

Santos, Thamires Rosa^{1*}; de Avó, Lucimar R. S.¹; Germano, Carla M. R.¹; Pilotto, Rui Fernando²; Melo, Débora Gusmão¹

*thami_rosa.29@hotmail.com

1 - Departamento de Medicina, Universidade Federal de São Carlos (UFSCar); 2 - Departamento de Genética, Universidade Federal do Paraná (UFPR)

Palavras-chave: síndrome de X-Frágil, autonomia, qualidade de vida familiar.

INTRODUÇÃO e OBJETIVOS

A síndrome do X-Frágil (*Fragile X syndrome*, FXS) é uma doença genética rara, com prevalência estimada em 1-5:10.000, associada à deficiência intelectual leve à grave. É causada pelo silenciamento transcricional do gene *FMR1*, localizado em Xq27.3, devido à expansão e subsequente metilação de repetições de trinucleotídeos (CGG) na região 5' não traduzida do gene (Hagerman, 2014).

O fenótipo clínico da FXS é versátil. O grau da deficiência intelectual é variável e pode incluir problemas com a memória a curto-prazo, função executiva e capacidades matemáticas e visuo-espaciais. As alterações comportamentais podem ser leves, como instabilidade de humor, até comportamento autista grave. Podem existir alterações de humor, ansiedade e agressividade. As características físicas são sutis e podem incluir face estreita e alongada, orelhas e frontal proeminentes, hiperextensibilidade das articulações dos dedos das mãos, pés chatos e macroorquidismo nos homens em idade pós-puberal. Também são observadas anormalidades oftalmológicas (estrabismo), cardíacas (prolapso da válvula mitral) e neurológicas (convulsões) (Hagerman, 2014).

A qualidade de vida familiar (QVF) está baseada nos princípios da qualidade de vida individual, como holismo, bem-estar, relacionamentos e participação social, e, conceitualmente, pode ser definida como um sentido dinâmico de bem-estar da família, percebido subjetivamente e informado por seus membros, no qual as necessidades individuais e familiares interagem (Wang e Kober, 2011). Assim, dado que o comportamento de cada pessoa é afetado pelo comportamento das outras pessoas da família, ter um membro com DI modifica a dinâmica familiar (Bertelli et al., 2011).

Essa pesquisa investigou o perfil sociodemográfico e clínico de indivíduos brasileiros com FXS, analisando seu efeito na qualidade de vida familiar (QVF).

METODOLOGIA

Essa é uma pesquisa descritiva e transversal, desenvolvida com o apoio formal da Associação Catarinense da Síndrome do X-Frágil, após aprovação pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da UFSCar.

A coleta de dados foi feita por meio de formulários on-line, aplicados individualmente, através das redes sociais. Os dados foram coletados por meio de formulários com informações sociodemográficas e clínicas, os índices de funcionalidade de Barthel (Mahoney e Barthel, 1965) e de Lawton & Brody (Lawton e Brody, 1969), além da Escala de Qualidade de Vida Familiar do Beach Center (BCFQoLS), composta por cinco domínios: interação familiar, cuidado dos pais com os filhos, bem-estar emocional, bem-estar físico-material e apoio ao deficiente (Jorge et al., 2015).

Os resultados são apresentados como média e desvio padrão (DP) ou frequência absoluta (porcentagem), conforme o tipo de variável. Para verificar o grau de confiabilidade dos índices de funcionalidade de "Barthel" e "Lawton & Brody" e da BCFQoLS, em termos de consistência interna dos valores observados, aplicamos o teste de estatística alfa de Cronbach e valores acima de 0,60 foram considerados satisfatórios. A variável dependente, ou seja, QVF total, foi verificada por meio do teste de Kolmogorov-Smirnov e apresentou distribuição normal ($KS=0,16053$; $p=0,32744$); por isso, foram utilizados testes estatísticos paramétricos. As diferenças das médias dos diversos domínios da BCFQoLS entre si e também com o nível de QVF total foram determinadas por teste t pareado. Correlações binárias entre os diferentes domínios da BCFQoLS entre si e também com o nível de QVF total foram determinadas por análises de correlação linear de Pearson, e a intensidade do coeficiente de correlação (r) ficou estabelecida como: entre 0 e 0,3 correlação fraca; entre 0,3 e 0,6 correlação moderada; e acima de 0,6 correlação forte. O nível de significância adotado foi 5%. Todas as análises foram realizadas com auxílio do programa JASP 0.8.6.

RESULTADOS e CONSIDERAÇÕES FINAIS

Participaram da pesquisa 31 famílias, com filhos com FXS com idades entre 1 e 30 anos, com média de 12 ± 7 anos. As mães tinham em média 29 ± 6 anos e os pais 41 ± 10 anos; 21 casais (67,8%) conviviam maritalmente e 24 famílias (77,4%) professavam alguma religião. A renda familiar média mensal era de R\$3.872,83, 18 famílias (58%) tinham acesso à saúde suplementar e 11 (35,5%) recebiam algum tipo de benefício social. História familiar positiva de FXS esteve presente em 20 (64,5%) casos.

Com relação ao índice de Barthel (Tabela 1), pertinente às atividades básicas de vida diária, os indivíduos com FXS obtiveram pontuação média de $68,4\pm 22,4$, indicando dependência moderada.

Com relação ao índice de Lawton & Brody (Tabela 1), pertinente às atividades instrumentais de vida diária, a pontuação média alcançada foi $1,5\pm 1,3$, indicando dependência total.

Os resultados da QVF (Tabelas 1 e 2) mostraram pontuação de $3,409\pm 0,789$, sendo o escore da QVF total menor que os escores dos domínios "interação familiar" ($3,651\pm 0,940$; $p<0,001$) e "apoio ao deficiente" ($3,621\pm 1,045$; $p=0,038$), e maior que o escore do domínio "bem-estar emocional" ($2,758\pm 1,044$; $p<0,001$). Bem-estar emocional ($2,758\pm 1,044$) foi o domínio com menor pontuação, com diferença significativa em relação aos demais domínios: interação familiar ($3,651\pm 0,940$; $p<0,001$), cuidado dos pais com os filhos ($3,516\pm 0,936$; $p<0,001$), bem-estar físico-material ($3,374\pm 0,810$; $p<0,001$), e apoio ao deficiente ($3,621\pm 1,045$; $p<0,001$) (Tabela 2).

Todos os domínios da QVF foram fortemente correlacionados com a QVF total, como é esperado, já que a QVF total é a somatória dos demais domínios. O domínio "interação familiar" apresentou correlação forte com os domínios "cuidado dos pais com os filhos" ($r=0,861$; $p<0,001$), "bem-estar emocional" ($r=0,631$; $p<0,001$) e "apoio ao deficiente" ($r=0,789$; $p<0,001$). O domínio "cuidado dos pais com os filhos" também apresentou correlação forte com o domínio "apoio ao deficiente" ($r=0,807$; $p<0,001$) (Tabela 3).

Esses resultados permitem conhecer o perfil clínico e o grau de funcionalidade de indivíduos brasileiros com FXS, permitindo ainda analisar como esses aspectos são capazes de influenciar a QVF. Em última instância, pretende-se que esse estudo sirva de subsídio para construção de uma linha de cuidado integral para pacientes com doenças genéticas raras e suas famílias, no Sistema Único de Saúde.

Tabela 1. Resultados descritivos da QVF e seus diferentes domínios, e dos índices de funcionalidade nas famílias investigadas (n=31).

	Domínios QVF					QVF total	Índice de Barthel	Índice de Lawton & Brody
	Interação familiar	Cuidado dos pais com os filhos	Bem-estar emocional	Bem-estar físico-material	Apoio ao deficiente			
Média	3,651	3,516	2,758	3,374	3,621	3,409	68,4	1,5
DP	0,940	0,936	1,044	0,810	1,045	0,789	22,4	1,3
Mínimo	1,0	1,0	1,250	1,600	1,0	1,320	30	0
Máximo	5,0	4,670	4,750	5,0	5,0	4,720	100	4
Alfa de Cronbach	0,8780	0,8978	0,8989	0,7387	0,8983	0,9499	0,8773	0,5209

Tabela 2. Diferenças das médias dos diversos domínios da BCFQoLS entre si e com a QVF total na amostra investigada (n=31).

Comparação par a par – QVF total e domínios		t*	p
QVF total	Interação familiar	-3,879	<0,001
QVF total	Cuidado dos pais com filhos	-1,457	0,156
QVF total	Bem-estar emocional	5,177	<0,001
QVF total	Bem-estar físico-material	0,317	0,753
QVF total	Apoio ao deficiente	-2,167	0,038
Interação familiar	Cuidado dos pais com filhos	1,515	0,140
Interação familiar	Bem-estar emocional	5,800	<0,001
Interação familiar	Bem-estar físico-material	1,810	0,080
Interação familiar	Apoio ao deficiente	0,256	0,800
Cuidado dos pais com filhos	Bem-estar emocional	4,444	<0,001
Cuidado dos pais com filhos	Bem-estar físico-material	0,861	0,396
Cuidado dos pais com filhos	Apoio ao deficiente	-0,933	0,358
Bem-estar emocional	Bem-estar físico-material	-3,719	<0,001
Bem-estar emocional	Apoio ao deficiente	-4,449	<0,001
Bem-estar físico-material	Apoio ao deficiente	-1,456	0,156

*Teste t pareado.

Tabela 3. Correlação de Pearson dos diferentes domínios da BCFQoLS entre si e com a QVF total (n=31).

	Interação familiar	Cuidado dos pais com os filhos	Bem-estar emocional	Bem-estar físico-material	Apoio ao deficiente
Cuidado dos pais com os filhos	r 0,861 p <0,001				
Bem-estar emocional	r 0,631 p <0,001	0,544 0,002			
Bem-estar físico-material	r 0,535 p <0,001	0,451 0,011	0,529 0,002		
Apoio ao deficiente	r 0,789 p <0,001	0,807 <0,001	0,465 0,008	0,506 0,004	
QVF total	r 0,934 p <0,001	0,900 <0,001	0,742 <0,001	0,707 <0,001	0,860 <0,001

REFERÊNCIAS

- Wang M, Kober R. Embracing an era of rising family quality of life research. *J Intellect Disabil Res* 2011; 55(12): 1093-7.
- Bertelli M, Bianco A, Rossi M, Scuticchio D, Brown I. Relationship between individual quality of life and family quality of life for people with intellectual disability living in Italy. *J Intellect Disabil Res*. 2011; 55(12): 1136-50.
- Lawton MP, Brody EM. Assessment of older people: Self-maintaining and instrumental activities of daily living. *Gerontologist* 1969, 9: 179.
- Jorge BM, Levy CC, Granato L. Cultural Adaptation Quality of Family Life Scale for the Brazilian Portuguese. *Codas* 2015; 27(6): 534-40.
- Mahoney FI, Barthel D. Functional evaluation: The Barthel Index. *Maryland State Medical Journal* 1965; 14:56.
- Hagerman R. Fragile X syndrome. [Internet]. ORPHANET - The portal for rare diseases and orphan drugs. [atualizado em out/2014]. Disponível em http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=908.0