S. & Katz, K.S. (1992). Childhood chronic illness as a family stressor. *Journal of Pediatric Psychology, 17*, 33-47.
- Hastings, R.P., Allen, R., McDermott, K. & Still, D. (2002). Factors related to positive perceptions in mothers of children with intellectual disabilities. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities, 15*, 269-275.
- Hessl, D., Dyer-Friedman, J., Glaser, B., Wisbeck, J., Barajas, G.R., Taylor, A. & Reiss, A. (2001). The influence of environmental and genetic factors on behavior problems and autistic symptoms in boys and girls with fragile X syndrome. *Pediatrics, 108*, 76-88.
- Hoogeveen A.T. & Oostra, B.A. (1997). The Fragile X Syndrome. *Journal of Inheret Metabolism Disorder, 20*, 139-151.
- Jonhston, C., Hessl, D., Blasey, C., Eliez, S., Erba, H., Dyer-Friedman, J., Glaser, B. & Reiss, A. (2003). Factors associated with parenting stress in mothers of children with fragile X syndrome. *Developmental and Behavioral Pediatrics, 4*, 267-275.
- Lazarus R.S. & DeLongis, A. (1983). Psychological stress and coping in aging. *American Psychologist 38*, 245-254.
- Lima, M., Beria, V.J., Tomasi, E., Conceição, A.T. & Mari, J. (1996). Stressful life events and minor psychiatric disorders: An estimative of the population atributable fraction in a Brazilian community-based study. *Journal of Psychiatry in Medicine, 26*, 211-222.
- Lipp, M. (2000). *Manual do Inventário de Sintomas de Stress para Adultos de Lipp (ISSL)*. São Paulo: Casa do Psicólogo.
- Lipp, M. & Guevara, A. (1994). Validação empírica do Inventário de Sintomas de Stress. *Estudos de Psicologia, 11*, 42-49.
- McConkie-Rosell, A., Spiridigliozzi, G.A., Sullivan, J.A., Dawson, D.V. & Lachiewicz, A.M. (2000). Carrier testing in Fragile X Syndrome: Effect on self-concept. *American Journal of Medical Genetics, 92*, 336-342.
- Milgran, N.A. & Atzil, M. (1988). Parenting stress in raising autistic children. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 18*, 415-424.
- Naschmias, C. & Naschmias, D. (1996). *Research methods in the social sciences*. London: Arnold.

- Nurius, P.S. (1986). Reappraisal of the self-concept and implications for counseling. *Journal of Counseling Psychology*, 33, 429- 438.
- O'Donell, W.T. & Warren, S.T. (2002). A decade of molecular studies of fragile X syndrome. *Annual Review of Neuroscience*, 25, 315-338.
- Ong, L.C., Afifah, I., Sofiah, A. & Lye M.S. (1998). Parenting stress among mothers of Malaysian children with cerebral palsy: Predictors of child-and parente-related stress. *Annals of Tropical Pediatrics*, 18, 301-307.
- Organização Mundial de Saúde (1993). *Classificação de Transtornos Mentais e de Comportamento da CID-10: Descrições clínicas e diretrizes diagnósticas*. (Trad. Dorgival Caetano). Porto Alegre: Artes Médicas.
- Pawlowski, J., Ribeiro, T. & Bandeira, D.R. (2005). Avaliação de ansiedade, depressão e desesperança em cuidadores com e sem estresse. Em Anais do V Congresso de Stress da ISMA-BR (International Stress Managment Association ) e VII Fórum Internacional de Qualidade de Vida no Trabalho, v.1, p 164 - 68. Porto Alegre.
- Pereira, M.G. (2002). A perspectiva biopsicossocial na avaliação em Psicologia da saúde: Modelo interdependente. *Psicologia: Teoria, Investigação e Prática*, 2, 185-193.
- Perry, A., Sala Mcgarvey, N. & Factor, D.C. (1992). Stress and family functioning in parents of girls with Rett syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 22, 235-248.
- Philofsky, A., Hepburn, S.L, Hayes, A., Hagerman, R. & Rogers, S.J. (2004). Linguistic and cognitive functioning and autism symptoms in young children with fragile X syndrome. *American Journal of Mental Retardation*, 109, 208-18.
- Plomin, R., DeFries, J.C., McClearn, G. E. & Rutter, M. (1997). *Behavioral Genetics*. New York: W.H.Freeman and Company.
- 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 [On-line]. *Mental Retardation*, 43, 255-267. Abstract fro: MEDLINE, Item 16000026.
- Raven, J.C. (2003). Manual do teste Matrizes Progressivas - Escala Geral. (Francisco Campos, Trad e Adapt). Rio de Janeiro: Cepa.
- Reiss, A & Freund, L. (1992). Behavioral phenotype of fragile X syndrome: DSM-II-R autistic behavior in male children. *American Journal of Medical Genetics*, 43, 35-46.

- Reiss, A.L., Freund, L., Abrams, M.T., Boehm, C. & Kazazian, H. (1993). Neurobehavioral effects of fragile X permutation in adult women: A controlled study. *American Journal of Human Genetic*, 52: 884-94.
- Reiss, A.L., Hagerman, R.J., Vonogradov, S., Abrams, M. & King, R.J. (1998). Psychiatric disability in female carriers of the fragile X chromosome. *Archives of Genetic Psychiatry*, 45, 25-30.
- Rodrigues, A.L. & Gasparini, A.C.L.F. (1992). Uma perspectiva psicossocial em psicossomática: Via stress e trabalho. Em Mello Filho, J.de (Org) *Psicossomática hoje* (pp. 93-107). Porto Alegre: Artes Médicas.
- Ryde-Brandt, B. (1990). Anxiety and depression in mothers of children with psychotic disorders and mental retardation. *British Journal of Psychiatry*, 156, 118-121.
- Savoia, M.G. (1999). Escalas de eventos vitais e de estratégias de enfrentamento (*Coping*). Revista de Psicologia Clínica, 26, Edição Especial. Retirado em 06/08/2005 no Word Wide Web: <http://hcnet.usp.br/ipq/revista/index.html>.
- Schmidt, C. (2004). *Estresse, auto-eficácia e o contexto de adaptação familiar de mães de portadores de transtornos globais do desenvolvimento*. Dissertação de Mestrado não publicada, Curso de Pós-Graduação em Psicologia do Desenvolvimento, Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Porto Alegre, RS.
- Shavelson, R.J. & Bolus, R. (1982). Self-concept: The interplay of theory and methods. *Journal of Educational Psychology*, 74, 3-17.
- Sheehan D.V., Lecrubier Y., Harnett-Sheehan K., Amorim P., Janavs J., Weiller E., Hergueta T., Baker R., & Dunbar, G. (1998). The Mini International Neuropsychiatric Interview (M.I.N.I.): The Development and Validation of a Structured Diagnostic Psychiatric Interview. *Journal of Clinical Psychiatry*, 59:22-33.
- Sherman, S.L. (2000). Premature ovarian failure in the fragile X syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 97, 189-194.
- Silva, N.L. & Dessen, M.A. (2001) Deficiência mental e família: Implicações para o desenvolvimento da criança. *Psicologia: Teoria e Pesquisa*, 17, 133-141.
- Skinner, D.G., Correa, V., Bailey, D.B.Jr. & Skinner, M. (2001). Role of religion in the lives of latino families of young children with developmental delays [On-line]. *American Journal on Mental Retardation*, 106, 297-313. Abstract from MEDLINE, Item 11414871.
- Sobesky, W.E., Pennington, B.F., Porter, D., Hull, C.E. & Hagerman, R.J. (1994). Emotional and neurocognitive deficits in fragile X. *American Journal of Medical Genetics*, 51: 378-85.

- Souza, E.P, Nista, C.R., Scotono, A.E. & Guerreiro, M. M. (1998). Sentimentos e reações de pais de crianças epiléticas. *Arquivos de Neuropsiquiatria*, 56, 39-44. Retirado em 15/07/2005, do SciELO (Scientific Eletronic Library Online) no World Wide Web: <http://www.scielo.br/php>.
- Stefani, D., Seidmann, S., Pano, C. & Acrich, L. (2003). Los cuidadores familiares de enfermos crónicos: sentimiento de soledad, aislamiento social y estilos de afrontamiento. *Revista Latinoamericana de Psicología*, 35, 55-65.
- Steyaert, J., Decruyenaere, M., Borghgraef, M. & Fryns, J.P. (1994). Personality profile in adult female X carriers: Assessed with the Minnesota Multiphasic Personality Profile (MMPI). *American Journal of Medical Genetics*, 51, 370-3.
- Sudhalter, V. & Belser, R.C. (2001). Conversational characteristics of children with fragile X síndrome: Tangential language. *American Journal on Mental Retardation*, 106: 389-400.
- Tamayo, A. (1981). Escala Fatorial de Autoconceito. *Arquivos Brasileiros de Psicologia*, 33, 87-102.
- Tamayo, A., Campos, A.P., Matos, D., Mendes, G., Santos, J. & Carvalho, N. (2001). A influência da atividade física regular sobre o autoconceito. *Estudos de Psicologia*, 6, 281-294.
- Thompson N.M, Rogeness, G.A., McClure, E., Clayton, R. & Johnson, C. (1996). Influence of depression on cognitive functioning in fragile X syndrome. *Psychiatry Research*, 64, 97-104.
- Turner, G., Webb, T., Wake, S. & Robinson, H. (1996). Prevalence of fragile X syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 88, 11-24.
- Van Lieshout, A.M., De Meyer, R.E, Curfs, L. & Fryns, J.P. (1998). Family contexts, parental behaviour and personality profiles of children and adolescents with Prader-Willi, Fragile X and Williams syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 39, 699-710.
- Vianna-Morgante, A.M. (1997). *A síndrome do cromossomo X-Frágil*. Retirado em 02/04/2003, do World Wide Web: [http:// www.ib.usp.br/textos/html](http://www.ib.usp.br/textos/html)
- Von Gontard, A., Backes, M., Laufersweiler-Plass, C., Wendland, C., Lehmkuhl, G., Zerres, K. & Rudnik-Schöneborn, S. (2002). Psychopathology and familial stress-comparison of boys with fragile X syndrome and spinal muscular atrophy. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 43, 949-957.
- Watson, J.D. (2005). *DNA: O segredo da vida*. (Trad. Carlos A. Malferrair). São Paulo: Companhia das Letras.

- Yanagida, E. & Marsella, A. J. (1978). The relationship between depression and self-concept discrepancy among different generations of Japanese-american women. *Journal of Clinical Psychology, 34*, 654-659.
- Yonamine, S. M. & Silva, A. (2002). Características da comunicação em indivíduos com a síndrome do X Frágil. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria, 60*, 981-985.
- Zimmerman, D.E. (1999). Fundamentos psicanalíticos: Teoria, técnica e clínica - uma abordagem didática. Porto Alegre: Artes Médicas.

## ANEXO A

### TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL  
INSTITUTO DE PSICOLOGIA  
CURSO DE PÓS-GRADUAÇÃO EM PSICOLOGIA DO DESENVOLVIMENTO

#### Consentimento Informado

Pelo presente consentimento, declaro que fui informado (a), de forma clara e detalhada, sobre os objetivos do presente estudo, o qual busca investigar o impacto da Síndrome do X-Frágil em pais e mães de meninos diagnosticados com esta síndrome, com Síndrome de Down e com Desenvolvimento Típico. Esta pesquisa envolve a realização de uma entrevista sobre informações sociodemográficas e clínicas dos portadores e familiares; instrumentos que examinam o estresse e o autoconceito dos pais; um teste de avaliação cognitiva e emocional dos pais. Estes instrumentos levam, aproximadamente, 1 hora e 30 minutos e serão realizados, pelo pesquisador, na residência dos participantes.

Tenho ciência que receberei as devidas respostas referentes a toda e qualquer dúvida sobre os procedimentos e outros assuntos relacionados a tal pesquisa, assim como terei total liberdade para retirar meu consentimento e desistir de minha participação no estudo.

Entendo que não serei identificado e que o caráter confidencial das informações registradas será priorizado e mantido. Concordo em participar de todos os procedimentos deste estudo e autorizo a utilização dos resultados para fins exclusivamente de pesquisa.

O pesquisador responsável por esta pesquisa é a psicóloga Zuleika Ana Cherubini, que poderá ser contatada pelo telefone: (51) 8118-0653.

Data: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

Nome /assinatura do (a) participante: \_\_\_\_\_

## ANEXO B

### Ficha sobre Dados Sociodemográficos, Dados Clínicos e Identificação de Estressores

#### 1) Dados da Mãe:

Nome: \_\_\_\_\_ Idade: \_\_\_\_\_

Estado civil:  casada ou com companheiro

Escolaridade:

fundamental  completo  incompleto

médio

superior

Profissão: \_\_\_\_\_ Exerce?  sim  não Jornada de trabalho diária: \_\_\_\_\_ horas

#### 2) Estado de saúde da mãe:

Como está a sua saúde atualmente? \_\_\_\_\_

Em que aspectos isto interfere na sua vida? \_\_\_\_\_

Você precisou consultar um médico nos últimos 6 meses? \_\_\_\_\_ Por que razão? \_\_\_\_\_

Atualmente, você está tomando algum remédio? \_\_\_\_\_ Qual? \_\_\_\_\_

Distúrbios:

cardio-vasculares  Tipo: \_\_\_\_\_

digestivos  Tipo: \_\_\_\_\_

respiratórios  Tipo: \_\_\_\_\_

metabólicos  Tipo: \_\_\_\_\_

ginecológicos  Tipo: \_\_\_\_\_

endocrinológico  Tipo: \_\_\_\_\_

cirurgia recente  sim  não Se sim, qual? \_\_\_\_\_

Sem problemas de saúde

#### 3) Dados do pai:

Nome: \_\_\_\_\_ Idade: \_\_\_\_\_

Primeiro casamento do pai?  sim  não

Escolaridade:

fundamental  completo  incompleto

médio

superior

Profissão: \_\_\_\_\_ Exerce?  sim  não Jornada de trabalho diária: \_\_\_\_\_ horas

#### 4) Estado de saúde do pai:

Como está a sua saúde atualmente? \_\_\_\_\_

Em que aspectos isto interfere na sua vida? \_\_\_\_\_

Você precisou consultar um médico nos últimos 6 meses? \_\_\_\_\_ Por que razão? \_\_\_\_\_

Atualmente, você está tomando algum remédio? \_\_\_\_\_ Qual? \_\_\_\_\_

Distúrbios:

cardio-vasculares  Tipo: \_\_\_\_\_

digestivos  Tipo: \_\_\_\_\_

respiratórios  Tipo: \_\_\_\_\_

metabólicos  Tipo: \_\_\_\_\_

endocrinológico  Tipo: \_\_\_\_\_

cirurgia recente  sim  não Se sim qual? \_\_\_\_\_

Sem problemas de saúde

## 5) Dados do portador da SXF ou Down:

Como foi o processo do diagnóstico do seu filho \_\_\_\_\_

Quando foi feito o diagnóstico (idade da criança)? \_\_\_\_\_

Que atendimentos seu filho frequenta: ( ) psicólogo ( ) fonoaudiólogo ( ) fisioterapeuta ( ) escola especial ( ) psiquiatra ( ) psicopedagogo ( ) outros: Quais:

\_\_\_\_\_

Há quanto tempo ele vem recebendo estes tratamentos? \_\_\_\_\_

Você sente que tem apoio? ( ) sim ( ) não.

Em caso afirmativo, de onde/quem? \_\_\_\_\_

De que forma? \_\_\_\_\_

Você sente que tem orientação? ( ) sim ( ) não.

Em caso afirmativo, de onde/quem? \_\_\_\_\_

De que forma? \_\_\_\_\_

Qual a maior dificuldade para lidar com o seu filho? \_\_\_\_\_

Na sua opinião, porque seu filho tem a SXF/ Down? \_\_\_\_\_

## 7) Identificação de estressores:

Responda se você passou por alguma dessas situações no período de 12 meses até hoje:

( ) desemprego

( ) assalto, roubo

( ) morte de um ente querido

( ) mudança de residência

( ) acidentes, hospitalizações, doença

( ) outro acontecimento que lhe preocupou. Qual \_\_\_\_\_

## ANEXO C

### Escala Fatorial de Autoconceito (Tamayo, 1981)

NOME: \_\_\_\_\_ DATA: \_\_\_\_\_

#### Instruções:

Cada ser humano tem algo de original, assim, cada um tem uma percepção diferente de si mesmo. Este é um questionário destinado a verificar a percepção que você tem de si mesmo. Nas páginas seguintes, você encontrará uma série de atributos bipolares, colocados nos extremos de uma escala de 7 pontos, que você deverá empregar para se descrever.

#### Exemplo: Pessimista \_1\_2\_3\_4\_5\_6\_7\_ Otimista

Os números da escala significam o seguinte:

- 1= se aplica muito
- 2= se aplica bastante
- 3= se aplica pouco
- 4= os dois extremos da escala se aplicam facilmente
- 5= se aplica pouco
- 6= se aplica bastante
- 7= se aplica muito

Faça um círculo em torno do número que expressa melhor a percepção que você tem de si mesmo.

#### Observações:

- Dê uma resposta para cada atributo, e só uma;
- Responda sinceramente, porém sem pensar demais. A primeira resposta que vem a sua cabeça é sempre a melhor;
- Não passe para a página seguinte antes de terminar a que você já começou, nem volte a consultar as páginas já respondidas;
- As suas respostas ficarão totalmente anônimas.

**Pode Começar**

Vingativo(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Pacífico(a)
Desorganizado(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Organizado(a)
Inibido(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Desinibido(a)
Bravo(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Manso(a)
Tímido(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Audaz
Distraído(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Atento(a)
Anárquico(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Ordenado(a)
Descuidado(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Cuidadoso(a)
Rebelde	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Dócil
Complexado(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Equilibrado(a)
Repelente	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Atraente
Preguiçoso(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Trabalhador(a)
Irresponsável	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Responsável
Brusco(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Delicado(a)
Insociável	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Sociável
Inseguro(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Seguro(a)
Antipático(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Simpático(a)
Enfadonho(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Divertido(a)
Deselegante	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Elegante
Falso(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Franco(a)
Triste	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Alegre
Instável	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Estável
Indeciso(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Decidido(a)
Fechado(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Aberto(a)
Impopular	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Popular
Agressivo(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Gentil
Vacilante	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Firme
Desordenado(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Sistemático(a)

Desligado(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Ligado(a)
Briguento(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Pacífico(a)
Passivo(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Ativo(a)
Nervoso(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Calmo(a)
Solitário(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Social
Desentrosado(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Entrosado(a)
Traidor	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Fiel
Desatento(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Atento(a)
Retraído(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Expansivo(a)
Imprudente	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Prudente
Indisciplinado(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Disciplinado(a)
Introvertido(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Extrovertido(a)
Infiel	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Fiel
Desonesto(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Honesto(a)
Desleal	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Leal
Injusto(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Justo(a)
Mentiroso(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Sincero(a)
Deforme	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Sexy
Descuidado(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Alinhado(a)
Desgracioso(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Esbelto(a)
Escasso(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Exuberante
Desarrumado(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Arrumado(a)
Feio(a)	_ 1 ' 2 ' 3 ' 4 ' 5 ' 6 ' 7 _	Lindo(a)

## ANEXO D

## **ANEXO E**