



DEPARTAMENTO DE PSICOLOGIA
MESTRADO EM PSICOLOGIA
ESPECIALIDADE EM PSICOLOGIA CLÍNICA E DO ACONSELHAMENTO
UNIVERSIDADE AUTÓNOMA DE LISBOA
“LUÍS DE CAMÕES”

SOBRECARGA NOS CUIDADORES INFORMAIS DE PESSOAS
COM SÍNDROME DE ANGELMAN

Dissertação para a obtenção do grau de Mestre em Psicologia

Autora: Teresa Ferreira

Orientadora: Professora Doutora Rute Sofia Ribeiro Brites Lopes Dias

Número de Candidata: 20150665

Abril de 2021

Lisboa

Dedico esta tese a duas pessoas muito especiais para mim.

À minha Tita, espero que estejas orgulhosa desta etapa concluída e da mulher que me
tenho vindo a tornar.

À minha Penny, a força motivadora por detrás desta dissertação. Foste quem mais me
motivou a finalmente começar a escrever.

Agradecimentos

Após esta longa jornada, gostaria de agradecer à minha orientadora, a Professora Doutora Rute Brites, por todo o apoio despendido, pelas correções, pelos esclarecimentos e, acima de tudo, por me ter ajudado a finalizar esta dissertação. Sem a sua disponibilidade e ajuda não teria conseguido alcançar este objetivo em tão pouco tempo. Muito obrigada por tudo professora, pelo que fez por mim e por tudo o que faz pelos seus alunos.

Agradeço à Angel Portugal, aos seus membros e a todas as instituições que me ajudaram, pelo apoio e disponibilidade em divulgar os meus questionários e entrevistas. Têm uma missão única e essencial, ao ajudar a informar a população geral e os pais de “anjos” recentes sobre o que é a Síndrome de Angelman e as suas particularidades, servindo ainda como ponto de apoio e suporte para tantos pais e familiares. Espero ter ajudado a trazer algum conhecimento e atenção a esta síndrome.

Agradeço aos meus pais e ao meu irmão, pelo apoio incondicional que sempre me demonstraram ao longo da minha jornada académica, e ao longo de toda a minha vida.

Agradeço ainda ao meu namorado e às minhas amigas, que tanto me apoiaram e ouviram os meus desabafos de todo o trabalho que ainda tinha por fazer e pelas palavras de motivação que tanto precisei de ouvir. Agradeço ainda mais por todas as aventuras e memórias destes anos passados juntos, as quais levo comigo para a vida.

Resumo

A presente investigação procura estudar a experiência de ser cuidador informal de uma pessoa com Síndrome de Angelman, averiguando os efeitos da autonomia sobre a sobrecarga sentida pelo cuidador e como a satisfação parental intervém nesta relação. Dada a raridade da síndrome, entrámos em contacto com associações de 30 países, tendo obtido resposta de apenas cinco (Portugal, Eslovénia, Croácia, Suécia e Finlândia). A amostra de investigação foi escolhida por conveniência, tratando-se de uma amostra intencional. Para tal, realizámos uma investigação de metodologia mista, constituída por um estudo quantitativo transversal envolvendo a totalidade da amostra (n=26) e um estudo qualitativo envolvendo um subgrupo da amostra (n=4) ao qual realizámos entrevistas. Para tal utilizámos cinco instrumentos: o questionário sociodemográfico, o Índice de Katz, a Escala de Satisfação Parental, a Escala de Sobrecarga do Cuidador De Zarit e o guião de entrevista semiestruturada de Cardinali e colaboradores (2019). Os resultados obtidos ditam que quanto maior a satisfação parental, menor os sentimentos de sobrecarga, no entanto rejeitam a existência de relação entre a autonomia e a sobrecarga. O estudo qualitativo revelou a presença de sentimentos como a sobrecarga, tristeza, choque, receio, incerteza e esperança, sendo queixas principais a falta de tempo pessoal e a multitude de responsabilidades e atividades. Todos os dados foram recolhidos durante uma situação global de pandemia, afetando inevitavelmente os resultados da nossa investigação. São necessários mais estudos com esta população que procurem averiguar quais os preditores e sintomas de sobrecarga, e os fatores protetores desta população.

Palavras-Chave: Síndrome de Angelman; Cuidador Informal; Sobrecarga; Satisfação Parental; Autonomia.

Abstract

The present investigation seeks to study the experience of being an informal caregiver for a person with Angelman Syndrome, pursuing to investigate the effects of autonomy on the burden felt by the caregiver and how parental satisfaction intervenes in this relationship. Given the rarity of the syndrome, we contacted associations from 30 countries, having received responses from only five (Portugal, Slovenia, Croatia, Sweden and Finland). The research sample was chosen for convenience, being an intentional sample. To this end, we conducted a mixed methodology investigation, consisting of a quantitative cross-sectional study involving the entire sample (n = 26) and a qualitative study involving a subgroup of the sample (n = 4) to which we conducted interviews. For this purpose, we used five instruments: the sociodemographic questionnaire, the Katz Index, the Parental Satisfaction Scale, the Caregiver Burden Scale by Zarit and a semi-structured interview guide by Cardinali and collaborators (2019). The results obtained dictate that the greater the parental satisfaction, the lower the feelings of burden, however they reject the existence of a relationship between autonomy and burden. The qualitative study revealed the presence of feelings such as burden, sadness, shock, fear, uncertainty and hope, the main complaints being the lack of personal time and the multitude of responsibilities and activities. All data was collected during a global pandemic situation, inevitably affecting the results of our investigation. Further studies with this population are needed to find out the predictors and symptoms of burden, and the protective factors of this population.

Key Words: Angelman Syndrome; Informal Caregiver; Burden; Parental Satisfaction; Autonomy.

Índice

Resumo.....	4
Abstract.....	5
Parte I.....	8
Introdução.....	9
Síndrome de Angelman.....	11
A Parentalidade.....	13
Parentalidade em Contexto de Deficiência.....	14
Satisfação Parental.....	16
Stresse Parental.....	18
Repercussões Positivas da Prestação de Cuidados.....	19
Os Cuidadores Informais.....	20
Sobrecarga.....	22
Função Parental e Sobrecarga.....	25
Sobrecarga nos Cuidadores Informais de Pessoas com Síndrome de Angelman.....	27
Parte II.....	32
Método.....	33
Objetivos.....	33
Hipóteses (Estudo Quantitativo)	34
Variáveis.....	34
Participantes.....	35
Instrumentos.....	37
Procedimento.....	41
Parte III.....	43
Resultados.....	44
Estudo Quantitativo.....	44
Estudo Qualitativo.....	48
Discussão.....	61
Estudo Quantitativo.....	61
Estudo Qualitativo.....	62
Discussão Geral.....	65
Considerações Finais.....	66
Referências.....	67
Anexos.....	79

Anexo A.....	80
Anexo B.....	92
Anexo C.....	99
Anexo D.....	115
Anexo E.....	129

Índice de Tabelas e Figuras

Tabela 1. Resultados do Teste de Aderência à normalidade: <i>Shapiro-Wilk</i>	45
Tabela 2. Correlações de Spearman entre as Variáveis.....	47
Figura 1. Modelo de Mediação Simples das Variáveis em Estudo.....	34
Figura 2. Resultados do Índice de Independência nas Atividades de Vida Diária.....	46
Figura 3. Esquema do Mapa Temático Final.....	48

PARTE I

Introdução

Viver em família é desafiante. Mais ainda, se um dos seus membros é portador de uma deficiência.

De acordo com a Organização Mundial de Saúde [OMS] (n.d.), mais de um milhão de pessoas no mundo vivem com algum tipo de deficiência, formando cerca de 15% da população mundial, sendo esta resultante da interação entre os fatores médicos individuais da pessoa (o diagnóstico), os fatores pessoais e o meio envolvente (acessibilidade, deslocação, apoio social).

Por sua vez, o número de crianças diagnosticadas com deficiências intelectuais ou desenvolvimentais tem vindo a aumentar nos países mais desenvolvidos (Marquis et al., 2019), tendo sido observado um crescimento de 67% do número de estudantes com deficiência no ensino público português entre 2010 e 2018 (Pinto & Pinto, 2019).

A síndrome de Angelman (SA) é uma perturbação neurológica com graves implicações a nível intelectual e motor que se manifesta desde a infância, caracterizada pela falta das capacidades de fala, convulsões, hiperatividade, movimentos atáxicos e rígidos e elevada disposição social (Buntix et al., 1995; Clayton-Smith & Laan, 2003). A sua incidência em Portugal é de cerca de 64 casos diagnosticados (Angel, 2018), tendo, de acordo com a European Medicines Agency (2019), uma prevalência de uma em cada dez mil pessoas na União Europeia em 2019, equivalendo a cerca de 52 mil pessoas.

Estas crianças requerem uma maior atenção dos serviços sociais e médicos comparativamente com outras crianças. Para além disso, é necessário que um dos pais (ou outro familiar) assuma o papel de cuidador da criança com deficiência (Isa et al., 2016), tornando-se num membro indispensável da equipa de saúde da criança (Hoffman & Mitchell, 1989).

Em Portugal, existem cerca de 800 mil cuidadores informais e até 2019 não existia qualquer legislação de apoio a estas pessoas (Frazoa & Nunes, 2020). A 6 de setembro de 2019 foi aprovado o Estatuto do Cuidador Informal em Portugal, o qual procura regular os direitos e deveres do cuidador e do cuidado, tal como estabelecer medidas de apoio aos mesmos (Departamento de Prestações e Contribuições, 2020). Com esta nova lei, o cuidador informal passou a ter direito a apoios e formações para um melhor desempenho do seu papel, a receber informações médicas sobre a doença da pessoa ao seu cuidado, a apoio psicológico, dias de descanso, subsídios de apoio ao cuidador e direito ao estatuto de estudante trabalhador (Frazoa & Nunes, 2020). Ainda assim, muito há por fazer.

Por outro lado, a evidência demonstra que cuidar de uma pessoa com deficiência pode acarretar grandes consequências quer no núcleo familiar, quer na família extensa (Isa et al., 2016), especialmente quando se tratam de doenças de origem crónica que necessitam de muitos

cuidados e que possuem uma grande dependência (Sales, 2003). Fala-se, assim, de sobrecarga familiar, definida como as dificuldades e desafios resultantes do cuidar de uma pessoa dependente, sendo, geralmente, o cuidador primário o que sente maiores níveis de sobrecarga (Sales, 2003).

No caso de pais cuidadores informais, o impacto desta tarefa depende de vários fatores. Por exemplo, os seus sentimentos de competência no cumprimento do seu papel de cuidador vão aumentar os níveis de satisfação, autoeficácia e gratificação com o papel parental (Rogers & White, 1998). Estes sentimentos levam a uma diminuição dos níveis de stresse da pessoa e, consequentemente, uma melhoria na saúde mental da mesma (Aranda, 2013).

Do nosso conhecimento, é muito escassa a literatura científica sobre o impacto do cuidado informal nos cuidadores de pessoas com SA, nomeadamente a sobrecarga. Tratando-se de uma doença rara, a sua reduzida prevalência dificulta a realização de estudos. Contudo, o impacto é real, e a relevância de conhecermos mais estes cuidadores, também.

Desta forma, o objetivo deste estudo é examinar o grau de sobrecarga dos seus cuidadores (pais ou outros familiares diretos), e em que medida se relaciona com o grau de autonomia da pessoa com SA. Pretende-se ainda verificar se a satisfação parental contribui para diminuir o impacto psicológico do cuidar sobre o cuidador, tal como conhecer melhor a vivência subjetiva dos cuidadores informais de pessoas diagnosticadas com esta síndrome.

Para tal, dividimos o corpo do nosso estudo em três partes, começando pelo enquadramento teórico, onde abordamos a síndrome de Angelman, a parentalidade e a satisfação parental, os cuidadores informais e a sobrecarga, e, por fim, uma revisão da literatura existente. Na segunda parte temos o método, onde abordamos os objetivos e as hipóteses do nosso estudo, as variáveis, os participantes, os instrumentos utilizados e o procedimento seguido. A terceira parte é constituída pela apresentação dos resultados obtidos em ambos os estudos e discussão destes.

Por fim, temos os anexos, onde incluímos o projeto de dissertação aprovado em Comissão de Ética, o protocolo de recolha de dados e as transcrições das três entrevistas realizadas.

Síndrome de Angelman

Em 1965, Harry Angelman relatou a existência de três casos clínicos de debilidade mental com características específicas comuns, como alterações faciais específicas, episódios de riso espontâneo, aparente felicidade e uma locomoção similar a fantoches (Williams & Frias, 1982; Williams, 2005). Esta condição ficou conhecida como Síndrome de Angelman (SA) (Williams & Frias, 1982).

Esta síndrome é caracterizada por anomalias físicas específicas, tais como a hipoplasia facial, a macrostomia, dentes espaçados, protrusão da língua, micro braquicefalia, prognatismo mandibular, locomoção instável e rígida, assim como por debilidade mental não progressiva, convulsões que vão desaparecendo à medida que a idade avança, gargalhadas espontâneas e fascínio por água (Buntix et al., 1995; Williams & Frias, 1982).

Existe também uma certa hiperatividade, caracterizada por excesso de riso, tentativas de agarrar e puxar as pessoas de modo a captar a sua atenção, pela constante inserção de objetos na boca e, por conseqüente, excesso de saliva (Williams, 2005). Podemos ainda associar a esta síndrome algumas condições como o estrabismo, a hipopigmentação da pele, a sensibilidade às diferenças de temperatura e os distúrbios do sono (Angelman et al., 1995; Williams, 2005).

A marcha de quem tem SA caracteriza-se por rigidez, instabilidade e irregularidade, estando estas pessoas geralmente dependentes de alguém que os segure ou de andarilhos ou paredes para se moverem ao longo da casa (Angel, 2018). A mobilidade depende do grau de síndrome da pessoa, sendo que com o avançar da idade, podem vir a diminuir esta dependência com o aumento das capacidades de mobilidade (Angel, 2018; Williams et al., 1995). O equilíbrio é outra questão desafiante, havendo uma tendência para caminhar nas pontas dos pés e inclinar-se para a frente (Angel, 2018). Estas características podem pôr a segurança da pessoa em causa, embora estas não tenham essa noção (Maris & Trott, 2011).

Por sua vez, as pessoas com SA não falam, havendo uma apraxia, devido a deficits motores e a acentuados deficits sociais, conseguindo falar apenas três ou quatro palavras (Penner et al., 1993). Esta falta de capacidade de socialização tem efeitos negativos no desenvolvimento da comunicação, incapacitando ainda mais o desenvolvimento destas crianças (Penner et al., 1993). Assim, a frustração perante a sua incapacidade comunicativa e expressiva, é das principais causas dos comportamentos agressivos nestes casos (Maris & Trott, 2011).

O diagnóstico desta síndrome apresenta algumas dificuldades no caso de crianças muito novas, estando aconselhado o diagnóstico a partir dos dois anos de idade, sempre dependente de confirmação genética (Buntix et al., 1995; Keute et al., 2020). O mesmo se aplica a casos de idades mais avançadas, pois os sintomas desta condição vão melhorando com o passar dos anos

(Buntix et al., 1995). Existem, assim, vários graus desta síndrome, dependendo da origem da alteração cromossômica presente (Keute et al., 2020). As pessoas com SA apresentam uma esperança média de vida dentro da normalidade da população (Buntix et al., 1995).

A Síndrome de Angelman não tem cura, no entanto, existem terapias que ajudam a minimizar os sintomas das pessoas e a melhorar a qualidade de vida destes (Angel, 2018). O desenvolvimento motor das crianças com SA pode obter melhorias e evitar complicações através da fisioterapia, a qual deve de começar a partir de idade precoce e manter-se ao longo da vida, potenciando a qualidade de vida das mesmas (Budisteanu et al., 2013). A terapia ocupacional é também de elevada importância, pois permite uma prática dos comportamentos adaptativos das crianças, como a comunicação, a atenção e a concentração, e reduz os comportamentos mal adaptativos, como a agressão e as perturbações do sono (Summers et al., 1995). Assim, ao diminuir os comportamentos problemáticos, diminuímos, concomitantemente, o stresse e a frustração dos cuidadores (Summers et al., 1995). Adicionalmente temos a terapia da fala, a hidroterapia e a medicação para as convulsões (Angel, 2018).

Como é possível constatar da descrição da SA, estas crianças necessitam sempre de apoio e supervisão de um cuidador, havendo uma inexistência de autonomia, tanto física como intelectual, que impossibilita a realização das atividades do dia-a-dia sem apoio (Maris & Trott, 2011; Trindade et al., 2017). Logo, por mais independência que estas adquiram com o passar do tempo, necessitarão sempre de um cuidador (Maris & Trott, 2011), que é, geralmente, um progenitor.

A Parentalidade

Com a difusão do planejamento familiar, a parentalidade tornou-se algo voluntário e deliberado, sendo geralmente planejada de modo a acontecer numa determinada altura em que o casal está economicamente e emocionalmente preparado para que aconteça (Goetting, 1986; Martins, 2008). Esta constituição de família depende do desejo de duas pessoas de estabelecerem relações íntimas e constituir a sua própria família nuclear, formando um espaço propício para a troca afetiva (Zornig, 2010).

Assim, o casal “pesa” os custos económicos e os desafios de criar um filho, comparando-os com os benefícios, os prazeres e a gratificação esperada, sendo a parentalidade resultante da conclusão de que os benefícios são maiores que os custos (Martins, 2008). Assim, esta antecipação dos benefícios é um incentivo necessário à consumação da parentalidade (Martins, 2008).

A definição de parentalidade tende a depender do contexto social e das crenças culturais onde o casal se encontra inserido, havendo conceitos diferentes de cultura para cultura (Barroso & Machado, 2010). Este papel que o adulto adota com o nascimento de um filho é, de longe, o papel mais desafiante e complexo que este irá ter (Barroso & Machado, 2010), devido às exigências emocionais, físicas e intelectuais (Ferreira et al., 2014).

Deste modo, o seu dever como progenitor é o de assegurar o desenvolvimento psicológico, físico e social do filho, a sua sobrevivência e promover a sua autonomia (Barroso & Machado, 2010; Martins, 2013), proporcionando um ambiente propício para o seu crescimento e desenvolvimento saudável (Silva & Dessen, 2001). Quando estas necessidades básicas não são garantidas, estamos perante a possibilidade de condições de carência ou negligência (Martins, 2013).

Assim, aquando do nascimento de uma criança, a unidade conjugal deve-se alterar de modo a receber e satisfazer as necessidades do filho, e de modo a melhor realizar o papel parental (Minuchin, 1974). Desta forma, é importante a existência de uma complementaridade entre os papéis do casal, havendo um constante reajustamento das atitudes e dos estilos parentais de cada um à medida que a criança vai crescendo e entrando em novos estágios da sua vida. É importante haver um constante trabalho de fortalecimento conjugal de modo a haver um funcionamento parental e familiar promotor do bem-estar (Goldenberg & Goldenberg, 2012).

Os pais vêm então disponibilizar à criança um espaço seguro e organizado onde possam criar rotinas propícias para o seu desenvolvimento, procurando servir como mediadores entre a

criança e o mundo exterior à família, ajudando-a a interpretar, conhecer e interagir com o mundo e comunidade envolvente (Martins, 2013).

A família vem promover o desenvolvimento comunicacional da criança, seja este verbal ou não verbal, através do estabelecer de relações com a mesma (Silva & Dessen, 2001). Estas relações estabelecem-se ao longo do cuidar, sendo que os pais têm tendência a passar menos tempo responsáveis pelo cuidar dos filhos, comparativamente com as mães (Renk et al., 2003). As mães passam mais tempo a tomar conta dos filhos, a fazer compras para estes, a preparar as suas refeições, entre outras tarefas, enquanto os pais têm tendência a aproveitar o tempo com os filhos em atividades mais lúdicas (Renk et al., 2003).

O desenvolvimento da criança está relacionado com o nível de desenvolvimento da família (Silva & Dessen, 2001), havendo uma potencialização do crescimento individual do filho e um conseqüente fortalecimento do sistema familiar (Minuchin, 1974).

Pode-se, então, afirmar que a parentalidade é um conceito amplo que inclui tanto os comportamentos dos pais, as suas cognições e afetos, como as características da criança e o seu contexto social, resultando num sentimento de satisfação ou insatisfação com os seus papéis parentais (Barroso & Machado, 2010; Martins, 2008).

Estes sentimentos dependem da perspectiva positiva ou negativa que os pais têm sobre as suas capacidades parentais, havendo um constante reajustamento das suas expectativas perante os seus papéis (Martins, 2008). Assim, as expectativas, os sentimentos, as preocupações e os comportamentos dos pais vão sofrendo adaptações à medida que o filho vai crescendo (Martins, 2013).

Assim, a parentalidade é um estado dinâmico entre os seus membros e o contexto que os rodeia, sendo influenciada pelas características individuais dos pais e da criança, procurando sempre chegar à melhor prestação de cuidados possíveis para esta (Barroso & Machado, 2010).

Parentalidade em Contexto de Deficiência

Aquando de uma gravidez, os futuros pais tendem a produzir ideias e sonhos em torno do filho, os quais dependem do tipo de expectativas que estes idealizaram em torno desta nova criança (Martins, 2013). No entanto, quando recebem a notícia do diagnóstico de deficiência do filho, as expectativas previamente criadas veem-se destruídas (Russel, 2003), fazendo com que a família atravesse uma fase de intensa ansiedade e frustração (Martins, 2013).

Na sua investigação, Bujnowska et al. (2019) procuraram comparar os níveis de ansiedade futura entre pais de crianças com deficiências desenvolvimentais e pais de crianças com desenvolvimento típico, tendo confirmado a existência de níveis mais altos de ansiedade

nas mães do que nos pais cuidadores de filhos com deficiência, tal como nos pais de crianças com desenvolvimento típico.

Esta nova realidade vem provocar diversas reações e requer uma fase de readaptação às necessidades da criança, sendo necessário um grande apoio emocional para os pais (Martins, 2013; Russel, 2003). Estes veem-se obrigados a procurar compreender a realidade do diagnóstico do filho, criando novas expectativas e idealizações, mais ajustadas às capacidades deste (Martins, 2013; Russel, 2003).

Num estudo composto por 200 famílias, Rani (2016) verificou a existência de queixas, por parte das mães, sobre discussões familiares onde se procurava responsabilizar um dos pais pela deficiência do filho e sobre o impacto deste filho no bem-estar dos irmãos. No mesmo estudo, foi também relatada a existência de sentimentos de vergonha aquando de situações sociais por parte de ambos os pais, especialmente aquando de situações onde a condição da criança era alvo de destaque ou escárnio (Rani, 2016).

Desta forma, os pais passam pelo processo de luto pelo filho idealizado, o qual é desencadeado pelo confronto com o diagnóstico recebido, trazendo mudanças comportamentais resultantes de sentimentos de negação, desespero e culpa (Guerra et al., 2015; Martins, 2013). Assim, começam por passar por uma fase de choque e negação do diagnóstico, havendo uma tendência a manter a esperança de que este se encontre errado (Martins, 2013).

De seguida, surgem os sentimentos de revolta e rejeição, e, mais tarde, aparecem os sentimentos mais positivos, ocorrendo uma aceitação da nova realidade e da criança no seio familiar, formando-se, assim, um meio familiar mais inclusivo da criança com deficiência (Martins, 2013; Silva & Dessen, 2001).

Num estudo composto por pais de crianças com deficiência, cerca de 55% dos pais relatou maior impacto positivo e apenas 25% relatou um impacto negativo produzido pela condição do filho (Singh et al., 2008). Por sua vez, no seu estudo, Gohel et al. (2011) puderam concluir que o cuidar do filho com deficiência teve um impacto positivo sobre os pais, potencializando as suas capacidades de empatia, paciência, tolerância, sensibilidade e relacionamento.

Noutro estudo, foi concluído que, embora a receção do diagnóstico de deficiência da criança produzisse um forte impacto no funcionamento e nos níveis de stresse da família, quando houve uma aceitação da criança por parte desta, o impacto sentido diminuiu e as relações familiares foram fortalecidas (Pinto et al., 2016).

Concluindo, após uma fase inicial de luto pelo filho idealizado, os pais começam a aceitar esta nova realidade do filho, superando o luto e criando novas expectativas, mais ajustadas às capacidades deste (Silva & Dessen, 2001).

Satisfação Parental

O envolvimento dos pais na educação dos filhos é um fator importante, pois está relacionado com os sentimentos de competência destes, sendo que quanto mais envolvidos no processo tiverem, mais competentes se sentirão, logo os seus níveis de satisfação aumentam (Rogers & White, 1998). Por sua vez, as crenças perante o papel parental e a percepção sobre as suas capacidades de resolução de problemas como pai/mãe vão modelar os comportamentos dos pais, afetando a sua eficácia parental (Ramirez, 2015).

Assim, os comportamentos parentais face aos filhos vão ser afetados pelo seu grau de satisfação, quer na maneira como estes os educam (reforços e castigos), quer no tempo que estes passam juntos (Rogers & White, 1998). A utilização de práticas positivas e potenciadoras do desenvolvimento dos filhos, depende do sentimento de confiança que os pais têm nas suas próprias capacidades parentais (Gilmore & Cuskelly, 2008; Ramirez, 2015).

A percepção de prazer e gratificação perante as responsabilidades parentais, tal como a divisão dos papéis, vão ditar o grau de satisfação parental da pessoa (Andrade, 2015; Martins, 2008), sendo que a qualidade da relação conjugal dos pais também vai afetar esta satisfação parental (Rogers & White, 1998).

Assim, a divisão dos papéis parentais é algo estruturante para a família, no entanto, vem afetar os sentimentos de competência dos pais, especialmente se houver uma divisão mais tradicional dos papéis parentais, em que a mãe é vista como a principal cuidadora das crianças e o pai como o “ganha-pão” da casa (Goetting, 1986). Na sua pesquisa, Martins (2008) verificou uma maior relevância quanto à importância e aos prazeres da parentalidade nas mães, comparativamente com os pais. No entanto, também pôde verificar um maior número de queixas maternas em termos das restrições que o papel parental acarreta (Martins, 2008).

Deste modo, a competência sentida pelo progenitor varia bastante de caso para caso, estando dependente dos sentimentos de satisfação, autoeficácia e da capacidade de equilíbrio das várias responsabilidades da vida adulta (Ferreira et al., 2014).

A autoeficácia de Bandura é definida como a convicção que uma pessoa tem das suas capacidades sobre determinada tarefa da sua vida (Lynch, 2002). Esta convicção depende dos resultados de tentativas anteriores, dos sucessos e fracassos do passado (Teti et al., 1996), os quais definem as bases para a percepção de autoeficácia da pessoa (Wang & Richarde, 1988).

Por sua vez, o sentimento de autoeficácia parental vai influenciar a capacidade de resiliência, os pensamentos, as motivações, os comportamentos e os sentimentos dos pais perante situações específicas da parentalidade (Aranda, 2013; Lynch, 2002). Desta forma, os pais mais competentes serão os que têm níveis mais elevados de autoeficácia, mostrando mais proatividade, sucesso e afeto no cuidar da criança, contrariamente aos pais que não possuem tanta confiança nas suas capacidades (Lynch, 2002), havendo uma maior desistência e um maior foco nas dificuldades (Teti et al., 1996), nas consequências negativas e nas carências pessoais (Steffen et al., 2002). Estes sentimentos de incapacidade podem levar a condições mais negativas, como a depressão, a ansiedade e a raiva (Steffen et al., 2002).

Por consequente, quanto maior o grau de autoeficácia parental percebido, maior serão os sentimentos de satisfação parental e menor serão os seus níveis de stresse, havendo uma melhoria na saúde mental da pessoa (Aranda, 2013). O grau de autoeficácia não é uma característica fixa e imutável, mas sim algo que vai variando consoante as alterações comportamentais, os fatores afetivos, biológicos e cognitivos da pessoa e as condições do meio envolvente em determinada fase da vida (Maciejewski et al., 2000).

Num estudo realizado por Hastings e Brown (2002), concluiu-se que os níveis de ansiedade diminuía perante níveis altos de autoeficácia no caso dos pais de filhos com muitos problemas comportamentais. Foi também concluído que aumentando os sentimentos de autoeficácia dos pais de crianças com autismo, seria possível afetar positivamente a saúde mental dos pais (Hastings & Brown, 2002).

Noutro estudo, foi concluído que a autoaceitação incondicional serve, em parte, como mediador entre o impacto dos sentimentos de baixa autoeficácia e a satisfação parental (Gavita et al., 2014).

Este sentimento de competência está intricadamente relacionado com as expectativas e as crenças que a pessoa tem acerca do papel parental mais competente e idealizado (Ferreira et al., 2014). Assim, quando a experiência parental vivida ultrapassa as expectativas iniciais, a pessoa julga-a como algo positivo (Oliveira & Costa, 2005).

Stresse Parental

O stresse pode ser sentido quando os recursos psicológicos, sociais, económicos e culturais disponíveis não são suficientes para lidar com os stressores do mundo externo, tendo repercussões negativas para a saúde da pessoa (Lee, 2013). Como resposta a estes acontecimentos, tendem a existir mudanças comportamentais que conduzem à diminuição do

bem-estar e ao agravar dos problemas de saúde da pessoa, como é o caso do consumo de álcool (Lee, 2013).

Por sua vez, o stresse parental acontece quando os pais não se conseguem adaptar às necessidades e aos stresseores associados com o papel parental, experienciando angústia ou desconforto (Hayes & Watson, 2013). O comportamento infantil problemático mostra-se muitas vezes uma fonte significativa deste stresse (Seltzer et al., 2010).

Assim, o stresse vivido pelos pais no desenvolver da sua função depende de diversos fatores, nomeadamente das características individuais dos pais ou cuidadores, das características individuais da criança, do funcionamento e do vínculo da família e de fatores sociais, económicos e culturais (Ribeiro et al., 2013).

Comparativamente com pais com crianças de desenvolvimento normativo, os pais de crianças com problemas desenvolvimentais têm vindo a apresentar taxas de sofrimento psicológico, isolamento social e pressões sociais mais altas, e, conseqüentemente, uma menor satisfação parental (Martins, 2013; Samadi et al., 2020).

Num estudo à população polaca, concluíram que os pais de crianças com deficiências apresentavam níveis de stresse mais elevados que os pais de crianças de desenvolvimento típico, sendo que as mães apresentavam níveis de stresse parental mais alto que os pais (Dabrowska & Pisula, 2010). O mesmo se verificou na investigação de Wolf e colegas (1989).

Nestes pais, os sentimentos de stresse tendem a aumentar quando se vêm obrigados a procurar ajuda para compreender os desafios comportamentais e comunicacionais dos filhos, saltando de especialista em especialista à procura de respostas e explicações (Bonis, 2016).

A imposição de uma nova situação de cuidados constantes e vitalícios, e de uma rotina mais intensa, vem causar um aumento dos níveis de stresse e o decréscimo do bem-estar psicológico dos pais (Martins, 2013; Samadi et al., 2020).

Num estudo, Padden e James (2017), concluíram que os pais de crianças com perturbações do espectro autista relataram níveis de ansiedade, angústia e depressão mais elevados que o grupo de controlo.

Pode-se, então, relacionar o nível de desenvolvimento mental, as dificuldades comportamentais e a fragilidade da criança com os níveis de sofrimento psicológico e sobrecarga dos pais (Ribeiro et al., 2013; Samadi et al., 2020). Por outro lado, a desaprovação social e familiar dos comportamentos da criança é outra fonte de stresse nos pais (Dabrowska & Pisula, 2010).

Os vários apoios e serviços sociais que os pais recebem vêm ajudá-los a compreender e a controlar melhor a situação dos filhos, potenciando a sensação de controlo, diminuindo o

sentimento de stresse e ajudando a aumentar a satisfação sentida na realização do papel parental (Samadi et al., 2020; Silveira et al., 2016).

Repercussões Positivas da Prestação de Cuidados

Existem casos em que a sobrecarga é vista como algo positivo que traz benefícios para a vida do cuidador (Trindade et al., 2017), sentindo-se assim satisfeito e realizado perante o melhoramento do estado de saúde da pessoa (Fonseca, 2010). Desta forma, o cuidar passa a integrar um cariz mais positivo, fincado na solidariedade e na intimidade para com o familiar (Martins et al., 2003), gerando sentimentos de bem-estar psicológico no cuidador (Santos, 2019). Entre eles temos os sentimentos de crescimento pessoal, de satisfação, de orgulho e de ganho (Santos, 2019).

Esta perspetiva positiva é mais usual quando o cuidador não vê a pessoa dependente como um problema, mas sim como uma fonte de harmonia e de valorização (Grant & Nolan, 1993; Santos, 2019). Assim, com o avançar do cuidar, a relação vai-se tornando cada vez próxima (Grant & Nolan, 1993), consolidando o relacionamento pré-existente (Chou, 2000) e dando a origem a um forte vínculo afetivo entre cuidador e dependente (Santos, 2019). Desta forma, a relação entre pai que cuida e filho que recebe ajuda vai gerar resultados positivos, afetando a motivação e a sobrecarga sentida pelos pais (Chou, 2000).

Esta relação de proximidade e familiaridade e os fortes laços afetivos que se estabelecem entre cuidador e cuidado, vêm atenuar os sentimentos de sobrecarga e facilitar a adaptação a este novo papel de cuidador (Chou, 2000; Santos, 2019).

Os Cuidadores Informais

Quando nasce uma criança com deficiência, existe uma necessidade acentuada de cuidados por parte dos familiares, de modo a conseguir realizar as suas necessidades diárias (Barros et al., 2019). Esta prestação de cuidados, normalmente por um dos pais ou familiares, engloba questões físicas, psicológicas e financeiras (Cardinali et al., 2019), sendo essencial para evitar situações de exclusão social (Barros et al., 2019).

O ato de cuidar pode ser dividido em duas formas: o cuidado formal e o cuidado informal (Ricarte, 2009). O primeiro refere-se ao cuidado prestado pelo sistema de saúde, enquanto o segundo refere-se ao cuidado prestado por familiares ou pela comunidade (Ricarte, 2009).

Assim, podemos definir o cuidador informal como alguém, geralmente um familiar, amigo ou vizinho, que presta cuidados a uma pessoa dependente, sem qualquer obrigação contratual ou retribuição monetária, sem experiência ou formação (Gérain & Zech, 2019; Pereira, 2015; Ricarte, 2009; Santos, 2019; Vasileiou et al., 2017). Pode-se observar, ainda, a existência de uma propensão para cuidadores dentro do seio familiar e do género feminino (Pereira, 2015).

Tendencialmente, esta prestação de cuidados não é repartida equitativamente, existindo sempre um cuidador principal (Ricarte, 2009), caracterizado pelo tipo de cuidado e pela quantidade de tempo despendida no ato de cuidar (Pereira, 2015), podendo abranger apenas algumas horas por dia, ou então o dia todo (Totsika et al., 2016; Vasileiou et al., 2017). Não é incomum o cuidador ter uma vida profissional, complementar aos seus deveres, tal como pode, ou não, viver com a pessoa dependente (Ricarte, 2009; Totsika et al., 2016).

Este papel de cuidador pode surgir de diversas formas, nomeadamente, pelo emergir da necessidade de auxílio ao outro, por não haver outra opção ou pela relação emocional existente com a pessoa (Ricarte, 2009). De facto, um estudo junto da população portuguesa demonstrou que os principais motivos para a recetividade do papel de cuidador foram a tradição familiar, a indisponibilidade de outros familiares, sentimentos de dever e gratidão, dependência financeira e o evitamento da institucionalização da pessoa cuidada (Pereira, 2015).

Assim, o ato de cuidar consiste na conservação da vida de um indivíduo, prestando-lhe ajuda quando necessário, de modo a garantir a satisfação das suas diversas necessidades (Ricarte, 2009). Aquando de uma determinada tarefa, os cuidados oferecidos podem assumir atos de apoio e ajuda, orientação e vigilância para a sua correta realização, ou substituição quando a pessoa se mostra incapaz de realizar a tarefa sozinha (Santos, 2019).

No caso de a pessoa cuidada ser uma criança, geralmente os cuidadores informais são

os pais, havendo a necessidade de uma adaptação e reorganização das vidas destes, de modo a conseguir satisfazer as necessidades daquela. Tal vem também causar um impacto a nível da dinâmica familiar, a qual tem de se redefinir perante as necessidades da criança, alterando as rotinas diárias e as vivências relacionais (Cardinali et al., 2019).

Deste modo, o papel de cuidadores primários vem afetar a vida dos pais a nível social, familiar e profissional, acabando por impactar a restante família (Cardinali et al., 2019). O impacto que a doença crónica pode ter nos familiares e cuidadores é bastante variada, no entanto, geralmente há muita dependência e necessidade de cuidados a longo prazo (Sales, 2003), o que pode causar bastante tensão emocional e física ao cuidador principal (Clyburn et al., 2000).

O papel de cuidador diminui, portanto, a disponibilidade da pessoa para situações sociais e promotoras do bem-estar, havendo também uma tendência para o evitamento dos recursos comunitários, de modo a atrasar a institucionalização da pessoa dependente (Pereira, 2015). Desta forma, existe maior probabilidade para a presença de queixas de saúde e bem-estar mental e físico por parte de cuidadores, comparativamente com pessoas não cuidadoras (Clyburn et al., 2000; Gérain & Zech, 2019), havendo relatos de uma maior taxa de hospitalização, mortalidade (Pereira, 2015), de stresse e depressão (Gérain & Zech, 2019; Vasileiou et al., 2017). Embora, do nosso conhecimento, não existam estudos a este propósito relativamente à síndrome de Angelman, são muitos os estudos com outras populações que evidenciam as consequências do ato de cuidar.

Num estudo realizado com cuidadores de crianças com síndrome de Dravet¹, foi observado que o ato de cuidar causava um impacto substancial no estado físico e emocional daqueles, aumentando os níveis de ansiedade e depressão, a sensação de dificuldade na realização das atividades diárias e diminuindo a sua qualidade de vida (Campbell et al., 2018).

Diversas investigações estudaram o impacto do cuidar de indivíduos com Alzheimer ou demência nos cuidadores informais, concluindo que estes sofrem de maiores níveis de sobrecarga que os não cuidadores e, conseqüentemente, experienciando um maior número de comorbidades (insónia, ansiedade, depressão, dor) (Bayen et al., 2017; Goren et al., 2016; Ongulana et al., 2014; Vitalino et al., 2003). Igualmente, foi possível observar um decréscimo no estado de saúde mental e física dos cuidadores, tal como maior prejuízo na sua produtividade

¹ Doença rara, de origem genética, caracterizada por frequentes convulsões epiléticas, as quais tendem a aparecer no primeiro ano de vida. Devido à sua elevada resistência farmacológica, é rara a ocasião em que os tratamentos e terapias levam uma redução substancial dos sintomas, resultando numa vivência muito marcante para a criança e seus cuidadores (Campbell et al., 2018).

laboral (Bayen et al., 2017; Goren et al., 2016).

Noutro estudo realizado à população inglesa, concluíram que o ato de cuidar de alguém com debilidade mental estava associado a um maior impacto na vida pessoal (amizades, *hobbies*) e na saúde dos cuidadores informais, sendo que, comparativamente com cuidadores de pessoas com demência, estes cuidadores passavam mais anos a cuidar e providenciavam um nível de assistência mais extenso e frequente (Totsika et al., 2016).

Em conclusão, embora os cuidados familiares sejam decisivos na manutenção dos cuidados de saúde e da qualidade de vida das pessoas, podem levantar diversas questões ao nível da saúde dos cuidadores e familiares envolvidos (Byrne et al., 2010).

Sobrecarga

Embora presentemente existam diversas investigações na área da sobrecarga dos cuidadores informais, foi apenas a partir dos anos 60 que o conceito de sobrecarga (*burden*) começou a ser investigado, tendo sido definido por Grad e Sainsbury como qualquer custo que recaia sobre a família associado ao cuidar (Hoffman & Mitchell, 1998). Mais tarde, Hoenig e Hamilton vieram dicotomizar o conceito de sobrecarga em dimensões subjetivas e objetivas, separando as atividades do cuidar das emoções do cuidador (Chou, 2000; Hoffman & Mitchell, 1998). Assim, passou a existir um foco nas problemáticas resultantes do cuidar de uma pessoa com determinada doença (Sales, 2003).

Quando as atividades desempenhadas pelo cuidador deixam de ser suficientes para cuidar da pessoa, excedendo os recursos disponíveis, começam a surgir sintomas de sobrecarga e depressão (Chou, 2000; Fonseca, 2010).

O conceito de sobrecarga do cuidador (em inglês, *burden*), não é consensual e uniformemente definido na literatura, tendo sido inicialmente introduzido em 1946 por Treudley, definindo-se como o impacto negativo sobre uma pessoa ou agregado familiar, que advém da prestação de cuidados a um indivíduo dependente, geralmente um familiar com algum tipo de condição médica (Chou, 2000; Pereira, 2015; Santos, 2019).

Assim, pode-se afirmar que a sobrecarga engloba todo um conjunto de problemas do foro psicológico, físico, social, espiritual e financeiro, capazes de afetar o equilíbrio emocional, as relações familiares, conjugais e sociais, a vida ocupacional e a liberdade do cuidador (Chou, 2000; Papastavrou et al., 2007; Santos, 2019).

O conceito de sobrecarga é composto por duas dimensões distintas: a sobrecarga objetiva e a sobrecarga subjetiva (Chou, 2000; Hoffmann & Mitchell, 1998; Pereira, 2015; Sales, 2003).

A sobrecarga objetiva corresponde aos problemas do foro físico ou prático do ato de cuidar, estando relacionada com as consequências que o cuidar vai ter na vida diária e social da pessoa (Hoffmann & Mitchell, 1998; Pereira, 2015; Sales, 2003). A esta dimensão podem corresponder as limitações e as alterações comportamentais da pessoa dependente, a falta de disponibilidade do cuidador para a sua vida e deveres pessoais, o nível de dependência (Pereira, 2015), o tempo despendido, as perdas financeiras, entre outras (Santos, 2019).

Por sua vez, a sobrecarga subjetiva corresponde aos fatores psicológicos, aos sentimentos e às perceções emocionais do cuidador relativamente à situação e aos stressores presentes no ato de cuidar, resultando em sentimentos de desamparo, tristeza, culpa, ou até, satisfação e gratidão (Chou, 2000; Pereira, 2015; Sales, 2003; Santos, 2019). A existência destes sentimentos pode também servir como indicador da presença de perturbações do foro psicológico, como é o caso da depressão (Sales, 2003).

Finalmente, o stress pode ser definido como a resposta do organismo humano quando este se depara com situações causadoras de instabilidade, medo, insegurança e ansiedade (Maronesi et al., 2014). Assim, quando as exigências do cuidar começam a ultrapassar as capacidades e recursos do cuidador, os níveis de stress e sobrecarga deste tendem a aumentar (Pereira, 2015; Santos, 2019). Estas situações provocam manifestações quer físicas, quer psicológicas no bem-estar do cuidador (Maronesi et al., 2014).

Independentemente do diagnóstico da pessoa cuidada, a investigação mostra que a maioria dos cuidadores informais apresenta níveis de sobrecarga intensa (Brites et al., 2020; Trindade et al., 2017), a qual se pode dever à falta de suporte e recursos de ajuda por parte do contexto social envolvente (Wasilewski, 2012).

A escassez de serviços e de apoios domiciliários e a falta de apoio por parte de familiares e amigos pode causar problemas a nível físico, psicológico, social e financeiro, comprometendo a qualidade de vida dos cuidadores (Pereira, 2015; Santos, 2019). O isolamento social e o estigma estão relacionados com a depressão no cuidador (Marquis et al., 2019).

No seu estudo, Cramm e Nieboer (2011) comprovaram que o stress parental é fortemente afetado pela limitação nas atividades sociais dos pais cuidadores informais. Desta forma, a existência de uma vida profissional ativa vai reduzir ainda mais a disponibilidade do cuidador para a restante família e para atividades sociais, provocando um maior isolamento do cuidador (Santos, 2019) e gerando conflitos no seio familiar (Sales, 2003).

Por outro lado, as dificuldades económicas, que têm tendência a agravar com os custos médicos acrescidos, são outro fator agravante dos sentimentos de sobrecarga do cuidador (Sales, 2003).

Outros fatores causadores do aumento da sobrecarga nos cuidadores de crianças com problemas desenvolvimentais - as quais serão provavelmente dependentes dos pais para o resto da vida - são a necessidade constante de cuidado, ou dependência, da criança, o tempo dedicado ao cuidar, a existência de outras patologias e a perda de sono nos cuidadores (Chou, 2000; Marquis et al., 2019; Santos, 2019). Desta forma, a qualidade de vida dos cuidadores está dependente das capacidades funcionais e do nível de dependência da criança (Isa et al., 2016).

Todos estes fatores vêm colocar em risco o equilíbrio psicológico do cuidador (Santos, 2019), o que, por sua vez, coloca em causa a sua capacidade de satisfação das necessidades da criança ao seu encargo (Cramm & Nieboer, 2011). No entanto, está comprovado que uma maior disponibilidade de informação (Pereira, 2015), de serviços e ajudas sociais e psicológicas, de atividades sociais e de ajuda de membros da família, vai ajudar a diminuir os sentimentos de sobrecarga (Chou, 2000), os níveis de stresse e os sintomas depressivos (Marquis et al., 2019).

Desta forma, a perceção de sobrecarga do cuidador está dependente de diversas variáveis, nomeadamente, as condições físicas, psicológicas e sociais de ambos os intervenientes, o tempo despendido no ato de cuidar, os recursos financeiros disponíveis e a distribuição de papeis e responsabilidades pela família (Santos, 2019).

Para a família do cuidador, a fase inicial do cuidar é a que provoca maior desgaste nos seus membros, pois é onde se verificam mais alterações ao funcionamento diário da família (Ricarte, 2009). No entanto, a sobrecarga percecionada pelo cuidador vai variando ao longo do tempo conforme a situação de cuidado se vai alterando, seja por mudanças nos cuidados da pessoa dependente ou por mudanças no seio familiar, havendo uma adaptação por parte do cuidador às novas situações ou crises que se apresentem (Chou, 2000).

No seu estudo, Grunfeld e colaboradores (2004) observaram que a maioria dos cuidadores sofria de depressão e ansiedade, o que os levou a concluir a existência de necessidades insatisfeitas, quer do cuidador quer da pessoa sob cuidado. Desta forma, é frequente a presença de sintomas depressivos, fadiga, stresse, frustração, tensão, problemas de autoestima (Martins et al., 2003), culpa, raiva, desânimo (Chou, 2000), irritabilidade, ansiedade (Santos, 2019) e perturbações de sono (Pereira, 2015).

Por sua vez, num estudo desenvolvido por Chiò et al. (2005), foi concluído que a sobrecarga sentida pelos cuidadores tem tendência a aumentar consoante a progressão da doença da pessoa ao seu cuidado, servindo como mediadora entre a deficiência da pessoa dependente e o impacto sobre o cuidador e a sua família (Chou, 2000).

Função Parental e Sobrecarga

Nas famílias com filhos com deficiências físicas, os progenitores são considerados os seus cuidadores principais, no entanto, geralmente é a mãe que assume o papel fundamental como cuidadora primária da criança (Barros et al., 2019). Como tal, torna-se importante considerar o género do cuidador e as diferenças de sobrecarga vivenciada por cada um (Chou, 2000).

Na sua investigação, Barros e colaboradores (2019) vieram confirmar a existência de diferenças de género nos cuidadores, concluindo que mais de 90% dos cuidadores primários de crianças e jovens adultos com deficiências eram as mães. Observaram ainda que a maioria dos cuidadores apresentava algum tipo de problema de saúde e que, quando comparado com o grupo de controlo, possuíam piores condições de saúde em geral (Barros et al., 2019). Puderam então concluir que havia uma maior probabilidade na existência de sentimentos de sobrecarga nas mães de crianças com deficiências físicas do que nas mães de crianças sem deficiências físicas (Barros et al., 2019).

Chiò e colaboradores (2005) observaram que a principal diferença entre os dois géneros era que os homens valorizavam mais as suas motivações internas aquando do cuidar de alguém, enquanto as mulheres viam o papel de cuidadora como um dever a cumprir, havendo uma maior dificuldade no equilíbrio de todas as suas responsabilidades.

Por sua vez, numa investigação à população irlandesa, Byrne et al. (2010), observaram que a grande maioria dos cuidadores era do sexo feminino, sendo que estes eram os que apresentavam maior número de horas no ato de cuidar. Puderam observar ainda que as mulheres cuidadoras apresentavam níveis de saúde mental muito mais baixos que as mulheres da restante população, enquanto os homens apresentavam valores comparáveis aos dos homens não cuidadores (Byrne et al., 2010).

Estas descobertas estão de acordo com a restante literatura, a qual afirma que a grande maioria dos cuidadores informais de familiares são as mulheres (Chou, 2000), as quais tendem a envolver-se mais emocionalmente no ato de cuidar (Santos, 2019).

Assim, os homens têm maior disponibilidade para se concentrarem em determinadas tarefas, sentido menos os efeitos do stresse, enquanto, pelo contrário, as mulheres estão propensas a maiores limitações sociais e maior número de responsabilidades, aumentando os seus níveis de sobrecarga (Chou, 2000; Papastavrou et al., 2007).

Assim, podemos compreender a existência de diferenças na perceção do cuidar por parte de cada pai: um pai pode percecionar a situação como uma oportunidade de crescimento, havendo valorização das responsabilidades acrescidas, enquanto outro pai pode ver a situação como algo mais pesado e difícil (Chou, 2000).

Sobrecarga nos Cuidadores Informais de Pessoas com Síndrome de Angelman

A sobrecarga do cuidador, associada a determinada condição médica, não pode ser tida como universal, pois, dependendo dessa condição, vai variar bastante (Sales, 2003). Para algumas condições, como é o caso do Alzheimer, tem havido uma extensa quantidade de investigações, no entanto, existe uma insuficiência de estudos científicos dedicados a outras condições médicas relevantes (Sales, 2003), ou seja, a grande parte das investigações nesta área tem sido dedicada a doenças degenerativas.

Ao fazer uma revisão de literatura, conseguimos encontrar diversos estudos dedicados ao sentimento de sobrecarga de cuidadores informais de pessoas idosas (Ricarte, 2009; Santos, 2019), de pessoas com Alzheimer e demência (Brites et al., 2020; Clyburn et al., 2000; Goren et al., 2016; Papastavrou et al., 2007; Pereira, 2015) e de pessoas com questões oncológicas (Bayen et al., 2017; Grunfeld et al., 2004; Maronesi et al., 2014).

Por sua vez, os estudos dedicados aos cuidadores informais da população infantil são mais escassos e tendem a focar, maioritariamente, em algum tipo de deficiência intelectual ou desenvolvimental, como podemos observar nos estudos que se seguem.

No seu estudo, Barros e colaboradores (2019) procuraram avaliar a qualidade de vida e a sobrecarga dos cuidadores primários de crianças com e sem deficiências, tendo concluído que os primeiros apresentavam mais problemas de saúde e menor qualidade de vida, comparativamente com os pais de crianças sem deficiências. Observaram ainda que as mães de crianças com deficiência apresentavam maiores níveis de sobrecarga, afetando negativamente a sua perceção de qualidade de vida (Barros et al., 2019).

Num estudo realizado na Irlanda, Byrne et al. (2010) procuraram avaliar o estado de saúde de cuidadores de crianças com paralisia cerebral, tendo concluído que, embora a saúde física dos cuidadores fosse comparável à saúde da restante população, os níveis de saúde mental das mulheres cuidadoras eram muito inferiores aos das restantes mulheres. Por outro lado, os cuidadores de crianças mais dependentes demonstraram níveis mais elevados de dor corporal que os cuidadores de crianças mais independentes.

Outra investigação procurou caracterizar os cuidadores de crianças com deficiências intelectuais e identificar as condições que afetavam o bem-estar psicológico e o stresse parental, tendo concluído que o stresse parental e os sentimentos depressivos da criança afetavam o bem-estar psicológico do cuidador, e que a restrição social devida ao cuidar, afetava gravemente os níveis de stresse parental (Cramm & Nieboer, 2011).

Totsika et al. (2016) por sua vez, procuraram descrever a qualidade de vida, o impacto do cuidar e a saúde dos cuidadores informais de pessoas com deficiências intelectuais, tendo

concluído que estes cuidadores eram mais suscetíveis a problemas financeiros e a uma maior sobrecarga, afetando negativamente o seu bem-estar. Observaram ainda que, comparativamente com outros cuidadores, a sua qualidade de vida não era afetada pela condição da pessoa dependente.

Por sua vez, um estudo realizado à população japonesa procurou verificar a relação entre a saúde mental dos cuidadores de crianças com deficiências e as características particulares dos cuidadores, da criança e da família, tendo observado níveis mais elevados de sofrimento psicológico e de doença mental nos cuidadores em comparação com a população geral (Yamaoka et al., 2015). Puderam ainda verificar que as restrições advindas do cuidar, a falta de suporte social e as despesas mensais estão associadas ao sofrimento psicológico dos cuidadores (Yamaoka et al., 2015).

Por fim, o estudo de Dawson et al. (2021) procurou determinar os custos económicos e a qualidade de vida dos cuidadores informais primários de crianças com linfoma na unidade de cancro pediátrico. Estes concluíram que quase todos os cuidadores reportavam níveis altos de sobrecarga, a grande parte dos quais eram homens, e que a grande maioria dos cuidadores indicava baixa qualidade de vida, sendo que as mulheres relataram níveis mais baixos que os homens.

Apesar das evidências, são muitas as condições infantis que ainda não foram abordadas, especialmente as condições mais raras, como é o caso da Síndrome de Angelman. As investigações científicas existentes tendem a focar-se na síndrome em si, descrevendo questões genéticas e critérios de diagnóstico, tais como a epilepsia, o sono e a comunicação (Buntix et al., 1995; Goldman et al., 2011; Grieco et al., 2018; Maris & Trott, 2011; Pelc et al., 2008; Penner et al., 1993; Summers et al., 1995; Teodoro et al., 2019; Thibert et al., 2013; Williams et al., 1995; Williams, 2005).

Quando procuramos estudos relacionados com os cuidadores de pessoas com SA, verificamos a existência de investigações sobre cuidadores formais, como é o caso da investigação de Budisteanu et al. (2013) que procuraram relatar as suas experiências no diagnóstico e no tratamento de crianças com SA, concluindo que a intervenção precoce era fundamental no melhoramento da sintomatologia e que a fisioterapia era bastante útil para o desenvolvimento motor destas crianças.

Por sua vez, o estudo de Khan et al. (2019) procurou verificar as variações na utilização dos recursos de saúde disponíveis para esta população, constatando que os indivíduos com SA tinham altos níveis de sobrecarga de utilização dos serviços de saúde, havendo uma prevalência nas hospitalizações e cirurgias durante o primeiro ano de vida.

No entanto, quando procuramos investigações relativas aos cuidadores informais de pessoas com SA, são escassos os exemplos na literatura, acabando por não haver nada exclusivo dessa população.

A investigação de Thomson (2011), por exemplo, procurou verificar os níveis de stresse e as estratégias de *coping* dos cuidadores de pessoas com SA ou Prader-Willi Syndrome², verificando a existência de elevados níveis de stresse durante longos períodos de tempo, níveis significativos de ira e frustração e preocupação com o futuro financeiro dos filhos.

Por sua vez, o estudo realizado por Griffith et al. (2011) procurou explorar a experiência familiar e o bem-estar dos pais de crianças com SA, Cornelia de Lange³ e Cri du Chat⁴, tendo observado que os pais de crianças com SA reportavam os níveis mais elevados de angústia psicológica comparativamente aos restantes.

Oliveira (2014) entrevistou cuidadores e dependentes de diversas condições, entre as quais a SA, quanto às suas experiências com a doença do dependente a seu cuidado, podendo constatar que o processo dos pacientes e seus cuidadores dependia bastante de caso para caso, tendo em conta fatores como a duração da doença, o apoio da comunidade, a complexidade da doença, entre outros.

Por fim, um estudo realizado por Willgoss et al. (2020), relativamente ao impacto de SA na pessoa e no cuidador, verificou que todas as atividades diárias, as interações sociais e as capacidades de aprendizagem da pessoa com SA eram afetadas e que, por sua vez, o cuidar impactava o estado emocional, o sono, a produtividade e a vida familiar e social do cuidador. Este estudo identificou ainda a existência de sobrecarga financeira familiar devido à necessidade de auxílio e da incapacidade de trabalho do cuidador (Willgoss et al., 2020).

Relativamente à satisfação parental, são diversas as investigações neste tema, geralmente em torno das relações familiares, quer entre pais e filhos, quer relacionado com a relação conjugal dos pais. Encontramos também investigações que procuram definir o conceito, rever a literatura já existente e explicar o processo de construção da parentalidade (Barroso &

² Perturbação neurológica de origem genética caracterizada por atrasos desenvolvimentais, desenvolvimento sexual incompleto, atraso intelectual moderado e diversos problemas comportamentais e psiquiátricos (Kayadjanian et al., 2018)

³ Síndrome caracterizada por deficiência intelectual severa, compulsividade, ansiedade, comportamento auto lesivo e autoestimulação sensorial (Griffith et al., 2011).

⁴ Síndrome caracterizada por défice intelectual profundo ou moderado e por comportamentos autolesivos e hiperatividade; o seu nome advém do choro “como os gatos” característico destes bebés (Griffith et al., 2011).

Machado, 2010; Coleman & Karraker, 1997; Goetting, 1986; Ribeiro et al., 2013; Teti et al., 1996; Zornig, 2010).

A investigação de Oliveira e Costa (2005) procurou perceber como os elementos familiares percebiam a satisfação com os papéis familiares e a vinculação dos filhos com os pais, tendo verificado que, mais importante que os sentimentos de satisfação dos pais, eram as percepções dos filhos quanto a esses sentimentos.

Outra investigação procurou estudar o sentimento de competência parental e as percepções de autoeficácia parental, concluindo que as mães em geral percecionavam-se mais competentes que os pais (Ferreira et al., 2014). No entanto, as mães mais velhas iam contra esta tendência relativamente a domínios mais afetivos e do brincar, percecionando-se menos eficazes (Ferreira et al., 2014).

Por sua vez, Martins (2008) procurou analisar a satisfação parental em relação ao impacto familiar, verificando que as mães atribuíam maior importância à parentalidade, comparativamente aos pais, e que as habilitações literárias e o nível socioeconómico relacionavam-se negativamente com a satisfação parental. Verificou ainda que os primeiros anos de parentalidade apresentavam mais benefícios e desvantagens, que existia maior impacto familiar a partir da adolescência dos filhos, e que os pais solteiros eram aqueles cujas desvantagens associadas ao papel parental eram mais acentuadas (Martins, 2008).

Outra investigação procurou estudar a influência do diagnóstico e dos problemas comportamentais dos filhos com deficiências desenvolvimentais, sobre a satisfação parental com o cuidar, tendo concluído que estes fatores afetavam substancialmente os sentimentos de satisfação com o cuidar dos filhos (Samadi et al., 2020). Assim, observaram que os pais de crianças deficientes mais velhas ou com problemas comportamentais, demonstravam valores mais baixos de satisfação parental (Samadi et al., 2020).

Singh et al. (2008) procuraram estudar o impacto, positivo e negativo, da deficiência mental de um filho sobre os pais, concluindo que, para estes, o impacto era maioritariamente positivo. No entanto, o impacto negativo aparecia a nível da saúde dos cuidadores, nas relações da criança com os irmãos e na vergonha sentida pelos familiares em situações sociais.

Outro conceito importante que surge na literatura da satisfação parental é o sentimento de autoeficácia dos pais. Hastings e Brown (2002) investigaram este conceito com pais de crianças com autismo, tendo verificado que a autoeficácia servia como mediador da ansiedade e depressão materna aquando de problemas comportamentais do filho, mas apenas como moderador dos níveis de ansiedade no caso dos pais.

O estudo de Murphy et al. (2006) procurou explorar as perspectivas dos cuidadores relativamente às implicações do cuidar informal de crianças com deficiência a longo termo, tendo observado que quase todos os cuidadores relatavam repercussões físicas e mentais e quase metade dos sujeitos relataram um decréscimo na sua saúde, ao longo do último ano. Estes problemas de saúde advinham da falta de cuidado com a sua própria saúde, da falta de tempo e de sono, e da priorização das necessidades da família sobre as suas próprias necessidades (Murphy et al., 2006). No entanto, alguns pais relataram que o impacto positivo que advinha do cuidar balançava os impactos negativos sobre a própria saúde (Murphy et al., 2006).

Outra investigação procurou demonstrar os sinais de sofrimento afetivo de mães com filhos deficientes (Guerra et al., 2015). Através de entrevistas aos pais, foi possível verificar que as mães eram capazes de superar as dificuldades e adaptar-se às necessidades do cuidar do filho com deficiência. No entanto, estas relatavam sentimentos de tristeza, culpa, negação, desprezo por si mesmas, frustração, ambiguidade e autopiedade.

Em suma, embora seja extensa a literatura em torno dos cuidadores informais, existe uma clara preferência pelo estudo das doenças degenerativas que tendem a afetar a população mais idosa, como as demências e, especificamente, o Alzheimer. Em contrapartida, existem muito menos estudos em torno das problemáticas infantis, especialmente as condições mais raras, como é o caso da SA, e, embora hajam algumas investigações que mencionem ou estudem os cuidadores informais, acabam sempre por incluir outras condições, não havendo estudos exclusivos com estes cuidadores.

Por sua vez, a experiência subjetiva do papel parental nos pais cuidadores de pessoas com deficiências e o papel da satisfação parental é algo ainda pouco estudado relativamente à SA. Desta forma, achámos pertinente investigar se os níveis de autonomia da pessoa com SA afetam o nível de sobrecarga do seu cuidador informal, e de que modo a satisfação parental poderá moderar estes sentimentos.

PARTE II

Método

Este estudo trata-se de uma investigação de metodologia mista, constituída por uma parte quantitativa e uma parte qualitativa. O estudo quantitativo, de corte transversal, envolve a totalidade da amostra onde foram aplicados questionários de autorrelato, via *online*. O estudo qualitativo envolve um subgrupo da amostra, ao qual foram realizadas entrevistas de modo a obter uma visão mais aprofundada do que é viver com alguém com esta síndrome.

Objetivos

Objetivo Geral

Aumentar o conhecimento científico sobre a experiência de ser cuidador informal de uma pessoa com Síndrome de Angelman: 1) através de uma descrição da vivência subjetiva de cuidar; 2) através da análise da relação entre diversas variáveis associadas aos intervenientes: nível de autonomia da pessoa cuidada, satisfação parental e sobrecarga do cuidador.

Objetivos Específicos

Verificar se o nível de autonomia da pessoa com SA está associado ao nível de sobrecarga do seu cuidador informal;

Verificar se o nível de autonomia da criança com SA está associado ao grau de satisfação parental do cuidador;

Verificar se existe uma associação entre o grau de satisfação parental e o nível de sobrecarga do cuidador;

Verificar se a satisfação parental é mediadora da relação entre o nível de autonomia da pessoa com SA e o nível de sobrecarga do seu cuidador informal.

Compreender o impacto da Síndrome de Angelman no funcionamento familiar, na perspectiva dos cuidadores (essencialmente, os progenitores).

Hipóteses (estudo quantitativo)

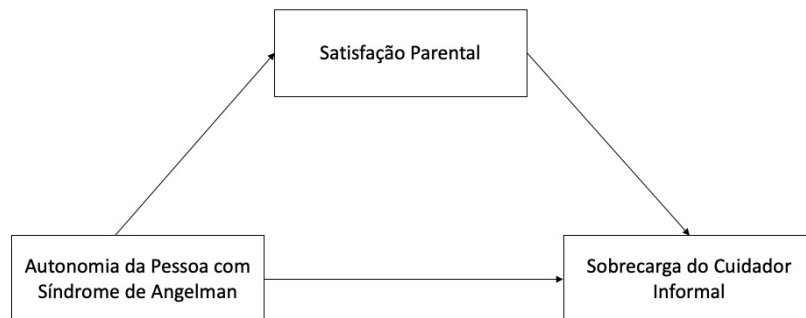
O estudo de Santos (2019) salienta que a prestação de cuidados a uma pessoa muito dependente poder causar um aumento nos níveis de stresse do cuidador, o que, por sua vez, aumenta a sua perceção de sobrecarga. Assim, hipotetizamos que **(H1) quanto mais autónoma for a pessoa com SA, menos sobrecarga será sentida pelo cuidador.**

Estudos concluíram que a satisfação com o papel parental é um importante preditor da qualidade de vida dos pais, havendo uma relação entre níveis baixos de satisfação parental e os níveis altos de stresse parental (Samadi et al., 2020). Desta forma, podemos deduzir o contrário, ou seja, hipotetizamos que **(H2) quanto maior for a satisfação parental, menor serão os níveis de stresse e, conseqüentemente, menor será a sobrecarga do cuidador informal.**

Na medida em que o decréscimo da autonomia da pessoa com SA levará ao aumento do nível de sobrecarga do cuidador, hipotetizamos **que níveis elevados de satisfação parental poderão diminuir a magnitude desse impacto (H3), funcionando a satisfação parental como mediadora.** A Figura 1 apresenta o modelo em estudo.

Figura 1

Modelo de mediação simples das variáveis em estudo.



Variáveis em Estudo

As variáveis sociodemográficas escolhidas para o estudo da nossa população podem ser divididas em duas secções: as variáveis relativas ao cuidador informal e as variáveis relativas à pessoa dependente, ou seja, à pessoa com SA.

Deste modo, as primeiras são constituídas pelo país de residência, o grau de parentesco e se este é o cuidador principal, o sexo, a idade, as habilitações literárias, a profissão, o emprego, o estado civil, o agregado e a estrutura familiar, o número total de filhos e se todos habitam com este, as horas diárias e o total de dias por semana como cuidador. Relativamente às segundas variáveis temos o sexo, a idade, a posição na fratria, se frequenta a escola e em que ano se encontra, e os vários apoios/terapias dos quais usufrui. Por fim, temos a existência de mais pessoas dependentes no seio familiar e as suas condições (Anexo B).

Por sua vez, as variáveis psicológicas foram avaliadas por meio dos instrumentos aplicados à população, totalizando seis variáveis diferentes: a sobrecarga, a independência, os prazeres da parentalidade, a importância da parentalidade, os fardos da parentalidade e a satisfação parental.

De maneira a medir a satisfação parental e os prazeres, importância e fardos da parentalidade, utilizámos a Escala de Satisfação Parental, a qual visa explorar os sentimentos dos pais/cuidadores quanto à sua experiência parental. De modo a medirmos o nível de sobrecarga que advém do cuidar de alguém dependente, utilizámos a Escala de Sobrecarga do Cuidador de Zarit. Por fim, utilizámos o Índice de Independência nas Atividades de Vida Diária de Katz, explorando diversas áreas presentes no dia-a-dia da pessoa.

Participantes

A amostra da investigação foi escolhida por conveniência, constituída por familiares e cuidadores informais de indivíduos com SA Angelman. Trata-se de uma amostra intencional, tendo as pessoas sido selecionadas pela sua função específica de cuidador informal.

Dado a SA ser uma doença rara (em Portugal existem apenas 60 pessoas com o diagnóstico de Angelman), entrámos em contacto com associações de 30 países integrantes da Europa, tendo obtido resposta de apenas cinco países, nomeadamente, Portugal, Eslovénia, Croácia, Suécia e Finlândia.

Em Portugal, a Associação Síndrome de Angelman Portugal (Angel), concordou em auxiliar-nos ao longo desta investigação, quer na partilha do nosso questionário, quer na procura de participantes para as sessões de entrevista. Nos restantes países, esta divulgação foi realizada através das diversas associações contactadas, não havendo posterior contacto com as mesmas. Desta forma, obtemos um total de 26 respostas ao questionário: 21 de Portugal, uma da Croácia, uma da Finlândia, uma da Eslovénia e duas da Suécia. Por sua vez, foram realizadas um total de três entrevistas: três participantes portugueses e uma participante eslovena.

O critério de inclusão no estudo foi a existência de um familiar com síndrome de Angelman.

Caracterização dos Participantes

A nossa amostra é constituída por 26 participantes, com idades entre os 33 e os 63 anos ($M=45$, $DP=10.13$), 21 dos quais são portugueses (80.8%), um croata (3.8%), um esloveno (3.8%), um finlandês (3.8%) e dois suecos (7.7%). Relativamente ao sexo, 20 participantes são do sexo feminino (76.9%) e seis do sexo masculino (23.1%), havendo 18 mães (69.2%), seis pais (23.1%), uma tia (3.8%) e uma avó (3.8%). Desta amostra, 23 são participantes são o cuidador principal (88.5%) e três não o são (11.5%).

Relativamente ao estado civil, 21 participantes encontram-se casados (80.8%), três são divorciados (11.5%) e dois são viúvos (7.7%), sendo que 19 têm uma estrutura familiar nuclear (73.1%), dois monoparental (7.7%) e cinco alargada (19.2%). Apenas um participante tem um agregado familiar de duas pessoas (3.8%), nove participantes têm um agregado de três pessoas (34.6%), nove têm um agregado de quatro pessoas (34.6%) e sete participantes vivem num agregado com mais de quatro pessoas (26.9%).

Por sua vez, três participantes possuem apenas um filho (11.5%), 17 participantes têm dois filhos (65.4%), dois possuem três filhos (7.7%), três têm quatro filhos (11.5%) e um possui seis filhos (3.8%). Dezanove participantes relataram que os filhos vivem consigo (73.1%), enquanto sete relataram que não (26.9%).

Em termos de habilitações literárias, 21 participantes concluíram o ensino superior (80.8%) e cinco o ensino secundário (19.2%), estando 22 empregados (84.6%), três desempregados (11.5%) e um reformado (3.8%).

Relativamente ao tempo despendido no cuidar, o número de horas diárias varia entre três e 24 horas ($M=15$, $DP=6.98$), enquanto o número de dias semanais varia entre três e sete dias por semana ($M= 6$, $DP=1.11$).

Quanto ao género da pessoa dependente, 14 dependentes são do sexo feminino e 12 são do sexo masculino, com idades entre os três e os 37 anos ($M=14$, $DP=11.06$), sendo que 11 dependentes são o filho mais novo (42.3%), dez o filho mais velho (38.5%), três o filho do meio (11.5%) e dois são filhos únicos (7.7%). A idade do diagnóstico de SA com maior incidência é aos dois anos (19.2%), variando entre o primeiro ano de vida e os oito anos e meio ($M=2.7$, $DP=2.06$).

Dos dependentes, 20 frequentam a escola (76.9%), tendo apenas 19 indicado o ano escolar: quatro na creche (15.4%) e quatro no pré-escolar (15.4%), um no primeiro ano (3.8%) e cinco no quarto ano (19.2%), três no décimo ano (11.5%) e dois no ensino especial (7.7%).

Relativamente aos apoios recebidos, em média os cuidadores recebem cerca de três apoios, podendo variar entre um e oito apoios por cuidador. Assim, 17 dependentes frequentam o ensino especial (65.4%), 22 beneficiam de fisioterapia (84.6%), 16 de terapia da fala (61.5%), 14 frequentam a pediatria (53.8%), seis a terapia ocupacional (23.1%), três a neurologia (11.5%), quatro a psicologia (15.4%) e seis a psiquiatria (23.1%) e, por fim, um a ortopedia (3.8%), a nutrição (3.8%), a fisioterapia (3.8%), a sensorial (3.8%), a hidroterapia (3.8%) e a terapia de Emmett (3.8%).

Instrumentos

Para a realização desta investigação, foram utilizados quatro instrumentos, nomeadamente um questionário sociodemográfico, construído no âmbito do presente estudo, o Índice de Independência nas Atividades de Vida Diária de Katz, a Escala de Satisfação Parental de Halverson e Duke e a Escala de Sobrecarga do Cuidador de Zarit. Por fim, no caso das entrevistas, foi empregue o guião de entrevista semiestruturada, proposto por Cardinali e colaboradores (2019).

Questionário Sociodemográfico

Trata-se de um breve questionário de recolha de informação sociodemográfica dos participantes de modo a recolher informação pessoal dos participantes e contextualizar a realidade social das famílias. Este questionário é constituído por um total de 24 questões, estando dividido em três secções: a secção de dados sobre o cuidador informal, constituída por 15 questões; a secção relativa à pessoa dependente, constituída por sete questões; e a secção final, relativamente a outras pessoas dependentes no seio familiar, com duas questões.

Assim, a primeira secção integra nove questões de resposta direta (“idade”, “sexo”, “estado civil”, “É o/a cuidador/a principal?”) e seis questões de resposta aberta (“país de residência”, “profissão”, “horas diárias como cuidador(a)”).

A segunda parte é composta por quatro perguntas diretas (“Idade da pessoa dependente”, “Sexo da pessoa dependente”, “Posição na fratria”) e três perguntas de resposta aberta (“Apoios recebidos”, “Idade no momento do diagnóstico”). Por fim, temos duas últimas

questões relativamente à existência de outras pessoas dependentes ao cuidado do cuidador informal (“Existem, no seu agregado familiar, outras pessoas que requerem cuidados especiais da sua parte (como cuidador/a)?”, “Se sim, quem? De que sofre?”).

Por fim, de modo a perceber o impacto da situação global de pandemia sobre as rotinas dos cuidadores e seus dependentes, acrescentámos uma questão final referente a este tópico (“Estando nós, presentemente, a viver uma situação de exceção ao nível da saúde pública (isolamento social obrigatório e/ ou quarentena), considera que isso teve um impacto significativo nas suas rotinas como cuidador(a)? De que forma?”).

Índice de Independência nas Atividades de Vida Diária (Índice de Katz)

O índice de Katz foi desenvolvido por Sidney Katz e colegas, tendo sido publicado pela primeira vez em 1963 de forma a indicar a independência na realização das atividades de vida diária (AVD) de idosos e doentes crónicos (Duarte et al., 2007).

Este índice avalia seis atividades, nomeadamente, o tomar banho, a utilização da casa de banho, a mobilidade, a continência, o vestir e o comer, de acordo com a sua independência (independente ou dependente) (Simões et al., 2018). Assim, para cada atividade, existem duas opções que descrevem o tipo de capacidades que a pessoa dependente pode apresentar, como por exemplo, no caso do banho, o cuidador tem de escolher entre “Necessita de ajuda para lavar uma só parte do corpo (com as costas ou uma extremidade incapacitada) ou toma banho completamente sem ajuda” ou “Necessita de ajuda para lavar-se em mais de uma parte do corpo; necessita de ajuda para sair ou entrar na banheira ou não se lava sozinho” (Brito, 2000). Cada atividade é avaliada segundo a observação do cuidador perante as capacidades da pessoa dependente, sendo classificados como independentes os sujeitos que desenvolvessem determinada ação sem supervisão ou auxílio (Duarte et al., 2007).

Como correção, seguimos a escala proposta por Katz de letras alfabéticas (A a G), como classificação do tipo de independência da pessoa cuidada, sendo A “independente para todas as atividades” e G “dependente para todas as atividades” (Duarte et al., 2007). Existe ainda uma outra categoria, denominada “Outro”, caso não se verifiquem nenhuma das situações descritas anteriormente (Duarte et al., 2007).

Castelhano (2012) aplicou este índice a cuidadores de crianças de modo a verificar o grau de dependência destas nas AVDs. A escolha deste teste deveu-se à similaridade dos pontos avaliados com os padrões de desenvolvimento infantil (Castelhano, 2012). De aplicação rápida,

este evita sobrecarregar o indivíduo, embora não forneça resultados detalhados (Simões et al., 2018).

Escala de Satisfação Parental

A escala de satisfação parental foi criada em 1991 por Halverson e Duke, com o objetivo de medir a satisfação dos pais perante a parentalidade, focando-se em quatro dimensões, nomeadamente, a dimensão geral, os prazeres, a importância e os fardos da parentalidade (Andrade, 2015). Em 2008, Martins adaptou esta escala para a população portuguesa.

A dimensão Prazeres da parentalidade inclui os itens 2, 3, 4, 5, 9, 16, 18, 20, 27 e 30; a Importância da parentalidade inclui os itens 6, 11, 12, 14, 15, 22, 23 e 26; os Fardos da parentalidade, por sua vez, inclui os itens 10 e 24, e a dimensão geral obtém-se a partir da soma de todos os 30 itens do questionário (Andrade, 2015).

Esta escala é constituída por 30 itens, 29 dos quais requerem uma resposta segundo uma escala de Likert (1- discordo sempre; 2 – discordo frequentemente; 3 – discordo ocasionalmente; 4 – não concordo nem discordo; 5 – concordo ocasionalmente; 6 – concordo frequentemente; 7 – concordo sempre) e uma questão quanto ao grau de satisfação numa escala de sete pontos (extremamente insatisfeito; bastante insatisfeito; pouco satisfeito; satisfeito; muito satisfeito; extremamente satisfeito; não poderia ser melhor) (Martins, 2008).

A cotação desta escala é feita através do cálculo da soma dos itens de cada dimensão, dividido pelo valor máximo de resposta de um item (sete), multiplicado por 100 e dividido pelo número total de itens da dimensão (Parreira, 2009). A pontuação total da escala é calculada através da média dos valores totais das três dimensões. Os resultados variam de 0 a 100 pontos (Parreira, 2009).

Relativamente à consistência interna da escala, a validação portuguesa possui um alfa de Cronbach de .897 para os 30 itens da escala, sendo que a primeira dimensão possui um alfa de .901, a segunda dimensão um alfa de .824, ambos possuindo uma boa consistência interna. Por sua vez, a terceira dimensão possui um alfa de apenas .405 (Martins, 2008).

Escala de Sobrecarga do Cuidador de Zarit

Esta escala, originalmente desenvolvida por Zarit, foi adaptada à população portuguesa por Sequeira (2010) e tem como objetivo avaliar a sobrecarga subjetiva do cuidador informal (Gonçalves-Pereira & Zarit, 2014), tendo sido originalmente constituída por 29 elementos, mas posteriormente revista para apenas 22 elementos (Sequeira, 2010).

Cada item é avaliado numa escala de Likert de 5 pontos (1 – Nunca; 2 – Raramente; 3 – Algumas Vezes; 4 – Bastantes Vezes; 5 - Quase Sempre) (Pereira & Sobral, 2006). Os resultados finais vão corresponder a uma de três categorias de sobrecarga: sem sobrecarga (score menor de 46), sobrecarga ligeira (de 46 a 56) ou sobrecarga intensa (score maior de 56), sendo o *score* mínimo de 22 e o *score* máximo de 110 (Sequeira, 2010).

Assim, este instrumento procura obter informações quanto ao estado financeiro, emocional, social, relacional e de saúde da pessoa (Sequeira, 2010). No estudo de validação deste instrumento foi obtida uma consistência interna de .93 (Sequeira, 2010).

Guião de Entrevista

A existência de um familiar com uma condição crónica é algo que leva a grandes mudanças na vida familiar, pois a necessidade de cuidado diário e constante por parte de um membro deste agregado leva a que haja uma redefinição dos relacionamentos, das rotinas diárias e da perceção futura de cada familiar (Cardinali et al., 2019).

Esta entrevista semiestruturada possibilita dar a conhecer as mudanças que ocorreram na dinâmica familiar aquando do nascimento da criança, a perceção dos cuidadores quanto ao suporte social existente na comunidade e a vivência individual do cuidar (Cardinali et al., 2019).

O guião para esta entrevista foi proposto por Cardinali et al. (2019), e abrange três áreas principais: experiência pessoal de cuidar de uma criança doente (questões-chave: pode contar-me a sua história desde que [nome da criança] nasceu? Como vivenciou o diagnóstico? Como cuidou de [nome da criança]?), mudança familiar (questões-chave: como a família mudou quando [nome da criança] teve o diagnóstico?) e perceção de suporte social (questões-chave: quem o/a ajudou e apoiou? Como é que sentiu esse apoio?).

Procedimento

Após o desenvolvimento do projeto e sua aprovação pela Comissão de Ética do CIP-Centro de Investigação da Universidade Autónoma de Lisboa (Anexo A), procurou-se criar o questionário *online* (na plataforma Google forms), onde estavam englobados todos os instrumentos quantitativos. Simultaneamente, entrou-se em contacto com a Angel (Associação Síndrome de Angel de Portugal) para obter informações pertinentes sobre a doença e pedir a sua colaboração no estudo. A Angel aceitou colaborar com o estudo em curso, tendo sido promovida uma sessão *online* para esclarecimentos e partilha de experiências com os associados. Com a ajuda desta associação, divulgou-se o link do questionário pelas diversas famílias da população portuguesa.

Num segundo momento, face à baixa taxa de resposta obtidas, considerou-se pertinente alargar o estudo a todos os países do continente europeu. Entrou-se em contacto com todas as associações em contacto com a SA nos respetivos países, tendo-se pedido para divulgarem o link do questionário. Tal implicou a criação de um protocolo *online* em língua inglesa, semelhante à versão portuguesa (com as versões em língua inglesa dos instrumentos).

A Angel entrou ainda em contacto com os associados no sentido de encontrar voluntários para a realização das entrevistas. Algumas famílias mostraram a sua disponibilidade e as entrevistas foram agendadas. Face à distância geográfica de algumas famílias e ao contexto de pandemia, as entrevistas decorreram via zoom. Foram gravadas e posteriormente transcritas para análise.

Procedimentos de Análise de Dados

Estudo quantitativo

Após a recolha de dados, procedemos para a análise estatística, utilizando o programa *Statistical Package for Social Sciences* (SPSS) (IBM, v. 26), tendo, para tal, criado uma base de dados onde foram inseridas todas as respostas recolhidas pelo questionário autoadministrado.

Seguidamente, procurámos tratar dos valores em falta (*missing values*), testar a normalidade, através do teste de Shapiro-Wilk (dada a dimensão da amostra) e definir os *alphas* de Cronbach para cada uma das escalas. Posteriormente, realizou-se a análise da amostra, através da estatística descritiva, correlações de Spearman e o teste de Mann-Whitney entre as variáveis em estudo. Utilizámos um valor de $p < .05$ para rejeição das hipóteses nulas.

Estudo Qualitativo

Paralelamente à análise quantitativa, desenvolvemos a análise qualitativa do nosso estudo, procedendo inicialmente à transcrição das três entrevistas realizadas, nomeadamente, a um casal português (C. e D.) com um filho com SA (A.), a uma mãe portuguesa (S.) com a filha mais velha com SA (T.) e uma mãe eslovena (M.) e a sua filha mais nova com SA (K.).

De modo a melhor analisar os vários temas abordados ao longo das entrevistas de maneira coerente e consistente, optámos por realizar uma análise temática, como descrita por Braun e Clark (2006). Este método procura identificar padrões (temas) dentro dos dados recolhidos, organizando-os através de códigos (tópicos) e descrevendo-os detalhadamente (Braun & Clark, 2006). A análise temática foi realizada em dois momentos independentes, por duas pessoas diferentes, tendo-se chegado a um consenso após posterior análise conjunta.

Para tal, começámos por nos familiarizar com os procedimentos desta análise, tendo, de seguida, procurado analisar as transcrições e definir temas presentes em todas as entrevistas (codificação). Este processo consiste na produção de códigos que descrevam de maneira sucinta os acontecimentos reportados nos dados (Braun & Clark, 2006), ou seja, no caso de a pessoa entrevistada reportar que discutiu o tema do diagnóstico do filho com os familiares, o código seria “1. discutido com familiares”, e.g.

Após a codificação, foram extraídos excertos das entrevistas para cada código, tendo-se revisto os mesmos de seguida, mantendo apenas os pontos mais relevantes para o nosso tema. Seguidamente, procurámos agrupar os vários códigos em temas maiores, tendo chegado a três temas chave: o processo de diagnóstico, o impacto do cuidar e a esperança. Desta forma, elaborámos o mapa temático, de maneira a ilustrar os temas e os seus constituintes.

PARTE III

Resultados

Estudo Quantitativo

Finalizada a recolha de dados, procedeu-se ao tratamento estatístico através do programa *Statistical Package for Social Sciences (SPSS)* (IBM, v. 26). Após a verificação dos dados inseridos, começámos por verificar a existência de valores em falta na nossa amostra, tendo inferido a existência de apenas dois valores em falta, ambos no questionário sociodemográfico. Tal não justificou a aplicação de qualquer técnica de substituição de dados em falta.

De seguida, procurámos averiguar a consistência interna de cada escala (e dimensão), calculando, para tal, o *Alpha* de Cronbach para cada uma. A Escala de Sobrecarga do Cuidador de Zarit obteve um *alpha* de .91, apresentando uma boa consistência interna.

Por sua vez, a Escala de Satisfação Parental obteve um *alpha* de .95 para a sua totalidade, tendo as suas dimensões, nomeadamente os Prazeres, a Importância e os Fardos da Parentalidade, obtido *alphas* de .93, .90 e .33, respetivamente. O baixo valor da dimensão Fardos da parentalidade implicou a sua retirada das análises estatísticas.

Não foi calculado o Índice de Independência nas Atividades da Vida Diária de Katz na medida em que o instrumento traduz o nível de independência em atividades muito distintas e independentes, não sendo expectável, à partida, uma correlação entre as respostas dadas.

O passo seguinte consistiu em preparar as variáveis das escalas para análise, tendo sido calculado o valor total de cada escala e respetivas dimensões, seguindo os parâmetros definidos pelos respetivos artigos. Assim, ficámos com as variáveis “Sobrecarga” (relativa à Escala de Zarit), “Independência” (relativamente ao Índice de Katz), “Prazeres da Parentalidade”, “Importância da Parentalidade” e “Satisfação Parental” (relativas à Escala de Satisfação Parental).

Posteriormente, procurámos determinar a adesão à normalidade de cada uma das escalas. Dada a dimensão da amostra, utilizámos o teste de Shapiro-Wilk (Maroco, 2007) (tabela 1). Tanto os Prazeres da Parentalidade como o Índice de Katz deram valores de baixa adesão à normalidade ($p < 0.05$), enquanto a Escala de Sobrecarga do Cuidador, a Satisfação Parental e a Importância da Parentalidade deram valores de adesão à normalidade ($p > 0.05$).

Tabela 1*Resultados do Teste de Aderência à Normalidade: Shapiro-Wilk*

	Shapiro-Wilk		
	Valor	df	<i>p</i>
Sobrecarga	.951	26	.245
Independência	.746	26	.000
Prazeres da Parentalidade	.851	26	.002
Importância da Parentalidade	.890	26	.010
Satisfação Parental	.974	26	.728

Estatística descritiva

Escala de Sobrecarga do Cuidador de Zarit

Na Escala de Sobrecarga do Cuidador de Zarit, os valores variaram entre 38 e 99 (M=61.96, DP=16.75). Metade dos participantes (50%, n=13) obteve valores de sobrecarga “intensa” (superior a 56), 26.9% (n=7) obteve valores de sobrecarga “ligeira” (entre 46 e 56) e 23.1% (n=6) valores indicadores de “sem sobrecarga” (inferior a 46).

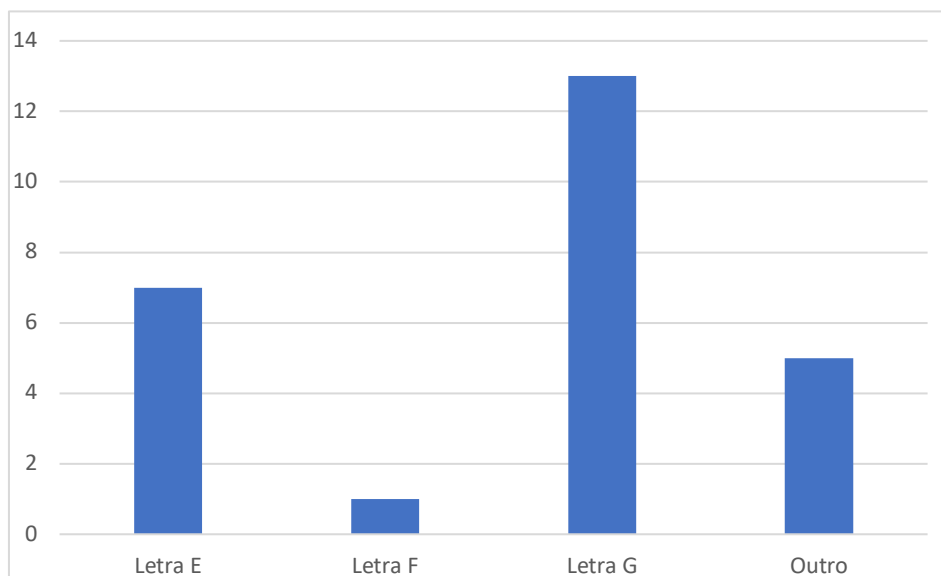
Índice de Independência nas Atividades de Vida Diária

Os resultados do Índice de Independência nas Atividades de Vida Diária (Figura 2) foram cotados de acordo com a escala de letras original, proposta por Katz, tendo-se atribuído um valor de um a oito a cada uma das letras (A: independente para todas as atividades), de modo a prosseguir com a análise estatística.

Desta forma, os valores obtidos variam entre cinco e oito (M=6.62; DP=1.1), sendo que 26.9% (n=7) da população obteve a letra E (independente para todas as atividades menos tomar banho, vestir, utilizar a casa de banho e mais outra), 3.8% (n=1) a letra F (independente para todas as atividades menos tomar banho, vestir, utilizar a casa de banho, mobilidade e mais outra), 50% (n=13) a letra G (dependente para todas as atividades) e 19.2% (n=5) a classificação “Outro” (dependente em pelo menos duas funções não classificadas anteriormente).

Figura 2

Resultados Do Índice De Independência Nas Atividades De Vida Diária



Escala de Satisfação Parental

Os resultados obtidos na Escala de Satisfação Parental foram determinados com base nas indicações do estudo de validação da população portuguesa, tendo sido calculado os resultados para as duas dimensões da escala e tendo feito a média da soma das duas dimensões para o valor final da satisfação parental.

Assim, os valores obtidos para a dimensão dos Prazeres variam entre 47.14 e 100 (M=84.34; DP=13.86), os valores da dimensão da Importância variam entre 37.50 e 100 (M=79.81; DP=16.84) e, por fim, os valores da Satisfação Parental variam entre 47.26 e 99.05 (M=71.93; DP=12.1).

Associação entre as variáveis

O passo seguinte consistiu na correlação entre as escalas, utilizando para esse efeito as Correlações de Spearman (tabela 2).

Tabela 2

Correlações de Spearman entre as variáveis em estudo.

Variável	Sobrecarga	Independência	Prazeres	Importância	Satisfação
Sobrecarga	-	.115	-.703**	-.436*	-.670**
Independência		-	-.187	-.152	.270
Prazeres da Parentalidade			-	.798**	.788**
Importância da Parentalidade				-	.687**
Satisfação Parental					-

Nota. * $p < .05$; ** $p < .01$

Como podemos verificar, existe uma correlação negativa significativa entre os níveis de sobrecarga do cuidador informal e os prazeres da parentalidade ($\rho = -.70$; $p < .01$), a importância da parentalidade ($\rho = -.44$; $p = .026$) e a satisfação parental ($\rho = -.67$; $p < .05$). Tal indica que, quanto mais prazerosa e valorizada é a parentalidade, i.e., quanto maior é a satisfação parental, menos sobrecarga é sentida pelos cuidadores informais.

O nível de independência da pessoa com síndrome de Angelman não se correlaciona significativamente com a sobrecarga nem com as variáveis da satisfação parental ($p < .05$).

Não se verificando uma associação significativa entre o nível de independência da pessoa com SA e o nível de sobrecarga do cuidador informal, não se justifica examinar o papel mediador da satisfação parental na relação entre estas duas variáveis. Os resultados indicam que, na nossa amostra, a sobrecarga sentida não está associada ao nível de independência da pessoa com SA.

Estudo Qualitativo

Relativamente à parte qualitativa do nosso estudo, foram realizadas três entrevistas, as quais foram gravadas e transcritas para posterior análise e uma sessão de grupo com vários pais portugueses. Tínhamos já incluído duas perguntas abertas no final do questionário sociodemográfico, relativamente à experiência do cuidar durante a pandemia.

A primeira entrevista foi realizada a um casal português (C. e D.), com um filho de dois anos com SA (A.) (Anexo C). A segunda entrevista foi realizada a uma mãe portuguesa (S.), com uma filha de cinco anos (T.) (Anexo D). Por último, entrevistou-se uma mãe eslovena⁵ (M.) que tinha uma filha com SA (K.) (Anexo E).

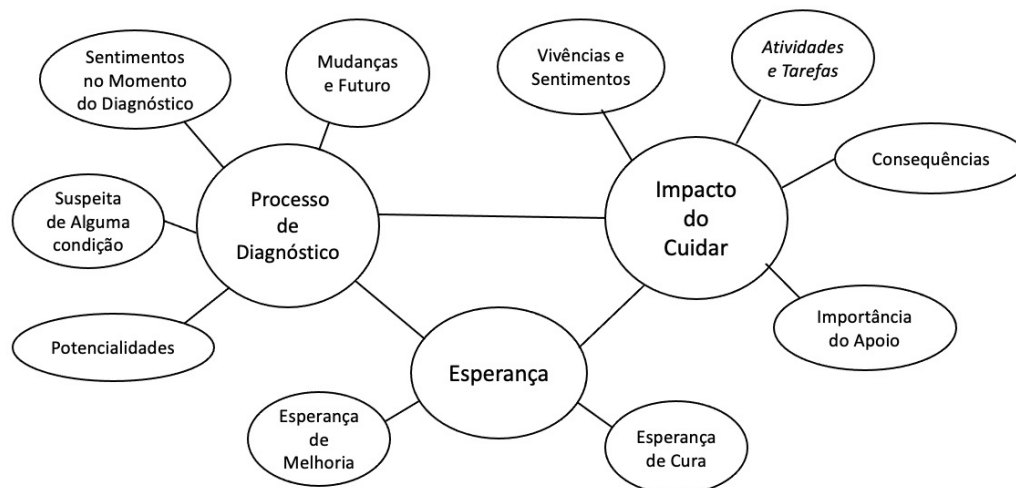
Análise Temática

De modo a analisar e reportar os temas observados na avaliação qualitativa, utilizámos a análise temática descrita por Braun e Clarke (2006), já descrita. Após a transcrição das entrevistas, deu-se a extração dos dados mais relevantes e a codificação destes de acordo com potenciais temas (ou categorias) de estudo. De seguida, reviram-se todos os temas, consolidando-os em três categorias principais, nomeadamente, o processo de diagnóstico, o impacto do cuidar e a esperança, criando-se o mapa temático (Figura 3).

Figura 3

Esquema do Mapa Temático Final

A primeira categoria, designada de “Processo de Diagnóstico”, reúne os temas relativos à a



⁵ Esta entrevista foi feita em língua inglesa. Optámos por manter nessa língua os excertos desta entrevista, apresentados ao longo da Análise Temática

suspeita quanto à existência de uma condição (podemos considerá-la o “antes” do diagnóstico), os sentimentos aquando do diagnóstico (a fase do “durante”), as mudanças resultantes e as preocupações pelo futuro (o “após” o diagnóstico) e as potencialidades dos pais.

A segunda categoria – “Impacto do Cuidar” - engloba as vivências e os sentimentos dos cuidadores, as atividades e tarefas destes, as consequências advindas do cuidar e a importância do apoio. Por fim, a terceira categoria, que intitulámos de “Esperança”, abrange a esperança de melhoria das capacidades do dependente e a esperança da possível cura da condição. Esta liga-se às duas categorias anteriores, na medida em que está presente desde o diagnóstico, mas mantém-se ao longo do tempo, muito associada à evolução das aprendizagens da pessoa dependente.

Abordaremos em pormenor cada uma das categorias.

O Processo de Diagnóstico

Suspeita de Alguma Condição

Ao longo das três entrevistas, os cuidadores entrevistados relataram a existência de **suspeitas** quanto a problemas no desenvolvimento dos filhos, durante os primeiros anos de vida destes, levando-os a procurar esclarecimento médico:

“C: nós fomos nos apercebendo que alguma coisa tava, não tava tão bem” (l.27; p.100)

“C: o meu sogro como é médico é assim um bocadinho chato, e começou-nos aqui a dizer que “o meu neto tem qualquer coisa, ele ta a ser mal acompanhado, temos de ir a outro pediatra””(l.1; p.102).

“S: nós ao ano percebemos que ela (p) na tava a ter um desenvolvimento hum hum dentro do que era o esperado e e a partir daí começou o encaminhamento para a especialidade” (l.13, p.116).

“M: when she was hum about two years hum (p) the doctor said we need to do more check-ups because she’s not huh still not walking on her own” (l.15, p.131)

Sentimentos no Momento do Diagnóstico

Os sentimentos dos pais aquando da confirmação do diagnóstico de SA foram vários, tendo em conta as circunstâncias particulares de cada caso. Apesar de uma das famílias ter relatado um sentimento de **alívio** por finalmente haver um diagnóstico, uma clarificação do que se passava, no geral, os sentimentos relatados foram negativos, sobretudo de **tristeza** e de **choque**:

“C: quando nós fomos à consulta e tivemos a confirmação, eu não vou dizer que não chorei, não é (p) mas por outro lado nós chorámos mas também com algum alívio, do género, chegámos ao fim deste caminho para podermos também (p) concretizar que efetivamente o A. tem síndrome de Angelman” (l.15, p.101)

“S: quando nos disseram o diagnóstico foi um bocadinho difícil porque (p) difícil é sempre porque o médico preparou-nos para uma coisa muito muito MÁ” (l.28, p.116)

“M: I was really shocked, I was really really really (pausa) hum (pausa) scared (pausa)” (l.22, p.143)

No entanto, no caso da primeira entrevista, os cuidadores relatam que a parte mais difícil foi a **demora** na confirmação do diagnóstico do filho:

“C: O mais difícil em tudo, para mim (...) foi o tempo de espera (p) hum fiquei sempre muito ansiosa (...) hum ficava com muitos eczemas, tinha muitas descargas (ri) que o meu corpo mostrava que realmente tava num estado de muito stresse” (l.6, p.103)

“D: acho que foi-foi querer saber só o que ele tinha (p) para também conseguirmos fazer (pausa) fazermos qualquer coisa” (l.26, p.103).

Por sua vez, na segunda entrevista, S. vê a sua **consulta** com o pediatra como algo bastante negativo, mencionando:

“como pai (sorri) como mãe (pausa) não- é muito difícil a gente ouvir o médico a dizer “pronto é assim e vai ser tudo péssimo” pronto” (l.1, p.118)

“acho que os médicos na têm (pausa) (riso irónico) a sensibilidade (p) hum pa transmitir isso aos pais” (1.9, p.117).

Relativamente aos sentimentos do ex-marido, M. afirma que este sofreu uma grande **desilusão** com o diagnóstico e incapacidades da filha:

“he sees K. as a (p) very big disappointment very depressive point of his life” (1.4, p.139)

As mães também partilharam alguns sentimentos de **desilusão** que surgiram relativamente à condição dos filhos:

“M: I had this period for (p) a year or maybe six months (pausa) hum (p) when I saw a girl her age (p) and I saw them, you know developing, being little girls who could have (p) hum (p) little colouring books and they were going to school with their mummies and they’re, you know picking their bag and so on (pausa) and that made me very sad, that made me very sad and hum” (1.27, p.143)

“C: sempre idealizei que ia conversar muito com um filho meu (ri) e que íamos partilhar buéda coisas portanto para mim pensar que o meu filho nunca vai exprimir verbalmente hum emoções e falarmos sobre coisas é muito difícil” (1.26, p.105)

Mudanças e Futuro

Ao longo das entrevistas ficou patente a existência de **incertezas, preocupação e medo quanto ao futuro** dos filhos com SA:

“C: claro que tenho momentos que ficamos muito tristes, que, quando penso no futuro ahh (p) é quando fico mais triste (p) mas pronto, ou quando penso nas limitações que eventualmente vamos viver todos, mas acima de tudo, já estão traçadas na vida do A.” (1.20, p.101)

“D: a nossa preocupação em, no Angelman, uma das nossas principais (p) discussões ou conversas era, era o Angelman é complicado tar sozinho, não é, a nível

de irmãos (pausa) e quando nós soubemos que isso, efetivamente (p) tinha sido uma, uma uma uma mutação que não vinha de nós, para mim foi tirar um peso de cima, porque para mim é importante que o A. não fique sozinho, no dia em que nós não tivermos cá” (l.10, p.104)

“S: nem eu sei qual é que vai ser o futuro da minha filha, pronto. Ela pode ter desenvolvido ate agora determinadas competências e parar (p) pode continuar” (l.33, p.117)

Potencialidades

Outro tema observado nas três entrevistas foram as **potencialidades** dos pais para se adaptarem à nova realidade e às necessidades da SA:

“D: nós temos de nos adaptar, [inaudível] nós temos uma expressão que é “não temos tempo para chorar” (C. ri) temos de fazer as coisas” (l.6, p.101)

“C: e por muitas lágrimas que as vezes estejam, nós secamos as lágrimas, arregaçamos as mangas e todos os dias, nós não temos tempo para chorar, porque nós todos os dias de manhã pensamos “o que vamos fazer para ajudar mais o A.”” (l.29, p.106)

“S: Não é fácil mas pronto também não é o fim do mundo propriamente (p) acredito que há hum doenças e síndromes mais limitante” (l.29, p.116)

“M: I love including her in huh every kind of sports (...) I mean she can do it, she she just needs adjustments” (l.15, p.139)

“M: it’s better to accept the situation as it is (p) huh (pausa) and make the most of it” (l.24, p.141)

O Impacto do Cuidar

Vivências e Sentimentos

Quando abordado o tema da sobrecarga e do cansaço, os cuidadores revelaram sentirem-se **sobrecarregados pela quantidade de responsabilidades e necessidades** que o cuidar do filho com SA acarreta:

“C: são coisas (p) que stresseam sempre um bocadinho ou- já faz parte da nossa rotina mas pronto, temos de tar sempre: não nos podemos esquecer disto, senão isto é grave” (1.24 p.108)

“C: e por esta questão de ele também tomar esta medicação para a epilepsia nós tamos, tamos sempre muito alerta não conseguimos, parece que não consegui- até durante a noite descansamos mas nunca tamos 100% descansados” (1.5, p. 110)

“C: tou sempre stressada (p) e eu não era stressada” (1.13, p.114)

“S: tem dias (p) tem dias (p) porque é assim (p) não é fácil e (p) e é assim (pausa) tal como toda a gente, ela também tem o humor dela e há dias que (p) é tudo ao contrário e há dias que as coisas correm muito bem, pronto” (1.8, p.129)

“M: I try not to think how demanding or tiring it is but (p) I- as you said, I see this that we are blessed that (p) she can walk, she can run, she’s she’s full of energy (p) but it’s also very dangerous (p) she she can run (p) you know under the car (p) it’s very dangerous, you have to hold her all the time so”(1.5, p.140)

Atividades e Tarefas

Os cuidadores relatam a existência de um grande número de **atividades e tarefas** que são desenvolvidas com os filhos, quase num regime diário:

“C: todos os dias a nossa vida muda não é não é pelo diagnóstico porque todos os dias descobrimos mais qualquer coisa ou alguém partilha connosco mais qualquer coisa ou vemos uma história de alguma coisa que que pensamos que pode ser boa” (1.20, p.106)

“C: nós tivemos um pintainho na quarentena para estimular a sensorialidade, portanto (p) piscina interior dentro de uma banheira na nossa varanda, nós inventámos- quer dizer, andar a fazer bolachas, a partir ovos por todo lado ah (p) fizemos um circuito de ginástica, pronto, realmente inventámos tudo (...)” (1.29, p.113)

“S: Nós temos o espaço exterior e ela gosta muito de andar na rua pronto, huh temos animais” (1.5, p.120)

“S: ela agora já consegue cortar com a tesoura (p) então ela agora pronto em casa tem, pronto temos aqui um quarto com os brinquedos delas, que é os puzzles dela, tem as coisinhas dela” (1.19, p.120)

“S: comprámos uma (p) tinha uma bola daquelas grandes de de ginástica, então era a bola dela andar aqui atrás da bola” (1.28, p.126)

“C: (...) portanto faz fisioterapia (pausa), faz terapia ocupacional (...) faz terapia da fala, faz medicina quântica (...) tava na natação, mas agora vai sair, vai entrar para a hidroterapia” (1.22, p.111)

“C: aliado ao facto de quatro em quatro meses o A. repete todas as consultas, portanto repete a consulta de oftalmologia, os exames de ortóptica, oftal-oftalmologia, neurologia (p) médica de família (...) pediatra (p) hum (...) agora vou ter de ir ao dentista também (ri) hum (p) pronto e mais qualquer coisa que- ah o desenvolvimento vai ser de 6 em 6 meses, a fisiatra vai de 4 em 4 meses” (1.12, p.112)

“S: começou a ter fisioterapia (p) e a ser acompanhada pela intervenção precoce antes de termos a confirmação do diagnostico” (1.21, p.116)

“S: nós fazíamos aulas de natação (pausa) pronto, ela tinha na escola pela intervenção precoce (p) hum (p) uma técnica, uma terapeuta ocupacional e terapia da fala” (1.31, p.119)

“S: ela tem nos dado outras opções do uso da sala de snoezelen também” (1.7, p.127)

No caso de M., a atividade física serve como mecanismo de *coping*, ajudando-a a meditar e recarregar energias:

“I needed my space but it was hard (...) I needed some meditation (p) actually physical activity and then (p) it turned out to be a very good meditation and so I sun- I go (p) I run every second day” (1.21, p.142)

“it is physical (p) you know but also this brings me a lot of energy, I always when I come back I (p) full of energy- people don't believe me but it works for me” (1.5, p.143)

Consequências

As responsabilidades associadas ao cuidado diário de uma pessoa com SA têm, um impacto negativo na vida profissional dos pais, afetando a sua capacidade de trabalho, obrigando-os a alterar horários e até a faltar ao mesmo:

“C: eu trabalho por turnos e (p) falto imensas vezes ao trabalho” (1.5, p.111)

“C: sinto que eu não sou boa mãe, não sou boa profissional, não sou nada porque, como tenho de fazer tudo (...) não consigo fazer nada bem feito (1.4, p.114)

“S: eu sinto um bocadinho dificuldade em gerir o tempo entre o tempo de trabalho” (1.11, p.125)

“M: I work from home since hum march thirteenth (pausa) and I have hum I have work I mean (p) I need to do stuff you know (...) she would be all over me” (1.17, p.135)

Uma das mães referiu ainda a presença de **consequências físicas**. Devido à espera da confirmação do diagnóstico, a sua preocupação e stresse acabaram por se manifestar na pele, através do aparecimento de eczemas:

“C: ficava com muitos eczemas, tinha muitas descargas (ri) que o meu corpo mostrava que realmente tava num estado de muito stresse” (1.9, p.103)

A **falta de tempo pessoal** foi outra questão abordada pelos cuidadores:

“D: portanto, é uma sobrecarga nesse sentido, nós nós não temos tempo para fazermos também, coisas (p) que queremos ou que nos apetece” (l.1, p.110)

“M: when she’s at home it’s (pausa) it’s even more K., yeah (pausa) but on the days when she’s not around then I have a normal life” (l.20, p.148)

Importância do Apoio

Relativamente aos apoios e terapias usufruídas pelos pais, embora variados, S. assinala a baixa oferta de apoios específicos para a síndrome de Angelman e para crianças em Portugal, tal como a falta de investigações e informação quanto às terapias mais indicadas para esta condição:

“A questão dos apoios das instituições, hum (pausa) é assim, ela tem sido acompanhada no entanto eu acho que falta muito” (l.12, p.124)

“em termos do que é o síndrome de Angelman também não há muita informação e e (p) e aquilo- não não há muitas, por exemplo indicações de de quase- de que tipo de (p) de terapias é que a gente pode tentar e ver como é que as crianças reagem e depois a oferta pa crianças também não é muita”(l.1, p.125)

“porque em Portugal (pausa) pronto, não há (ri) não é? Pronto, tirando a Angel huh (p) não há propriamente (p) coisas muito direcionadas”(l.22, p.125)

Analogamente, C. realça que o grande apoio que recebeu inicialmente foi da associação dos Estados Unidos:

“o primeiro benefício que eu vi foi na associação dos Estados Unidos, porque foi a primeira com quem eu estabeleci contacto, foram muito importantes em muitos momentos em que o A. teve (p) tinha crises e momentos muito difíceis” (l.5, p.107)

Por sua vez, M. refere a mesma indisponibilidade de apoios para crianças no seu país:

“our country hum would give you a support person to take care (p) of of the disabled person but (pausa) until eighteenth hum (pausa) birthday they are not allow it (ri) (p) this is actually (pausa) a very big handicap (p) for for the families” (1.1, p.136)

Por fim, quando abordado o apoio recebido pela família, as respostas foram variadas:

“C: nós não temos propriamente muito apoio, temos a minha mãe e o meu sogro” (1.30, p.107)

“C: A minha mãe quando tá cá (p) porque ela também trabalha por turnos, e vai muitas vezes para fora (p) quando tá cá ela vai quase sempre busca-lo à escola” (1.14, p.113)

“S: tenho muita ajuda da (p) da minha sogra, da minha mãe, pronto” (1.2, p.119)

“S: nós em termos familiares temos tido sorte e (p) e mesmo em termos da nossa rede de amigos” (1.2, p.124)

“M: I have more than good support from my husband hum (p) my new partner and (pausa) I I probably would not be able to do it on my own, for sure” (1.23, p.140)

“M: we don't have ahh (p) anyone that lives near (p) besides that my mother still fully working” (1.28, p.149)

A Esperança

Esperança de Melhoria

Relativamente ao futuro, o casal entrevistado mostrou **esperança** e **fé** relativamente às possíveis aquisições do filho:

“C: nós somos muito positivos (ambas riem) aliás nós acreditamos que o A. vai surpreender mesmo imenso” (1.28, p.101)

“C: nós temos fé que o A. vai falar (...) temos de acreditar porque senão, não (p) temos que ter alguma motivação” (1.22, p.105)

Esperança de Cura

Por outro lado, ao longo das entrevistas, pudemos verificar a existência da esperança por uma cura ou evolução por alguns familiares dos cuidadores:

“C: a minha mãe não aceita muito, acha que há uma cura através de uma injeção e agarra-se a isso de de que vai acontecer como solução, o meu sogro era muito dramático (...) agora já o neto vai falar e vai andar e (p) e vai conquistar uma autonomia” (1.7, p.108)

“M: he (o ex-marido) tries to (pausa) believe you know that they- some times in the future huh in pharmaceutical industry they will develop a drug to save K. (pausa) so it's probably a handicap” (1.17, p.141)

Contextualização da situação pandémica

Tendo em conta a situação de pandemia que vivemos presentemente, era necessária uma contextualização dos efeitos desta sobre os cuidadores e a sua experiência de cuidar. Os relatos dos cuidadores entrevistados foram divergentes, tendo em conta as circunstâncias de cada um:

“C: ai eu agora entrei no paraíso, porque é assim (p) o Covid nós ficámos em casa” (1.6, p.113)

“C: portanto podia ser aquilo que eu queria que era ser mãe a 100%” (1.8, p.113)

“S: agora durante a pandemia tiveram os avós, pronto, que a mãe teve a trabalhar (pausa) o pai também ia trabalhando alguma coisa e pronto |(pausa) vieram os avós tomar conta das duas” (1.24, p.119)

“M: but unfortunately (p) now we have the lockdown and hum (p) it’s again you know (p) this structure is interrupted and she’s at home with us (p) now we’re struggling, now we- it’s (pausa) for her and for us it’s a very hard time” (1.9, p.135)

No questionário sociodemográfico, foi questionado aos cuidadores se, tendo em conta a situação de isolamento e pandemia, sentiam algum tipo de impacto significativo nas rotinas. Muitos cuidadores relatam muitas dificuldades e cansaço por agora passarem muitas horas a cuidar:

“sim, não havendo escola nem terapias o meu filho ficou ao meu cuidado 24H/dia e não me sinto com capacidade para o estimular e trabalhar com ele como gostava/devia/precisava”

“Mais cansaço, menos horas de sono”

“Completamente. 24h em casa sem frequentar CAO nem terapias “

“Mais horas como cuidador e mais desgaste familiar sem apoios externos/terapias”

Um dos cuidadores, por haver uma separação, relata apenas ter contacto via chamadas:

“teve muito impacto. Pois a criança estava a morar com o pai e só aos fins de semana é que estava com ele (...) passei a telefonar e fazer chamadas de videoconferencia (...) só tenho tido contato via telefone (o menino não fala)”

No entanto, alguns cuidadores relatam que esta situação acabou por ter um impacto positivo, permitindo-os dedicar-se mais ao cuidado dos filhos:

“impacto positivo: posso passar mais tempo com a menina”

“Sim. Fez dedicar-me mais tempo ao meu filho e conseguir estimulá-lo ainda mais”

Por sua vez, a perda de muitos dos apoios e terapias devido à pandemia, impactou tanto os cuidadores, como os filhos, como reportado nas respostas ao questionário:

“Our schools are closed and I have a very hard time taking care of my children, having a overlook over their school work and my work, besides taking care of the household and preparing meals, taking care of our special needs daughter.”

“Sim... As terapias têm de ser ajustadas por mim que não tenho formação”

“Teve. A minha filha teve uma alteração comportamental muito problemática.”

“Tem sido um pouco mais complicado para a minha filha, que para mim. (...)

Em termos de mobilidade física, mesmo em casa que tenhamos efetuado todos os exercicios e trabalhos propostos, o resultado não é o mesmo.”

“Sim... porque o meu filho teve de abdicar de várias terapias que tinha”

“Deixei de dar apoio à minha irmã. Esta nova realidade alterou as rotinas do nosso príncipe por completo. Deixou de haver terapias que muita falta fazem.”

Discussão

O nosso estudo tinha como objetivo aumentar o conhecimento científico sobre a experiência de ser cuidador informal de uma pessoa com Síndrome de Angelman através de dois métodos, quer pela descrição da vivência subjetiva do cuidar, quer através da análise da relação entre o nível de autonomia da pessoa dependente, a satisfação parental e a sobrecarga do cuidador informal.

Estudo quantitativo

Os resultados obtidos pela investigação quantitativa não demonstraram uma relação significativa entre a autonomia da pessoa com SA e a sobrecarga do cuidador, refutando a primeira hipótese (H1) do nosso estudo. Devido à inexistência dessa relação, a satisfação parental não pôde funcionar como mediadora, invalidando a nossa terceira hipótese (H3).

Estes resultados vão de acordo com alguns estudos da literatura, podendo-se dever à dimensão da amostra (Tabaquim et al., 2015) ou à capacidade de adaptação dos cuidadores que, com o passar do tempo, tornam-se mais confiantes nas suas capacidades, entrando na rotina do cuidar, diminuindo os sentimentos de sobrecarga destes (Araújo et al., 2017; Gratão et al., 2013). Contudo, verificámos que metade dos cuidadores apresentam sobrecarga intensa, o que vai de acordo com a literatura científica atual, ainda que no âmbito de outras doenças (Brites et al., 2020; Trindade et al., 2017).

Assim, poderemos equacionar que este sentimento de sobrecarga estará associado a outras variáveis que não a autonomia da pessoa com SA, não integradas neste estudo, como o aumento das necessidades financeiras (Pereira, 2015), a gestão de todas as necessidades médicas, o detrimento das relações familiares e/ou sociais, a inexistência de tempo para atividades de lazer (Santos, 2019), entre outras. É ainda possível que a dependência da pessoa com SA deixe progressivamente de impactar os níveis de sobrecarga dos cuidadores à medida que estes se adaptam à nova realidade de cuidar, progredindo as suas competências (Ricarte, 2009).

No entanto, verificámos a existência de uma relação negativa significativa entre a sobrecarga do cuidador e a satisfação parental, ou seja, quanto maior a satisfação parental, menor é a sobrecarga sentida pelos cuidadores, confirmando a nossa segunda hipótese (H2). Conforme vimos anteriormente, os sentimentos de satisfação parental dependem da perspetiva dos pais sobre as suas capacidades, ou seja, da perceção de autoeficácia destes (Lynch, 2002;

Martins, 2008). Quanto maior a autoeficácia percebida, maior confiança terão os pais perante as necessidades dos filhos e as dificuldades do dia-a-dia (Lynch, 2002). Assim, quanto maior forem os sentimentos de autoeficácia, maior a satisfação parental e, por conseguinte, menor os sentimentos de stresse (Aranda, 2013; Hastings & Brown, 2002).

Por outro lado, algumas famílias adotam uma perspectiva mais positiva perante as exigências e adversidades diárias, potenciando uma atitude mais positiva e adaptativa perante estas (Albuquerque et al., 2013). Assim, a sobrecarga sentida pode ser vista como algo benéfico para os cuidadores, os quais sentem orgulho, satisfação e realização perante o cuidar, formando uma maior intimidade com a pessoa dependente (Fonseca, 2010; Santos, 2019; Trindade et al., 2017). Esta relação de maior intimidade com o filho gera sentimentos positivos, que combatem os sentimentos de sobrecarga dos pais (Chou, 2000; Santos, 2019).

Estudo Qualitativo

Através da análise temática das entrevistas, conseguimos perceber muitos dos sentimentos e das vivências dos cuidadores de crianças com SA, onde predominam sentimentos como a tristeza, o choque, a incerteza, preocupação e medo relativamente ao futuro, a sobrecarga, a esperança e a fé. Assim, numa fase inicial de choque e negação, existe uma propensão a manter a esperança de que o diagnóstico do filho se encontre errado (Martins, 2013). Mais tarde, surgem sentimentos de revolta e rejeição, sendo apenas através da aceitação desta nova realidade e do surgimento de sentimentos mais positivos, que a criança é verdadeiramente aceite e integre no ceio familiar, ocorrendo o desenvolvimento das capacidades de tolerância, empatia e paciência dos pais. (Martins, 2013; Silva & Dressen, 2001)

Por sua vez, a sobrecarga neste contexto é algo bastante presente, devido à quantidade de responsabilidades e necessidade diárias às quais os pais devem de corresponder de modo a ajudar o filho com SA. Conforme verificámos anteriormente, um dos fatores identificados na literatura como causa do aumento da sobrecarga nos cuidadores de crianças deficientes é a constante necessidade de cuidados por parte destas (Chou, 2000; Marquis et al., 2019; Santos, 2019). Logo, esta rotina de cuidados constantes aumenta os níveis de stresse e impacta negativamente o bem-estar psicológico, emocional e físico dos pais (Clyburn et al., 2000; Martins, 2013; Samadi et al., 2020).

Estas circunstâncias resultam em queixas de falta de tempo, especialmente para descansar e para realizar atividades de lazer, e em interferências na vida profissional, resultando em constantes alterações de horários e ausências. A literatura realça os efeitos prejudiciais da

falta de tempo para atividades sociais e promotoras do bem-estar, sobre a saúde física e mental e a produtividade laboral dos cuidadores (Bayen et al., 2017; Clyburn et al., 2000; Pereira, 2015).

De acordo com Bonis (2016), durante a fase de procura de respostas que expliquem os desafios desenvolvimentais dos filhos os níveis de stresse dos pais tendem a aumentar, algo que pudemos averiguar durante as entrevistas realizadas.

Para os pais, o momento de diagnóstico foi algo que causou bastante impacto, sendo este um momento de tristeza, ansiedade e de perda pelas esperanças e expectativas idealizadas para o filho, mas também de alívio para uma das famílias, devido à demora da confirmação do diagnóstico. Esta perda é caracterizadora do processo de luto pelo filho idealizado e pelas expectativas pré formadas, requerendo uma readaptação dos pais à nova realidade deste (Martins, 2013).

Esta adaptação demonstrada pelos pais entrevistados, demonstra as potencialidades inatas destes, onde, segundo Brites (2010), ocorre uma modelagem e diferenciação progressiva que procura integrar as experiências mais adequadas às necessidades do organismo.

Por sua vez, a incerteza quanto ao futuro do filho e às capacidades que este possa, ou não, alcançar, é algo que causa receio e preocupação aos pais, sentimentos também verificados no estudo de Delve e colaboradores (2006), no qual elevados níveis de preocupação pelo futuro do filho foi um dos pontos centrais do stresse dos pais.

No entanto, apesar do misto de emoções, alguns cuidadores ainda mostram esperança de que os filhos adquiram determinadas capacidades, o que, de acordo com a literatura, pode providenciar um olhar mais positivo sobre a vida e ajudar os pais a adaptarem-se às incertezas da situação em que se encontram (Truitt et al., 2011).

Verificámos ainda que são diversos os apoios e terapias usufruídos pelos pais e seus filhos, havendo, no entanto, uma escassez de apoios e terapias especializadas, tal como de investigação científica, para a SA. No caso de doenças raras, como é o caso no nosso estudo, algumas das principais dificuldades verificadas na literatura é a falta de informação disponível sobre a doença, a dificuldade em obter o diagnóstico e a gestão das necessidades diárias do cuidar (Delve et al., 2006).

Por fim, o contexto de pandemia veio acentuar todos estes pontos, especialmente pela falta de apoios e terapias que ajudem os dependentes a progredir e que ocupem algum do seu tempo, deixando recair todas as responsabilidades sobre os pais, os quais passam a cuidar do filho com SA a tempo inteiro, sobrecarregando-os ainda mais (Santos, 2019). Esta carência de

apoios vem comprometer a qualidade de vida dos cuidadores, provocando elevados níveis de sobrecarga, podendo chegar a conduzir a alterações a nível familiar (Santos, 2019).

No entanto, para alguns cuidadores esta situação mostrou-se positiva e potenciadora de novas circunstâncias, providenciando aos cuidadores uma maior disponibilidade horária para os filhos. Esta perspetiva positiva permite ao cuidador manter uma atitude mais recetiva e adaptativa (Albuquerque et al., 2013).

Discussão Geral

De acordo com os nossos resultados quantitativos, conseguimos observar que a dependência da pessoa com SA não se associa à sobrecarga do cuidador nem aos seus sentimentos de satisfação com o papel parental. É possível que este resultado se deva à generalidade e falta de minuciosidade do teste utilizado. No entanto, ao longo das nossas entrevistas conseguimos verificar o oposto, havendo alguns pais que se queixam de sentimentos de sobrecarga devido às constantes necessidades e dependência dos filhos para realizar as atividades diárias. O mesmo verifica-se na literatura, conforme temos vindo a verificar, onde o aumento dos níveis de sobrecarga e stresse está associados a uma maior dependência e a cuidados a longo prazo (Martins, 2013; Sales, 2003).

Outro resultado obtido por meio dos questionários, foi que quanto maior a perceção de satisfação com o papel parental, menor o efeito da sobrecarga sobre os pais, sendo que, através do nosso estudo qualitativo, pudemos verificar que os sentimentos de eficácia dos pais relativamente ao cuidar, eram determinantes para a sua motivação. Para uma das mães entrevistadas, o facto de, devido às circunstâncias de pandemia, conseguir dedicar a grande parte do seu tempo a desenvolver algumas atividades de modo a estimular o filho, era algo que lhe trazia sentimentos de realização e felicidade.

Assim, conseguimos perceber que os sentimentos de eficácia dos pais estão intrinsecamente ligados à satisfação parental percebida, a qual, de acordo com a literatura, tende a diminuir os sentimentos de stresse e, consequentemente, de sobrecarga dos cuidadores (Aranda, 2013; Hastings & Brown, 2002).

Por outro lado, a sobrecarga sentida por grande parte destes pais pode dever-se à falta de tempo para questões de lazer, sociais e profissionais, conforme verificado no estudo qualitativo, impactando a vida do cuidador a nível psicológico, social, familiar, profissional e espiritual (Chou, 2000; Papastavrou et al., 2007; Santos, 2019).

Considerações Finais

De acordo com o nosso conhecimento, este estudo é o primeiro que procura estudar exclusivamente algumas variáveis associadas aos cuidadores informais de pessoas com síndrome de Angelman. O estudo confirmou a presença de elevados níveis de sobrecarga e a relação com a forma como os pais valorizam a dimensão parental da sua vida. Permitiu ainda aprofundar os conhecimentos sobre a vivência subjetiva de cuidar de alguém com uma condição incapacitante, compreendo a complexidade dos sentimentos e, muitas vezes, a dualidade de experiências (negativas vs positivas).

Contudo, é relevante assinalar as limitações deste estudo, as quais devem ser consideradas aquando da interpretação dos resultados. No caso do estudo quantitativo, a dimensão reduzida da amostra (mesmo tratando-se de uma doença rara esperávamos obter, através do alargamento do estudo à população europeia, mais respostas) restringiu o número e o tipo de análises estatísticas possíveis, tendo apenas focado as interações principais. O facto de ser um estudo transversal também limitou a possibilidade de estabelecer eventuais relações causais entre as variáveis estudadas. Finalmente, a falta de especificidade e de minuciosidade do Índice de Katz (utilizado para avaliar a independência) é outra limitação do nosso estudo, podendo explicar os resultados obtidos.

Quanto ao estudo qualitativo, o número reduzido de entrevistas realizadas pode ter restringido a diversidade de temas levantados durante as mesmas. Não foi possível alcançar a saturação temática, na medida em que não havia mais famílias disponíveis. O facto de uma das entrevistas ter sido realizada numa língua diferente pode ter também influenciado a análise das respostas.

Finalmente, consideramos que o facto de todos os dados terem sido recolhidos numa situação global de pandemia, afetando inevitavelmente todos os participantes, torna os resultados obtidos específicos do “momento”, não sendo possível determinar quão diferentes seriam, caso as circunstâncias fossem diferentes.

Os resultados obtidos pelo nosso estudo podem ser considerados como um ponto de partida para outros estudos com esta população, havendo uma necessidade de examinar as variáveis preditoras da sobrecarga destes cuidadores, a eventual presença de sintomas de sobrecarga, bem como recursos internos dos próprios que possam atuar como fatores protetores, nesta situação de vulnerabilidade que é ser cuidador informal.

Referências

- Albuquerque, S., Pereira, M., Fonseca, A., & Canavarro, M. (2013). *Deficiência e parentalidade: A influência das percepções de contribuições positivas dos pais na sobrecarga percebida e na qualidade de vida*. Atas do II Congresso Ibero-Americano / III Luso-Brasileiro de Psicologia da Saúde. Faro: Universidade do Algarve.
- Andrade, N. M. (2015). *A influência do bem-estar das mães no desenvolvimento dos filhos na primeira infância*. [Dissertação de Mestrado, Universidade Autónoma de Lisboa]. Repositório Camões. <https://repositorio.ual.pt/handle/11144/2445>
- Angel. (2018). Campanha informativa sobre Síndrome de Angelman. http://angel.pt/Sabia_que_completo.pdf
- Angelman, H., Williams, C. A., Clayton-Smith, J., Driscoll, D. J., Hendrickson, J. E., Knoll, J. H., Magenis, R. E., Schinzel, A., Wagstaff, J., Whidden, E. M., & Zori, R. T. (1995). Angelman Syndrome: Consensus for diagnostic criteria. *American Journal of Medical Genetics*, 56, 237-238. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320560224>
- Aranda, C. (2013). *An ecological investigation of contextual factors and cognitions that impact parental responsivity for low-income mothers of preschool-age children*. [Tese de Doutoramento, University of Oregon Graduate School]. Scholar's Bank. <https://scholarsbank.uoregon.edu/xmlui/handle/1794/13399>
- Araújo, J., Cirne, G., Lima, N., Cavalcanti, F., Cacho, E., Cacho, R. (2017). Sobrecarga de cuidadores familiares e independência funcional de pacientes pós-acidente vascular encefálico. *Revista de Ciências Médicas*, 25(107). <https://doi.org/10.24220/2318-0897v25n3a2991>
- Barros, A. L., Gutierrez, G., Barros, A. O., & Santos, M. (2019). Quality of life and burden of caregivers of children and adolescents with disabilities. *Special Care in Dentistry*, 39, 380-388. <https://doi.org/10.1111/scd.12400>
- Barroso, R., & Machado, C. (2010). Definições, dimensões e determinantes da parentalidade. *Psychologia*, 52 (1), 211-229. http://dx.doi.org/10.14195/1647-8606_52-1_10
- Bayen, E., Laigle-Donadey, F., Prouté, M., Hoang-Xuan, K., Joël, M., & Delattre, J. (2017). The multidimensional burden of informal caregivers in primary malignant brain tumor. *Support Care Cancer*, 25, 245-253. <http://dx.doi.org/10.1007/s00520-016-3397-6>
- Bonis, S. (2016). Stresse and parents of children with autism: A review of literature. *Issues in Mental Health Nursing*, 37(3), 153-163. <http://dx.doi.org/10.3109/01612840.2015.1116030>

- Braun, V., & Clarke, V. (2006). Using thematic analysis in psychology. *Qualitative Research in Psychology*, 3(2), 77-101. <https://doi.org/10.1191/1478088706qp063oa>
- Brites, R. (2010). Parentalidade, auto-estima e auto-eficácia: A situação de doença crónica de um filho. [Tese de Doutoramento, Universidade do Algarve]. Sapiencia: Repositório da Universidade do Algarve. <https://sapiencia.ualg.pt/handle/10400.1/10621>
- Brites, R., Brandão, T., Pereira, F., Hipólito, J., & Nunes, O. (2020). Effects of supporting patients with dementia: A study with dyads. *Perspectives on Psychiatric Care*, 56, 614-620. <https://doi.org/10.1111/ppc.12476>
- Brito, M. (2000). *A saúde mental dos prestadores de cuidados a familiares idosos* [Dissertação de Mestrado, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto]. Repositório Aberto da Universidade do Porto. <https://repositorio-aberto.up.pt/handle/10216/9933>
- Budisteanu, M., Papuc, S. M., Tutulan-Cunita, A., Craiu, D., Barca, D., Iliescu, C., & Arghir, A. (2013). Angelman syndrome patient management: 5 years of clinical experience. *International Journal on Disability and Human Development*, 12(3). <https://doi.org/10.1515/ijdhhd-2012-0107>
- Bujnowska, A. M., Rodríguez, C., García, T., Areces, D., & Marsh, N. (2019). Parenting and future anxiety: The impact of having a child with developmental disabilities. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 16(4):688. <https://doi.org/10.3390/ijerph16040668>.
- Buntix, I. M., Hennekam, R. C., Brouwer, O. F., Stroink, H., Beuten, J., Mangelschots, K., & Fryns, J. P. (1995). Clinical profile of Angelman Syndrome at different ages. *American Journal of Medical Genetics*, 56, 176-183. <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.1320560213>
- Byrne, M., Hurley, D., Daly, L., & Cunningham, C. (2010). Health status of caregivers of children with cerebral palsy. *Child: Care, Health and Development*, 36(5), 696-702. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2009.01047.x>
- Campbell, J., Whittington, M., Kim, C., VanderVeen, G., Knupp, K., & Gammaitoni, A. (2018). Assessing the impact of caring for a child with Dravet syndrome: Results of a caregiver survey. *Epilepsy & Behavior*, 80, 152-156. <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2018.01.003>
- Cardinali, P., Migliorini, L., & Rania, N. (2019). The caregiving experiences of fathers and mothers of children with rare diseases in Italy: Challenges and social support perceptions. *Frontiers in Psychology*, 10 (1780), 1-14. <http://dx.doi.org/10.3389/fpsyg.2019.01780>
- Castelhana, P. J. (2012). *A sobrecarga dos pais enquanto cuidadores principais da criança com espinha bifida* [Dissertação de Mestrado, Escola Superior de Enfermagem de

- Chiò, A., Gauthier, A., Calvo, A., Ghiglione, P., & Mutani, R. (2005). Caregiver burden and patients perception of being a burden in ALS. *Neurology*, *64*, 1780-1782. <https://doi.org/10.1212/01.WNL.0000162034.06268.37>
- Chou, K. (2000). Caregiver burden: A concept analysis. *Journal of Pediatric Nursing*, *15*(6), 398-407. <https://doi.org/10.1053/jpdn.2000.16709>.
- Clayton-Smith, J., & Laan, L. (2003). Angelman syndrome: a review of clinical and genetic aspects. *Journal of Medical Genetics*, *40*, 87-95. <http://dx.doi.org/10.1136/jmg.40.2.87>
- Clyburn, L., Stones, M., Hadjistavropoulos, T., & Tuokko, H. (2000). Predicting caregiver burden and depression in Alzheimer's disease. *Journal of Gerontology*, *55*(1), 2-13. <https://doi.org/10.1093/geronb/55.1.s2>
- Coleman, P., & Karraker, K. (1997). Self-efficacy and parenting quality: Findings and future applications. *Developmental Review*, *18*, 47-85. <https://doi.org/10.1006/drev.1997.0448>
- Cramm, J. M., & Nieboer, A. P. (2011). Psychological well-being of caregivers of children with intellectual disabilities: Using parental stress as a mediator factor. *Journal of Intellectual Disabilities*, *15*(2), <http://dx.doi.org/10.1177/1744629511410922>
- Dabrowska, A., & Pisula, E. (2010). Parenting stress and coping style in mothers and fathers of pre-school children with Autism and Down Syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, *54*(3), 266-280. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2010.01258.x>
- Dawson, C., Aryeetey, G., Agyemang, S., Mensah, K., Addo, R., & Nonvignon, J. (2021). Costs, burden and quality of life associated with informal caregiving for children with Lymphoma attending a tertiary hospital in Ghana. *International Journal of Care Coordination*, *23*(4), 165-172. <https://doi.org/10.1177/2053434520981357>
- Delve, L., Samuelsson, L., Talborn, A., Fasth, A., & Hallberg, L. (2006). Stress and well-being among parents of children with rare diseases: a prospective intervention study. *Journal of Advanced Nursing*, *53*(4), 392-402. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2006.03736.x>
- Departamento de Prestações e Contribuições. (2020). *Guia prático: Estatuto do cuidador informal principal e cuidador informal não principal*. Instituto da Segurança Social. http://www.seg-social.pt/documents/10152/17083150/8004_Estatuto%20Cuidador%20Informal%20Principal%20e%20Cuidador%20Informal%20n%20Principal/edcbe0f7-3b85-48b8-ad98-2e0b2e475dd4

- Duarte, Y. A., Andrade, C. L., & Lebrão, M. L. (2007). O índice de Katz na avaliação da funcionalidade dos idosos. *Revista da Escola de Enfermagem da USP*, 41(2). 317-325. <http://dx.doi.org/10.1590/S0080-62342007000200021>
- European Medicines Agency. (2019). *Public summary of opinion on orphan designation Gaboxadol monohydrate for the treatment of Angelman syndrome*. https://www.ema.europa.eu/en/documents/orphan-designation/eu/3/19/2172-public-summary-opinion-orphan-designation-gaboxadol-monohydrate-treatment-angelman-syndrome_en.pdf
- Ferreira, B., Monteiro, L., Fernandes, C., Cardoso, J., Veríssimo, M., & Santos, A. J. (2014). Percepção de competência parental: Exploração do domínio geral de competências e domínios específicos de autoeficácia, numa amostra de pais e mães portuguesas. *Análise Psicológica*, 2(32), 145-156. <https://doi.org/10.14417/ap.854>
- Fonseca, T. S. (2010). *Sobrecarga, depressão e generatividade em mulheres cuidadoras informais*. [Dissertação de Mestrado, Faculdade de Psicologia]. Repositório da Universidade de Lisboa. <https://repositorio.ul.pt/handle/10451/2495>
- Frazoa, S., & Nunes, F. (2020, January 15). *Cuidadores informais: O que diz a lei sobre o estatuto*. Deco Proteste. <https://www.deco.proteste.pt/saude/doencas/noticias/cuidadores-informais-o-que-diz-a-lei-sobre-o-estatuto>
- Gavita, O., David, D., & DiGiuseppe, R. (2014). You are such a bad child! Appraisals as mechanisms of parental negative and positive affect. *The Journal of General Psychology*, 141(2), 113-129. <https://doi.org/10.1080/00221309.2013.874971>
- Gérain, P., & Zech, E. (2019). Informal caregiver burnout? Development of a theoretical framework to understand the impact of caregiving. *Frontiers in Psychology*, 10:1748. <http://dx.doi.org/10.3389/fpsyg.2019.01748>
- Gilmore, L., & Cuskelly, M. (2008). Factor structure of the parenting sense of competence scale using a normative sample. *Child: Care, Health and Development*, 35(1), 48-55. <http://dx.doi.org/10.1111/j.1365-2214.2008.00867.x>
- Goetting, A. (1986). Parental satisfaction: A review of research. *Journal of Family Issues*, 7(1), 83-109. <https://doi.org/10.1177/019251386007001006>
- Gohel, M., Mukherjee, S., & Choudhary, S. K. (2011). Psychosocial impact on the parents of mentally retarded children in Anand District. *Healthline, Journal of Indian Association of Preventive and Social Medicine*, 2, 62-66. ISSN : 2229-337X

- Goldenberg, H., & Goldenberg, I. (2012). *Family therapy: An overview* (8th ed.). Cengage Learning. ISBN-13: 978-1-111-82880-6
- Goldman, S. E., Bichell, T. J., Surdyka, K., & Malow, B. A. (2011). Sleep in children and adolescents with Angelman syndrome: association with parent sleep and stress. *Journal of Intellectual Disability Research*, 56(6), 600–608. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2011.01499.x>
- Gonçalves-Pereira, M., & Zarit, S. H. (2014). A escala de sobrecarga de Zarit em Portugal: Validade e recomendações na Demência e em cuidados paliativos. *Acta Médica Portuguesa*, 27(2), 163-165. <http://dx.doi.org/10.20344/amp.5107>
- Goren, A., Montgomery, W., Kahle-Wroblewski, K., Nakamura, T., & Ueda, K. (2016). Impact of caring for persons with Alzheimer's disease or dementia on caregivers' health outcomes: findings from a community based survey in Japan. *BMC Geriatrics*, 16(122). <http://dx.doi.org/10.1186/s12877-016-0298-y>
- Grant, G., & Nolan, M. (1993). Informal carers: sources and concomitants of satisfaction. *Health & Social Care*, 1, 147-159. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2524.1993.tb00210.x>
- Gratão, A., Talmelli, L., Figueiredo, L., Rosset, I., Freitas, C., & Rodrigues, R. (2013). Dependência funcional de idosos e a sobrecarga do cuidador. *Revista da Escola de Enfermagem da USP*, 47(1), 137-144. <https://doi.org/10.1590/S0080-62342013000100017>
- Grieco, J. C., Bahr, R. H., Schoenberg, M. R., Conover, L., Mackie, L. N., & Weeber, E. J. (2018). Quantitative Measurement of Communication Ability in Children with Angelman Syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities: JARID*, 31(1), e49–e58. <https://doi.org/10.1111/jar.12305>
- Griffith, G. M., Hastings, R. P., Oliver, C., Howlin, P., Moss, J., Petty, J., & Tunnicliffe, P. (2011). Psychological well-being in parents of children with Angelman, Cornelia de Lange and Cri du Chat syndromes. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55(4), 397–410. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2011.01386.x>
- Grunfeld, E., Coyle, D., Whelan, T., Clinch, J., Reyno, L., Earl, C., Willan, A., Viola, R., Coristine, M., Janz, T., & Glossop, R. (2004). Family caregiver burden: Results of a longitudinal study of breast cancer patients and their principal caregivers. *Canadian Medical Association Journal*, 170(12), 1795-1801. <https://doi.org/10.1503/cmaj.1031205>

- Guerra, C., Dias, M., Filha, M., Andrade, F., Reichert, A., & Araújo, V. (2015). Do sonho a realidade: Vivência de mães de filhos com deficiência. *Texto & Contexto Enfermagem*, 24(2), 459-466. <http://dx.doi.org/10.1590/0104-07072015000992014>
- Hastings, R., & Brown, T. (2002). Behavior problems of children with Autism, parental self-efficacy and mental health. *American Journal on Mental Retardation*, 107(3), 222-232. [https://doi.org/10.1352/0895-8017\(2002\)107<0222:BPOCWA>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0895-8017(2002)107<0222:BPOCWA>2.0.CO;2)
- Hayes, S., & Watson, S. (2013). The impact of parenting stress: A meta-analysis of studies comparing the experiences of parenting stress in parents of children with and without Autism Spectrum Disorder. *Journal of Autism and Developmental Disabilities*, 43, 629-642. <http://dx.doi.org/10.1007/s10803-012-1604-y>
- Hoffmann, R., & Mitchell, A. (1998). Caregiver burden: Historical development. *Nursing Forum*, 33(4), 5-11. <https://doi.org/10.1111/j.1744-6198.1998.tb00223.x>
- Isa, S., Ishak, I., Rahman, A., Saat, N., Din, N., Lubis, S., & Ismail, M. (2016). Health and quality of life among the caregivers of children with disabilities: A review of literature. *Asian Journal of Psychiatry*, 23. <http://dx.doi.org/10.1016/j.ajp.2016.07.007>
- Kayadjanian, N., Schwartz, L., Farrar, E., Comtois, K., & Strong, T. (2018). High levels of caregiver burden in Prader-Willi syndrome. *Plos One*, 13(3). <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0194655>
- Keute, M., Miller, M. T., Krishnan, M., Sadhwani, A., Chamberlain, S., Thibert, R. L., Tan, W., Bird, L. M., & Hipp, J. F. (2020). Angelman Syndrome genotypes manifest varying degrees of clinical severity and developmental impairment. *Molecular Psychiatry*. <https://doi.org/10.1038/s41380-020-0858-6>
- Khan, N., Cabo, R., Tan, W.H., Tayag, R., & Bird, L. M. (2019). An observational study of pediatric healthcare burden in Angelman syndrome: results from a real-world study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1210-6>
- Lee, J. (2013). Maternal stress, well-being and impaired sleep in mothers of children with developmental disabilities: A literature review. *Research in Developmental Disabilities*, 34, 4255-4273. <http://dx.doi.org/10.1016/j.ridd.2013.09.008>
- Lynch, J. (2002). Parents' self-efficacy beliefs, parents gender, children reader self-perceptions, reading achievement and gender. *Journal of Research in Reading*, 25(1), 54-67. <https://doi.org/10.1111/1467-9817.00158>

- Maris, A. F., & Trott, A. (2011). A patogénese genética e molecular da Síndrome de Angelman. *Jornal Brasileiro de Psiquiatria*, 60(4), 321-330. <http://dx.doi.org/10.1590/S0047-20852011000400014>
- Maroco, J. (2007). *Análise estatística com utilização do SPSS* (3rd ed.). Edições Sílabo.
- Maronesi, L., Silva, N., Cantu, S., & Santos, A. (2014). Indicadores de estresse e sobrecarga em cuidadores formais e informais de pacientes oncológicos. *Estudos e Pesquisas em Psicologia*, 14(3), 877-892. ISSN 1808-4281
- Marquis, S., Hayes M., & McGrail, K. (2019). Factors affecting the health of caregivers of children who have an intellectual/developmental disability. *Journal of Policy and Practice in the Intellectual Disabilities*, 16(3), 201-216. <https://doi.org/10.1111/jppi.12283>
- Martins, M. (2013). *Competências parentais em pais com filhos portadores de deficiência: Um estudo descritivo* [Dissertação de Mestrado, Faculdade de Ciências Humanas e Sociais, Universidade do Algarve, Faro]. Sapiientia Repositório da Universidade do Algarve. <https://sapiientia.ualg.pt/handle/10400.1/3614>
- Martins, S. M. (2008). *Satisfação parental e impacto familiar – Contribuição para a validação de dois instrumentos* [Dissertação de Mestrado, Instituto Superior de Psicologia Aplicada]. Repositório do ISPA. <http://repositorio.ispa.pt/handle/10400.12/669?mode=full>
- Martins, T., Ribeiro, J., & Garrett, C. (2003). Estudo de validação do questionário de avaliação da sobrecarga para cuidadores informais. *Psicologia, Saúde e Doenças*, 4(1), 131-148. ISSN 1645-0086
- Minuchin, S. (1974). *Families and family therapy*. Harvard University Press.
- Murphy, N., Christian, B., Caplin, D., & Young, P. (2006). The health of caregivers for children with disabilities: Caregiver perspectives. *Child: Care, Health and Development*, 33(2), 180-187. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2006.00644.x>
- Oliveira, J., & Costa, M. E. (2005). Estilos de vinculação e percepções de satisfação com os papéis parental e conjugal em tríades de famílias intactas. *Psicologia*, 18(2), 57-74. <http://dx.doi.org/10.17575/rpsicol.v18i2.430>
- Oliveira, R. (2014). *Patients and caregivers as sources of innovative ideas and solutions: A multiple-case study approach*. [Dissertação de Mestrado, Universidade Católica Portuguesa]. Veritati - Repositório Institucional da Universidade Católica Portuguesa. <https://repositorio.ucp.pt/handle/10400.14/15679>

- Ongulana, M., Dada, O., Oyewo, O., Odole, A., & Ogunsan, M. (2014). Quality of life and burden of informal caregivers of stroke survivors. *Hong Kong Physiotherapy Journal*, 32, 6-12. <http://dx.doi.org/10.1016/j.hkpj.2013.11.003>
- Padden, C., & James, J. (2017) Stresse among parents of children with and without Autism Spectrum Disorder: A comparison involving physiological indicators and parental self-reports. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 29(4), 567-586. <https://doi.org/10.1007/s10882-017-9547-z>
- Papastavrou, E., Kalokerinou, A., Papacostas, S., Tsangari, T., & Sourtzi, P. (2007). Caring for a relative with dementia: Family caregiver burden. *Journal of Advanced Nursing*, 58(5), 446-457. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2007.04250.x>
- Parreira, J. (2009). *Satisfação parental e bonding parental na figura paterna: Estudo exploratório*. [Dissertação de Mestrado, Instituto Superior de Psicologia Aplicada]. Repositório do ISPA. <https://repositorio.ispa.pt/handle/10400.12/4217>
- Pelc, K., Boyd, S. G., Cheron, G., & Dan, B. (2008). Epilepsy in Angelman syndrome. *Seizure*, 17(3), 211–217. <https://doi.org/10.1016/j.seizure.2007.08.004>
- Penner, K. A., Johnston, J., Faircloth, B. H., Irish, P., & Williams, C. A. (1993). Communication, cognition and social interaction in the Angelman Syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 46, 34-39. <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.1320460108>
- Pereira, F. (2015). *Necessidades dos cuidadores de doentes com demência*. [Tese de Doutoramento, Universidade Autónoma de Lisboa, Lisboa] Camões Repositório Institucional da Universidade Autónoma de Lisboa. <https://repositorio.ual.pt/handle/11144/1870?locale=en>
- Pereira, M., & Sobral, G. (2006). *Entrevista de Zarit para a sobrecarga do cuidador: Zarit burden interview*. Versão Portuguesa.
- Pinto, P., & Pinto T. (2019) *As pessoas com deficiência em Portugal: Indicadores de direitos humanos 2019*. Observatório das Deficiência e Direitos Humanos. <http://oddh.iscsp.ulisboa.pt/index.php/pt/2013-04-24-18-50-23/publicacoes-dos-investigadores-oddh/item/442-relatorio-oddh-2019>
- Pinto, R., Torquato, I., Reichert, A., Neto, V., & Saraiva, A. (2016). Autismo infantil: Impacto do diagnóstico e repercussões nas relações familiares. *Revista Gaúcha de Enfermagem*, 37(3). <http://dx.doi.org/10.1590/1983-1447.2016.03.61572>
- Rani, K. R. (2016). Differences in problems of parents with mentally retarded children. *Journal of Humanities and Social Science*, 21(10-3), 65-72. <https://doi.org/10.9790/0837-2110036572>

- Renk, K., Roberts, R., Roddenberry, A., Luick, M., Hillhouse, S., Meehan, C., Oliveros, A., & Phares, V. (2003). Mothers, fathers, gender role, and time parents spend with their children. *Sex Roles: A Journal of Research*, 48(7-8), 305-315. <https://doi.org/10.1023/A:1022934412910>
- Ribeiro, M. F., Porto, C. C., & Vandenberghe, L. (2013). Stresse parental em famílias de crianças com paralisia cerebral: revisão integrativa. *Ciência & Saúde Coletiva*, 8(6), 1705-1715. <https://doi.org/10.1590/S1413-81232013000600022>
- Ricarte, L. (2009). *Sobrecarga do cuidador informal de idosos dependentes no concelho da Ribeira Grande*. [Dissertação de Mestrado, Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar da Universidade do Porto, Porto]. Repositório Aberto da Universidade do Porto. <https://repositorio-aberto.up.pt/handle/10216/19131?locale=pt>
- Rogers, S. J., & White, I. K. (1998). Satisfaction with parenting: The role of marital happiness, family structure and parents' gender. *Journal of Marriage and Family*, 60(2), 293-208. <https://doi.org/10.2307/353849>
- Russel, F. (2003). The expectations of parents of disabled children. *British Journal of Special Education*, 30(3), 144-149. <https://doi.org/10.1111/1467-8527.00300>
- Sales, E. (2003). Family burden and quality of life. *Quality of Life Research*, 12(1), 33-41. <https://doi.org/10.1023/A:1023513218433>
- Samadi, S. A., Abdollahi-Boghrabadi, G., & McConkey, R. (2020). Parental satisfaction with caregiving among parents of children with autism spectrum disorders, attention deficit and hyperactivity, intellectual disabilities and typically developing. *Early Child Development and Care*, 190(7), 1115-1122. <https://doi.org/10.1080/03004430.2018.1518903>
- Santos, A. (2019). *Sobrecarga e depressão em cuidadores informais de idosos dependentes*. [Dissertação de Mestrado, Universidade Autónoma de Lisboa, Lisboa]. Repositório Camões. <https://repositorio.ual.pt/handle/11144/4327>
- Seltzer, M., Greeberg, J., Hong, J., Smith, L., Almeida, D., Coe, C., & Stawski, R. (2010). Maternal cortisol levels and behavior problems in adolescents and adults with ASD. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 40, 457-469. <http://dx.doi.org/10.1007/s10803-009-0887-0>
- Sequeira, C. A. (2010). Adaptação e validação da escala de Sobrecarga do Cuidador de Zarit. *Referência*, 12, 9-16.

- Silva, N., & Dessen, M. (2001). Deficiência mental e família: Implicações para o desenvolvimento da criança. *Psicologia: Teoria e Pesquisa*, 17(2), 133-141. <https://dx.doi.org/10.1590/S0102-37722001000200005>
- Silveira, R., Felizardo, S., & Alves, A. B. (2016). Parentalidade, incapacidade e satisfação com o suporte social. *Millenium*, 2(1), 53-61. <http://hdl.handle.net/10400.19/4226>
- Simões, A. L., Ferreira, P. L., & Dourado, M. (2018). Medição da autonomia em atividades da vida diária. *Portuguese Journal of Public Health*, 26. 9-15. <http://dx.doi.org/10.1159/000492139>
- Singh, T., India, V., & India, R. R. (2008). Impact of disability of mentally retarded persons on their parents. *Indian Journal of Psychological Medicine*, 30(2), 98-104. <https://doi.org/10.1177/0975156420080208>
- Steffen, A., McKibbin, C., Zeiss, A., Gallagher-Thompson, D., & Bandura, A. (2002). The revised Scale for Caregiving Self-Efficacy: Reliability and validity studies. *Journal of Gerontology*, 57B(1), 74-86. <https://doi.org/10.1093/geronb/57.1.P74>
- Summers, J. A., Alison, D. B., Lynch, P. S., & Sandler, L. (1995). Behaviour problems in Angelman Syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 39(2), 97-106. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.1995.tb00477.x>
- Tabaquim, M., Vieira, R., Razera, A., & Ciasca, S. (2015). Autoeficácia de cuidadores de crianças com transtorno do espectro autista. *Revista Psicopedagogia*, 32(99), 285-292.
- Teodoro, A. T., Chaves, D. Y., Crenitte, P. A., Hage, S. R., & Lamônica, D. A. (2019). Linguagem, neurodesenvolvimento e comportamento na Síndrome de Angelman: Relato de caso. *Codas*, 31(4). <http://dx.doi.org/10.1590/2317-1782/20182018177>
- Teti, D., O'Connell, M., & Reiner, C. (1996). Parenting sensitivity, parental depression and child health: The mediational role of parenting self-efficacy. *Early Development and Parenting*, 5(4), 237-250. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1099-0917\(199612\)5:4<237::AID-EDP136>3.0.CO;2-5](https://doi.org/10.1002/(SICI)1099-0917(199612)5:4<237::AID-EDP136>3.0.CO;2-5)
- Thibert, R. L., Larson, A. M., Hsieh, D. T., Raby, A. R., & Thiele, E. A. (2013). Neurologic Manifestations of Angelman Syndrome. *Pediatric Neurology*, 48(4), 271-279. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2012.09.015>
- Thomson, A. K. (2011). *Parental and carer responses to Angelman syndrome and Prader-Willi syndrome*. [Tese de Doutorado, School of Exercise, Biomedical and Health Sciences]. Edith Cowan University Institutional Repository.

- Totsika, V., Hastings, R., & Vagenas, D. (2016). Informal caregivers of people with an intellectual disability in England: health, quality of life and impact on caring. *Health and Social Care in the Community*, 25(3), 951-961. <http://dx.doi.org/10.1111/hsc.12393>
- Trindade, I., Almeida, D., Romão, M., Rocha, S., Fernandes, S., Varela, V., & Braga, M. (2017). Caracterização do grau de sobrecarga dos cuidadores de utentes dependentes da Unidade de Saúde Familiar USF Descobertas. *Revista Portuguesa de Medicina Geral e Familiar*, 33, 178-186. <http://dx.doi.org/10.32385/rpmgf.v33i3.12160>
- Truitt, M., Biesecker, B., Capone, G., Bailey, T., & Erby, L. (2011). The role of hope in adaptation to uncertainty: The experience of caregivers of children with Down syndrome. *Patient Education and Counseling*, 87, 233-238. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2011.08.015>
- Vasileiou, K., Barnett, J., Barreto, M., Vines, J., Atkinson, M., Lawson, S., & Wilson, M. (2017). Experiences of loneliness associated with being an informal caregiver: A qualitative investigation. *Frontiers in Psychology*, 8(585). <http://dx.doi.org/10.3389/fpsyg.2017.00585>
- Vitalino, P., Zhang, J., & Scanlan, J. (2003). Is caregiving hazardous to one's physical health? A meta-analysis. *Psychological Bulletin*, 129(6), 946-972. <http://dx.doi.org/10.1037/0033-2909.129.6.946>
- Wang, A., & Richarde, R. (1988). Global versus task-specific measures of self-efficacy. *The Psychological Record*, 38, 533-541. <https://doi.org/10.1007/BF03395045>
- Wasilewski, M. B. (2012). Caregiver burden – A critical discussion. *International Journal of Nursing Studies*, 50(3), 431-441. <http://dx.doi.org/10.1016/j.ijnurstu.2012.10.005>
- Willgoss, T., Cassater, D., Connor, S., Krishnan, M. L., Miller, M. T., Dias-Barbosa, C., Phillips, D., McCormack, J., Bird, L. M., Burdine, R. D., Claridge, S., & Bichell, T. J. (2020). Measuring what matters to individuals with angelman syndrome and their families: Development of a patient-centered disease concept model. *Child Psychiatry & Human Development*. <https://doi.org/10.1007/s10578-020-01051-z>
- Williams, C. A. (2005). Neurological aspects of the Angelman Syndrome. *Brain & Development*, 27, 88-94. <http://dx.doi.org/10.1016/j.braindev.2003.09.014>
- Williams, C. A., & Frias, J. L. (1982). The Angelman ("happy puppet") Syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 11, 453-460. <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.1320110411>
- Williams, C. A., Angelman, H., Clayton-Smith, J., Driscoll, D. J., Hendrickson, J. E., Knoll, J. H., Magenis, R. E., Schinzel, A., Wagstaff, J., Whidden, E. M., & Zori, R. T. (1995).

- Angelman Syndrome: Consensus for diagnostic criteria. *American Journal of Medical Genetics*, 56, 237-238. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320560224>
- Williams, C. A., Zori, R. T., Hendrickson, J., Stalker, H., Marum, T., Whidden, E., & Driscoll, D. J. (1995). Angelman syndrome. *Current Problems in Pediatrics*, 25(7), 216-231. [https://doi.org/10.1016/S0045-9380\(06\)80036-8](https://doi.org/10.1016/S0045-9380(06)80036-8)
- Wolf, L., Noh, S., Fisman, S., & Speechley, M. (1989). Brief report: Psychological effects of parenting stress on parents of autistic children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 19(1), 157-166. <https://doi.org/10.1007/BF02212727>
- World Health Organization (n.d.). *Disability*. https://www.who.int/health-topics/disability#tab=tab_1
- Yamaoka, Y., Tamiya, N., Moriyama, Y., Garrido, F., Sumazaki, R., & Noguchi, H. (2015). Mental health of parents as caregivers of children with disabilities: Based on Japanese nationwide survey. *PLOS ONE*, 10(12). <http://dx.doi.org/10.1371/journal.pone.0145200>
- Zornig, S. M. (2010). Tornar-se pai, tornar-se mãe: O processo de construção da parentalidade. *Tempo Psicanalítico*, 42(2), 453-470. ISSN 0101-4838

ANEXOS

Anexo A – Projeto de Dissertação

I. Introdução

Em 1965, Harry Angelman relatou a existência de três casos clínicos de debilidade mental, os quais partilhavam características específicas comuns como alterações faciais específicas, episódios de riso espontâneo (Williams & Frias, 1982), aparente felicidade (Williams, 2005) e uma locomoção similar a fantoches, tendo esta condição ficado conhecida como Síndrome de Angelman (SA) (Williams & Frias, 1982).

Esta Síndrome é caracterizada por anomalias físicas específicas, tais como a hipoplasia facial, a macrostomia, dentes espaçados, protrusão da língua, micro braquicefalia, prognatismo mandibular, locomoção instável e rígida (Buntix et al., 1995), assim como por debilidade mental não progressiva, convulsões que vão desaparecendo à medida que a idade avança (Williams & Frias, 1982), gargalhadas espontâneas (Buntix et al., 1995) e fascínio por água.

Existe também uma certa hiperatividade, caracterizada por excesso de riso, tentativas de agarrar e puxar as pessoas de modo a captar a sua atenção, pela constante inserção de objetos na boca e, por consequente, excesso de saliva (Williams, 2005). Assim, podemos associar a esta síndrome algumas condições como o estrabismo, a hipopigmentação da pele, a sensibilidade às diferenças de temperatura e os distúrbios do sono (Angelman et al., 1995; Williams, 2005).

A marcha de quem tem SA caracteriza-se por rigidez, instabilidade e irregularidade, estando estas pessoas sempre dependentes de alguém que os segure ou de andarilhos ou paredes para se moverem ao longo da casa (Angel, 2018). Mais tarde, podem vir a diminuir esta dependência, com o aumento das suas capacidades de mobilidade (Angel, 2018). O equilíbrio é outra questão desafiante, tendo estes tendência para caminhar nas pontas dos pés e de se inclinarem para a frente (Angel, 2018). Estas características podem pôr a segurança da pessoa em causa, embora estes não tenham essa noção (Maris & Trott, 2011).

Por sua vez, as pessoas com SA não falam, havendo uma apraxia, devido a deficits motores e influenciada por acentuados deficits sociais (Penner et al., 1993). Esta falta de capacidades de socialização tem efeitos negativos no desenvolvimento da comunicação, incapacitando ainda mais o desenvolvimento destas crianças (Penner et al., 1993). Assim, a frustração perante a sua incapacidade comunicativa e expressiva, é das principais causas dos comportamentos agressivos nestes casos (Maris & Trott, 2011).

O diagnóstico desta síndrome apresenta algumas dificuldades em caso de crianças muito novas, estando aconselhado o diagnóstico a partir dos dois anos de idade (Buntix et al., 1995). O mesmo se aplica a casos de idades mais avançadas, pois os sintomas desta condição vão melhorando com o passar dos anos (Buntix et al., 1995). As pessoas com SA apresentam uma

esperança média de vida dentro da normalidade da população (Buntix et al., 1995).

A Síndrome de Angelman não tem cura, no entanto, existem terapias que ajudam a minimizar os sintomas das pessoas e a melhorar a qualidade de vida destes (Angel, 2018). O desenvolvimento motor das crianças com SA pode obter melhorias e evitar complicações através da fisioterapia a partir de idade precoce e ao longo da vida, potenciando a qualidade de vida das mesmas (Budisteanu et al., 2013). A terapia ocupacional é também de elevada importância, pois permite uma prática dos comportamentos adaptativos das crianças, como a comunicação, a atenção e a concentração, e reduz os comportamentos mal adaptativos, como a agressão e as perturbações do sono (Summers et al., 1995). Assim, ao diminuir os comportamentos problemáticos, diminuímos, concomitantemente, o stresse e a frustração dos cuidadores (Summers et al., 1995). Adicionalmente temos a terapia da fala, a hidroterapia e a medicação para as convulsões (Angel, 2018).

Como é possível constatar da descrição da SA, estas crianças necessitam sempre de apoio e supervisão de um cuidador (Maris & Trott, 2011), havendo uma inexistência de autonomia, tanto física como intelectual, que impossibilita a realização das atividades do dia-a-dia sem apoio (Trindade et al., 2017). Logo, por mais independência que estas adquiram com o passar do tempo (Maris & Trott, 2011), necessitarão sempre de um cuidador, o qual presta cuidados informais a nível das questões quer físicas, quer psicológicas, quer financeiras, acabando muitas vezes por ser um dos pais ou algum familiar ou amigo (Cardinali et al., 2019).

Este novo papel de cuidador leva a uma mudança na dinâmica familiar, a qual tem de se redefinir perante as necessidades da pessoa a seu cuidado, alterando as suas rotinas diárias e as suas vivências relacionais (Cardinali et al., 2019). Assim, este tipo de doenças raras exige bastante dos seus cuidadores primários, afetando a sua vida a nível social, familiar e profissional, acabando por impactar a restante família (Cardinali et al., 2019).

Esta doença crónica exige uma adaptação e reorganização das vidas dos pais de modo a conseguir satisfazer as necessidades da criança, havendo também uma falta de apoio de grupo, falhas de diagnóstico e uma escassez de médicos especializados (Cardinali et al., 2019). Há também um aumento dos custos médicos destas famílias, o qual acarreta preocupações financeiras extras aos cuidadores (Cardinali et al., 2019).

Este acumular de responsabilidades coloca o cuidador em risco psicológico e físico (Barrow & Harrison, 2005), havendo uma procura de suporte psicológico de modo a ajudar com os sentimentos de sobrecarga deste (Cardinali et al., 2019). Independentemente do diagnóstico da pessoa cuidada, a investigação mostra que a maioria dos cuidadores informais apresenta níveis de sobrecarga intensa (Trindade et al., 2017), a qual pode se dever à falta de suporte e recursos

de ajuda por parte do contexto social envolvente (Wasilewski, 2012). A sobrecarga traduz o impacto negativo que o cuidar tem no cuidador informal, englobando o stresse psicológico, físico, emocional, financeiro e social (Wasilewski, 2012).

Quando as atividades desempenhadas pelo cuidador deixam de ser suficientes para cuidar da pessoa cujo o quadro médico veio a piorar, começam a aparecer sintomas de sobrecarga e depressão (Fonseca, 2010). Assim, o estado mental do cuidador vai piorando ao longo do tempo, distinguindo-se a sobrecarga subjetiva, corresponde às responsabilidades na prestação de cuidados e às alterações ocorridas devido a estes, ou seja, é a maneira que a pessoa tem de ver e avaliar a situação em que se encontra, a nível emocional, comportamental e cognitivo (Fonseca, 2010).

Os cuidadores informais acabam por sofrer de sintomas como ansiedade, frustração, sentimentos de culpa, raiva e desmoralização, entre outros, muitas vezes agravados pela inexistência de relacionamentos sociais e pela solidão consequente (Fonseca, 2010).

No entanto, existem casos em que é experienciado o contrário, sendo a sobrecarga vista como algo positivo que traz benefícios para a vida do cuidador, tais como o ganho de um propósito de vida, a aquisição de novas aptidões e o sentimento de estar a cumprir o seu dever para com o indivíduo de quem cuida (Trindade et al., 2017), sentindo-se assim satisfeitos e realizados perante o melhoramento do estado de saúde da pessoa (Fonseca, 2010).

Esta perspetiva positiva é mais usual quando o cuidador não vê a pessoa dependente como um problema, havendo assim um relacionamento mais próximo entre ambos (Grant & Nolan, 1993). Verifica-se, ainda, que com o avançar do cuidar, a relação vai se tornando cada vez próxima, comparativamente com o início, formando-se uma conexão entre ambos (Grant & Nolan, 1993).

Com a difusão do planeamento familiar, a parentalidade tornou-se algo voluntário e deliberado, sendo geralmente planeada de modo a acontecer numa determinada altura em que o casal está economicamente e emocionalmente preparado para que aconteça (Martins, 2008; Goetting, 1986). Assim, os pais pesam os custos económicos e os desafios de criar um filho, comparando-os com os benefícios, os prazeres e a gratificação esperada, sendo a parentalidade resultante da conclusão de que os benefícios são maiores que os custos (Martins, 2008). Assim, esta antecipação dos benefícios é um incentivo necessário à consumação da parentalidade (Martins, 2008).

Deste modo, a parentalidade é um conceito amplo que inclui tanto os comportamentos dos pais, como as suas cognições e afetos, resultando num sentimento de satisfação ou insatisfação parental (Martins, 2008). Estes sentimentos dependem da perspetiva positiva ou negativa que

os pais têm sobre as suas capacidades parentais, havendo um constante reajustamento das suas expectativas perante os seus papéis (Martins, 2008).

Assim, o envolvimento dos pais na educação dos filhos é também um fator importante pois está correlacionado com os sentimentos de competência destes, sendo que quanto mais envolvidos no processo tiverem, mais competentes se sentirão, logo os níveis de satisfação aumentam (Rogers & White, 1998). Esta satisfação afeta os comportamentos parentais face aos filhos, quer na maneira como estes os educam (reforços e castigos), quer no tempo que estes passam juntos (Rogers & White, 1998).

A percepção de prazer e gratificação perante as responsabilidades parentais, tal como a divisão dos papéis, vão ditar o grau de satisfação parental da pessoa (Martins, 2008; Andrade, 2015), sendo que a qualidade da relação conjugal dos pais também vai afetar esta satisfação parental (Rogers & White, 1998).

A divisão dos papéis parentais é algo estruturante para a família, no entanto, vem afetar os sentimentos de competência dos pais, especialmente se houver uma divisão mais tradicional dos papéis parentais, em que a mãe é vista como a principal cuidadora das crianças e o pai como o “ganha-pão” da casa (Goetting, 1986). Na sua pesquisa, Goetting (1986) verificou que, na sua grande maioria, as mães têm respostas mais positivas, comparativamente com os pais, quanto à satisfação parental percebida. No entanto, são também as mães que demonstram uma perspetiva mais negativa quanto ao impacto que os filhos tiveram nas suas vidas pessoais, sentindo-se sobrecarregadas (Goetting, 1986).

Assim, procuramos avaliar o grau de sobrecarga dos cuidadores (pais ou outros familiares diretos) das crianças com SA e verificar se o grau de satisfação parental ajuda a diminuir os efeitos secundários do cuidar sobre o cuidador.

II. Metodologia

Esta trata-se de uma investigação mista. O estudo quantitativo envolve a totalidade da amostra onde iremos aplicar questionários autoadministrados; o estudo qualitativo envolverá um subgrupo da amostra, ao qual iremos realizar entrevistas, de modo a obter uma visão mais completa do que é viver com alguém com esta síndrome.

2.1. Problema

Como vimos, a sobrecarga é algo bastante presente nos cuidadores informais e tem sido bastante estudada, no entanto são poucos os estudos específicos para os cuidadores informais

de crianças com SA, acabando sempre por incluir outras condições médicas. Assim, é pertinente colocar a seguinte questão: será que a satisfação parental é uma variável moderadora da relação entre o nível de autonomia da criança com SA e o nível de sobrecarga do seu cuidador informal?

2.2. Objetivos

2.2.1. Objetivo Geral

Verificar se a satisfação parental é uma variável moderadora da relação entre a autonomia da criança com Síndrome de Angelman e a sobrecarga do seu cuidador informal.

2.2.2. Objetivos Específicos

Verificar se o nível de autonomia da criança com SA está associado ao nível de sobrecarga do cuidador informal.

Verificar se o nível de autonomia da criança com SA está associado ao grau de satisfação parental do cuidador.

Compreender o impacto da Síndrome de Angelman no funcionamento familiar, na perspetiva dos pais.

2.3. Hipóteses

H1: Quanto mais autónoma for a criança, menos sobrecarga será sentida pelo cuidador.

H2: Perante níveis baixos de autonomia da criança com SA, cuidadores com maior satisfação parental níveis inferiores de sobrecarga.

2.4. Participantes

A amostra da investigação será escolhida por conveniência, constituída por familiares e cuidadores informais de indivíduos com Síndrome de Angelman. Em Portugal, existem cerca de 60 crianças com o diagnóstico de síndrome de Angelman, embora seja estimada a existência de cerca de 200 casos por todo o país (Angel, 2017).

Assim, procuramos ter uma amostra de 40 participantes adultos e um subgrupo de 10 participantes adultos para a realização da entrevista.

De modo a conseguirmos contactar as várias famílias, entrámos em contacto com a Associação Síndrome de Angelman Portugal (Angel), a qual concordou em auxiliar-nos ao longo desta investigação, sendo a ligação entre nós e as famílias.

O critério de inclusão no estudo é a existência de um familiar direto (em coabitação) com síndrome de Angelman. O critério de exclusão é a existência de outra(s) pessoa(s) com uma ou mais condições crônicas, física e/ou mental (exigindo cuidados informais) no núcleo familiar.

2.5. Instrumentos

Para a realização desta investigação, serão utilizados os seguintes instrumentos:

2.5.1 Questionário Sociodemográfico

Breve questionário de recolha de informação sociodemográfica das famílias, sendo que os resultados do mesmo serão relevantes no decurso da investigação de modo a contextualizar a realidade social das famílias em estudo.

2.5.2 Índice de Independência nas Atividades de Vida Diária (Índice de Katz)

O índice de Katz foi desenvolvido por Sidney Katz e colegas, tendo sido publicado pela primeira vez em 1963 de forma a avaliar a independência na realização das atividades de vida diária (AVD) de idosos e doentes crônicos (Duarte, Andrade & Lebrão, 2007).

Este índice avalia seis atividades, nomeadamente, o tomar banho, a utilização da casa de banho, a mobilidade, a continência, o vestir e comer, de acordo com a sua independência (independente, parcialmente dependente, totalmente dependente) (Simões, Ferreira & Dourado, 2018). Cada atividade é avaliada segundo um formato Likert, de zero a três pontos (Castelhana, 2012), classificando-se como independentes os sujeitos que desenvolvessem determinada ação sem supervisão ou auxílio (Duarte, Andrade & Lebrão, 2007).

Castelhana (2012) aplicou este índice a cuidadores de crianças de modo a verificar o grau de dependência destas nas AVDs. A escolha deste teste deveu-se à similaridade dos pontos avaliados com os padrões de desenvolvimento infantil (Castelhana, 2012). De aplicação rápida, este evita sobrecarregar o indivíduo embora não forneça resultados detalhados, possuindo um alfa de cronbach de .94 (Simões, Ferreira & Dourado, 2018).

2.5.3 Escala de Satisfação Parental

A escala de satisfação parental foi criada em 1991 por Halverson e Duke, com o objetivo de medir a satisfação dos pais perante a parentalidade, focando-se em quatro dimensões, nomeadamente, a dimensão geral, os prazeres, a importância e os fardos da parentalidade (Andrade, 2015).

Assim, os prazeres da parentalidade incluem os itens dois, três, quatro, cinco, nove, 16, 20, 27 e 30; a importância da parentalidade inclui os itens seis, 11, 12, 14, 15, 22, 23 e 26; os fardos da parentalidade, por sua vez, incluem os itens 10 e 24, e a dimensão geral obtém-se a partir da soma de todos os 30 itens do questionário (Andrade, 2015).

Esta escala é constituída por 30 itens, 29 dos quais requerem uma resposta segundo uma escala de likert (1- discordo sempre; 2 – discordo frequentemente; 3 – discordo ocasionalmente; 4 – não concordo nem discordo; 5 – concordo ocasionalmente; 6 – concordo frequentemente; 7 – concordo sempre) e uma questão quanto ao grau de satisfação numa escala de sete pontos (extremamente insatisfeito; bastante insatisfeito; pouco satisfeito; satisfeito; muito satisfeito; extremamente satisfeito; não poderia ser melhor) (Martins, 2008).

Em 2008, Martins adaptou esta escala para a população portuguesa, com auxílio de dois tradutores, um de língua portuguesa e outro de língua inglesa (Martins, 2008). Na sua validação, a autora obteve um alfa de cronbach de 0,897 (Martins, 2008).

2.5.4 Zarit Burden Interview Scale

Esta escala foi adaptada à população portuguesa por Sequeira (2010) e tem como objetivo avaliar a sobrecarga subjetiva do cuidador informal (Gonçalves-Pereira & Zarit, 2014), tendo sido originalmente constituída por 29 elementos, mas posteriormente revista para apenas 22 elementos (Sequeira, 2010).

Assim, pretende medir o impacto do cuidar no cuidador, as suas expectativas relativamente à sua eficácia pessoal e as relações interpessoais deste, procurando, então, obter informações quanto ao estado financeiro, emocional, social, relacional e de saúde da pessoa (Sequeira, 2010). No estudo de validação deste instrumento foi obtida uma consistência interna de $\alpha=0,93$ (Sequeira, 2010).

Cada item é avaliado numa escala de 1 a 5 (1 – Nunca; 2 – Quase Nunca; 3 – Às vezes; 4 – Muitas Vezes; 5 - Quase Sempre) (Sequeira, 2010). Quanto maior o *score* total, maior a sobrecarga sentida pelo cuidador, sendo o *score* mínimo de 22 e o *score* máximo de 110 (Sequeira, 2010).

2.5.5 Guião de Entrevista

A existência de um familiar com uma condição crónica é algo que leva a grandes mudanças na vida familiar, pois a necessidade de cuidado diário e constante por parte de um membro deste agregado, leva a que haja uma redefinição dos relacionamentos, das rotinas diárias e da perceção futura de cada familiar (Cardinali et al., 2019). Assim, torna-se importante a existência de uma entrevista semiestruturada que venha dar a conhecer as mudanças que ocorreram na

dinâmica familiar aquando do nascimento da criança, a perceção dos cuidadores quanto ao suporte social existente na comunidade e a vivência individual do cuidar (Cardinali et al., 2019). O guião para esta entrevista foi proposto por Cardinali et al (2019), e abrange três áreas principais: experiência pessoal de cuidar de uma criança doente (questões-chave: pode contar-me a sua história desde que XXX nasceu? Como vivenciou o diagnóstico? Como você cuidou de XXX?), mudança familiar (questões-chave: como a família mudou quando XXX teve o diagnóstico?) e perceção de suporte social (questões-chave: quem o ajudou e apoiou? Como é que sentiu esse apoio?).

Apesar da existência destas questões-chave, será dada abertura aos participantes para descreverem a experiência do seu ponto de vista individual.

2.6. Procedimentos

Num primeiro momento, o presente projeto será entregue para aprovação à Comissão de Ética, após a qual será realizado um enquadramento teórico mais aprofundado das temáticas e dos instrumentos a abordar no decorrer da investigação.

Haverá uma adaptação dos instrumentos à população alvo, seguindo-se a construção do questionário *online*, para a resposta aos instrumentos quantitativos. Entrar-se-á em contacto com a associação Angel de modo a informá-la quanto ao processo da investigação e a definir os meios de contacto com as diversas famílias e posterior aplicação do questionário *online*.

Seguidamente, iremos entrar em contacto com as famílias, explicando os objetivos da investigação e as condições éticas e de confidencialidade da mesma, completando-se com a assinatura do Consentimento Informado por parte dos participantes. A aplicação dos instrumentos às várias famílias será por meio digital e presencial, quando possível, complementando-se com entrevistas presenciais a um subgrupo de famílias geograficamente mais próximas.

Após a aplicação, iremos reunir todos os instrumentos já realizados e fazer a introdução dos valores em SPSS, seguindo-se a análise dos resultados e das entrevistas e as considerações finais. Por fim, dar-se-á a redação final da Dissertação com todos os seus constituintes.

Cronograma

Meses	Trabalhos a Executar
Novembro 2019	Escolha de tema de Investigação Tratamento do Tema de Investigação Elaboração do Projeto de Investigação
Dezembro 2019	Finalização e Entrega do Projeto de Dissertação para Aprovação da Comissão de Ética para a Investigação Clínica
Janeiro 2020	Tratamento da Fundamentação Teórica
Fevereiro 2020	Tratamento da Fundamentação Teórica
Março 2020	Entrega do Consentimento Informado aos Cuidadores e Restantes Familiares
Abril 2020	Aplicação dos Instrumentos Entrevistas
Maió 2020	Aplicação dos Instrumentos Entrevistas
Junho 2020	Aplicação dos Instrumentos Entrevistas
Julho 2020	Inserção dos dados no SPSS Iniciação do estudo empírico
Agosto 2020	Continuação da análise estatística
Setembro 2020	Finalização da análise estatística Conclusões do estudo
Outubro 2020	Entrega para revisão do Orientador e Correções Finais
Novembro 2020	Entrega Final da Dissertação

Referências

- Andrade, N. M. (2015). *A influência do bem-estar das mães no desenvolvimento dos filhos na primeira infância*. (Dissertação de Mestrado, Universidade Autónoma de Lisboa).
- Angel. (2017). Associação Síndrome de Angelman Portugal. <http://www.angel.pt>
- Angel. (2018). Campanha informativa sobre Síndrome de Angelman. http://angel.pt/Sabia_que_completo.pdf
- Barrow, S., & Harrison, R. A. (2005). Unsung heroes who put their lives at risk? Informal caring, health and neighbourhood attachment. *Journal of Public Health, 27*(3), 292-297. <http://dx.doi.org/10.1093/pubmed/fdi038>
- Budisteanu, M., Papuc, S. M., Tutulan-Cunita, A., Craiu, D., Barca, D., Iliescu, C., & Arghir, A. (2013). *International Journal of Disability and Human Development, 12*(3), 379-384. <http://dx.doi.org/10.1515/ijdhhd-2012-0107>
- Buntix, I. M., Hennekam, R. C., Brouwer, O. F., Stroink, H., Beuten, J., Mangelschots, K., & Fryns, J. P. (1995). Clinical profile of Angelman Syndrome at different ages. *American Journal of Medical Genetics, 56*, 176-183. <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.1320560213>
- Cardinali, P., Migliorini, L., & Rania, N. (2019). The caregiving experiences of fathers and mothers of children with rare diseases in Italy: Challenges and social support perceptions. *Frontiers in Psychology, 10* (1780), 1-14. <http://dx.doi.org/10.3389/fpsyg.2019.01780>
- Castelhano, P. J. (2012). *A sobrecarga dos pais como cuidadores principais da criança com espinha bífida* (Dissertação de Mestrado).
- Duarte, Y. A., Andrade, C. L., & Lebrão, M. L. (2007). O índice de Katz na avaliação da funcionalidade dos idosos. *Revista da Escola de Enfermagem da USP, 41*(2), 317-325. <http://dx.doi.org/10.1590/S0080-62342007000200021>
- Fonseca, T. S. (2010). *Sobrecarga, depressão e generatividade em mulheres cuidadoras informais*. Faculdade de Psicologia, Lisboa.
- Gonçalves-Pereira, M., & Zarit, S. H. (2014). A escala de sobrecarga de Zarit em Portugal: Validade e recomendações na Demência e em cuidados paliativos. *Acta Médica Portuguesa, 27*(2), 163-165. <http://dx.doi.org/10.20344/amp.5107>
- Goetting, A. (1986). Parental satisfaction: A review of research. *Journal of Family Issues, 7*(1), 83-109. <https://doi.org/10.1177/019251386007001006>
- Grant, G., & Nolan, M. (1993). Informal carers: sources and concomitants of satisfaction. *Health & Social Care, 1*, 147-159. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2524.1993.tb00210.x>
- Jalali, R., Dutta, D., Kamble, R., Gupta, T., Munshi, A., Sarin, R., & Dinshaw, K. (2008). Prospective assessment of activities of daily living using Modified Barthel's Index in

- children and young adults with low-grade gliomas treated with stereotactic conformal radiotherapy. *Journal of Neuro-Oncology*, 90(3). <http://dx.doi.org/10.1007/s11060-008-9666-6>
- Maris, A. F., & Trott, A. (2011). A patogênese genética e molecular da Síndrome de Angelman. *Jornal Brasileiro de Psiquiatria*, 60(4), 321-330.
<http://dx.doi.org/10.1590/S0047-20852011000400014>
- Martins, S. M. (2008). *Satisfação parental e impacto familiar – Contribuição para a validação de dois instrumentos* (Dissertação de Mestrado).
- Moreira, H., Martins, T. Gouveia, M. J., & Canavarro, M. C. (2014). Assessing adult attachment across different contexts: Validation of the Portuguese version of the Experiences in Close Relationships-Relationship Structures Questionnaire. *Journal of Personality Assessment*, 1-9. <http://dx.doi.org/10.1080/00223891.2014.950377>
- Nair, K. P., Vasanth, A., Gourie-Devi, M., Taly, A. B., Rao, S., Gayathri, N., & Murali, T. (2001). Disabilities in children with Duchenne Muscular Dystrophy: A profile. *Journal of Rehabilitation Medicine*, 33, 147-149. <http://dx.doi.org/10.1080/165019701750300591>
- Penner, K. A., Johnston, J., Faircloth, B. H., Irish, P., & Williams, C. A. (1993). Communication, cognition and social interaction in the Angelman Syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 46, 34-39. <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.1320460108>
- Rogers, S. J., & White, I. K. (1998). Satisfaction with parenting: The role of marital happiness, family structure and parents' gender. *Journal of Marriage and Family*, 60(2), 293-208. <https://doi.org/10.2307/353849>
- Sequeira, C. A. (2010). Adaptação e validação da escala de Sobrecarga do Cuidador de Zarit. *Referência*, 12, 9-16.
- Simões, A. L., Ferreira, P. L., & Dourado, M. (2018). Medição da autonomia em atividades da vida diária. *Portuguese Journal of Public Health*, 26, 9-15.
<http://dx.doi.org/10.1159/000492139>
- Summers, J. A., Alison, D. B., Lynch, P. S., & Sandler, L. (1995). Behaviour problems in Angelman Syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 39(2), 97-106.
<https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.1995.tb00477.x>
- Teodoro, A. T., Chaves, D. Y., Crenitte, P. A., Hage, S. R., & Lamônica, D. A. (2019). Linguagem, neurodesenvolvimento e comportamento na Síndrome de Angelman: Relato de caso. *Codas*, 31(4). <http://dx.doi.org/10.1590/2317-1782/20182018177>
- Trindade, I., Almeida, D., Romão, M., Rocha, S., Fernandes, S., Varela, V., & Braga, M. (2017). Caracterização do grau de sobrecarga dos cuidadores de utentes dependentes da

- Unidade de Saúde Familiar USF Descobertas. *Revista Portuguesa de Medicina Geral e Familiar*, 33, 178-186. <http://dx.doi.org/10.32385/rpmgf.v33i3.12160>
- Wasilewski, M. B. (2012). Caregiver burden – A critical discussion. *International Journal of Nursing Studies*, 50(3), 431-441. <http://dx.doi.org/doi:10.1016/j.ijnurstu.2012.10.005>
- Williams, C. A., & Frias, J. L. (1982). The Angelman (“happy puppet”) Syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 11, 453-460. <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.1320110411>
- Williams, C. A., Angelman, H., Clayton-Smith, J., Driscoll, D. J., Hendrickson, J. E., Knoll, J. H., Magenis, R. E., Schinzel, A., Wagstaff, J., Whidden, E. M., & Zori, R. T. (1995). Angelman Syndrome: Consensus for diagnostic criteria. *American Journal of Medical Genetics*, 56, 237-238. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320560224>
- Williams, C. A. (2005). Neurological aspects of the Angelman Syndrome. *Brain & Development*, 27, 88-94. <http://dx.doi.org/10.1016/j.braindev.2003.09.014>

Anexo B – Protocolo de Recolha de Dados

Questionário Sociodemográfico

1. Identificação do Cuidador/Familiar

Grau de Parentesco: Mãe Pai Avó/Avô Tia/Tio Outro:

Qual? _____

É o/a cuidador/a principal? Sim Não

Sexo: Feminino Masculino

Idade: _____ anos

Habilitações literárias:

Sem Escolaridade Ensino Primário Ensino Secundário Ensino Superior

Profissão: _____ Empregado Desempregado Outra situação

Estado Civil: Casado(a)/União de Facto Divorciado(a)/Separado(a) Viúvo(a)
 Solteiro(a)

Estrutura Familiar: Nuclear (pais e irmãos) Alargada (avós e/ou tios)

Monoparental Outra (Qual? _____)

Agregado Familiar: 2 pessoas 3 pessoas 4 pessoas > 4 pessoas

Número de Filhos: _____ Habitam todos consigo? Sim Não

Horas Diárias como Cuidador(a): _____

Dias por Semana como Cuidador: _____

2. Dados Pessoais da Criança

Sexo: Feminino Masculino

Idade: _____ anos

Idade no momento do Diagnóstico: _____ anos

Posição na fratria (no caso de ter irmãos): Mais velho Mais novo Meio da fratria Outro

Frequenta a Escola? Sim Não Em que ano está? _____

Apoios recebidos: Ensino Especial Fisioterapia Terapia da Fala

Pediatra Pedopsiquiatra Psicologia _____

Outro: _____

Existem, no seu agregado familiar, outras pessoas que requerem cuidados especiais da sua parte (como cuidador/a)? Se sim, quem? De que sofre?

Caso queira partilhar a sua experiência como cuidador(a), de a forma mais livre, pode fazê-lo aqui:

Estando nós, presentemente, a viver uma situação de exceção ao nível da saúde publica (isolamento social obrigatório e/ ou quarentena), considera que isso teve um impacto significativo nas suas rotinas como cuidador(a)? De que forma?

Sobrecarga do Cuidador

As seguintes questões referem-se a eventuais sentimentos e pensamentos que possam ocorrer ao longo da experiência de cuidar. Gostaríamos de saber com que frequência verifica a existência destas questões.

Questões	Nunca	Raramente	Algumas Vezes	Bastante vezes	Quase Sempre
1. Acha que o seu familiar pede mais ajuda do que realmente precisa?					
2. Acha que não tem tempo suficiente para si próprio, devido ao tempo que tem de dedicar ao seu familiar?					
3. Sente-se em stresse por ter de se dividir entre o cuidar do seu familiar e as suas outras responsabilidades (trabalho / família)?					
4. Sente-se envergonhado com o comportamento do seu familiar?					
5. Sente-se irritado ou zangado quando está com o seu familiar?					
6. Acha que o seu familiar está presentemente a afetar, de forma negativa, a sua relação com outros membros da família ou com os seus amigos?					
7. Tem medo do que o futuro pode reservar ao seu familiar?					

8. Acha que o seu familiar está dependente de si?					
9. Sente-se em tensão quando está com o seu familiar?					
10. Acha que a sua saúde se tem ressentido por causa do envolvimento com o seu familiar?					
11. Acha que não tem tanta privacidade quanto desejaria, por causa do seu familiar?					
12. Acha que a sua vida social se tem ressentido por estar a cuidar do seu familiar?					
13. Sente-se desconfortável quando recebe visitas de amigos, por causa do seu familiar?					
14. Acha que o seu familiar espera que cuide dele como se fosse a única pessoa com quem ele pode contar?					
15. Acha que não tem dinheiro suficiente para cuidar do seu familiar, tendo em conta todas as suas outras despesas?					
16. Acha que já não será capaz de continuar a cuidar do seu familiar por mais tempo?					
17. Sente que perdeu o controle sobre a sua vida desde que a doença do seu familiar apareceu?					
18. Deseja que pudesse ser uma outra pessoa a cuidar do seu familiar?					
19. Sente-se indeciso quanto ao que fazer com o seu familiar? ^[1] _[SEP]					
20. Acha que devia estar a fazer mais pelo seu familiar? ^[1] _[SEP]					
21. Acha que podia cuidar melhor do seu familiar? ^[1] _[SEP]					
22. De uma maneira geral, de que forma se sente sobrecarregado por estar a cuidar do seu familiar?					

Satisfação Parental

Apresentam-se de seguida várias afirmações sobre a parentalidade, sendo que a maioria das pessoas já vivenciou, a determinada altura, muitos dos pensamentos contidos nestas afirmações. Assim, gostaríamos de saber com que frequência tem estes pensamentos, não existindo respostas certas nem erradas. Caso não se trate de uma relação parental, responda tendo em mente a sua relação com a pessoa dependente.

Questões	Discordo Sempre	Discordo Frequentemente	Discordo Ocasionalmente	Não Concordo nem Discordo	Concordo Ocasionalmente	Concordo Frequentemente	Concordo Sempre
Ter filhos compensa todos os sacrifícios							
Tenho um grande prazer em ser mãe/pai							
Estar com o(s) meu(s) filho(s) é uma grande fonte de satisfação para mim							
Sinto-me feliz como mãe/pai, de uma forma geral							
Observar os filhos a crescer e a desenvolverem-se é especialmente satisfatório							
A maternidade/paternidade é o aspeto mais importante da vida							
Surpreendentemente, criar uma criança não é tão gratificante quanto eu esperaria							
Gosto de mostrar fotografias do(s) meu(s) filho(s) e de falar sobre eles aos meus amigos							
Divirto-me frequentemente com o(s) meu(s) filho(s) em casa							
O(s) meu(s) filho(s) limita(m) a minha liberdade							
Comparando com um emprego fora de casa, a educação do(s) meu(s) filho(s) é mais satisfatória							
Para mim, ser mãe/pai é um dos maiores objetivos da minha vida							
Sinto-me infeliz no papel de mãe/pai a maior parte do tempo							

Ser capaz de providenciar um bom lar para o(s) meu(s) filho(s) tem sido a grande fonte de satisfação para mim							
A educação do(s) meu(s) filho(s) é uma das coisas mais estimulantes que posso imaginar							
Tento estar com os meu(s) filho(s) o mais que posso, porque é sempre um prazer para mim							
Os filhos são um fardo pesado para mim							
Ser mãe/pai sempre foi agradável para mim							
As recompensas de ser mãe/pai são mais importantes que todo o trabalho e esforço							
Fico contente só de pensar nos momentos que passo com o(s) meu(s) filho(s)							
Não gosto de me queixar, mas ser mãe/pai não é assim tão bom como se quer fazer parecer							
Ser mãe/pai é a melhor forma para alcançar a realização pessoal							
Gosto muito de falar sobre o(s) meu(s) filho(s)							
É difícil ficar preso em casa com os filhos							
Ter filhos de quem cuidar é muito divertido							
Adoro passar o tempo a ver o(s) meu(s) filho(s)							
Estar com o(s) meu(s) filho(s) é mais aborrecido do que eu esperaria							
Gosto mais de ser mãe/pai do que a maioria dos pais que conheço							
Arrependo-me de ter sido mãe/pai							

As seguintes opções representam diferentes graus de satisfação parental no papel de mãe/pai. Por favor, marque o número que melhor descreve o seu grau de satisfação em ser mãe/pai.

1. Extremamente Insatisfeito	2. Bastante Satisfeito	3. Pouco Satisfeito	4. Satisfeito	5. Muito Satisfeito	6. Extremamente Satisfeito	7. Não Poderia ser Melhor

Atividade de Vida Diária

Por fim, gostaríamos que nos indicasse a capacidade de realização de atividades do dia-a-dia da pessoa que tem ao seu cuidado, escolhendo a opção que melhor se aplica à atividade em questão.

Banho (com esponja em polibã ou banheira)

Necessita de ajuda para lavar uma só parte do corpo (com as costas ou uma extremidade incapacitada) ou toma banho completamente sem ajuda

Necessita de ajuda para lavar-se em mais de uma parte do corpo; necessita de ajuda para sair ou entrar na banheira ou não se lava sozinho

Vestir-se

Vai buscar a roupa de armários e gavetas, veste a roupa, coloca adornos e abrigos; utiliza auxiliares mecânicos; exclui-se o apertar dos sapatos

Não se veste sozinho ou veste-se parcialmente

Utilização do W.C.

Vai ao W.C. entrando e saindo sozinho do mesmo; limpa os órgãos excretores (com ou sem ajuda de suportes mecânicos); compõe a sua roupa

Usa bacio ou urinol ou precisa de ajuda para utilizar o W.C.

Mobilidade

Entra e sai da cama, senta-se ou levanta-se da cadeira de forma independente (pode usar ou não suportes mecânicos)

Precisa de ajuda para utilizar a cama e/ou cadeira; não utiliza uma ou mais destas deslocções

Continência

Controlo completo dos esfíncteres (urinário e fecal)

Incontinência urinária ou fecal, parcial ou total; controlo total ou parcial mediante enemas, sondas ou o uso regular de bacios ou urinóis

Alimentação

___ Leva a comida do prato ou equivalente à boca (exclui-se o cortar da carne e a preparação dos alimentos, como barrar a manteiga no pão)

___ Necessita de ajuda para o ato de se alimentar, tendo em conta o anteriormente referido; não come em absoluto ou recebe alimentação parenteral

Anexo C - Entrevista 1: mãe (C.) e pai (D.) com filho S.A. (A.)

Int: Obrigada antes de mais ppor me ajudar e participar nesta sessão (p) é muito importante para mim para também ficar a conhecer um bocado mais da.. da... das questões do dia-a-dia do que é cuidar de uma pessoa com Angelman hum e fico-lhe muito grata por aceitar participar

C: Ora essa não há problema nenhum, o A. é que tá aqui muito interessado em espreitar (ambas riem)

A: (Acena a dizer Olá)

Int: Olá A.

C: querias saber o que a mãe estava a fazer? Pronto, está a curiosidade resolvida? (Pausa) então no que é que nós podemos ajudar?

Int: Então, eu primeiro de tudo gostaria de saber um bocado da.. da.. vossa experiência- de como foi receber o diagnóstico

C: está aqui o meu marido, se calhar é mais fácil também ele falar, falarmos todos porque -

Int: (sobreposição) sim, sim, sim por mim ótimo -

C: - às vezes a mesma situação é vivida de maneiras diferentes (fim de sobreposição).

Int: Claro

D: Olá

Int: Olá, prazer

D: (para A.) espera A., espera

C: o A. está muito entusiasmado (ri) vê telemóveis, computadores, é uma coisa que [inaudível] então como é que foi saber da situação do A.? Na verdade nós só tivemos a confirmação definitiva a semana passada (pausa)

Int: Pois, a Angel na altura tinha-me dito que ainda não tinham tido a confirmação

C: porque (p) pronto, na-nada parecia (para A.) A. vá-la, vá-la, senão a mãe não consegue, tens de tar em silêncio né querido (Pausa longa por falha de rede) nós no fundo ahh fomos recebendo, não foi propriamente a notícia, nós fomos nos apercebendo que alguma coisa tava, não tava tão bem e só agora há quinze dias é que nos deram a confirmação apesar de já tudo apontar para ser Angelman há algum tempo (pausa) no entanto os testes vinham sempre negativos e portanto foi um processo um bocadinho demorado (p) hum (p) por isso não sei como é que recebemos a notícia porque foram sendo (p) vá pequeninas notícias dolorosas ahh que depois se transformaram neste (p) nesse (p) neste resultado, um bocadinho triste não é

Int: e como é que se sentem quanto a isso?

C: como é que nos sentimos? (p) hum.. sentimo-nos bem (ri)

D: não, é aquilo, é assim [inaudível] não é uma situação propriamente fácil mas a verdade é que nós tivemos um ano até ter uma resposta (p) porque basicamente para o Angelman há três testes que têm de ser - (para A.) pera filho – três testes que têm de ser feitos e nós, nós só no último, que foi este que, que a C. estava a dizer na última semana é que nos deu a confirmação porque efetivamente não é (pausa) não é uma coisa que vem de nós, isto basicamente foi uma mutação que ocorreu (pausa) que nem sequer tá documentada e nós temos de nos adaptar, [inaudível] nós temos uma expressão que é “não temos tempo para chorar” (C. ri) temos de fazer as coisas, levá-lo à terapia, brincar com ele, fazer de tudo e mais alguma coisa para que ele também consiga estimular-se o máximo que consiga (pausa)

C: resumindo, a nossa vida é uma terapia

Int: então, embora tenha sido ah uma notícia menos (p) pronto (p) que não foi muito fácil de receber, por outro lado, tendo em conta a demora desta confirmação, também acabaram por sentir, de certa maneira, aliviados porque pelo menos já sabem o que é que se passa e por terem uma confirmação-

C: (sobreposição) exato! É que nós, quando nós fomos à consulta e tivemos a confirmação, eu não vou dizer que não chorei, não é (p) mas por outro lado nós chorámos mas também com algum alívio, do género, chegámos ao fim deste caminho para podermos também (p) concretizar que efetivamente o A. tem síndrome de Angelman e não vivemos na, na esperança que eventualmente se calhar não era algo assim tão (p) tão difícil (pausa) e (pausa) e pronto, claro que tenho momentos que ficamos muito tristes, que, quando penso no futuro ahh (p) é quando fico mais triste (p) mas pronto, ou quando penso nas limitações que eventualmente vamos viver todos, mas acima de tudo, já estão traçadas na vida do A., mas de modo geral tamos sempre bem dispostos e (ri) a coisa vai indo

Int: embora a, as notícias não tenham sido tão tão positivas e veja o futuro dele, de certa maneira incerto e um bocado posto em causa, também percebo que (p) que existe um lado positivo, que tentam também levar as coisas como positivo, que vão fazendo e há de correr tudo bem

C: sim, nós somos muito positivos (ambas riem) aliás nós acreditamos que o A. vai surpreender mesmo imenso, porque (p) ele não para não é, primeiro, tá aqui só a saltar e coiso, e até o próprio feedback, mais do que os próprios médicos(p) lá está também isso fez parte do nosso processo, no início o A. aos 8 meses teve (p) foi aos oito? Não aos seis meses, nós levámos o A. (p) seis sete meses, já não sei ao certo, porque ele tinha estrabismo, percebemos que o estrabismo (pausa) nós dizíamos assim em casa “parece que ele é meio zanolho, não sei muito bem, ele não tinha, mas agora tem” o pediatra não ligava muito e

(pausa) depois o meu sogro como é médico é assim um bocadinho chato, e começou-nos aqui a dizer que “o meu neto tem qualquer coisa, ele ta a ser mal acompanhado, temos de ir a outro pediatra” (p) ele não foi assim tão simpático a dizer as coisas mas sim, mas foi esta a ideia (p) e nós fomos a outro pediatra, que tinha sido o meu pediatra e é uma pessoa com muita experiência, foi dos meus primos e tudo (p) e ele também não teve assim nenhuma preocupação maior no A., só o estrabismo (p) e nós fomos a um especialista de estrabismo, etc, e depois explicaram que era um estrabismo que claramente era de origem neurológica, que era um pouco complexo e então fomos a um neurologista (p) ah e quando fomos à neurologista, eu acho que aí é que foi o primeiro baque que nós tivemos, porque (p) pronto ela disse que realmente (p) ele tinha um facis peculiar, (p) umas mãos não sei o quê, (sons de engonhar) e depois disse que tínhamos de fazer uma ressonância e um arraio, um teste genético, pronto (pausa) e nós ficámos sempre muito convencidos, até pela conversa que tinha sido, que depois desses dois testes, a resposta chegava

Int: Sim

C: e quando fizemos esses dois testes veio tudo bem (pausa) então nós ficamos, não foi felizes, nós tipo mandávamos pulos de alegria do género “pronto, está tudo bem, ele simplesmente é um preguiçoso, nós somos maus pais porque não sabemos fazer as coisas tão bem e pronto, tá tudo okay” e portanto (p), eu volto sozinha a essa consulta da neurologista (p) para me dizer o feedback das coisas e que tava tudo bem, e tava muita contente, e ela foi tipo, assim HORRIVEL (ri ironicamente)

Int: a sério?

C: foi tipo (pausa) a pior consulta da minha vida e ainda por cima tinha ido sozinha com o bebé, com 8 meses, hum (pausa) aliás, antes-quando tivemos esse teste genético, eu disse à minha família que achava que o A. tinha síndrome de Angelman

Int: Porquê tão especificamente?

C: Oh, porque pesquisei imenso, estudei e (p) conclui que o A. tinha síndrome de Angelman (pausa) e toda a gente disse, tás MALUCA, isto é mau mas também não é assim tão mau, tipo nah nah nah (p) e nós quando veio o resultado, pensámos “pronto, o Angelman não é de certeza porque este exame que veio tá tudo bem” nós não tínhamos percebido é que podia haver hum (pausa) [inaudível] podem ser [inaudível] pequenas alterações no gene, que é o caso do A., ele tem uma mutação nunca identificada no mundo, por isso é que tivemos de esperar mais um tempo para a confirmação e não foi herdada, nem do pai nem da mãe, é uma mutação que ocorreu durante o desenvolvimento quando os espermatozoides se uniram, o espermatozoide uniu-se ao óvulo, houve uma mutação que provocou esta, esta mutação (p) e

quando foi feito o exame que é o exoma, que foi para a Alemanha, vai, ao fim de seis meses a resposta que havia essa mutação que, como era no gene, sugeria que poderia ser Angelman mas que era preciso perceber se não vinha dos pais (p) pronto (pausa) e foi assim mais ou menos

Int: então até terem uma resposta tiveram de esperar seis meses?

C: seis meses. O mais difícil em tudo, para mim, não sei para o meu marido, só posso falar por mim, para mim foi o tempo de espera (p) hum fiquei sempre muito ansiosa e conseguia perceber que (p) que esta- primeiro conseguia perceber que estava ansiosa e depois quando os exames chegavam (p) principalmente com notícias positivas, hum ficava com muitos eczemas, tinha muitas descargas (ri) que o meu corpo mostrava que realmente tava num estado de muito stresse

Int: A incerteza começou a tomar conta de si

C: (pausa) não, ela não tomava conta de mim de, de forma a me prejudicar de executar as minhas coisas diariamente, porque eu não sou, não tenho muito esse feitio, mas conseguia aperceber-me de que, por dentro, eu tava sempre muito ansiosa e que, e que pronto isso depois refletia-se também (pausa) na, na minha pele, que é onde normalmente se reflete. (questiona o marido) Agora não sei se queres dar a tua opinião do que te aconteceu

D: sim, hum, sim, acho que não (p) sempre, sempre encarei as coisas numa forma mais positiva, no sentido em que, para mim o importante era nós chegarmos a uma respostas e, ah que o A. continuasse hum (pausa) a progredir obviamente que nós (p) percebíamos que ele não (pausa) se calhar estava a chegar a uma idade em que devia de fazer determinadas coisas (p) que não fazia, por exemplo andar (pausa) e isso (p) é sempre, é sempre um bocado choque

Int: Sim

D: mas a verdade é que (p) para mim (pausa) não sei explicar, mas mas acho que não (pausa) não (p) fiquei preocupado mas não fiquei desesperado a ponto (p) de qualquer coisa, quer dizer, acho que, acho que, acho que (p) acho que foi-foi querer saber só o que ele tinha (p) para também conseguirmos fazer (pausa) fazermos qualquer coisa

Int: Poder dar um nome à condição e a partir daí saber o que fazer e como tomar –

D: (sobreposição) exatamente

Int: como tomar controlo (fim de sobreposição), por assim dizer, desta situação

D: exatamente (p) acho que é, acho que é mais por aí e não, não tanto o... (p) claro que fiquei preocupado, claro que queria (p) perceber o que se passava, mas acho que era, acho que era, para mim o importante era efetivamente perceber o que é que ele tinha, e isso não ia condicionar em nada o que eventualmente poderia sentir por ele ou (p) ou (p) ou o que fosse,

não não, acho que reagi de uma forma um bocadinho diferente, acho eu, não, não fui insensível, mas quer dizer, também não, não (p) queria era saber o que ele tinha, na prática

Int: na realidade, cada um reage à sua maneira, todos nós vamos reagir de maneira-

D: (sobreposição) claro que sim

Int: diferente (fim de sobreposição)

D: claro que sim

Int: O facto de (p) de (p) o Angelman no A. ter aparecido e não ter uma razão ah (p) ligada a vocês e à vossa genética, mas ter sido uma ocorrência, como reagiram a essa hum, a esse facto?

D: é assim, para mim, pessoalmente, foi foi um bocado alívio, ou seja (pausa) a nossa preocupação em, no Angelman, uma das nossas principais (p) discussões ou conversas era, era o Angelman é complicado tar sozinho, não é, a nível de irmãos (pausa) e quando nós soubemos que isso, efetivamente (p) tinha sido uma, uma uma uma mutação que não vinha de nós, para mim foi tirar um peso de cima, porque para mim é importante que o A. não fique sozinho, no dia em que nós não tivermos cá

Int: tinha medo que se tivesse outro filho acontecesse outra vez -

D: Claro que sim, claro que sim, ou seja (p) hum, quer dizer (p) toda a gente ta sujeita a que isso possa acontecer, mas a verdade é que não existe nenhuma incompatibilidade entre nós que (p) promova isso, ou que justifique isso e isso para mim foi, acho (p) e e eu pelo menos e e e acho que a C. também (p) isso para mim foi o o (p) a boa noticia no meio de tudo, nós sabemos que, okay aconteceu é é mau, mas temos, temos de ver o lado positivo que é (pausa) podemos, podemos eventualmente ter, ter mais um filho, mais uns filhos, o que for (pausa) que a no- que a probabilidade de isso acontecer outra vez é é como qualquer casal, não- ou seja (p) é é menos de um por cento (pausa) portanto, para mim isso foi se calhar a a melhor parte no meio de tudo, foi foi saber que nós conseguimos também dar dar eventualmente algum irmão ou irmã ao A. (pausa) aí eu, eu acho (p) o que eu sinto é, nós não queremos o irmão para que (p) para que ele fique sobrecarregado com isso, ou que tenha essa responsabilidade, mas é para que nós possamos também (p) no dia em que partirmos sabemos que ele tá (pausa) alguém (p) consegue tratar dele (pausa)

Int: fiquem descansados, fiquem descansados que aconteça o que acontecer que ele tá entregue pelo menos a alguém que -

D: exatamente, exatamente. Não quer dizer que esta pessoa tenha de ficar com ele (p) ou que tenha, que precisa-

C: essa pessoa (p) que, se neste caso à partida será o irmão ou a irmã (ri) mas que pode gerir o

dinheiro dele, ou pode -

Int: ir ajudando

C: (pausa) pode na medida em que-

D: assegurar que nada falte

C: sei lá, assegurar que todos os cuidados que o A. precise independentemente do que for, porque nós já temos uma ideia do que gostávamos de fazer, mas hum independentemente do que, do que for, alguém que pode garantir, uma vez por semana, ir busca-lo para almoçar, ou almoçar com ele no sitio (p) eventualmente onde ele está a viver, ou (pausa) pagar a mensalidade, fazer essa gestão (p) será alguém da nossa confiança [inaudível]

Int: acaba por ser um descargo de consciência, acho que muitos pais com filhos com Angelman, têm esse medo “se nos acontece alguma coisa (pausa) o que que é do nosso filho?” e e acaba por ser algo que vos deixa mais descansados (p) saberem que “okay, em caso de emergência eu sei que está tudo assegurado e que ele está entregue hum (p) seja quais foram as circunstâncias” (pausa)

C: pois, tem de ser, aliás, é a primeira coisa que nós, que me atormentava permanentemente era essa e a segunda era a linguagem

Int: o que lhe preocupa mais especificamente na linguagem?

C: eu consigo comunicar com ele, ele percebe tudo [inaudível por falha de rede] isso para mim é horrível (pausa) tanto que nós não aceitamos isso e o A. ta intensivamente na terapia da fala e já tá a ter alguns resultados mais positivos

Int: sim

C: nós temos fé que o A. vai falar (ambas riem) temos de acreditar porque senão, não (p) temos que ter alguma motivação, para mim a parte da lingua- eu sou pessoa que fala muito, sou hum-

D: tagarela

C: (ri) sou uma tagarela (ambas riem) e sempre idealizei que ia conversar muito com um filho meu (ri) e que íamos partilhar buéda coisas portanto para mim pensar que o meu filho nunca vai exprimir verbalmente hum emoções e falarmos sobre coisas é muito difícil

Int: o facto de ele depois não conseguir falar é algo que a deixa um bocado um bocado em baixo por não conseguir mais tarde ter conversas com ele

C: (pausa) não sei se eh deixar em baixo, é é uma preocupação que eu tenho que acho que (p) acho que (pausa) na vida de toda a gente, a linguagem é o que nos aproxima do outro, é o que nos permite expressar o que nós estamos a sentir, seja através da comunicação verbal ou não verbal não é, pode ser através de língua gestual okay, mas conseguimos exprimir-nos.

Questiono-me muitas vezes e questionamo-nos cá em casa como é que ele poderá e que estratégias podemos desenvolver de forma a ele se exprimir para também nós, enquanto pais conseguirmos dar respostas às necessidades dele, se quer esparguete à bolonhesa ou se hoje lhe apetece peixe, quer dizer (p) se quer ir à casa de banho ou se quer ir de férias ah para o Algarve pronto, ah quer dizer coisas que todos nós dávamos por garantidas antes de ter o A. e que hoje em dia percebemos que são pequenas partilhas que são fundamentais e e que não sabemos como é que vamos viver sem essas partilhas, portanto -

Int: também conhecer a vontade dele, os gostos dele, o que ele quer fazer, também dar-lhe essa parte de ele conseguir (p) expressar-se

C: hum hum (som afirmativo)

Int: mudou alguma coisa, sente que mudou alguma coisa na vossa dinâmica familiar quando descobriram do do diagnóstico?

C: do diagnóstico não propriamente, porque o A. como só teve foi o diagnóstico a semana passada-

Int: sim

C: o que nós- o que mudou propriamente na nossa vida foi o dia em que o A. nasceu mudou e depois mudou quando percebemos que o A. era uma criança que tinha necessidades diferentes (pausa longa) da nossa vida não mudou, todos os dias muda

D: temos as rotinas-

C: todos os dias a nossa vida muda não é não é pelo diagnóstico porque todos os dias descobrimos mais qualquer coisa ou alguém partilha connosco mais qualquer coisa ou vemos uma história de alguma coisa que que pensamos que pode ser boa (p) e por isso todos, todos os dias [inaudível] na forma de lidar com o A. (p) hum descobrimos alguma abordagem terapêutica que nos faz mais sentido, ele tem uma equipa multidisciplinar muito grande a trabalhar com ele (p) acredito que muito do sucesso que o A. já conquistou até hoje é fruto de todo um trabalho coletivo que tem sido feito em parceria com os pais, a escola os terapeutas hum (p) todos os técnicos que o acompanham todos médicos que nos dão determinadas sugestões e nós, como o meu marido disse e é tal e qual assim, nós descobrimos isto e por muitas lágrimas que as vezes estejam, nós secamos as lágrimas, arregaçamos as mangas e todos os dias, nós não temos tempo para chorar, porque nós todos os dias de manhã pensamos “o que vamos fazer para ajudar mais o A.” e (p) e só quando vamos dormir e o A. já esta a dormir é que temos tempo para refletir, para pensar e fazer ali um balanço de tudo o que podemos fazer e até outras conversas, não é só sobre o A. (p) mas é assim que nós temos feito um bocadinho essa gestão.

Int: hum e acha que nesse nesse caso, falando de todas as instituições, acha que o apoio da Angel, por exemplo, tem sido para vocês como pais, que tiveram de aprender a lidar com esta situação e começar a aceitar a eventualidade deste ser o diagnóstico, acha que isso teve um (p) um (p) foi uma mais valia para vocês?

C: hum é assim, a a Angel, vou ser sincera, o primeiro benefício que eu vi foi na associação dos Estados Unidos, porque foi a primeira com quem eu estabeleci contacto, foram muito importantes em muitos momentos em que o A. teve (p) tinha crises e momentos muito difíceis e não percebíamos e também não encontrávamos nenhum nenhuma pessoa que (p) que passasse pelo mesmo, eles foram- têm sido um grupo de apoio muito importante, principalmente numa fase em que nós não- que o A. tem epilepsia, nós não conseguíamos perceber o que é que se estava a passar. Posteriormente, através desse grupo, nós ficámos em contacto (pausa) com uma mãe de Angelman que nos viu, que pôs a Angel em contacto connosco, portanto foi a associação que veio ter connosco-

Int: sim

C: em Portugal (pausa) e foi muito importante para mim (p) porque a Angel convidou-me para almoçar com a mãe de outro menino da associação e esse almoço sim, foi muito importante, porque além de eu sentir que tinha uma rede de apoio no meu país, uma rede de apoio muito próxima da minha casa, porque eles também moram aqui perto (p) foi importante para eu fazer perguntas que tinha na minha cabeça a marinar todos os dias (p) tipo, vão à casa de banho, tipo falam, tipo vão de férias o que- como é o dia-a-dia de uma pessoa que tem uma criança com estas limitações (pausa) e responderam-me a essas perguntas hum (p) se calhar não foram muitas respostas que eu quis ouvir (p) mas foram res- histórias verdadeiras

Int: Sim (pausa) e permitiram-lhe também saber o que o que esperar

C: sim, histórias verdadeiras, histórias de vida, histórias de mães que têm a mesma tristeza, a mesma dor a mesma força, até com mais força talvez até do que nós (p) e essa partilha eu acredito- nós achamos sempre que os grupos terapêuticos e tudo isso é sempre muito benéfico, portanto (pausa)

Int: hum e com as vossas famílias, quai- qual foi a reação também de saberem hum (p) do possível diagnóstico? sentem-se apoiados?

C: as famílias, portanto, nós não temos propriamente muito apoio, temos a minha mãe e o meu sogro e depois temos tios e primos e não sei quê (p) hum eu acho que no início toda a gente ficou um bocadinho.. ninguém quer acreditar, sem saber também como é que se posicionavam a lidar connosco (p) quer falar, não quer falar, se sabe, se não sabe, vamos dizer

que é estranho ou não vamos dizer, porque já dissemos tantas vezes e às tantas já levam a mal

Int: sim

C: PRONTO (p) acho que agora chegámos a uma fase, depois de tanto tempo de hum- que as pessoas já percebem a nossa situação (p) e (pausa) acho que temos uma rede em que “nós tamos aqui todos, o que precisarem dizem, o que nós soubermos, conseguirmos e pudermos, nem que seja só para vocês irem jantar os dois um bocadinho e terem um bocadinho de folga” ahh (pausa) acho que tem sido positivo. a minha mãe não aceita muito, acha que há uma cura através de uma injeção e agarra-se a isso de de que vai acontecer como solução, o meu sogro era muito dramático, como é médico percebe muito das coisas e era que não vai fazer nada, agora já o neto vai falar e vai andar e (p) e vai conquistar uma autonomia, portanto eu acho que é como tudo, mediante uma evolução que o A. nos vai dando hum vamos alinhando as nossas expectativas. Nós enquanto pais as nossas expectativas não são altas nem baixas, nem iguais aos outros nem diferentes aos outros, tudo o que o A. nos dá todos os dias é ótimo (p) exigimos dele o que ele nos consegue dar (p) e ficamos muito felizes e damos-lhe muita alegria e pronto, e é o- e é assim (para o marido) o que achas?

D: não, tá tudo

C: (para entrevistadora) tou a dizer se ele não achava que podia qualquer coisa (ri)

Int: sim, claro (pausa) no que hum (pausa) no que é que consiste mais concretamente, o cuidar do A. no dia a dia? Quais são as coisas que têm de fazer diariamente com ele?

C: (pausa) então hum (p) na verdade eu acho que é tudo o que se faz com qualquer criança -

D: sim, acho acho que a única coisa que nós fazemos de diferente é os medicamentos, porque de resto, tirando as (p) as terapias é-

C: não, os medicamentos, a parte da alimentação que eu acho que com esta idade já requer alguma autonomia e o A. precisa de nós pa alimentá-lo

Int: sim

C: a menos que sejam coisas que ele consegue agarrar, por exemplo, se eu lhe der uma peça de fruta ele consegue comer

Int: sim

C: mas temos de tar sempre, pronto tende a desviar sempre um bocadinho, não consegue comer bem a sopa, não consegue ver o prato, portanto na alimentação (pausa) hum (p) a parte dos medicamentos como o M. tava a dizer, pronto, parecendo que não há aqui uma rotina dos medicamentos nananaaa que não nos podemos esquecer, a parte do olho, de ter de fazer também o tratamento de do estrabismo que ele ta sempre a arrancar o autocolante e nós a colocar o autocolante e e a controlar as horas e pronto (pausa) são coisas (p) que stressam

sempre um bocadinho ou- já faz parte da nossa rotina mas pronto, temos de tar sempre: não nos podemos esquecer disto, senão isto é grave”

Int: sim

C: hum

D: porq- porque de resto é o normal, é o vestir -

C: sim

D: -o lavar os dentes, o ir ao penico, ou seja, são coisas que nós- que as crianças já fazem e que nós (p) na prática [inaudível] por fazê-lo-

C: (sobreposição) sim e a parte do andar

D: sim, sim

C: a parte do andar é que nós achamos que é assim o que nos perturba mais porque é assim ele hum já pesa e (p)

Int: sim

C: (pausa) e tipo já me dá [inaudível] (ri) porque temos que tar sempre a carrega-lo a- se andamos com sacos ou (p) ou- para o levar, por exemplo, à escola, não é assim, não é assim uma coisa tão fácil não é? ou estacionamos um bocadinho mais longe, pronto (p) isso é assim o maior desafio

Int: Qual a idade do A. neste momento?

C: 28 meses

Int: okay (pausa) e sentem- sentem-se sobrecarregados com estas preocupações todas ou pelo contrário?

C: eu sinto-me sobrecarregada (pausa) sinto..

D: oh porque é, na verdade nó-nós não conseguimos ter hum (p) ou seja (p) é tudo tão virado para ele que nós não conseguimos quase ter hum ter atividades (pausa) à-

Int: (sobreposição) para vocês

D: -parte (fim de sobreposição). Sim, ou seja, enquanto se calhar um uma criança que não tenha este- esta esta limitação, esta doença ah se calhar consegue tar hum vira a casa do avesso, ou seja, tá sempre pela casa, ou tá (p) ou seja o A. tá a brincar um bocado sozinho mas depois, se calhar, tá-nos a chamar, ou porque tá a chorar (pausa) ou seja, nós não conseguimos propriamente ter (p) ter um tempo livre para nós, normalmente (p) nós temos um tempo livre cada um de nós para ajudar a montar o acesso, para levar o A. para a cama (pausa) que é duas vezes ao dia, porque de resto a maior parte do dia é virado para coisas com ele ou (pausa) que ele assim precisa

Int: sim

D: portanto, é um sobrecarga nesse sentido, nós nós não temos tempo para fazermos também, coisas (p) que queremos ou que nos apetece ou que seja-

C: (sobreposição) siiim

D: e pronto (fim de sobreposição)

C: e por esta questão de ele também tomar esta medicação para a epilepsia nós tamos, tamos sempre muito alerta não conseguimos, parece que não consegui- até durante a noite descansamos mas nunca tamos 100% descansados (p) temos sempre receio que ele possa precisar de qualquer coisa ou que se possa magoar, ou seja, como qualquer criança um pai tá stressado e preocupado, com o A. o que eu sinto é que há uma maior exigência

Int: há mais preocupações

C: exige mais de nós, exige mais de nós do ponto de vista de, enquanto se calhar numa criança de um ano já está a andar, o A. tem dois anos e meio e ainda não anda (p) se uma pessoa já está cansada quando eles não andam durante um ano, ao fim de dois anos e meio, estão mais cansados (p) hum (pausa) uma pessoa- hum eles começam a palrar a chamar, temos de tar sempre atentos, “será que ele precisa, se ele não chama, temos de ver se ele tá bem”

Int: Sim

C: ou seja, requer (p) uma atenção da nossa parte e uma preocupação (p) oh a ao tarmos a tomar banho, ao tarmos a fazer o jantar ou ao tar a estender a roupa, nunca podemos tar a fazer uma atividade porque sabemos que ele vai chamar

Int: nunca estão cem por cento descansados

C: sim

D: sim, ele por exemplo, ele neste momento está a brincar no chão sozinho (pausa) se for preciso daqui a cinco minutos (p) já quer fazer outra coisa qualquer e vem para cima de nós

Int: sim

D: ou seja, nós por exemplo não conseguimos tar sentados a ler um livro

C: sim (ri ironicamente)

D: porque ele começa a puxar o livro, queremos estar no computador é impossível, porque ele vem para cima de nós (pausa) hum mesmo tando investido a brincar ele larga aquilo porque, para ele o importante é tar (p) é em cima de nós-

C: (sobreposição) meter-se em cima de nós (ambos riem)

D: a fazer qualquer coisa (ri) sem que seja a brincar, mas tem de ser em cima de nós

Int: exige muito contacto físico

C: ah connosco sim

D: sim sim

Int: Tendo em conta que ele tá em várias terapias e hum (p) passam muitas horas do dia com ele?

C: okay, isto agora com o Covid é tudo um bocado atípico, não é, mas no padrão normal da nossa vida, portanto, nós trabalhamos os dois a full-time, eu trabalho por turnos e (p) falto imensas vezes ao trabalho porque hum (p) na situação que nós távamos antes é mais fácil faltar eu que o meu marido

Int: sim

C: hum e confesso que (p) que isso tudo é muito muito muito cansativo, e quando ele tem de ir- ir ele porque eu não posso faltar mais, huh também é super cansativo porque (pausa) parecendo que não vai levar à terapia, espera, a seguir vai dar de comer, troca a fralda, na na na, vai levar à escola, vai correr pó trabalho, saís do trabalho [inaudível] vais tar cansada OU SEJA, quando chegamos ao trabalho até vamos é descansar porque (p) hum o trabalho é em casa (ri)

D: sim, por exemplo, eu eu trabalhando em Lisboa, nós moramos em Carcavelos, o A. anda na escola aqui e a terapia é em Alcoitão, eu tinha de sair do trabalho, vinha à escola busca-lo- (corrige-se) vinha a casa, depois ia à escola busca-lo, ia a Alcoitão ia deixa-lo na escola e depois ia a Lisboa outra vez (p) ou seja, tamos a falar de, tirando a hora da terapia, da fisioterapia, tamos a falar, só em deslocações, são praí mais uma hora

Int: acabava por andar sempre de um lado para o outro

D: sim, sim

C: e às vezes com pouco sono, sem comermos hum huh e o A. fa- portanto faz fisioterapia (pausa), faz terapia ocupacional

Int: sim

C: faz terapia da fala, faz medicina quântica

Int: okay

C: faz huh (para o marido) o que é que ele faz mais?

D: terapia ocupacional

C: isso já disse

D: tens a terapia da fala, terapia quântica

C: falta qualquer coisa (pausa longa) tava na natação mas agora vai sair, vai entrar para a hidroterapia

Int: sim

D: mas falta qualquer coisa

C: falta qualquer coisa (pausa) pronto [inaudível] falta qualquer coisa mas agora não sei o que é que é

Int: sim

C: (para A.) sim querido? (para entrevistadora) e depois pronto, há sempre mais qualquer coisa que em casa nós acrescentamos a isso de (p) hum de, umas ervinhas pó banho, umas não-sei-quê (ri) também são preocupações não é

Int: sim

C: [inaudível] as ervas, pôr as velas, pôr-lhe a água, passar-lhe as costas para ajudar os músculos, pôr um incenso que faz não sei bem o quê, pronto, todas essas coisas que nos sugerem que possivelmente podem ajudar

Int: acabam por tentar tudo

C: aliado ao facto de quatro em quatro meses o A. repete todas as consultas, portanto repete a consulta de oftalmologia, os exames de ortóptica, oftal-oftalmologia, neurologia (p) médica de família para expor o balanço todo-

D: pediatra

C: pediatra (p) hum (pausa)

D: dentista também

C: agora vou ter de ir ao dentista também (ri) hum (p) pronto e mais qualquer coisa que- ah o desenvolvimento vai ser de 6 em 6 meses, a fisiatra vai de 4 em 4 meses, às vezes vai a duas, porque ele tava a ser seguido na Estefânia, mas essa agora só vai uma vez por ano

Int: sim

C: resumindo, há toda uma panóplia de consultas que não tem fim

Int: e se- e têm algum algum apoio do do estado ou assim, nessas questões?

C: temos, temos portanto temos em Alcoitão, temos na fisioterapia, na terapia ocupacional

Int: sim

C: temos na eli, que elas iam na terapia ocupacional à escola, mas agora como vamos a Alcoitão (para A.) sim querido, pede ao pai as bolinhas, a mãe não pode fazer amor (para entrevistadora) hum temos com ele na terapia ocupacional mas agora como passou para Alcoitão, queríamos ver se conseguíamos uma professora de educação especial para a escola

Int: sim

C: ahh hum em relação aos médicos, alguns são no público, alguns são no privado- eu acho que agora no público ele só está na neurologia e na fisioterapia, o resto tá tudo no privado

Int: okay -

C: ah! Também tem psicóloga, era isso que me faltava (ri)

Int: ah é verdade (ri)

C: para fazer as avaliações, as avaliações de desenvolvimento

Int: sim, sim

C: (para A.) a mãe sabia que faltava qualquer coisinha

Int: e agora com o Covid, o que é que sente que mudou?

C: ai eu agora entrei no paraíso, porque é assim (p) o Covid nós ficámos em casa

Int: sim

C: eu na- eu tive sem trabalhar há algum tempo, portanto podia ser aquilo que eu queria que era ser mãe a 100% (pausa) sem ter de tar preocupada porque eu perdia muito tempo a a correr para um lado, pa outro (p) a (suspira de alívio) às vezes eu queria lavar a cabeça (p) e eu (pausa) eu lembro-me que isso é- eu adoro tomar banho (ri) e eu nunca conseguia tomar banho, eu antes chegava do trabalho, vinha a correr a casa tomar banho, lavar o cabelo, depois é que ia buscar o A., só para ter 10 minutos do dia para mim, e aí tivemos sempre alguma ajuda. A minha mãe quando tá cá (p) porque ela também trabalha por turnos, e vai muitas vezes para fora (p) quando tá cá ela vai quase sempre busca-lo à escola, porque a escola fica (p) a dois passos da da minha mãe e a dois passos de nós, nós para baixo e a minha mãe para cima (p) e, e ela vinha-mo trazer a casa e às vezes eu conseguia só tomar banho e adiantar o jantar já- porque é assim, ele agora já anda agarrado, ele antes não andava não é?

Int: sim

C: então, com uma criança que já não tem 4 meses, que já não quer tar só deitada mas também não consegue, é um bocadinho difícil fa-fazer tudo isso

Int: então, de certa maneira a vinda desta desta pandemia, por assim dizer, (p) foi uma coisa que trouxe aspetos positivos, que acabou por a deixar mais descansada

C: ai sim, para nós foi super positivo, aliás, o terapeuta ocupaci- os terapeutas do A. são super queridos connosco, tratam-nos super bem é verdade. Esta semana tavam a dizer que todos querem trabalhar connosco, somos uma família super empenhada, que o A. apresenta progressos de semana para semana (p) a outra terapeuta ligava-me “ah eu não tou preocupada com o A., porque eu sei que os pais inventam, compram (p) pintam”- nós tivemos um pintainho na quarentena para estimular a sensorialidade, portanto (p) piscina interior dentro de uma banheira na nossa varanda, nós inventámos- quer dizer, andar a fazer bolachas, a partir ovos por todo lado ah (p) fizemos um circuito de ginástica, pronto, realmente inventámos tudo, mas porque efetivamente tínhamos tempo pó fazer, e a trabalhar é impossível, porque chego exausta, ainda tenho de fazer o jantar, tenho de tratar da casa, tenho de o ir buscar à escola, tipo quando eu chego a casa às 8 da noite, muitas vezes já távamos to-todos a dormir

Int: sim- sente que acaba por hum ser uma sobrecarga muito grande e acaba por ficar exausta-

C: sinto que eu não sou boa mãe, não sou boa profissional, não sou nada porque, como tenho de fazer tudo-

Int: (sobreposição) não se consegue dedicar a nada

C: -não consigo fazer nada bem feito! (fim de sobreposição).

Int: sim

C: vou levar o meu filho à fisioterapia vou com um olho aberto, outro fechado. chego à fisioterapia, tou exausta (pausa) por acaso é quando eu costumo aproveitar para ler um bocadinho, é quando ele está na fisioterapia, pa pa descomprimir o meu cérebro também um pouco (pausa) depois a correr- já tou atrasada, porque já tou stressada como é que vou fazer o dia a seguir se consigo trocar o turno, se não consigo trocar, pa ir busca-lo pa- ou seja, tou sempre stressada (p) e eu não era stressada

Int: e agora sente-se mais descansada estando em casa?

C: sim- aliás tou um pouco stressada porque já voltei parcialmente ao trabalho (ambas riem) pouco, mas agora já sinto que já estou mais ansiosa porque o A. vai voltar à escola pa semana (pausa) ah e porque, pronto tenho de ir trabalhar, acaba por também deixar-me um pouco ansiosa

Int: e com isto da pandemia e ele agora ter de voltar para a escola, como é que se está a sentir quanto a isso?

C: (pausa) estou cheia de saudades dele já (ri) mas eu tenho sempre saudades das pessoas (ri) portanto é uma característica- o meu marido tá aliviado [inaudível] (ri)

D: não eu- eu [inaudível] por um lado vai ser bom porque ele vai voltar para a escola hum e isso vai-nos permitir (p) também voltarmos a ter algum tempo (p) pa fazer as coisas que que gostamos

Int: sim

D: hum seja- obviamente não nos fartamos de trabalhar mas (p) só o facto de ele ir para a escola (p) se calhar uma das folgas que nós temos, na prática nós tamos sempre a fazer o que quisermos, porque ele tá na escola das nove, nove e meia, por exemplo até às três, quatro da tarde, ou seja, entre as nove e meia e as quatro da tarde, nós podemos fazer o que quisermos, tamos efetivamente donos de aquilo que é o nosso dia, hum..

Int: acaba por ser uma mudança bem-vinda

D: sim, eu (p) eu- eu acho que sim, eu nesse aspeto sou sou um bocadinho-

C: é o oposto de mim (ri)

D: eu acho que a escola, faz- faz (p) bem a ele e a qualquer criança, portanto eu acho que não-

não (pausa) ah não tenho assim pena de o deixar na escola, deixo e é o que é, tem de ser, tem de ser, é bom para ele, é bom para nós (p) hum portanto acho que por um lado vai vai ser bom, hum (p) agora, claro que temos saudades, claro que queremos ir busca-lo, às vezes conseguimos ir buscar um bocadinho mais cedo, outras vezes não (p) mas mas na prática acho, acho que faz-lhe bem porque ele vem com-com um ri-ritmo, vem com com (p) vem com o dia mais ou menos- teve a brincar, teve teve- comeu, teve na casa de banho, dormiu, portanto (pausa) na prática nós nós, quando o recebemos é brincar (pausa) e fazer o resto das coisas (pausa)

C: eu não concordo (ri)

D: oh exato, normal (p) é assim

Int: hum.. pronto, eu acho que isso é, eu acho que é normal, é normal. E acho que tendo em conta que hum que tão sobrecarregados, e que agora estando em casa, nem que seja parcialmente em casa e o facto de o A. estar ocupado com a escola, vai acabar por vos dar um bocadinho daquele espaço que também (p) andam a precisar para vocês próprios, e isso acaba por saber bem (pausa) mesmo que as saudades apertem um bocado (ri)

D: claro- claro que sim, eu eu tenho no fundo, custa muito ah à C. mas mas- e eu sei que bem lá no fundo do coração, ela às vezes- aquela hora, ou aquelas duas horas que se calhar tá a vir do trabalho e chega a casa e consegue tar tar no sofá um bocadinho a descansar, eu sei (p) que é bom, compensa um bocadinho ah (p) as saudades

Int: Bem , hum eu queria agradecer-vos imenso por este bocadinho, foi muito interessante conhecer a vossa história e, e hum conhecer o A. também (ri) hum muito obrigada por este bocado

C: Obrigada nós

Anexo D - Entrevista 2: Mãe (S.) com filha (T.) S.A.

Int: Antes de mais queria-lhe agradecer a sua disponibilidade (p) é muito importante para mim hum o facto de estar disponível para fazer isto hum acho que estas sessões são bastante importantes para dar informação que a gente não consegue obter através de, apenas dos questionários (pausa) antes de mais queria dizer que isto não é nada assim muito estruturado (pausa) pronto está à vontade para falar com hum e contar o que quiser e pronto hum (p) eu queria primeiro de tudo conhecê-la um bocado hum e também hum saber um bocadinho mais sobre a sua filha hum

S: Pronto, hum a T. foi a nossa primeira filha, pronto, ela tem cinco, vai fazer seis anos agora em Outubro (p) hum e pronto olhe ela- nós tivemos de- nós tivemos o diagnóstico dela quando ela tinha 2 anos (p)

Int: Sim

S: hum nós ao ano percebemos que ela (p) na tava a ter um desenvolvimento hum hum dentro do que era o esperado e e a partir daí começou o encaminhamento para a especialidade pronto hum a médica aqui, a pediatra, encaminhou pra, pra neurologia, fomos à Estefânia e a neurologista, pela aparência dela (p) achou que poderia ser (p) este síndrome, pediu-lhe os exames e e portanto, já ela tinha os dois anos quando tivemos a confirmação genética do do diagnóstico

Int: Sim

S: hum mas pronto, é assim, a T. começou a a, em termos de de acompanhamento antes, começou a ter fisioterapia (p) e a ser acompanhada pela intervenção precoce antes de termos a confirmação do diagnóstico, pronto (pausa) hum e pronto (ri) e agora temos uma pequenina que vai fazer também dois anos (ri) que que é saudável, pronto (pausa) e e pronto e é assim, e a nossa vida é uma grande lou- uma grande loucura (ri)

Int: acredito que sim

S: e e pronto

Int: e como foi receber este diagnóstico? Nua idade tão, tão pequena, tao nova?

S: Hum (p) olhe eu vo- quando nos disseram o diagnóstico foi um bocadinho difícil porque (p) difícil é sempre porque o médico preparou-nos para uma coisa muito muito MÁ. Não é fácil mas pronto também não é o fim do mundo propriamente (p) acredito que há hum doenças e síndromes mais limitantes e (p) e se calhar haverá situações (hesita) mais limitantes pronto, a T. anda, dentro do síndrome de Angelman também não é muito mas a T. anda sozinha, come sozinha, até demais mas prontos (ambas riem) hum

Int: dentro do que podia calhar ser hum, acha que não não foi dos piores casos (p) podia ter

sido mais complicado

S: Sim! A a até porque o pediatra, nós hum nós moramos hum nos somos do Alentejo e moramos perto de Espanha e o pediatra que acompanhava a T. era era hum hum espanhol! E ele conhecia vários síndromes, várias crianças com este síndrome e diz que ela é um caso atípico dentro do que é o síndrome de Angelman, porque ela até tem um desenvolvimento físico (p) hum (p) dentro do que é o normal, pronto, a parte cognitiva é que (p) que não, pronto (p) na acompanha e depois pronto, com isto tudo vem as competências sociais e (p) e essas coisas que que dificultam um bocadinho pronto (p) hum (p) mas pronto é eeu eu acho que é assim, o momento de [inaudível] para nós sempre foi difícil porque também acho que os médicos na têm (pausa) (riso irónico) a sensibilidade (p) hum pa transmitir isso aos pais, porque eu acho que- eu sou enfermeira

Int: sim

S: e e acho que é importante a gente saber dar a a noticia aos pais e, apesar que isto é mau e, e é uma situação difícil e que vai ser po- pa toda a vida dela assim, não é (p) hum (pausa) eu acho mais importante dizer que ela na pode fazer e que estas limitações dela é, pode apostar em x, y e z a ver se resulta a ver se ela consegue chegar o mais longe possível e pronto-

Int: não darem logo uma informação muito negativa do do do que é a situação, muito derrotista

S: sim, o o momento do diagnóstico foi isso, foi principalmente hum (p) foi, pronto quais seriam as dificuldades dela, o que- que ela não iria falar, pronto, a parte-

Int: (sobreposição)Uma visão muito negativa

S: - que ia ser muito difícil (fim de sobreposição), de facto é mas (ri) mas pronto hum (pausa)

Int: sente que eles deviam de ter sido mais positivos e também ter vos dado um bocadinho mais de esperança, não?

S: sim [inaudível] o facto de existir uma associação pronto, e eu depois falei com (p) com uma mãe duma menina que por acaso até era minha conhecida, a gente não falava já há muito tempo e coincidência das coincidências pronto temos uma- temos filhas com com este síndrome não é? E de facto hum (p) foi o que na altura a mãe da da menina me disse, foi que- epá é difícil mas pronto, não (p) não é o fim do mundo e acho que isso também tem de vir um bocado da parte médica sempre que eles têm de dar o diagnóstico (p) que isto- também na podem dizer ai que isto é bom, pronto, vai ser uma maravilha, não (pausa) ate porque nem todos os casos são iguais e e na altura do diagnóstico não se sabe qual é que é a evolução e e pronto e nem e nem eu sei qual é que vai ser o futuro da minha filha pronto. Ela pode ter desenvolvido ate agora determinadas competências e parar (p) pode continuar, na sei mas (p)

como pai (sorri) como mãe (pausa) não- é muito difícil a gente ouvir o médico a dizer “pronto é assim e e vai ser tudo péssimo” pronto (p) isso pronto (p) se houvesse outras pessoas a dizer “não, vamos tentar e ver qual é que vai ser o resultado” (pausa) isso (sorri) deixa-nos um bocadinho em baixo

Int: pois, é é hum é também saber dar uma notícia má mas ao mesmo tempo (p) e preparar a pessoa para a realidade que vai ser, porque é uma realidade difícil, não é? Mas também “okay, não é o fim do mundo, vocês conseguem e vai haver algum tipo de desenvolvimento, não é uma criança que vai ficar estagnada nos dois anos”. Não, é uma criança que embora tenha as suas dificuldades-

S: (sobreposição) exatamente

Int: vai conseguir ter (fim de sobreposição) algum desenvolvimento e dar assim uma perspectiva um bocadinho mais pronto (pausa) positiva, mais (p) “okay, não é o fim do mundo”

S: (pausa) exatamente pronto e, pronto e, há tudo- nós, como digo, pronto e (pausa) pronto, mas nós- na altura como já távamos sendo acompanhados (p) como a T. já fazia terapias antes e tinha feito aquisições que era suposto ela manter hum, nos na altura depois também acabamos por ultrapassar um bocadinho isso porque, prontos hum “okay, o médico disse que ela não iria andar e na altura quando nos deram o diagnóstico ela já, foi quando ela começou a andar sozinha (p) pronto (ri) (para T.) sim filha, estou aqui filha (pausa longa para atender à filha mais nova)

S: e pronto, olhe (p) e foi isso o diagnóstico e pronto, também foi um bocadinho difícil pa a gente dizer à- explicar à nossa família e aos amigos

Int: E sente que eles, que eles hum, sente que eles passaram a ver a T. de maneira diferente ou (p) ou pelo contrário, que que foram- (pausa) que deram bastante apoio?

S: Não, pronto é (p) é assim, hum (p) ter um diagnóstico acabou por pronto hum (pausa) acaba por ser, se calhar uma forma de- é assim, a gente tenta hum, tratar a T. da forma, de uma forma normal mas pronto, temos de dar uma certa margem porque há coisas que faz que estão dentro do síndrome que ela não consegue controlar pronto

Int: haver uma maior compreensão

S: sim, pronto hum (pausa) acabou por ser um bocadinho por aí, apesar de que pronto, também, toda a gente, os nossos amigos mais próximos e a família mais próxima conhecem a T. e pronto, e tentam (p) tratam a T. (p) pronto, como a T. (ambas riem) é a T. pronto, tem as coisas dela (ri) e pronto, e é assim

Int: Hum diga-me uma coisa hum em casa, quem é que passa mais tempo com a T., a cuidar

dela?

S: principalmente eu, apesar que tenho, tenho muita ajuda da (p) da minha sogra, da minha mãe, pronto (p) agora, como ela é mais velhinha, às vezes vai dormir uma vez fora, às vezes vai para casa da, dos avós, uns aos outros mas pronto (p) que ela agora adora, tudo- quando é para ir passear, é uma maravilha

Int: (ri) claro

S: hum (p) mas pronto, principalmente isso (pausa) o pai trabalha por conta própria e, pronto, os horários e isso acaba por na tar muito tempo (pausa) em casa

Int: hum então e quando (p) quando a S. tem de ir trabalhar (p) hum quem é que fica com a T.?

S: A T. até agora tem tado no infantário, pronto, ela tem tado [inaudível por falha de rede] internato (p) pronto, que é onde está a piquinina e a T. para o ano, portanto agora para o ano, que tamos em setembro (ri)

Int: sim (ri)

S: o infantário sempre teve aberto, devido a esta situação toda teve aberto agora o mês de Agosto [inaudível por falha de rede] mas pronto, quando era as férias ou os tempos que (p) que e'tou a trabalhar, pronto como eu trabalho (p) hum num internamento hum tenho, apesar de tar num trabalho fixo, tenho folgas rotativas

Int: Sim

S: e então também tentava trocar e conciliar com os dias de, que a minha mãe e a minha sogra podem ficar com ela, pronto (p) e quando eu na posso ficar, fica pós avós (pausa)

Int: pronto, okay (pausa)

S: habitualmente é assim (p) quando na tem escola, pronto. Quando a T. pronto, está doente [inaudível] pronto (pausa) agora durante a pandemia tiveram os avós, pronto, que- a mãe teve a trabalhar (pausa) o pai também ia trabalhando alguma coisa e pronto (pausa) vieram os avós tomar conta das duas porque (pausa) só uma a tomar conta das duas (ri) é demasiado

Int: acredito que sim

S: agora também há a questão do (pausa) dos ciúmes de que, se tudo o que é para uma, pá piquinina é pá grande (par filha) né? E pronto olhe, e é isso

Int: E a T. tem mais atividades sem ser a escola?

S: ahhh hum não, a T. antes de (p) de portanto de de eu engravidar, nós fazíamos aulas de natação (pausa) pronto, ela tinha na escola pela intervenção precoce (p) hum (p) uma técnica, uma terapeuta ocupacional e terapia da fala

Int: Sim

S: hum, como a fala é uma área em que nós queremos apostar, ela também fazia terapia da fala no hospital, pronto (p) e fazia fisioterapia no hospital (pausa) hum (p) e por recomendação da fisioterapeuta começamos a aulas de natação, pronto (p) só que entretanto hum, como eu engravidei (pausa) não consegui retomar essa parte, hum, pronto, fora isso a T. não, atividades propriamente não tem, pronto. Nós temos o espaço exterior e ela gosta muito de andar na rua pronto, huh temos animais, ela gosta de ir tar a colher ervinhas para ir dar aos animais, andar aí a chocar com os gatos (ri) hum anda a deambular na relva, também adora prontos (ri) (p) e e prontos e e na bicicleta, também gosta de andar aqui, o corredor é grande, anda no corredor pa frente e pa trás, pronto (p) hum agora mais recentemente descobriu o tablet e como consegue escolher as musicas que ela quer (p) e e pronto (pausa) e é isso
Int: ela é bastante independente então, no dia-a-dia (pausa longa) pronto, faz as suas coisinhas, mete-se a brincar e isso tudo (p) ou não?

S: (pausa) sim a T. pronto (p) de brincar sim, ela- até porque ela na escola neste ano também- portanto no ano letivo que tá- que terminou, ela teve apoio de uma professora de educação especial

Int: Sim

S: e como ela já tava na sala dos cinco anos hum era pré escolar e então tinha direito e foi, ahh arranjaram essa [inaudível] para ela, e essa professora treinou muito com ela o uso da tesoura e ela agora já consegue cortar com a tesoura (p) então ela agora pronto em casa tem, pronto temos aqui um quarto com os brinquedos delas, que é os puzzles dela, tem as coisinhas dela, bolas hum a mota, pronto como lhe digo, tem o tablet, tanto elas são muito- e às vezes que [inaudível] que tao ali nuns sítios com os lápis e essas coisas e ela vai chora e quer fazer, pronto (pausa) ela na fala (p) ela diz algumas palavras mas pronto, ainda na temos um sistema de comunicação implementado (p) mas elas, pronto, nós conseguimos perceber mais ou menos o que é que ela quer e assim, ela escolhe o que quer fazer pronto (pausa) e andar na rua pronto, ela na rua andava até mais não (ambas riem) ela adora tar na na rua pronto, tem muito espaço, depois também temos ali uma (p) que é uma coisa que ela gosta muito, de relaxar muito, que é umas camas de rede?

Int: Sim

S: Pronto. Ali baloiça pronto, esse tipo de coisas ela gosta muito, assim coisas para relaxar, tar tranquila (ri) e pronto

Int: diz que a T., ao bocado disse que a T. hum não tem os, alguns- o sintoma físico mais habitual é a questão de andar, mas que a T. anda, né, mais alguns sintomas assim, mais típicos da síndrome que veja que ela (p) não tem tanto, ou que que não é algo assim tao acentuado

como noutros casos que conheça?

S: hum (pausa) pronto é assim, nós huh o ano passado huh, portanto no primeiro ano que fomos ao encontro da Angel e nós não conhecíamos muitos- muitas crianças, mas por exemplo no caso da T. ela tinha a epilepsia controlada, tanto que a T. começou a fazer medicação pá epilepsia sem crises aparentes, pelo que a médica me explicou, ela deveria de ter crises mas eram [inaudível por falha de rede] a gente não notavam e seria uma coisa tão passageira que a gente na notava (p) a gente na notava- que a gente notava era que a T. [inaudível por falta de rede] e caía, a médica diz que provavelmente isso seriam ausências que ela tinha (p) ahh e pronto deste que começou a medicação (p) esse tipo de situações reduzem pronto (p) e (p) e dos outros pais com quem eu falei, normalmente tinham crises de grande mal, pronto, aquelas crises de convulsões muitos fortes

Int: Sim

S: e a T. isso (p) já teve algumas vezes, mas essas crises têm acontecido em picos [inaudível] pronto (p) têm sido hum (pausa) em [inaudível] pronto e (p) e pronto isso é uma coisa que (p) também tudo aponta- a T. tem algum tremor, tem sempre algum tremor, mas não é muito acentuado e também penso que ela consiga o andar sozinha, relacionado com isso, porque ela- o tremor dela é um tremor mais fino, pronto, dificulta a questão do pintar (p) de de usar a tesoura pronto, mas (p) mas lá está com treino (p) chega lá, mas pronto isso também tem hum (pausa) é o que a terapeuta ocupacional me tem dito, pronto ela tem alguma dificuldade devido ao tremor que ela tem hum huh a motricidade fina ta- acaba por tar mais comprometida

Int: sim

S: por isso é uma área que também tem, tem que se trabalhar muito com com a T., pronto (pausa) ela come sozinha, pronto, come sozinha (p) o uso do garfo na tá muito ainda, ainda implementado, porque ela o uso do garfo, implique que ela tenha mais paciência e ela hum têm uma impulsividade muito grande pa comer hum e com a colher pois- a gente já se despacha e com o garfo, tem de tar ali com mais cuidado, [inaudível] ao comer, ela come dois ou três (pausa) garfadas e depois vai a ver da colher pa se despachar mais rápido (ri)

Int: sim (ri) sente que, ela também hum agarra-se muito às pessoas e e é muito de tar junto às pessoas?

S: sim, pronto, isso acaba por ser uma (p) às vezes uma dificuldade e tem sido dificuldade em termos de escola é que é a T. tem muita força (pausa)

Int: sim

S: em termos físicos e então (p) depois ela tem muita tendência pa se agarrar (p) hum os

beijos dela pronto são beijos com a boca aberta em que ela firma os dentes e pronto (p) se a gente, se agente disser “T. para, T. com menos força” ela acaba por parar e controlar pronto (pausa) mas se a gente na diz nada, ela aperta aperta e pronto (p) e isso pronto, os miúdos mais pequenos e tudo, pronto (p) hum nós, pronto (p) foi uma uma dificuldade e (pausa) e (pausa) isto acaba por ser porque, pronto (pausa) e agora tenho essa noção mas é assim, a T. tem de ser ensinada a brincar e a lidar com os outros porque ela não consegue aprender pelo que vê (p) e e (p) as- a educadora não tá, não está preparada pa isso, pronto (p) ela (p) a a educadora disse-me que tem tido muitas crianças com necessidades educativas especiais pronto, e que enquanto a T. ainda foi mais pequena e ainda na foi tão ativa, porque ela agora ainda se mexe muito, corre muito

Int: Sim

S: pronto, e e começa a ter aquela- gostos próprios, pronto (p) ela já sabe que que se quer brincar com aquilo, é aquilo que ela quer, pronto, não é como era antes que lhe davam outra coisa e ela entretinha-se, ela agora se quer aquilo, faz birra porque quer aquilo, pronto hum

Int: está a começar a ter vontade própria

S: exatamente (p) que é uma coisa uma coisa que ficou mais recente, de de se [inaudível] para cá que ela começou a demonstrar isso, e ela (p) até à a esse tempo [inaudível] pronto, ela acabava por ser uma criança que facilmente se contentava, ela na se mexia muito, pronto ficava ali sentadinha num canto sossegadinha e na tinha muita essa dificuldade, pronto e nunca houve exigência da parte das educadoras hum, pronto, eu tou-lhe a dizer isto, porque isto [inaudível por falha de rede] acaba por ser uma pessoa mais presente quando ela estava na escola e recebe esse tipo de coisas é que havia situações em que a T. ficava um pouco à parte(p) huh por exemplo, à parte das outras crianças e na havia intervenção da parte das educadoras

Int: Sim porque normalmente as crianças com estas idades, havendo uma criança que seja mais ativa ou um bocadinho mais bruta, o que é normal né, é uma impulsividade deles instantânea que é abraçar e agarrar-se e as crianças nesses casos, têm uma tendência por, para se afastarem um bocado, mas hum-

S: exatamente, mas pronto (p) huh e é aí que eu penso que talvez seja a dificuldade, pronto eu na sei (p) huh (pausa) como é noutras zonas, que nós aqui, hum, no sitio onde ela estava que era a única dificuldade foi essa e que prontos, e por isso é que ela agora via mudar, pronto (p) porque, também para fazer a transição depois pó [inaudível] o ensino ó (p) pronto, o ensino obrigatório, o ensino escolar, vai fazer o último ano de pré-escolar na na escola pública, pronto (pausa longa) mas também um bocado pa tentar colmatar essa parte, esta escola tá um

bocadinho mais preparada pa, pra- tenho de atar-lhe o sapato, desculpe-

Int: Não há problema

S: (para filha) dizes olá filha? Diz tu olá filha

Int: (para T.) Olá (ri)

S: (para entrevistadora) ah mas pronto, nem sei, acho que, eu também não, não (pausa) é como [inaudível] nunca pensei nisso assim, realmente (p) eu muitas vezes sei que tenho de dizer à T. como é que ela tem de fazer né? Mas isto é uma coisa que (pausa) que me sai naturalmente (ri) (pausa) explicar-lhe, percebe?

Int: Sim

S: pronto [inaudível] que ela não sabe e que tenho de lhe mostrar como é que tenho de fazer, pronto e (pausa) e pelos vistos isto na escola não estava a acontecer, pronto, apesar de ter né atividades adaptadas pa T., pronto, a educadora tentou fazer as atividades que fazia, fichas e isso, que os outros meninos faziam, tentou adaptar (p) hum pa atividades que a T. pudesse fazer e tivesse o mesmo objetivo, por exemplo, aprender as cores, animais pronto, ela adaptou, leu um livro com ela, outro tipo- um livro sensorial, pronto hum (p) no entanto essa questão do (p) do ela tar no relacionamento com os outros (p) acabou por hum (p) por não ficar na ser trabalhada porque, lá está a- as diferenças começaram a aparecer agora (p)

Int: sim

S: então como isso nunca foi necessário antes, ah agora acabou por não, por não saber, pronto, não sabiam (pausa) reagir, hum e prontos

Int: se calhar, uma coisa que é tão natural para si e e se calhar é uma coisa- já não estão tao adaptadas para isso e realmente uma escola que esteja mais adaptada pra isso estaria, seria sempre uma, uma mais valia agora que se nota esta dificuldade

S: sim, pronto, é assim, nós aqui na zona, pronto dentro do que era a escolha de escolas, huh (p) esta para onde ela vai aparentemente parece estar mais preparada, já têm recebido mais casos de crianças com necessidades especiais (pausa) é uma escola que em termos estruturais também é mais plana, pronto hum

Int: sim

S: e é por isso, hum a gente (pausa) felizmente tem opção de escolha, hum (p)

Int: claro

S: e.. e pronto eu fui ver as escolas e de facto esta parece ser a melhor (p) hum (p) ta esta, esta a duvida, esperemos que seja a melhor escolha (ri) agora quando começar logo se vê (ri) mas pronto vamos ver

Int: Sim (pausa) sente que hum teve apoio em termos sociais, ou seja, em termos familiares,

das escolas, instituições à volta, dos hospitais e tudo mais?

S: (pausa) (suspira) olhe, isso é relativo (ri) é assim, pronto, nós em- eu acho que é assim, nós em termos familiares temos tido sorte e (p) e mesmo em termos da nossa rede de amigos e tudo, pronto. Pronto vamo- pronto temos tido apoio, pronto é assim (p) nós na temos (pausa) nós saímos e a T. saiu connosco, nós saímos no sentido, se vamos jantar fora a T. vai connosco e e nunc- as pessoas nu- com quem nós nos relacionamos nunca disseram não “na tragam a vossa filha” pronto (p) ahh e se o fizessem, logicamente não íamos nós, pronto (p) (ambas riem) ahh (pausa) pronto ahh dessa parte eu acho que a T. tem tido incluída pronto, sempre e (p) quando, quando há alguma coisa, alguma reunião, pronto a T. vai connos- agora não porque (p) ela tem (p) quer mexer em tudo [inaudível por falha de rede] ir ao supermercado, já fizemos a experiência e isso não pode (ambas riem) ahh mas pronto, ela acompanha a nossa vida, pronto. A questão dos apoios das instituições, hum (pausa) é assim, ela tem sido acompanhada no entanto eu acho que falta muito, ela por exemplo em termos de intervenção- como eu lhe digo ela começou a ser acompanhada antes de ter o diagnóstico

Int: Sim

S: hum como eu trabalho no hospital, quando ela foi à consulta da pediatra e a pediatra referenciou para neurologia, ela perguntou se eu, se se queríamos que ela fosse referenciada para a intervenção precoce e pronto (p) e se se, e se queria que que iniciasse fisioterapia, pronto, que ela na altura tinha um ano e e não andava, pronto (pausa) e e e eu disse-lhe que sim e pronto (p) e fui falar e ela fez fisioterapia (p) no hospital e ainda antes de ter o apoio de intervenção precoce, porque ela nesse ano já não teve apoio de intervenção precoce, acabou por ter o apoio de intervenção precoce já só no ano seguinte, pronto

Int: Sim

S: hum (pausa) e (p) e eu penso que, por exemplo, em termos de intervenção precoce o apoio é muito pouco pronto, ela na escola se se- ela agora já tinha reduzido (p) pronto, ela já tinha feito algumas aquisições (p) e a fisioterapeuta acabou por reduzir as duas sessões que ela fazia para uma, mas se fosse só pela intervenção precoce, ela desde o início que devia ter tido só uma sessão de fisioterapia, porque é o que eles têm capacidade pra..

Int: para oferecer

S: pronto, pra, pra- exatamente. Mesmo em termos de, de (p) terapia da fala, também é só uma sessão, por isso é que ela como ti tivemos a opção de ter uma sessão no hospital pronto, apesar de serem terapeutas diferentes (p) faziam uma uma pela intervenção precoce, uma pelo hospital pronto (pausa) agora com isto tudo do Covid, tá tudo parado mas pronto (p) só reiniciou a da da intervenção precoce (pausa) mas pronto, eu acho que (p) que em termos de

de apoios é pouco, pronto e e depois (p) hum em termos do que é o síndrome de Angelman também não há muita informação e e (p) e aquilo- não não há muitas, por exemplo indicações de de quase- de que tipo de (p) de terapias é que a gente pode tentar e ver como é que as crianças reagem e depois a oferta pa crianças também não é muita

Int: pois

S: porque (p) aqui (p) aqui por exemplo na nossa cidade há ahh há uma associação mas é em termos de necessidades também direcionadas para adultos pronto (p) hum ahh que é a APPACDM que acho que é pelo país

Int: Sei sim

S: huh eu também lhe digo que é assim (pausa) eu ahh (p) na sei se os outros pais sentem isso mas eu sinto um bocadinho dificuldade em gerir o tempo entre o tempo de trabalho, depois uma pessoa chega a casa, ter de tomar conta dela e fazer as coisas da casa e tudo, acaba por ser pouco o tempo pa procurar o que é que há de opções e e nós depois vamos ahh (p) ao médico que nos acompanha ou ao terapeuta (p) e se na serem eles a dar-nos “olha, vamos tentar isto, vamos tentar o outro” (p) hum pronto, também na sei muito bem por onde seguir e depois não há dire-diretamente direcionado po síndrome de Angelman na-não há essa informação específica, pronto isto acaba por ser pa crianças com necessidades especiais há isto, pronto (p) mas (p) no no síndrome de Angelman na tem particularidades pronto e precisam de ser acompanhando muito informações fora do país (p) em Espanha, Estados Unidos, Brasil

Int: sim

S: porque, porque em Portugal (pausa) pronto, não há (ri) não é? Pronto, tirando a Angel huh (p) não há propriamente (p) coisas muito direcionadas pra pronto pra pra esta- pras dificuldades que existem pra esta este síndrome

Int: Além da sobrecarga que é, basicamente huh (pausa) acredito que seja bastante difícil ainda ter de chegar a casa, tratar de tudo e todas as responsabilidades, deve ser bastante, deve ser uma uma questão bastante complicada de gerenciar e acredito que na sua situação humm estando no interior do país e não tendo tanta oferta como as cidades mais principais, acredito que seja ainda mais complicado ter de arranjar especialidade

S: sim, pronto (p) pronto e realmente, pronto a questão dos apoios é isso e depois é assim, acho que também huh (p) que eu pense que, mas acho que isso é- é a nível geral, pronto a questão dos apoios (p) financeiros (p) que nós temos que fazer papéis e papéis e papéis e papéis e pronto e eu para que a T. tivesse direito aos subsídios, que supostamente teve, tive de ir na sei quantas vezes à segurança social porque fui lá, faltava um papel (p) depois precisava

de mais outro e depois precisava de mais outro e pronto (p)hum (p) como a gente tem muito pouco que fazer (ambas riem) ainda [inaudível]

Int: Um processo ainda mais complicado, uma burocracia muito (p) muito complicada

S: hum sim! Pronto (p) ahh e e pronto e tem sido isso e neste- e acho que isto a gente nem acaba por ser as dificuldades mas ser o que fazes, como dizia a T. [inaudível por falha de rede] até tem sido pequena (p) o infantário acaba por ter (pausa) um horário mais alargado, mais do que o infantário fechava alguns dias no natal, alguns dias na pascoa hum e neste momento huh (ri) tou com um certo dilema porque temos de começar a a procurar opções e e não sei se as vai haver (p) aqui na nossa zona que é para ocupação de tempos livres, porque a T. agora frequentando o ensino publico vai ter mais tempo em que não vai ter aulas, pronto, não vai ter escola e e pronto e é assim, apesar de nós termos apoio- a a minha mãe trabalha pronto (p) a minha mãe agora tem nos dado muito apoio em termos de fins-de-semana, qué pa não ta [inaudível] que a minha mãe é auxiliar numa escola, pronto (p) trabalha de segunda a sexta e pronto (pausa) huh a minha sogra tá a desempregada pronto, mas tanto uma como outra têm já alguma idade, têm as suas doenças (p) e (p) e eu na posso huh deixá-la a tempo completo [inaudível] nesse período do ano letivo, pronto até porque as férias de verão vão ser grandes e então a questão vai ser mesmo essa, pronto (p) agora é começar a procurar efetivamente algum (p) ATL alguma coisa que dê apoio, pronto e e habitualmente, pronto [inaudível devido a falha de rede] para ser sincera não procurei ainda, mas já soube de sítios em que não aceitam crianças com deficiência (p) pronto hum (p) porque na têm pessoal (p) pronto huh

Int: não têm capacidade pra aceitar

S: [inaudível] pronto, e então na sei se vai haver essa opção, na sei- na tendo essa opcao na sei como é que a gente vai fazer, pronto

Int: é uma preocupação bastante grande para si neste momento

S: (ri) pronto sim, neste momento é o que me preocupa, pronto (p) isto, a gente vai sendo aos poucos, na alt- quando ela era mais pequena e andávamos na fisioterapia a minha preocupação era memo essa, que ela andava, pronto- e então a gente fez tudo, comprámos uma (p) tinha uma bola daquelas grandes de de ginástica, então era a bola dela andar aqui atrás da bola (p) arranjámos nadador, arranjámos tudo o que era pa arranjar pronto (pausa) agora ultrapassámos essa fase, temos outras preocupações, pronto e (p) e, pronto, às vezes não há resposta huh (p) huh externa huh de apoio das instituições, não há (pausa) eu digo-lhe, também acho que a T. teve sorte porque, a terapeuta ocupacional (p) que é responsável por ela na intervenção precoce hum tem apostado muito nela, no sentido que hum (p) ela (p) durante algum tempo e

enquanto houve essa possibilidade, a T. fazia uma sessão na escola de terapia ocupacional e fazia uma sessão de hidroterapia com a terapeuta (p) mas hum ia eu pronto, tinha de ir eu com ela à piscina

Int: Sim

S:[ianudivel] e tudo mas a terapeuta tinha algum tempo no no horário dela e como ia à piscina com os utentes da APP naquele dia, eu ia co-com a T. naquele dia e pronto (pausa) e ela tem nos dado outras opções do uso da sala de snoezelen também (p) fiz-onde andámos um tempo a fazer isso, um uma sessão na sala de snoezelen , uma sessão na na escola, pronto

Int: tentou variar também as terapias para ver o que é que ajudava mais

S: sim sim, e a terapeuta acha e (p) e é um bocado também o objetivo desta mudança de escola é esse é que (p) a terapeuta acha que o ambiente da escola (p) hum é pouco estruturado e a T. acabava por hum (p) por ter muitas distrações (pausa) pronto hum (p) e a ideia agora é traça um plano logo desde inicio pa que ela tenha uma (p) mais uma coisa mais diária em termos de escola porque a T. precisa de algum (p) alguma ordem pronto, para que consiga também ela própria ter mais autonomia (pausa) e pronto, e é isso pronto, eu acho que podia haver mais apoios mas também é uma situação que (p) pelo que falo cos outros- pelo que temos falado cos outros, noutras sessões pronto com os pais (p) que em termos de todo o pais que acaba por ser- há resposta mas é pouca (pausa) pronto

Int: Sim (pausa) hum então a ideia com esta mudança seria também, não só dar estrutura (p) à T., num-numa estrutura diária mais certa, mas também experimentar para ver o que conseguia, o que- o apoio que poderá vir desta nova escola e desta nova também situação

S: sim

Int: para ver também se consegue colmatar esta necessidade

S: huh sim e e pronto esta nova escola acaba por ter outras atividades, como lhe digo, já têm recebido outras crianças e eles têm (p) hum uma professora de educação especial, têm uma sala de multideficiência (p) hum e e tem uma metodologia tipo- porque é assim fui ver outra escola e fui ver esta (p) e na outra escola (p) os- as crianças com deficiência (pausa) e pronto na outra escola acabavam por meter as crianças com deficiência a maior parte do tempo numa sala e só depois é que em algumas atividades iriam integrar a turma (pausa) nesta escola que ela irá frequentar o conceito é um bocadinho diferente (p) huh as crianças estão na sala, integradas, têm uma professora que acompanha huh quando têm hum disciplinas mais hum (pausa)

Int: complicadas?

S: sim, o inglês, história- nessas alturas sim (pausa) e eu acho que isso pa T. vai ser bom

porque é assim, (p) hum não é que eu- que ela possa aprender [inaudível por falha de rede] em termos do contar, do aprender a escrever pronto, o que aprender aprende

Int: sim

S: o que ela conseguir (pausa) mas na relação, o facto de ela ver as outras crianças sentadas e isso (pausa) penso que isso poderá ajudar também em termos de comportamento, porque apesar de de tudo, ela também huh observa e acaba por ir hum imitando um pouco o que os outros fazem

Int: sim

S: e se ela ta numa sala à parte só com outras crianças que têm outras deficiências, acaba por na fazer (p) também saber estar com (pausa) com um grupo normal, pronto e e é assim nós (p) temos querido que ela faça parte da nossa vida, não é?

Int: na vossa escolha, foi muito importante o fator social também, ela conseguir desenvolver a sociabilidade dela e não estar a pô-la de parte-

S: (sobreposição) exatamente

Int: e isolá-la do restante (fim de sobreposição)

S: e e pronto (p) isso a- acabou por ser uma das coisas que me levou a escolher- apesar que a escola é um bocadinho (ri) mais longe (p) hum porque acaba por ser numa outra freguesia e e pronto, temos de fazer ainda uma deslocação- mas pronto (pausa) desde que compense e que seja bom pa ela, é o que interessa (pausa) e (p) e pronto, e é isto, pronto- acho que hum (p) também a forma como a deficiência é vista huh acaba por afetar hum (p) as ofertas, pronto e tudo mais. Esta escola, por exemplo tem integrado das atividades hum (p) huh (p) pronto a escola, tem a terapia com cavalos, tem a hidroterapia

Int: sim

S: coisas que na outra escola não existia pronto e (p) e isso irá transparecer no [inaudível] para mim, como mãe, porque é assim (p) ela acaba por usufruir dessas terapias que são boas para ela e eu depois não fico tao sobrecarregada em termos de tempo (p) porque, eu nestes meses sei que ela beneficiava se calhar de ter aquela terapia com cavalos e terapia co- na água (p) só que eu na consigo, na tenho tempo para (p) deixá-la

Int: e sente que agora (p) com esta escola, vai conseguir colmatar essa (p) essa falta de tempo (p) e a necessidade dela

S: a expectativa é um bocadinho essa, não é falta de tempo mas que que ela consiga ter o apoio

Int: sim sim

S: e os benefícios que daí advenham (p) e pronto, e que a gente depois possa ter tempo

também, pronto, pa tarmos juntas e (p) (ri) desfrutarmos um bocadinho uma da outra (ambas riem) e pronto

Int: hum (pausa) acha que (p) como é que se sente ao cuidar da (p) da T. e e (p) sente que é uma carga elevada, sente que não, que é uma coisa que agora entrou na rotina... como é que se sente?

S: tem dias

Int: diga?

S: tem dias (p) tem dias (p) porque é assim (p) não é fácil e (p) e é assim (pausa) tal como toda a gente, ela também tem o humor dela e há dias que (p) é tudo ao contrário e há dias que as coisas correm muito bem, pronto

Int: sim

S: por isso, é assim (p) são coisas que na dependem só de mim ou só dela, são coisas que dependem das duas e há dias que sou eu que tou com o humor assim (p) mal humorada, pronto (p) hum é- há dias muito difíceis e tem sido uma coisa que eu (p) na tenho conseguido- é assim, ela neste momento na tem o apoio da terapia da fala (p)e e ela não tem um sistema de comunicação implementado porque eu também na tenho conseguido dedicar tempo a isso (p) e é uma coisa que eu tenho pensado e quero fazer, mas que na o tenho conseguido chegar (p) e são estas coisas que (p) que falta tempo que às vezes gostava de ter um bocadinho mais e (p) e já não [inaudível] há dias em que a gente pensa que (p) que pronto, que podíamos fazer mais e melhor e pronto, é os dias que faz parte e que as coisas vão mais ou menos e há dias maus e pronto (ri)

Int: há dias que são mais produtivos e há dias que (p) gostava de ter feito mais

S: sim

Int: eu acho que isso também acaba por ser um sentimento um bocado geral (p) hum de vários os pais, em que hum sentem que há sempre mais que podiam ter feito (p) “havia sempre mais alguma coisa que eu devia ter feito, ou que eu conseguia ter feito ou poderia ter tentado” (p) às vezes há dias que é assim, que não não dá para mais

S: é isso (ri) eu não posso fazer mais do que isto (pausa) é isto

Int: pronto S., eu não queria tar a levar-lhe mais tempo hum, também tem já aí as meninas ao pé de si (ri) (para T.) Olá!

T: Olá

Int: (ri) queria agradecer-lhe imenso por este tempinho, foi excelente e e, adorei conhecer a sua situação e a sua história hum e de ver a T. (ri), muito obrigada|

S: pronto Teresa, obrigada

Anexo E - Entrevista 3: mãe (M.) e filha S.A. (K.)

M: how are you?

Int: I'm good how are you?

M: we are doing fine, thanks

Int: That's great

M: we are also in the lockdown so hum

Int: yeah, so are we (ri) hum (p) are you ready to start?

M: sure

Int: okay, so I wanted to (p) first learn a little about you and your situation and humm (p) about your huh- I don't know if it's a son or a daughter, I couldn't (p) tell

M: oh yeah (pausa) sorry (ri) I'm used to webix but I'm doing some very very early so- it took me awhile you know (p) to upload hum- but yes hum (p) we have a (p) we have two sons and the youngest, the daughter is K.

Int: Yes

M: She's the Angelman and (p) she's seven and a half years old (pausa) and huh she- we we are a family who hum (p) we have split, my ex-husband and myself so

Int: okay

M: now we have hum separate hum (p) hum (para si mesma) how do you call this hum (para entrevistadora) custody, you know?

Int: yes

M: a part of the time they're with the father and part with me (p)

Int: okay

M: so she travels (p) but not far, we live in the same (p) hum in the same city (p) so she got used to it very well

Int: that's good

M: hum (p) but it was quite difficult because hum (p) we had hum we had different (p) positions as a mother and a father to accept- huh especially this diagnosis of K. (p) which came late (pausa) hum we actually hum (p) my pregnancy was doing fine and I delivered a totally (p) healthy huh little girl, you know?

Int: yes

M: after two boys it was a special gift (p) hum and she was very slow in the (p) development

Int: okay

M: so we took her to the (p) paediatrics and they followed her development (p) but other than

that she was doing fine, you know, she had a respiratory infection as a (p) really small girl and she was given oxygen for four weeks but

Int: yes

M: this was due to bronchiolitis, you know- some kids (p) just are not lucky because they have a little huh brothers who go to kindergarten and so (p) it happens (pausa) but ah K. was well developing- you know, she she grew okay, she was doing ah (p) slower on the movements

Int: okay

M: huh but she never cried you know? She never cried (pausa) huh and she had trouble sleeping

Int: okay

M: during the night (ri) so hum she always was a good eater, like I breast fed all of them, and she ate normally

Int: that's good

M: hum (p) but hum when she was hum about two years hum (p) the doctor said we need to do more check-ups because she's not huh still not walking on her own you know- she was standing up and holding but she would not let go

Int: and did she talk?

M: no

Int: okay, nothing

M: no, never (pausa) and huh she didn't try, as I mentioned huh so hum she was always smiling (p) so I went hum to the hospital and we did some check-ups you know?

Int: yes

M: hum but no-nobody talked about genetics (p) everybody thought it was some metabolic disorder (p) or maybe just a slow development or (p) you know, nobody said- because she was looking so good, you know?

Int: yes

M: and hum (p) so they they said when we were doing the tests for the metabolic diseases they said "okay, we will send one (p) one sample to genetics (p) just for the case

Int: so no one thought it was weird that she hadn't spoken or that she wasn't a baby that cried?

M: no (p) no they just said you know, let's follow up and huh (p) let's see

Int: okay

M: hum and then huh then we went to have an interview with a- with a genetic doctor, with a

paediatrician but she is dealing with children genetics

Int: yes

M: and she hum (p) she actually took this anamnesis from me and K. was there with me and hum she told me after two weeks she already got results because she said “you came with such good explanation about K. that huh I thought about fifteenth chromosome (p) and hum (p) in in very early (p) in two weeks’ time we got the results back and she was diagnosed and she was (p) actually she was a little bit more than two years old (p)

Int: okay, that was a very quick diagnosis, some pa- some parents have said that it took them about a year to get a confirmation

M: yeah (pausa) I think, when looking back I was even (p) hum (pausa longa) dealing with this as a mother you know, it’s a shock but hum (p) but I was happy because I read that some parents have the diagnosis (p) soon you know, sooner, at birth ever, for other syndromes, for instance for down syndromes

Int: yes

M: and that it’s a bigger burden because (p) I had this luck you know, living with K. two years and (p) I thought she was normal and healthy and (p) everything was down to her (p) in the sense (p) you know we (p) we gave her everything we could but (p) also from that point is where I think hum (p) as as a mother I think hum we still try to live as normal life as we can with her (p) we try to include her in every (p) I don’t know, we- I sometimes say you know, we travel (p) we love to to go to Portugal you know (ambas riem) I I like to cook, I like to (p) huh go to the (p) to walks to the nature and we always include her in in the daily living but (p) we just hum (p) adjust (p) you know (p) because she cannot operate fully in mental faze, but she’s hum she’s lucky because she’s physically she’s very (p) hum (suspira) very developed

Int: okay

M: she can run, she can ride a bicycle

Int: that’s great!

M: but not- yeah, but (p) but not the regular one, she rides the special one (pausa) but we bought her also a *squiro* (p) you know what a *squiro* is?

Int: hum

M: it’s it’s what kids these days have (p) hum (p) it’s just with two little wheels

Int: okay, yes, yes yes

M: and they go to camp trek and so (p) and so she has this (p) three wheel *squiro*

Int: okay

M: and she likes to go, because other go and she goes (ri)

Int: she can join them

M: perform some jumps and so (ambas riem) hum (p) so I think she's pretty lucky because all the brothers look after her (p) and she developed some word she can say

Int: wow

M: she can now say and connect also you know "mama" (p) she calls me mother all the time, I'm the only one being mama and hum (p) she calls her dad hum and my new husband she calls (p) daddy, but also every other man (p) like brothers you know, she calls daddy but hum (p) it's funny because she really likes male (p) male population (p) she likes them, she (p) likes to be comforted by them and hum

Int: she enjoys their company

M: yeah (p) but she as well, she now- she now can say yes (p) she does know

Int: hum

M: and she also, when she really doesn't wanna do something she goes "né né né" (p) but otherwise, other words she cannot pronounce, nothing yeah (p) so this is just a few (ambas riem)

Int: so do you take her to any kind of therapies or do any kind of specific activities to help her develop those communication abilities and other abilities?

M: yeah, well K. was included in the special care kindergarten

Int: okay

M: hum already in- at age two because when huh when she was huh (p) huh she was younger, first year my huh mother in law took care of her, but huh she then started, when she already had diagnosis, she was two and a half actually and we put her in a special care kindergarten and huh they huh they have huh special pedagogues, how do you say

Int: yes, yes, yes, teachers

M: yeah, and this kindergarten is actually the biggest hum unit in the the special department is in our city, in the whole country, you know, it's here (p) and we we had uh luck because we had physiotherapists huh we had work therapists and huh logo [inaudível] so, speech therapist

Int: okay

M: and she received there (p) therapy every week, one hour per week, this is what these kids in our country are (p) prescribed from from the minister of health, this is what they get (pausa) not more but this is (p) I think (p) it is for everyone it's the same

Int: yeah

M: so hum (p) it was very good for the (p) parents and the family that she received all this therapy in kindergarten

Int: yes

M: and then we- when she was hum six and a half, we decided to prolong one year

Int: okay

M: we have this possibility and now she's seven and a half, she have to start school (p) and we took time to choose school huh for her because hum (pausa) she has this autistic hum signs, you know, she- with Angelman syndrome you probably know, she really hum (p) is very socialise, however she needs hum (p) more focus-

Int: structure

M: structure (p) and when there's new people (p) new room, ah she cannot huh (p) she would always go around and look for new stuff and she cannot focus (pausa) so we chose not the closest school

Int: okay

M: but we huh chose the school that is more up in the mountains and is huh smaller school (p) and they have huh a program, there's very- it's a very special program hum (p) because in Slovenia we have (p) three possibilities (pausa) first it's the lower standard

Int: okay

M: hum (p) lower standard in means of hum education, you know hum like it's lower

Int: okay, yeah

M: yeah, hum in the means of hum (p) what they want for them (p) and hum, it has two two options, so it's lower and lowest (ambas riem)

Int: okay

M: and then there's special (p) and special is K. because she's not able to speak, she's got very low (p) hum understanding- I mean she understands but she will never speak, now she cannot even write but she's starting to use crayons and colours, you know

Int: so the lower, the lower would be for people who maybe have more physical disabilities but that, when it comes to hum writing or doing math or talking, it's not that big of a disability, they can still do it, even if it's just a little bit?

M: exactly

Int: okay, okay

M: yeah and this is the case for instance hum cerebral palsy or so (p) and they are not so physically hum capable but they can still can do things

Int: okay

M: exactly (p) so we included K. in this special program because (p) she will now be able to go to this school until the twenty first age

Int: wow that's great

M: yeah (p) hum we have to drive twenty minutes one way (ri) but hum (p) I think she- of course she had problems for four days she was going crazy (p) she was yelling, she was hitting everyone, she was (p) I said this was not be possible to include her but (p) actually one the fourth day, she stayed every day one hour longer you know (pausa) and she started to wave to people you know, when she was going (p) home (p) and now she doesn't even wanna go home but unfortunately (p) now we have the lockdown and hum (p) it's again you know (p) this structure is interrupted and she's at home with us (p) now we're struggling, now we- it's (pausa) for her and for us it's a very hard time (pausa)

Int: yeah

M: so we cannot wait for the school- specially the special programs open again

Int: yeah, because it was a a long period of time that she wasn't at home and that (p) would also allow her to spend her energy and learn (p) but also allow you to rest and to also have time to do your things and everything

M: I mean, I work from home since hum march thirteenth (pausa) and I have hum I have work I mean (p) I need to do stuff you know ahh of course I can be flexible with my schedule sometimes but sometimes I have like this you know TCs with with ahh (p) real costumers and (p) she would be all over me (ambas riem) (p) yeah and then, you know we- it's also for the brothers, because they have to do school work (p) and hum (p) yeah the the oldest is twelve years old and he's a teenager now (p) so it's hard for him even to cope with the situation as a decent home, no (p) hum other children but hum (p) now she's- he's starting to very angry with K. and (p) he says (p) ah "why do I have a sister like this, I didn't want this sister" (p) you know (p) so it's hum (pausa) it's also, I try to listen and to respond (pausa) it's hard to be demanding [inaudível] as well to take care of her but (p) hum you know I say it's funny (p) even if I take time, but she will not be the whole day just with me (p) you know

Int: yes

M: she (p) as well as this age, she wants other people (p) you know

Int: so they're getting a little bit tired (p) maybe

M: yeah and we don't have the system that could give us uhh support like some (p) person that would come (p) for maybe four hours a day you know to take care (p) hum we have after eighteenth year (p)

Int: okay

M: people that have disabilities, our country hum would give you a support person to take care (p) of of the disabled person but (pausa) until eighteenth hum (pausa) birthday they are

not allow it (ri) (p) this is actually (pausa) a very big handicap (p) for for the families you know

Int: yeah

M: hum (p) but (p) I don't know

Int: But do you have any other type of of support hum (p) I don't know, hum (pausa) medical support or hum monetary support or if you have to stay home to work because you can't, you don't have somewhere to go with her, or (p) hum something like that, do you get any kind of help?

M: well, actually in in the Covid now, we have a support hum we can take hum (p) time off for eighty percent of our salary

Int: okay

M: for this certain amount of time that we (p) we would spend at home with the child, for instance (p) but the problem with my work is also you know (ri) (p) it's hard if if I completely stay off work (pausa) then they will miss me, I have some projects that are open that I need to finish them (p) but huh as well if I say "okay I will take eighty percent but still work" (p) then it's the same if I work all the time (ri) so (p) hum I I still not huh (p) decided to take this support

Int: okay

M: hum (p) however many of the parents of the (p) children that go to the kindergarten or school hum (p) in in many families women don't work (pausa) so they decided that only one member provides

Int: okay

M: and hum the mother usually stays at home (p) but I don't know you know, probably depends on the person that you are (p) I would probably (ri) go crazy you know (p) I mean I love hum I love to work but also I love huh my children so (p) now that I work from home it's actually good, because I don't have the driving (p) hum but (pausa) I kind of think, you know just this time to (p) to pass between the schools are closed maybe you know

Int: yes

M: this would (p) open again and hum (p) it's it's actually it's a priority for our country as well that they open school because of the socialization of the (p) children

Int: In our country it's actually open, they refuse to close the schools so we are all here- but hum I believe that in your case that would be really helpful, especially for her and (p) also the struggle that might happen afterword's when you have to get her to go back (p) you don't (p) quite know how that's going to go

M: yeah (p) because we- (p) it took us a awhile- I say- well yo-you may think four days but (p) yeah I did not even believe it's gonna be (p) ever you know hum (p) because then she come home and she was also home very distracted then (p) hum (p) yeah, she likes it now also when our teacher sends us some school work (p) hum it's very short we do this in five minutes you know but (p) still when she hears the teacher (p) on the on the screen she is very happy, so I think it's good to just have this little contact as we can (p) but we also had to huh the opportunity (p) to (p) go through the infection with Covid you know?

Int: yes

M: and I must tell you it's hum (p) it's interesting that (p) hum okay I was afraid for K. that she was- will get hum (p) some seizures because she has epilepsy as well

Int: yes

M: it was quite huh (suspira) (p) hum (p) late when she developed first (p) huh attack (p) she was I think three and a half years old

Int: okay

M: and I was really really really hum psyched about (p) her having an attack you know (p) and the literature said it's between two and three and when she was three I said "okay, she's not gonna have them" you know? (p) but when she had her first attack it was grandma- it was terrible (p) I collapsed- after she stopped having a seizure, I collapsed and I have- I have to have my head sutured because I (ri) I tapped down on the floor, it was really really scary and huh (p) we didn't decide to (p) give her anti-epileptic (pausa) because she was normal after the first attack she came to she was okay (p) and then the neurologist say "okay you don't have to put her on the medicine maybe she will never have an attack who knows" (p) and huh they didn't even perform the EEG or anything (pausa) so (p) then it was three weeks later in the kindergarten when they called me (p) and said "well, K. is having a seizure right now and hum you should come because we called ambulance" (pausa) and I came, of course, I was very close and I came and I was with her but (p) but it was very distracting was that she was semi-paralysed you know, on the right side (p) and I got really scared I said "okay I had a normal girl until now, she could move she could do anything (p) but what if she never recovers you know?"

Int: yes

M: I was really scared (pausa) of course she came back through and she was okay in the hospital and (p) we decided to put her on anti-epileptic

Int: that must have been a really hard experience to go through (pausa) to see your child going through that

M: I can tell you this was the worse t- for me it's (pausa) okay it was even worse with K. because she had two (p) cases of nearly dying- she had very big (pausa) hum how do you call this hum (p) tonsils

Int: yes, I know what it is, yes

M: she had angina when she was really small (p) even before first year (p) and it is normal to this that huh they stay big (pausa) at (p) she put's everything in her mouth

Int: yes

M: and once she put a big hum (pausa) hah (p) *fernicula* (p) it's what the kids play with you know? (p) it's a little ball but it's from ah from ah (p) glass!

Int: oh okay

M: and she put this in her mouth and it went down her (pausa) exophages and and and my husband tried to- and he followed to with his finger and it was all blood, she was all blue- it was terrible and hum he saved her that time (p) and hum and the second time it happened she was a little bit older and she ate grapes (p) GRAPES (pausa) and she almost suffocated by that then I said "now we have to stop and take these tonsils out" you know

Int: yes

M: and now she's much better- she she she doesn't have this drooling all the time (p) she eats normally so it's- it was a good decision to take this out (p) but hum (p) yeah (p) so it's- with her it's difficult when you when you see all this you know? Because you never imagine that this can happen- anything can happen

Int: yes, yes

M: so now she takes this therapy and she's stable, yeah (p)

Int: that's very good, that's very good because huh I from speaking from other parents I can see that there are a lot of cases where they don't walk and some don't even speak a single word but the fact that she can walk, that she can run, that she can speak, that's very very good and I can see that you (p) although it shows that this must've been really hard for you especially accepting all of the situation but- I can see that you also have this positive perspection- perspective (p) hum towards what you experienced before you had the two years and also that she's lucky because she gets to have this school and she gets to have her brothers and I can see that you also can see the bright side which is very good to see-

M: yeah

Int: I wanted to ask you hum a couple of things and I was curious about how you were saying earlier that you and your ex-husband have huh different perspectives on this hum (p) what did you mean by that?

M: well exactly this, as you said now I'm more hum (p) hum (p) of a positive person (p) whereas he sees K. as a (p) very big disappointment very depressive point of his life (p) hum and it's it's a struggle, it was a struggle- our marriage hum was starting to fall down and actually I see the the divorce that followed very positive thing that happened for both of us (pausa) once because huh I was you know (p) given an opportunity to have my (p) positive opinion of K. and being optimistic and doing things with her that I want you know? I I (p) buy (p) plane tickets for everyone, when I can you know

Int: yes

M: and we travel, we go to Portugal, we love Portugal (p) we love huh every other place in Europe we've been- we've been to Belgium, to Germany to (p) everywhere- just (p) you know (suspire) not through this pandemic- she- I take her skiing

Int: wow

M: I I I love including her in huh every kind of sports (p) we put her on ice skates you know? (p) We- I mean she can do it, she she just needs adjustments (p) huh and he sees a barrier in in everything with her, you know? (p) So we decided to live our separate lives hum (pausa) we do discuss on children basis but (p) hum he has his new partner I have my new husband (p) I'm very lucky that he has hum a very positive view and opinion on K. as well (p) and he accepts her and you know (p) lives with her (p) like she's his you know

Int: yes

M: it's very good for K. as well (p) but (p) it's harder on the other side because hum (p) of course my ex-husbands new partner is not K. mother and they have another baby (p) it's difficult, I understand so (pausa) I don't know, sometimes there is a pressure for K. to be put in a institute, in some huh (p) you know (p) place that I don't ever want to hear because (p) she's very small, you know (p) in in in this huh time when we separated

Int: yes

M: hum she started to come to me and be very calm you know, we can cuddle (pausa) before, when she was little she never (p) was so calm, she's very hyper- she's everywhere (p) and huh now she comes, for instance in the night

Int: yes

M: she comes to my bed and I can hold her you know, for (p) few hours (p) and this is, to me it's a (pausa) I can't explain but (p) it's very important- I think she needs me and I need her and (pausa) I cannot imagine that I would give her to some institution not to take care of her (p) hum so it's it's better for me to be (p) tired part of the time- I have now the opportunity to get dressed you know, because we se- we live separately so (p) sometimes I believe this was a

good solution for us, you know

Int: yes

M: the only- probably the only solution (pausa) I don't know but (p) hum (p) yeah (p) I try not to think how demanding or tiring it is but (p) I- as you said, I see this that we are blessed that (p) she can walk, she can run, she's she's full of energy (p) but it's also very dangerous (p) she she can run (p) you know under the car (p) it's very dangerous, you have to hold her all the time so (ri) I have to keep fit you know- if she goes on a bike I need to run (p) yeah

Int: so it sounds to me that (p) that huh you still (pausa) you have high hopes for her, you think that she has potential to do a lot of things that she- you know, with the right adaptations, she could do what a quote normal person-

M: (sobreposicao) yeah, with adjustments

Int: would- (fim de sobreposição) yes, but your ex-husband doesn't have that view, it's like "oh, she just can't (p) she'll never do it"

M: hum he is surprised sometimes when I when I (p) update him with some, you know, stuff but he- for instance would never let her go ski, he never tried (p) but hum she tried to- she loves it you know, it's funny because (p) she can spend the whole day in her skis and you see her happy you know?

Int: yes

M: she will show you, if she does not wanna do it you will not make her do anything

Int: yes

M: hum (p) so it's it's hum (p) to me it's also rewarding, yeah because we try (p) and I have I have more than good support from my husband hum (p) my new partner and (pausa) I I probably would not be able to do it on my own, for sure (p) hum because huh children were so little when we separated- now I look back you know (ri) and now, today I see we we would not huh do so many things if I did not have this (pausa) hum so (p) I think it's it's the way you look at uh life yes- also I think I believe that because of K. I have vision you know?

Int: yes

M: it's not long term vision because it's a (p) day by day (p) step by step (pausa) hum and it's- she makes small moves (p) it's even better now because (p) when she was younger it was (p) it was two moves ahead, one back you know

Int: yes

M: but now she's doing little steps and stays and she has this cognitive huh (p) understanding, it's very high- she really know about huh (pausa) even what you say to her

Int: yes

M: huh she remembers things very well (p) and she also have this hum (p) sense I say (p) she knows things before we know them, you know (p) which I also believe in because it's possible, she cannot talk and hum (p) she has other senses that (p) developed in her- that we we don't have huh (p) possibilities to (p) hum (p) yeah

Int: they they- the senses developed to compensate (p) the other parts

M: exactly

Int: yes (p) this happens with a lot of conditions

M: yeah, she knows! She knows whe I- every day that she will get also very distracted you know or when I'm sad, she knows (p) she knows and she comes and she (p) she's with me (p) it's it's so (pausa) rewarding, I must say, it's it's huh it it is what people say, it's a blessing to have a child like that (p) but you need to to (pausa) you need to know it because (p) yeah (p) in the same positions as parents, my ex-husband and I we don't have the same

Int: view

M: yeah (p) and and you know, there's another point he tries to (pausa) believe you know that they- some times in the future huh in pharmaceutical industry they will develop a drug to save K. (pausa) so it's probably a handicap because we both work in pharmaceutical industries (pausa) and hum (p) he he hears this hope (p) you know (p) and I am a doctor of veterinary medicine and I know that this is not possible you know, to make her (p) normal (p)

Int: because it's a genetic condition

M: yeah, I mean (p) you cannot replace a gene (p) so he's- he's hopeful but I know it's (p) hum it's better to accept the situation as it is (p) huh (pausa) and make the most of it (p) yeah some parents are not that lucky- I realise that as well when I started K. in kindergarten I saw different you know huh (p) different diseases different huh (pausa) problems, parents and the children having- that was very sad for me- it was sad for me for two years I need- I needed time to (pausa) sit with the same people in the same room

Int: yes

M: to accept this, it's really really hard because I I believed with K. we are very lucky (p) yeah (p) it was very very very disappointing to see that some children will never be able to (p) to (pausa) give any feedback you know

Int: yes

M: we we receive a lot of feedback (ambas riem) with K., positive and huh negative but hum (p) it is hum very important that we teach her how to communicate, I see that because (p) she had a wonderful speech therapist in kindergarten (pausa) and huh she was really (p) making

improvements in her- you know letting go in her frustrations

Int: yes

M: and huh (p) it's so important for her to (p) for all of us to to try to communicate (p) even more important that we put her out of the diaper (p) I think

Int: you prefer to have her communicate and be able to tell you (p) how she feel, what she thinks

M: correctly yeah (pausa longa) in a way yeah, because she takes her own glass and put water in it and huh (p) she can do a lot of stuff, she helps me with huh (p) she doesn't wanna put clothes on but she can you know

Int: yes

M: hum she also (p) we change the diaper and she puts her bottoms up you know, it's not the same as you put the baby (ri)

Int: yeah

M: but I- it would be easier she was in school for two months she was there, she completely put all of the shoes and jacket on- because home she didn't (p) and huh she's very capable of doing stuff so (pausa) we need to be as well very (pausa) you know (p) straight forward (p) which is hard sometimes yeah, as being parents (pausa) hum (pausa) but when you were asking me about how I feel, how I'm coping (pausa) I like (p) when K. was born (p) even before she was diagnosed (p) I needed my space but it was hard, three little children, they are only three years apart I I used to be a swimmer, I used to swim (p) competitive swimmer hum (p) used to swim ev-every day (p) but hum (p) I needed some meditation (p) actually physical activity and then (p) it turned out to be a very good meditation and so I sun- I go (p) I run every second day but I do (p) a nine kilometre- nine to ten you know (pausa) and it's- at first it was running and (p) huh I look at it now from seven years back (p) I (p) I go every second day- even if I'm huh (p) I don't know- Prague (p) or I'm in a berlin- when I travel, when I can
Int: yes

M: definitely love going- yo-you know you see a lot of the city when you go running- I love in Portugal- I go- I go from Belém to Lisbon and back, I love running by the ocean that's my favourite

Int: that's a long- a long run

M: yeah it is- it's a ten kilometre run, yeah, going back and forth

Int: but it's beautiful

M: it is, it is (p) and I I actually meditate you know (p) I do (p) a lot of thinking and most brilliant ideas come to my mind (p) so I try to fulfill them (p) yeah so

Int: so those are the things that help you cope with everything

M: yeah! (p) it is physical (p) you know but also this brings me a lot of energy, I always when I come back I (p) full of energy- people don't believe me but it works for me, it was the (p) the worst for me that I couldn't run because I had this little injurie on my (p) foot and I couldn't run (p) I ran until I could, then I start yelling you know (p) in the woods (p) it was so painful and huh I had to stop for ten days and I did not run (p) I can- I can tell you I had (pausa) I was waking up in the middle of the night, sweating (p) it's it's addiction but (p) I don't know (p) it just works for some- for some people I believe

Int: it feels good

M: yeah (pausa) so I think tha- for K. we need as well some some (p) physical activity you know (pausa) she she she's the same she needs hum (pausa) we tried to to organize some people- paralympics, we talked just now with some friends that are in sports (p) hum that maybe we will have some movements in the country to to have it hum all around for for the children like that huh (p) huh potential or not but (p) individual hum sports would be very good for for this huh for these children or young adults, I don't know (pausa) this is still a room for improvement for our country

Int: yes I understand (pausa) so tell me, how was it to hum receive the diagnosis? How did you feel when you received the diagnosis?

M: (pausa) I was really shocked, I was really really really (pausa) hum (pausa) scared (pausa) I could not say that I was very (p) angry ever (p) I was not (pausa) looking back (p) how it happened, why it happened (p) but hum (p) I had later I think- later when for instance putting K. to school, so maybe now recently, two years ago, when we delayed school

Int: yes

M: when I, when I- I had this period for (p) a year or maybe six months (pausa) hum (p) when I saw a girl her age (p) and I saw them, you know developing, being little girls who could have (p) hum (p) little colouring books and they were going to school with their mommies and they're, you know picking their bag and so on (pausa) and that made me very sad, that made me very sad and hum (p) I think it was again positive because I have my new husband because he let me be sad hum (p) he let me put all the feelings out huh (p) and I needed to allow myself to be sad because when I got diagnosis I was not really (pausa) able to be sad because huh with with the father of K. he was so sad I need to be with him and try to persuade him "it's going to be okay" you know (p) I never let myself be sad and (p) hum (p) I think this came later with my new partner

Int: so, since you were so worried with K.'s father and taking care of him, you ended not

taking care of yourself

M: yeah (p) but but that happened subconsciously you know (pausa) and then when we separated I needed to take care of myself and a place to stay (p) and for the children to adapt, I had no time for sure because I kept my job (p) I I hum (p) we moved for two times (p) and then we built a house with my new husband and this all kept me very busy you know

Int: yes

M: it's true, you keep your mind busy and you do not deal with your feelings (pausa) and later on, yes I I I was- I am happy, I am very blessed that I was given this time to (pausa) put all the sorrow out (p) it's also very good to talk to you about this because (ri) sometimes you don't even realize what happens- yeah because huh (p) I have a very good friend who has similar (p) age of children you know

Int: yes

M: we've been together for for (p) since since our children are born so that's thirteen years (p) and huh she's my best huh (p) how do you say (pausa) maid of honor

Int: yes

M: we just recently got married and hum (p) we both have now our new partners and it it's funny because huh her daughter is the same age of K. you know (p) but I look at her today, you know, O. and it's not sad to me, to look at O. but I did have this feeling in my huh (p) how to say- lungs it was very sad to me to see O. and see them together but today- it's now all alright, it's good it's good (p) to be happy also with them and for them (p) and also have K. with us

Int: it was sad for you to see the potential that K. could have but she's not going to have the same huh (p) growth

M: yeah

Int: but at the same time, now that you've come clean with you feelings and now that you've gone through all of the things that you were feeling (p) you can see- look at it from a different perspective

M: yeah (p) yeah it is hum (pausa) now it's all clear to my when we talk you know? We- when you sometimes you put it out loud you can hear it

Int: yes

M: I'm very grateful for that so (p) thank you Teresa (ambas riem)

Int: thank you, it's been a pleasure

M: I go also to hum (p) psychotherapies

Int: yes

M: but not because of K. (p) we we decided to huh because we came with with huh with the burden of two marriages you know (p) huh (p) together in the partner huh therapy (p) and it was good because we started working individually you know? (p) because you come back and you go to the childhood of your own and you've got to sort things out and it's very positive also for the hum (p) bringing up all the children and huh growing your adult life but also yeah we talk about K. sometimes so hum (pausa) you know you don't get instructions for this but it's good to let the feelings out sometimes (p) hum (p)

Int: it's good to have a space- a safe space to talk about these things and to (p) let everything out

M: yeah, I'm very extroverted (p) as you may noticed (ri) but still it's not the same, sometimes the words you need to hear as well you know

Int: yes

M: from from a person- I was very lucky to to to get this therapist huh (p) it was actually a suggestion from my friend from S. and huh (p) it works for me it works- it's not nearly (p) regular or need to but (p) sometimes when you get stuck its really good to have huh (p) just one word maybe (p) huh it it's very good, it's rewarding

Int: it puts things into perspective when we talk to other people

M: yeah

Int: I want to ask you huh (pausa) what does your day to day life consist of when it comes to taking care of K.?

M: well first of all it's very great the news that she started to sleep

Int: okay

M: because she used to wake up at five, four and she would not sleep, she would not go back to sleep- now she sleeps (pausa) hum for already two years she would sleep- but sometimes it's hard to get her out of the bed (p) so (p) hum (pausa) so I let her sleep and- I was afraid that going to school would be a problem because she need to wake up uhh a little bit early

Int: yes

M: they start at seven forty five (ri) and we have a drive for half an hour so she needs to wake up six thirty but she has no problem, she knows she goes to school and she's happy (p) then I change her diaper (p) that's my day (ambas riem) and I put all of the clothes one her so I love summers cuz it's lets clothes (ambas riem) huh then we wake up my (p) other sons hum they like to sleep in as well (p) and sometimes she would go and (p) she's naughty and she would go climb on the on the bunk bed and she would not come down- brothers don't like that because she's very heavy already, strong (pausa) so this is the first (p) argument that we have

in the day (p) and then we go to breakfast, I serve all three of them (p) maybe the twelve year old sometimes (p) will take himself breakfast (pausa) but the other two I serve, yeah and K. I need to put the food in her mouth

Int: okay

M: because in the morning she starts with iPad and little cartoons and (pausa) she's the best mood if we do that (p) this was (ri)

Int: it's easier

M: yeah (p) no arguments, then (p) then it's ah then it's the time we need to go huh to the car (p) so I put the shoes on I put the (p) jacket or whatever and we go to the car- she she goes alone, she goes to the door she would take her bag and go to the car and she sits in the car and she knows that she needs to buckle up and we buckle up and (p) I usually take the iPad so she looks at the cartoons driving because you know it's (pausa) sometimes driving she does not hold still, she will not sit and it's dangerous in the car

Int: yes

M: so we drive with the iPad and huh (p) she likes to go to school- I just drop her off, we we go walking from the parking lot to the school and we say goodbye and she goes with the the caregiver (p) and they do everything from thereon

Int: okay

M: and it's the same picking up- I stay outside and I pick her up (pausa) and huh we drive back home (p) then afternoon she would usually come and she's hungry, she's hungry and she would go to the pantry and she will look for sweets (ambas riem) I try to limit sweets, she likes hum gummy bears you know

Int: ah yes

M: Haribo

Int: yes yes

M: I li- I limit the Haribo but I give her some crunchy, you know for for the yogurt

Int: yes

M: (pausa) cereal! And I give her and she will be happy but hum (p) for a little while, then she goes and plays a little bit, she takes the the (p) the toys and she she will be maybe ten, fifteen minutes on her own and sometimes she goes up and- we have a- she she really likes uhh (p) hum (p) a swing you know?

Int: yes

M: she likes the swing and hum and then (p) she- if it's a good day, if it's huh sun outside and warm she wants to go outside, she wants to go on walk but (p) mainly she likes playgrounds

(p) you know (p) and she will go on on very big huh (p) hum (pausa) playground and she plays forever (p) but I need to be careful because she- wh- when other kids come then she starts to hit them and (p) they tease her and she runs after them so (p) it's (p) it's a lot of work (pausa) yeah (p) but now that they are closed, now we have to tell her "you cannot go, nobody can" (p) it's it's hard (p) but she she then walks yeah, she walks and she rides [inaudivel] it's okay as well

Int: and do you now find that with the being confided and being at home that it's now harder to keep her busy?

M: it's impossible (ambas riem) it's impossible (pausa) she would she would sit in the iPad huh in the morning for maybe few minutes and then she starts hitting on huh boys (p) and starts to closing my computer (p) she wants attention all the time

Int: yes

M: and (pausa) huh (p) I see that for her it's also very (p) frustrating because it's only us you know? (p) hum (p) I try to put her now on the toilet now all the time but (p) hum (p) when she needs to poop no way, she wants to do it in the diaper (p) but for the (p) hum (p) for the pipi she goes she- if I catch her she goes (p) huh and she gets (p) gummy bears for rewards so that's good but (p) not all the time that I can- she she will not tell me you know (p) that she needs to go- neither will she go (p) on her own (p) but I see that the older she gets she doesn't want to wear diaper, it bothers her

Int: yes

M: so that's why also my goal to try to (p)

Int: get her to use the bathroom

M: yeah (p) and huh in the afternoon- actually in the evening she will be huh (p) very excited you know, she wants to run in the apartment, in the house, she wants to play with brothers and sometimes they want to play, sometimes they don't (p) she likes to dance, she loves music and she will dance you know and huh (p) hum (p) it depends what what we are in the mood (p)for (p) and then she- it comes ahh (p) time in the evening where she will be completely calm down you know- I put her in the shower (p) we struggle going upstairs, she doesn't want to but she loves water- when we start having a shower it's very relaxing (p) I keep on doing with all of the children the same thing every evening you know

Int: yes

M: having a shower and then calming down before bed (p) and she she likes this procedure (p) she brushes- I brush her teeth, she lets me do it (pausa) and huh (p) and then I put her to pyjama and we stay downstairs a little bit with cartoons and then- this is the time when she

also can stay her own- on her own (p) and I go with my sons to bed (p) because they still want to be a little bit held so (p) and she allows me that you know, and that's good because for a period of time I really missed this huh (p) this time with boys with just them

Int: yes

M: it was just for (pausa) maybe a year, a year and a half when we had this separation from from the the home where we spent together and we had to move to other places but

Int: yes

M: I really couldn't have her (p) you know (p) separate and now she gives he- gives us this time (p) and she also goes to her bed and she watches a little bit of cartoons there and then I come to her, because she goes to bed last and (p) I I hold her and huh (p) usually she does not fall asleep (p) but she would say you know "now you go", she she (p) does thi (acena para ir embora) and I go away (p) and then she sleeps, yeah (p) and in the in the (p) around four (p) maybe three thirty she comes (p) very rarely she sleeps the full (p) night (pausa) so I usually wake up and hold her and she sleeps, that's my day (ambas riem)

Int: you have a very busy day

M: yeah (p) it's huh K. all the time (ambas riem) no when she goes to school it's it's huh (pausa) it's yeah I can work but huh (p) when she's at home it's (pausa) it's even more K., yeah (pausa) but on the days when she's not around then I have a normal life yeah, then I have uh (p) shopping some- grocery shopping, cooking I do in in in advance, you know

Int: yes

M: (p) I try to be prepared before the the children come, I have them five days and then two days, and the five days and two days, so we we (p) rotate in this this huh direction

Int: and do they all go at the same time?

M: yeah, yeah they are all the time together

Int: okay

M: I mean they're amazing you know- the-they all the time (pausa) they (p) they lov- they talk but sometimes they hate each other but if they are separated they miss each other so much so (p) whe- when we are in the house, boys sleep separately

Int: yes

M: And this is different because in in the (p) place of the father they are all together in one room (p) and then boys now have the opportunity to read a book or- they like harry potter (p) or they (p) just chant you know

Int: yes

M: but K. had a very very hard time to adjust that she's alone- I thought you know this would

be very good uh (p) hum (p) chance to give her her own space and quiet and dark you know

Int: yes

M: but it took her forever- it took her five months

Int: really?

M: five! (pausa) she was yelling on top of the stairs in the evening for three hours she could yell “ma ma ma ma ma ma ma” I almost give her to my bed but I (p) finally I come to my senses and I said no no no (p) and then she (ri) she adjusted- now she’s happy, we’re all happy now but yeah it was very hard for her to accept that she’s alone

Int: but even though the struggles you can see that she- slowly she’s getting her independence and she’s also working through those things

M: yeah (pausa) I had luck to have this huh (p) babysitter you know

Int: yes

M: she was, she was really good, she was huh- (p) first I said “no way that we can find” a person (p) then we had luck, she was really close to us uhh in the neighbourhood but huh (p) she stayed with us for already two three (p) maybe six months I don’t know- then this quarantine started in march (p) and she stopped (p) not just coming to our house but huh (p) she decided to (p) to take her time (p) to think about if that’s the way she wants to live I don’t know but, I understand her but I was just so sad that she was not coming. This was a real benefit to our family (p) because even if I was at home she would spend two hours just with K. you know, and she would listen to K. and she would sing to her and (p) go to walk with her (p) and huh (p) it was amazing to have K. at home but still (p) you know do things hum (p) with K. (p) I don’t know I (p) I need to to find another person like her- that is- that is definitely a plan (p) hum (p) in the near future

Int: and is there anyone in the family that you that you have- can have to do that or?

M: no, we- we don’t have ahh (p) anyone that lives near (p) besides that my mother still fully working (p) she’s actually huh (p) a researcher, scientist (pausa) she works in a microbiology lab (p) now it’s full with the Covid

Int: yes

M: (ri) diagnostics

Int: yes

M: and huh my father he is now retired but hum (pausa) hum he’s not so good with little children, especially he’s now on huh (p) biologic drugs you know because of the huh (p) psoriatic arthritis (p) so (p) yeah- I don’t have any brothers or sisters (p) hum (p) that is difficult huh having family member- we we have huh (p) I mean my ex-husband has a

mother, so my ex-mother in law is very good with children but, she's also already huh (p) more than seventy years old and it's hu (p) for her is sometimes hard to take care of K., it's also dangerous because K. is (p) bigger and huh strong, very strong

Int: yes

M: sometimes she can be very hum (p) she can hit you know, hit you or bite you (p) I mean she doesn't do it to me you know, but huh (p) sometimes she's she's aggressive yeah (p) she smiles but she still hurts (ri)

Int: yeah, they have a lot of energy, like any other kid would have but huh they have- kids with this syndrome tend to have a lot of energy, plus they want to be with the person all the time so that together ends up hum (p) it can be a lot for someone over seventy years old

M: yeah, it is demanding for other people that do not know her so well, or maybe don't live with her all the time and hum (p) of course you understand that so (p) you really need some professional (p) care, you know, behind this

Int: yes

M: either in schools, in programs or somebody that has experience (p) hu for instance some babysitter with experience (p) this one had really good experience (p) and huh really good sense as well, for her (p) so (p) you know

Int: Well hum, I loved this chat, this interview (p) it was really amazing to get to know you and your story and thank you so much for sharing this with me. I feel like this hour has flown by because it really is very interesting for me to learn so much about this and to hear a lot of the huh (p) the particular stories of everyone, because I didn't understand in the beginning of this that Angelman Syndrome does have (p) hu different degrees (p) some kids have one type of diagnosis, others have a different type of diagnosis and it's very interesting to to hear about it and honestly I think the thing that really surprised me in this was your positive attitude because, I've talked with parent's with positive attitudes but there's a lot of them who really are so tires and even tho they love their children and they do all state the same as you, as it was a blessing in disguise, but I can see that you're very positive and hum, it's not that blind hope that things will change eventually but believing that she can still do things with some adaptations

M: yeah

Int: and I find that very inspiring (pausa) so thank you so much for sharing this with me

M: you are so welcome (ambas riem) It was great talking to you for me as well. I wish you all luck and all the best and stay healthy

Int: thank you, you too, stay healthy and safe and thank you so much

