

Síndrome de Rett e Actividade Física Adaptada:

Uma perspectiva de profissionais nesta área de intervenção

Dissertação apresentada com vista à obtenção do grau de Mestre em Ciências do Desporto – Área de especialização de Actividade Física Adaptada, de acordo com o Decreto-Lei nº 74/2006 de 24 de março.

Orientadora: Professora Doutora Ana Luísa Pereira

Antonia Vera Mourão Gomes de Almeida e Silva

Porto, 2011

Silva, A. (2011). *Síndrome de Rett e Atividade Física Adaptada: Uma perspetiva de profissionais nesta área de intervenção*. Porto: A. Silva. Dissertação de Mestrado apresentada à Faculdade de Desporto da Universidade do Porto.

Palavras-chave: ATIVIDADE FÍSICA ADAPTADA; INTERVENÇÃO; PROGRAMA SENSÓRIO-MOTOR; SÍNDROME DE RETT.

*“Sempre permaneça aventureiro.
Por nenhum momento se esqueça de que
a vida pertence aos que investigam.
Ela não pertence ao estático;
Ela pertence ao que flui.
Nunca se torne um reservatório,
sempre permaneça um rio.”*

Osho

*Dedico este estudo à Professora Doutora Maria Adília Silva.
(in memoriam)*

Agradecimentos

Concluído este estudo relembro as etapas percorridas, e gostaria de expressar o meu agradecimento às pessoas que contribuíram, de uma forma direta ou indireta, para a sua realização:

À Professora Doutora Ana Luísa Pereira pela imprescindível orientação, pelo apoio e pela disponibilidade sempre demonstrada ao longo de todo este processo.

Ao Professor Doutor Rui Garcia pela receptividade no Gabinete de Sociologia.

Ao meu marido, José, e à minha filha, Larissa, por me incentivarem e inspirarem para a minha realização pessoal.

À Professora Doutora Associada Alcione Leite da Silva, minha grande amiga, pelo apoio e pelas palavras sábias que me dirigiu e sem os quais não teria concluído esta fase da minha vida.

À Fisioterapeuta Cláudia Pato, que esteve sempre presente, pelo seu incansável apoio e carinho.

Às minhas amigas Andreia, Eluana e Roselane, que estiveram sempre presentes e me dirigiram palavras encorajadoras.

Agradeço o apoio e carinho no dia-a-dia do meu grupo de Budismo de Nitiren Daishonin.

A família Marinho pelo apoio oferecido sempre na hora que mais necessitei.

Aos funcionários da Biblioteca desta Faculdade pela contínua ajuda prestada em toda a etapa percorrida.

Os meus vizinhos Mauro e Cláudia, sempre prontos a atender-me nos momentos de maior aflição na resolução de problemas informáticos.

E por fim, em especial, a todos desta faculdade, professores, colegas, funcionários, que mostraram nas situações simples do dia-a-dia uma constante doação de carinho.

Índice Geral

Agradecimentos	VII
Índice Geral	IX
Índice de Quadros	XI
Índice de Anexos	XII
Resumo	XIII
Abstract	XV
Résumé	XVII
Lista de Abreviaturas	XIX
1. Introdução	1
2. Objetivos	7
2.1. Objetivo Gerais e Objetivos Específicos	9
2.1.1. Objetivo Geral	9
2.1.2 Objetivos Específicos	9
3. Revisão de Literatura	11
3.1. O aparecimento da Síndrome de Rett	13
3.1.1. Características clínicas	14
3.1.2. Formas clínicas	18
3.1.3 Síndrome de Rett no sexo masculino	23
3.1.4 Prevalência	23
3.1.5 Etiologia	24
3.1.6 Tratamento da Síndrome de Rett	25
3.2 Atividade Física Adaptada	26
3.3. Atividade Física com Pessoa com Necessidades Especiais	29
3.4. Programa sensório-motor	30
3.4.1. Estimulação sensório-motora	31
3.5. Abordagem Empírica sobre a Síndrome de Rett	33
3.6. Formação Académica dos Profissionais e a SR	37
4. Metodologia	41
4.1. Caracterização do grupo de estudo	44
4.2. Recolha de dados	45
4.3. Análise dos dados	49

4.3.1. Descrição e Justificação das Categorias	51
4.4. Questões éticas	54
4.5. Rigor do estudo	54
4.5.1. Rigor do método utilizado	57
4.6 Limitação do estudo	58
5. Apresentação dos Resultados	61
5.1. Categoria A – Conhecimento sobre a Síndrome de Rett	63
5.2. Categoria B – Experiência com a Síndrome de Rett	67
5.3. Categoria C – Atividades Físicas Adaptadas com Pessoas com Síndrome de Rett	77
5.4. Categoria D – Necessidades e Sugestões de Profissionais	82
6. Discussão do Estudo	87
7. Considerações Finais	95
8. Referências Bibliográficas	101
9. Anexos	XXI

Índice de Quadros

Quadro 1. Critérios diagnósticos de inclusão para Síndrome de Rett (adaptado de Hagberg et al., 2002).	14
Quadro 2. Critérios diagnósticos de apoio para Síndrome de Rett (adaptado de Hagberg et al., 2002).	15
Quadro 3. Critérios diagnósticos de exclusão para Síndrome de Rett (adaptado de Hagberg et al., 2002).	15
Quadro 4. Caracterização dos (as) participantes do estudo.	XXIX

Índice de Anexos

Anexo 1: Termo de consentimento livre e esclarecido	XXIII
Anexo 2: Caracterização dos participantes do estudo.	XXV
Anexo 3: Guião da entrevista.	XXVII
Anexo 4: Identificação dos participantes do estudo.	XXIX
Anexo 5: CD – Categorização no NVivo	XXXI

Resumo

A Síndrome de Rett foi descrita pela primeira vez por Andreas Rett, em 1966. Contudo, foi mundialmente conhecida apenas em 1983, através dos trabalhos de Hagberg e colaboradores. Esta Síndrome é resultante de uma mutação genética ligada ao cromossoma X, onde o gene MECP2 se encontra alterado, originando um distúrbio do desenvolvimento cerebral, atingindo na sua forma clássica predominantemente indivíduos do sexo feminino. Entre os primeiros seis a dezoito meses de vida a criança apresenta um padrão normal de desenvolvimento. Após este período, a criança manifesta uma série de alterações motoras, de alterações comportamentais e posteriormente corporais. Este estudo elucida sobre o principal problema relacionado com a Síndrome de Rett em Portugal, que consta no défice de conhecimento e formação, interferindo com o trabalho aplicado pelos profissionais que atuam junto desta população. O objetivo deste estudo é obter uma perspetiva de profissionais envolvidos diretamente com pessoas com esta Síndrome, visando o conhecimento sobre esta, como também sobre as atividades físicas adaptadas aplicadas. É um estudo exploratório-descritivo de natureza qualitativa, desenvolvido com 15 profissionais que lidam diretamente com pessoas com Síndrome de Rett. A recolha de dados foi realizada através de entrevistas semi-estruturadas. Os dados foram analisados recorrendo à análise de conteúdo. Os resultados obtidos apontaram para quatro categorias, que são: Conhecimento de Profissionais sobre SR; Experiências Profissionais com SR; Experiências com Atividades Físicas Adaptadas e Necessidades e Sugestões dos Profissionais. Este estudo demonstra que a maioria dos profissionais entrevistados apresenta falta de informação e conhecimento sobre a SR. Não foram encontrados profissionais que utilizem Atividades Físicas Adaptadas nem Programas Sensório-motores específicos com pessoas com SR, originando uma dificuldade acrescida no desempenho do tratamento oferecido por estes profissionais.

Palavras-chave: ATIVIDADE FÍSICA ADAPTADA; INTERVENÇÃO; PROGRAMA SENSÓRIO-MOTOR; SÍNDROME DE RETT.

Abstract

Andreas Rett first described Rett Syndrome in 1966. However, it remained unknown until 1983 when Hagberg and colleagues presented their studies. Affecting mainly females, this syndrome is an X-linked genetic disorder caused by mutations in the MECP2 gene located on the X chromosome leading to neurodevelopmental disorder. Between the first six to eighteen months, the infant has a normal pattern of development. After this period, the child exhibits several motor and behavioural disorders and subsequently corporal disabilities. In Portugal, this study elucidates for the main problem with Rett Syndrome, which is based on the lack of knowledge and direct applied work by active professionals dealing with this population. This study was developed in order to obtain a perspective about Rett Syndrome through professionals involved directly with people with this syndrome, seeking knowledge about it and, at the same time, to investigate the adapted physical activities applied. It is an exploratory descriptive study within qualitative nature, carried out with 15 professionals who deal directly with people with Rett syndrome. Data collection was conducted through semi-structured interviews. Data were analyzed through content analysis. The results pointed to four categories, which are: knowledge about Rett syndrome, the person experiences with SR, SR with adapted physical activity, and which needs to treat and to deal with SR. In this study, the majority of respondents demonstrated lack of information and knowledge about SR. There were no professionals using neither Adapted Physical Activity nor Sensory-motor programs, resulting in increased difficulty concerning the SR treatment's performance offered by these professionals.

Key-Words: ADAPTED PHYSICAL ACTIVITY, ACTION, SENSORY-MOTOR PROGRAM; RETT SYNDROME.

Résumé

Le syndrome de Rett a été décrit pour la première fois par Andreas Rett en 1966. Cependant, ce n'est qu'en 1983 qu'il a été mondialement reconnu grâce au travail de Hagberg et ses collaborateurs. Ce syndrome résulte d'une mutation génétique liée au chromosome X, où le gène MECP2 est altéré et conduit à un trouble du développement cérébral. Il atteint, sous sa forme classique principalement les femmes. Lors des dix-huit premiers mois, l'enfant se développe normalement. Après cette période, l'enfant commence à montrer une série de troubles moteurs, comportementaux et plus tard, physiques. Cette étude répond à la principale problématique concernant le syndrome de Rett face au manque de connaissance et de formation des travaux appliqués par les professionnels. Le but de cette étude est d'acquérir une perspective professionnelle impliquant directement les personnes atteintes de ce syndrome, afin de mieux l'appréhender et également une connaissance des activités physiques adaptées à ce type de handicap. Il s'agit d'une étude exploratoire et descriptive de nature qualitative menée au près de 15 professionnels que contact direct avec le syndrome de Rett. La collecte des données a été réalisée au travers d'entretiens semi-structurés. Ces données ont été ensuite exploitées pour l'analyse des contenus. Les résultats obtenus ont fait apparaître quatre catégories, à savoir : le connaissance sur le syndrome de Rett, les expériences avec les personnes atteintes du SR, les activités physiques adaptées au SR et la nécessité du traitement du SR. On constate au travers de cette étude que la majeure partie des professionnels présente un manque de connaissances et d'informations sur le SR. Aucun des professionnels rencontrés n'utilisent ni des Activités Physiques Adaptées ni de Programmes Sensoriomoteurs. Tout ceci engendre une difficulté accrue dans l'efficacité des traitements proposés par ces professionnels.

Mots-clés: ACTIVITÉ PHYSIQUE ADAPTÉE; ACTION ; PROGRAMME SENSORIOMOTEUR; SYNDROME DE RETT.

Lista de Abreviaturas

AF – Atividade Física

AFA – Atividade Física Adaptada

ANPAR – Associação Nacional de Pais e Amigos Rett

AVD's – Atividades da Vida Diárias

IFAPA – International Federation of Adapted Physical Activity

EUA – Estados Unidos da América

MECP2 – Methyl-CpG binding protein

OMS – Organização Mundial de Saúde

ONU – Organização das Nações Unidas

SNC – Sistema Nervoso Central

SR – Síndrome de Rett

1. Introdução

1. Introdução

O mundo procura incessantemente a forma de solucionar os problemas de saúde do foro físico ou do foro psíquico. Como seria de esperar, criaram-se diversas atividades e terapias, tanto no sentido de desenvolver as habilidades do ser humano bem como de promover a ascensão ao topo das suas capacidades, como de superar as perturbações diárias e os referidos problemas de saúde.

Alguns problemas atuais de saúde são as consideradas doenças raras. Segundo a Direção-Geral da Saúde (2007) são consideradas, na União Europeia, doenças raras aquelas que têm uma prevalência inferior a 5 em 10.000 tendo em conta o total da população da União Europeia. A mesma fonte afirma que, em Portugal, este tipo de doenças afecta um número inferior a 100 pessoas. Dentro deste leque de doenças insere-se a Síndrome de Rett.

O conceito da Síndrome de Rett (SR) surge em 1966, ao ser identificado por Andreas Rett como uma condição caracterizada pela deterioração neuromotora em crianças do sexo feminino, quadro clínico bastante singular, acompanhado por hiperamonemia, tendo descrito este quadro como “Atrofia Cerebral Associada à Hiperamonemia” (Schwartzman, 2003). Segundo Monteiro (2007) esta síndrome tem como marcador biológico uma mutação genética ligada ao cromossoma X, com alteração do gene MECP2, descoberta em 1999. Até aos primeiros dezoito meses a criança apresenta um padrão normal de desenvolvimento, começando, a partir deste período, a apresentar uma série de alterações motoras, de alterações comportamentais e posteriormente corporais.

Pizzamiglio et al. (2008) referem, também, que para além de se verificar um distúrbio cognitivo severo, são características desta síndrome a perda de destreza manual, bem como os movimentos estereotipados das mãos, ventilação irregular com hiperventilação ou períodos de apneia, o bruxismo em vigília, distúrbios de sono com maus despertares, convulsões frequentes, escoliose, distonia, ataxia e autismo. Referem ainda que, psicologicamente, se

observam pânico e ansiedade, bem como autoagressão ocasional, diminuição do contacto visual e falta de interesse por atividades diversas.

Nos últimos anos, com a evolução dos estudos ao nível da genética, o interesse pela investigação na área da SR tem vindo a aumentar significativamente. Por um lado são feitos estudos para reforçar o desenvolvimento a nível genético e tratamentos farmacológicos. Por outro lado, são desenvolvidos estudos no âmbito de diferentes abordagens educacionais e terapêuticas. É nesta área que surge o desenvolvimento de intervenções através da atividade física adaptada, como também de programas sensório-motores. De facto, as atividades de lazer, a procura de prazer são um bom meio de favorecer a saúde da pessoa e a Atividade Física Adaptada (AFA) é uma das opções mais consistentes para o reequilíbrio do ser.

A AFA, nos dias de hoje, é definida como um corpo de conhecimentos transdisciplinares dirigidos para a identificação e para as soluções de diferenças individuais na AF (Atividade Física). A adaptação significa, por isso, modificar, ajustar ou acomodar de acordo com dados da avaliação, o desporto, a dança, o fitness, entre outros (International Federation of Adapted Physical Activity [IFAPA], 2010). Pelo exposto percebe-se que esta área é muito ampla, incluindo desde programas de treino especializados para atletas com deficiência, ao nível da alta competição, até programas de exercícios físicos com objetivos de reabilitação motora, psicológica, social, entre outros. Tendo em conta o foco deste estudo, a SR, podemos encontrar os denominados programas sensório-motores que são adaptados e aplicados na intervenção terapêutica em pessoas com SR.

Os programas sensório-motores são, como o próprio nome indica, programas de intervenção baseados na estimulação das funções sensoriais em associação com as funções motoras (Manuila et al., 2004). Desta forma, os programas sensório-motores tendem a atenuar as deficiências apresentadas.

Contudo, pouco se sabe ainda se este tipo de programas tem algum tipo de benefício em pessoas com SR. Na realidade, pouco se sabe ainda sobre a SR, de forma geral. Embora a investigação nesta área tenha evoluído nos últimos anos, ainda é muito reduzido o número de estudos científicos

desenvolvidos, sobretudo em Portugal. Esta carência de estudos leva a que não haja comprovação das diferentes abordagens, o que limita a intervenção baseada na evidência, e consequentemente a obtenção de melhores resultados relativamente às várias alterações que a SR acarreta ao indivíduo.

Em Portugal continental foi criada, em 2002, a Associação Nacional de Pais e Amigos Rett (ANPAR), uma associação voluntária, sem fins lucrativos, que congrega e representa pais, familiares e amigos de cidadãos com SR. A ANPAR tem neste momento cerca de 50 pessoas com SR associadas; contudo, não existe nenhuma base de dados, levando à falta de informação e formação registada nesta área (ANPAR, 2011).

Desta forma houve a necessidade de desenvolver este estudo exploratório junto de profissionais que trabalham diretamente com pessoas com SR, de forma a melhorar o trabalho desenvolvido, tornando-o mais adequado às características inerentes a esta síndrome.

Devido ao facto dos profissionais pouco saberem sobre a SR surge a questão:

Qual a perspetiva dos profissionais que intervêm na Síndrome de Rett, no que diz respeito à Atividade Física Adaptada e aos seus benefícios para as pessoas com esta síndrome?

2. Objetivos

2. Objetivos

2.1 Objetivo geral e objetivos específicos

2.1.1 Objetivo Geral

Conhecer as informações, a formação, as experiências e necessidades de profissionais (Fisioterapeutas, Professores de Desporto e Educação Física, Técnicos Superiores de Educação Especial e Reabilitação, Terapeutas Ocupacionais) relativamente à Síndrome de Rett em geral e, por conseguinte, às patologias intrínsecas, como também a aplicação e desenvolvimento de atividades físicas adaptadas.

2.1.2 Objetivos Específicos

- Identificar os tipos de conhecimento de profissionais (Fisioterapeutas, Professores de Desporto e Educação Física, Técnicos Superiores de Educação Especial e Reabilitação, Terapeutas Ocupacionais) sobre a SR;
- Caracterizar as fontes de formação/informação sobre a SR a que os profissionais recorrem para o desenvolvimento da sua prática;
- Caracterizar a experiência de profissionais no atendimento a pessoas com SR;
- Identificar as características de pessoas com SR atendidas pelos profissionais;
- Explorar as dificuldades de profissionais no atendimento a pessoas com SR;
- Conhecer as experiências de profissionais com atividades físicas adaptadas com pessoas com SR;
- Observar as formas e benefícios da atividade física adaptada e programas sensório-motores para pessoas com SR, desenvolvidas por profissionais;

- Examinar as necessidades sentidas por profissionais na prática profissional e sugestões para suprir estas necessidades.

3. REVISÃO da Literatura

3. Revisão da Literatura

Neste estudo foi utilizada a revisão da literatura da monografia “Síndrome de Rett e Atividade Física: Estudo de caso. Proposta de intervenção no âmbito sensório - motor” (2009) realizada no âmbito da disciplina de Seminário do 5º ano da licenciatura em Desporto e Educação Física, na área de Reeducação e Reabilitação, da Faculdade de Desporto da Universidade do Porto, tendo como orientadores a Professora Doutora Maria Adília Silva e o Professor Doutor Rui Correadeira. Esta monografia é da mesma autora deste estudo.

Justifica-se a utilização da revisão da literatura anterior por não termos encontrado, entretanto, mais conhecimentos relevantes, tendo sido apenas acrescentada uma parte referente à descoberta da cura para a Síndrome de Rett. Um outro motivo prende-se com o facto do tema deste estudo ter resultado de sugestão da monografia, devido à escassez de conhecimentos verificada, porém não comprovada anteriormente.

3.1. O aparecimento da Síndrome de Rett.

A Síndrome de Rett é uma condição crónica e incapacitante que possui características fenotípicas bastante peculiares. Foi descrita inicialmente em 1966 pelo médico austríaco Andreas Rett que relatou casos de raparigas que apresentavam comportamento autista, demência, apraxia, estereotípias manuais e perda da expressão facial (Rett, 1992). A quase totalidade dos casos ocorre de forma isolada, existindo poucos relatos de mulheres que tenham tido mais de uma filha afetada pela doença.

Somente a partir da publicação por Hagberg et al. (1983) de 35 observações a respeito de raparigas com Síndrome de Rett é que o interesse por esta síndrome aumentou, tendo sido necessários mais 16 anos para que as bases genéticas da Síndrome de Rett fossem descobertas (Amir et al., 1999). O reconhecimento de que o gene MECP2 se encontra mutado em pessoas com Síndrome de Rett renovou o interesse na investigação da síndrome.

3.1.1. Caracterização Clínica

Diagnóstico

Os critérios clínicos são a base de diagnóstico da Síndrome de Rett, tendo sido determinados em 1985 por Hagberg et al. e atualizados em 2002. O encontro da mutação no gene MECP2, observado em 90% das raparigas com formas típicas da doença, não é obrigatório para se confirmar o diagnóstico.

Para o diagnóstico da Síndrome de Rett foram estabelecidos critérios de inclusão (Quadro 1), de apoio (Quadro 2) e de exclusão (Quadro 3).

Quadro 1. Critérios diagnósticos de inclusão para Síndrome de Rett (adaptado de Hagberg et al., 2002).

- Períodos pré e perinatais normais: desenvolvimento psicomotor normal durante os primeiros 6 meses, frequentemente dos 12 aos 18 meses de vida;
- Perímetro cefálico normal, ao nascimento: desaceleração na velocidade de crescimento do perímetro cefálico entre 6 meses e 4 anos de idade;
- Involução no comportamento social e psicomotor (perda de habilidades); disfunção no desenvolvimento da comunicação e sinais de demência;
- Perda de habilidades manuais intencionais adquiridas, entre 1 e 4 anos de idade;
- Surgimento de esteropatias do tipo esfregar, lavar e bater das mãos entre 1 e 4 anos de idade;
- Surgimento de marcha apráxica e apraxia / ataxia de tronco, entre o 1º e o 4º ano de vida.

Quadro 2. Critérios diagnósticos de apoio para Síndrome de Rett (adaptado de Hagberg et al., 2002).

- Disfunção respiratória:
 - períodos de apneia durante a vigília;
 - hiperventilação intermitente;
 - episódios de perda de fôlego;
 - expulsão forçada de ar ou saliva.
- Anormalidades electroencefálicas:
 - alentecimento rítmico intermitente (3 a 5 Hz) e da actividade de base;
 - descargas epileptiformes com ou sem crises epiléticas.
- Crises epiléticas;
- Espasticidade, frequentemente associada com perda de massa muscular e distonia;
- Distúrbio vasomotor periférico;
- Escoliose;
- Retardo no crescimento;
- Pés pequenos e hipotróficos.

Quadro 3. Critérios diagnósticos de exclusão para Síndrome de Rett (adaptado de Hagberg et al., 2002).

- Evidência de atraso de crescimento intra-uterino;
- Organomegalia ou outras evidências de moléstia de depósito;
- Retinopatia ou atrofia óptica;
- Microcefalia ao nascimento;
- Evidência de dano cerebral adquirido no período perinatal;
- Comprovação de distúrbios neurológicos progressivos de causa metabólica ou outra natureza;
- Distúrbio neurológico adquirido resultante de infecções graves ou traumatismo craniano.

O Quadro 1 salienta os primeiros sintomas para efetuar um diagnóstico inclusivo para a Síndrome de Rett, sendo útil para deteção da anomalia, o mais precocemente possível.

O Quadro 2 indica os sintomas de progressão da SR e suporta o diagnóstico de inclusão, oferecendo a prevenção de certas anomalias e, acentuando a qualidade de vida, impedindo ou atenuando o aparecimento de alguns sintomas.

No Quadro 3 são apresentados os critérios de exclusão para a Síndrome de Rett sendo estes enumerados para excluir por completo esta anomalia em caso de presença.

Algumas características clínicas da Síndrome de Rett são bastante peculiares e merecem comentários adicionais:

Movimentos estereotipados das mãos

Sucedem em vigília e surgem quando ocorre a perda do uso funcional das mãos, sendo as estereotipias mais características as que são realizadas junto à linha média, com as mãos unidas, ou ao redor da boca (Segawa, 2005). Os movimentos das mãos mais frequentemente observados são comparados a torcer, lavar, abanar, aplaudir, bater e esfregar (Nomura & Segawa, 1992; Hagberg, 1989).

Bruxismo

Pode considerar-se um critério de apoio ao diagnóstico da Síndrome de Rett o bruxismo em vigília, verificando-se na maioria dos indivíduos que possuem esta condição. O ranger agudo que ocorre durante o sono é diferente do bruxismo em vigília (Hagberg, 1989).

Episódios de hiperventilação e apneia

Na Síndrome de Rett são frequentes as alterações do padrão respiratório (Julu et al., 2001; Kerr & Julu, 1999; Morton et al., 1997). Cerca de 50% das raparigas com Síndrome de Rett manifestam episódios de hiperventilação, frequentemente interrompidos por apneia com uma duração de

cerca de 30 segundos (Hagberg et al., 2001), que ocorrem durante a vigília e geralmente são acompanhados por manobra de Valsalva. Durante os períodos de hiperventilação as crianças ficam exaltadas, com movimentos das mãos mais intensos, pupilas dilatadas, taquicardia, movimentos de balançar o corpo e tónus muscular aumentado (Southall et al., 1988).

Distúrbio de comunicação

A ausência da fala é visível na forma típica da Síndrome de Rett, com conservação de vocalizações simples e balbúcio. Como a capacidade de verbalização é bastante limitada, é preciso ter atenção para reconhecer as formas não verbais de comunicação, normalmente subtis (Kerr, 1994).

Riso noturno e distúrbio do sono

Na Síndrome de Rett é constante a ocorrência de alterações de sono, salientando-se o aparecimento paroxístico de episódios de riso durante o sono (Hagberg, 1989).

Numa investigação em 83 pessoas com Síndrome de Rett, Ellaway et al. (2001) determinaram que a qualidade do sono é pobre, quando comparada com crianças normais. Nas crianças normais, as horas totais de sono abrandam com a idade, quase desaparecendo por completo durante o dia aos 4 anos de idade. Porém, este facto não foi observado no grupo de pessoas com Síndrome de Rett, que conservava um padrão imaturo, sem a diminuição do sono relacionada com a idade e com a manutenção do sono durante o dia. Mount et al. (2002) referem que 60,8% das pessoas avaliadas têm frequentes passagens pelo sono durante o dia. Segawa (2001) afirma que o ciclo de sono das pessoas com Síndrome de Rett equivale ao de uma criança de 4 meses de idade.

Crescimento

Existem dois parâmetros do crescimento que podem ser afetados significativamente na Síndrome de Rett: o desenvolvimento ponderoestatural e o perímetro craniano. A partir do terceiro mês de vida o crescimento craniano

desacelera (Hagberg et al., 2001) e é uma das características mais constantes nessa condição. O peso corporal encontra-se abaixo do padrão normal (Isaacs et al., 2003) e ocorre, também, uma desaceleração desigual do crescimento dos pés (Hagberg, 1989). Larsson et al. (2005) enunciam que 97 entre 125 pessoas com SR (77,6%) tinham os pés extremamente pequenos para a idade cronológica.

Ataxia / apraxia

As pessoas com Síndrome de Rett que continuam detentoras de marcha têm-na de uma forma característica. Esta é realizada com os membros em extensão e com alargamento da base de sustentação. A amplitude dos passos é curta e as mãos permanecem unidas, junto à linha média, não havendo balanço associado dos membros superiores. Por vezes, caminham na ponta dos pés (Larsson & Witt-Engerstrom, 2001). A falta de direção e de planeamento faz com que a marcha assuma um carácter apráxico (Armstrong, 1992). Nas crianças que são capazes apenas de se sentar, observa-se um balanço grosseiro, não se verificando as reações de proteção normais.

Epilepsia

Entre 50% a 80% das pessoas com Síndrome de Rett apresentam ataques epiléticos, iniciando-se, geralmente, depois dos 3 anos de idade. No entanto, a epilepsia pode manifestar-se logo após o nascimento. As manifestações epiléticas tornam-se menos frequentes e mais fracas com o avançar da doença (Hagberg, 1989).

3.1.2. Formas clínicas

Reconhecem-se duas formas clínicas da SR: clássica ou típica e atípica.

Forma clássica ou típica

Em cerca de 80% dos casos da doença verifica-se a forma clássica da Síndrome de Rett e, segundo Hagberg e Witt-Engerstrom (1986) e Witt-Engerstrom e Hagberg (1990) contém quatro estágios clínicos:

Estágio I: Estagnação precoce do desenvolvimento psicomotor (de 5 meses a 2 anos de idade).

- Estagnação no desenvolvimento psicomotor;
- Mudanças da comunicabilidade e do contacto ocular;
- Distúrbios inespecíficos da personalidade;
- Diminuição do interesse por jogos ou brincadeiras;
- Estereotipias manuais episódicas;
- Desaceleração do crescimento craniano.

Estágio II: Involução precoce (1 a 3 anos de idade).

- Estereotipias manuais típicas;
- Autismo, que aparece como um dos problemas principais;
- Demência grave;
- Perda de habilidades manuais já adquiridas, com manutenção da função motora axial;
- Marcha apráxica / atáxica;
- Respiração irregular;
- Crises epiléticas.

Estágio III: Pseudo-estacionário (pré-escolar ou escolar).

- Relativa estabilização clínica;
- Regressão parcial dos sintomas autísticos;
- Apraxia / ataxia de marcha;
- Ocasionalmente, ataxia de tronco;
- Estereotipias manuais típicas;
- Retardo mental grave ou demência;
- Crises epiléticas;
- Espasticidade;
- Distúrbios respiratórios;
- Perda de peso, apesar de se alimentar adequadamente;
- Escoliose;
- Bruxismo.

Estágio IV: Deterioração motora tardia (surge após a perda da deambulação ou por progressiva redução da mobilidade, podendo durar décadas e caracterizando-se por grave envolvimento motor).

- Deambulação e mobilidade restritas (leito ou cadeira de rodas);
- Síndrome de múltiplas deficiências grave;
- Para ou tetraparesia;
- Escoliose;
- Distúrbios tróficos e vasomotores em pés;
- Melhora do contacto emocional;
- Melhora das manifestações epiléticas;
- Olhar fixo e intenso;
- Linguagem expressiva e/ou recetiva praticamente ausente.

O estágio I, de **estagnação precoce do desenvolvimento psicomotor**, caracteriza-se pela ocorrência de dissociação no desenvolvimento motor. Este estágio pode não estar presente ou rapidamente evoluir para o estágio subsequente. Essa fase descreve-se por uma desajustada aquisição de funções motoras manipulatórias finas e atraso no controle do tronco, no engatinhar e na marcha independente (Hagberg, 1993). Aproximadamente dois terços das meninas com forma típica da Síndrome de Rett possuem um atraso na aprendizagem da marcha, de modo que cerca de 40% jamais adquire essa habilidade, o que se constitui no grupo de pior desempenho (Witt-Engerstrom, 1987).

No estágio II, ou de **involução precoce**, existe uma perda das habilidades previamente adquiridas. Esta fase inicia-se no final do primeiro ano de vida, aumentando entre 1 e 2 anos de idade e persistindo até os 30 - 42 meses de idade, com média de duração de 17 meses (Witt-Engerstrom & Hagberg, 1990). É notória a ocorrência de alterações de humor, irritabilidade, crises de choro aparentemente sem motivo ou episódios de riso durante o sono. Ocorrem comportamentos autistas com isolamento social, movimentos

corporais de balanceio rítmicos com concomitante perda de linguagem verbal e evidente dificuldade nas habilidades manuais, tais como a preensão fina. Essas perdas podem estabelecer-se de forma rápida, em semanas, ou insidiosa, ao longo de meses.

Na parte final dessa fase surgem movimentos inconscientes e repetidos das mãos, com padrões estereotipados. Os mais precoces são movimentos circulares de levar uma ou as duas mãos à boca, com movimentos faciais, de língua e labiais, além do ranger de dentes em vigília. Todos estes sinais característicos permitem suspeitar do diagnóstico da Síndrome de Rett (Witt-Engerstrom & Hagberg, 1990).

O estágio III, **pseudo-estacionário**, caracteriza-se pelo restabelecimento espontâneo do contacto interpessoal e da comunicação não verbal (Hagberg, 1993). Ocorre em média aos 30 meses de idade, podendo variar de 20 a 50 meses. Neste estágio pode haver a recuperação de algumas das habilidades já adquiridas, tais como a da comunicação não verbal. Um fenómeno conhecido como apontar com o olhar é uma forma característica de comunicação que emerge nesta fase (Hagberg et al., 1983).

Apesar desta melhoria, os movimentos estereotipados de mãos, na linha média, apresentam-se agora mais evidentes e surgem padrões melhor definidos de estereotipias manuais, tais como torcer, esfregar e bater. Torna-se também mais notória a incapacidade de executar movimentos manuais intencionais. O estágio III pode durar décadas e é observado em algumas pessoas com Síndrome de Rett que permanecem andando de forma independente ao longo de toda a vida.

No estágio IV, ou **deterioração motora tardia**, existe uma perda da marcha independente nas pessoas com Síndrome de Rett que adquiriram essa função (estágio IV A), ou por gradual redução da mobilidade, que é vista em geral a partir dos 10 anos de idade nas meninas que nunca adquiriram marcha (estágio IV B) (Witt-Engerstrom & Hagberg, 1990). Nesta fase da doença, a escoliose está quase sempre presente, bem como a osteopenia. Essas

manifestações habitualmente são mais precoces e intensas no subgrupo previamente não ambulante (IV B). Apesar de ocorrer um avanço dos sintomas motores, não ocorre perda adicional da função cognitiva (Percy & Lane, 2004; Holm & King, 1990).

Formas atípicas

Quando nem todas as características estão presentes estamos perante as formas típicas da Síndrome de Rett. Reconhecem-se as formas: frustra com linguagem preservada, congénita e a de involução inicial tardia (Mari et al., 2005).

Forma frustra com linguagem preservada

Esta forma foi definida por Yamashita et al. em 2001, representando 10% dos casos de Síndrome de Rett. Assume-se como a forma de evolução mais lenta e menos grave da doença. O uso funcional das mãos é relativamente preservado, ocorrendo menos estereotipias. Há ainda manutenção do uso da linguagem, com permanência de frases agramaticais ou palavras isoladas (Oexle et al., 2005). Sinais adicionais de envolvimento motor central (espasticidade, distonia e escoliose) podem ocorrer após a puberdade. De acordo com Hagberg et al. (2001), a forma frustra é limitada a um grupo que, após os 10 anos de idade, exhibe um quadro clínico reduzido e incompleto da Síndrome de Rett. Mari et al. (2005) referem que em somente 50% das pessoas com a forma frustra da Síndrome de Rett se encontra mutação no gene MECP2. Este resultado é bem inferior ao observado na forma clássica, em que cerca de 90% dos casos tem anormalidade nesse gene.

Forma congénita

A forma congénita descreve-se por um severo atraso inicial do desenvolvimento psicomotor e microcefalia congénita e tem características bastante nítidas da Síndrome de Rett a partir dos 18 meses de idade (Hagberg, 1995).

Forma com involução inicial tardia

Exprime-se pelo início da involução dos 3 aos 6 anos de idade, sendo as características comportamentais muito similares às observadas na forma clássica de Síndrome de Rett. Este quadro também apresenta melhor prognóstico, com manutenção da marcha independente. São poucos os relatos dessa forma atípica de Síndrome de Rett (Hagberg, 1995).

3.1.3. Síndrome de Rett no sexo masculino

Existem poucos relatórios de meninos com características fenotípicas similares às observadas na Síndrome de Rett, tais como os sete casos descritos por Christen e Hanefeld (1995) na era pré-identificação do gene MECP2 como responsável pela Síndrome de Rett. Há também o relato de menino com cariótipo 47, XXY (síndrome de Klinefelter) que apresenta associado Síndrome de Rett (Schwartzman et al., 2001) e mosaicismo pós-zigótico com mutação de MECP2 numa linhagem celular (Leonard et al., 2005; Topcu et al., 2002; Clayton-Smith et al., 2000).

Existe um reduzido número de casos de indivíduos do sexo masculino que possuem mutação no gene MECP2, apresentando encefalopatia grave de início neonatal, com microcefalia e deterioração neuromotora progressiva (Budden et al., 2005; Masuyama et al., 2005; Villard et al., 2000; Orrico et al., 2000). Verificaram-se anomalias no tônus muscular, movimentos involuntários, crises epiléticas e significativas alterações do padrão respiratório, com hipoventilação central. A esperança média de vida para indivíduos do sexo masculino que possuem a mutação no gene MECP2 é muito reduzida (Kaufmann et al., 2005; Budden et al., 2005; Masuyama et al., 2005; Moog et al., 2003).

3.1.4. Prevalência

Estima-se que a prevalência de Síndrome de Rett seja de aproximadamente 1 em cada 10 a 15 mil raparigas (Deidrick et al., 2005).

Segundo Hagberg et al. (2002) apenas 9 entre 130 pessoas com Síndrome de Rett (7%) ultrapassam a idade de 40 anos. A sub-representação de faixas etárias mais avançadas foi atribuída a um excesso de óbitos

precoces, em consequência de problemas respiratórios, crises epiléticas e morte súbita durante o sono. Nielsen et al. (2001) relataram que a mortalidade na Síndrome de Rett é 13 vezes maior do que a de mulheres normais e que a probabilidade de se alcançar os 30 anos é de 67%.

Dado a prevalência da Síndrome de Rett, torna-se importante investigar o conhecimento e a aplicação de tratamentos específicos para a SR pelos profissionais que trabalham com esta síndrome.

3.1.5. Etiologia

Durante muitos anos, as bases genéticas da Síndrome de Rett permaneceram obscuras. Pelo facto da doença se manifestar quase exclusivamente em indivíduos do sexo feminino, postulou-se tratar-se de uma doença geneticamente determinada e predominantemente letal no sexo masculino. Aventou-se também que a Síndrome de Rett poderia ser causada por uma mutação, que dar-se-ia de forma quase exclusiva durante a meiose masculina, o que faria com que, maioritariamente, todos os casos de Síndrome de Rett fossem expressos em meninas. Por outras palavras, estas meninas herdariam do pai o cromossoma X com a mutação no gene responsável pela Síndrome de Rett.

Essa hipótese mostrou-se correta e, sabe-se hoje em dia, que a maior parte das mutações que ocasionam Síndrome de Rett dão-se durante a espermatogénese (Deidrick et al., 2005; Segawa & Nomura, 2005; Percy & Lane, 2005; Vorsanova et al., 2001).

As mutações no gene da proteína que faz a ligação de metil-CpG2 (MECP2, *methyl-CpG binding protein*) são responsáveis pela Síndrome de Rett (Amir et al., 1999). Confirmou-se, desta forma, a sua base genética. No entanto, Hagberg et al. (2002) enfatizaram que a Síndrome de Rett é uma condição baseada em critérios clínicos, e não genéticos, e que pacientes com Síndrome de Rett podem ou não apresentar mutações em MECP2. No entanto, é possível, também, que pessoas que possuam a mutação patogénica no gene MECP2 não apresentem sintomas de Síndrome de Rett, devido à ocorrência de padrão de inativação favorável do cromossoma X (Lee et al., 2001). Julu & Witt-Engerstrom (2005) evidenciaram que 85% das pessoas com a forma

clássica e apenas 50% das que apresentam formas atípicas de Síndrome de Rett têm mutação identificada.

Nas mulheres, o fenótipo parece ser dependente de duas premissas: a mutação no gene MECP2 e a razão de inativação do cromossoma X. Em cada célula existem dois cromossomas X, mas apenas um deles se encontra activo. A definição de qual dos cromossomas X, o de origem materna ou paterna, que será inativado em cada célula dá-se durante a fase embrionária da vida. Desta forma, algumas células terão o cromossoma X paterno ativo e outras o X materno. O fenótipo da Síndrome de Rett no sexo feminino será, portanto, dependente da mutação em MECP2 e da razão de inativação do X: o quadro tenderá a ser mais grave quando o cromossoma X com MECP2 mutado estiver preferencialmente ativo e mais brando quando se der o contrário (Caballero e Hendrich, 2005; Colvin et al., 2004; Hoffbuhr et al., 2001).

Existe um reduzido número de casos de indivíduos do sexo masculino que possuem mutação no gene MECP2, apresentando encefalopatia grave de início neonatal, com microcefalia e deterioração neuromotora progressiva (Budden et al., 2005; Masuyama et al., 2005; Villard et al., 2000; Orrico et al., 2000). Verificaram-se anomalias no tônus muscular, movimentos involuntários, crises epiléticas e significativas alterações do padrão respiratório, com hipoventilação central. A esperança média de vida para indivíduos do sexo masculino que possuem a mutação no gene MECP2 é muito reduzida (Kaufmann et al., 2005; Budden et al., 2005; Masuyama et al., 2005; Moog et al., 2003).

3.1.6. Tratamento da Síndrome de Rett

A 12 de Novembro de 2010, foi publicado na revista Norte-Americana *Cell*, o artigo “*A model for neural development and treatment of Rett syndrome using human induced pluripotent stem cells*”, no qual está documentado o estudo realizado por um grupo de investigadores (Marchetto MC, Carromeu C, Acab A, Yu D, Yeo GW, Mu Y, Chen G, Gage FH, Muotri AR), no *The Salk Institute for Biological Studies*, Califórnia (EUA). Neste estudo em laboratório, com a aplicação de uma substância química, foi possível alterar uma célula

neuronal com a patologia, tornando-a numa célula normal (Marchetto et al., 2010). Segundo os autores, este modelo baseia-se nos estágios iniciais de uma doença do desenvolvimento humano, e representa uma ferramenta celular promissora para a seleção farmacológica, diagnóstico e tratamento personalizado. Desta forma, perspectiva-se a cura ou prevenção em indivíduos com SR.

3.2. Atividade Física Adaptada

O termo AFA surge em 1973, com a criação da Federação Internacional de Atividade Física Adaptada (IFAPA – International Federation of Adapted Physical Activity). Contudo, apenas em 1989, no 9º Simpósio Internacional de Berlim, é definido o conceito de AFA, numa perspectiva multinacional, definida por Doll-Tepper e outros profissionais. A AFA refere-se às atividades físicas e desportivas e ao movimento, nas quais é dada uma importância especial aos interesses e às capacidades dos indivíduos com Necessidades Especiais (com condições de deficiência, limitações, problemas de saúde e idosos) (Van Coppenolle & Potter, 2004).

“AFA refere-se ao movimento e às atividades físicas e desportivas, nas quais é dada uma ênfase especial aos interesses e às capacidades das pessoas com condições de deficiência, limitações, problemas de saúde e idosos.” (Van Coppenolle & Potter, 2004).

O Regulamento da IFAPA defende que :

“Os programas e atividades da IFAPA estão particularmente vocacionados para pessoas com condições de deficiência, incapacidades ou desvantagens, que possam limitar as possibilidades de o indivíduo se envolver em atividades físicas do seu interesse.”

A AFA pode então ser entendida como a provisão de Práticas Adaptadas, Ambientes sociais e físicos, Equipamentos e Regras, bem como de

outros fatores que permitam a indivíduos com condições limitadas o desenvolvimento de um estilo de vida ativo.

Como foco central, a AFA possui diferenças individuais. A AFA deve ser adaptada mediante as necessidades dos indivíduos. Adaptação significa modificar, ajustar, ou adaptar de acordo com os dados da avaliação. Diferenças individuais incluem deficiências, incapacidades e outras necessidades especiais (IFAPA, 2010).

Aproximadamente 10% da população mundial tem problemas de saúde ou deficiências: Segundo a OMS (1989), estes problemas incluem três níveis:

1. Deficiência: qualquer perda ou anormalidade da estrutura ou da função psicológica, fisiológica ou anatômica. Inclui a existência ou a ocorrência de uma anomalia, um defeito, a perda de um membro, órgão, tecido ou outra estrutura do corpo, incluindo o sistema relacionado com as funções mentais. Estas perdas ou anomalias podem ser permanentes ou temporárias.
2. Incapacidade: qualquer restrição ou falta de capacidade para executar uma atividade, dentro do âmbito considerado “normal” para um ser humano. Este termo refere-se a atividades múltiplas ou integradas, relativas à pessoa como um todo, quando implicada numa determinada tarefa, habilidade ou forma de comportamento. Envolve um excesso ou redução de tipos de comportamentos ou de atividades habitualmente esperadas para aquela determinada pessoa. Pode ser temporária ou permanente, reversível ou irreversível, progressiva ou regressiva.
A determinação de um quadro concreto de objetivos desempenha um papel-chave neste nível de experiências. As incapacidades podem surgir como uma consequência direta da deficiência, ou como uma resposta psicológica do indivíduo a deficiências físicas, sensoriais ou de outro tipo. Representam a operacionalização de uma deficiência, refletindo as perturbações ao nível da pessoa.
3. Desvantagem: impedimento sofrido por determinado indivíduo, resultante de deficiência ou incapacidade, que limita ou inibe a execução plena de uma atividade considerada “normal” para este indivíduo, tendo

em conta fatores como a idade, o sexo e fatores socio-culturais. A mesma desvantagem pode surgir em diferentes situações, como consequência de diferentes incapacidades. É um fenómeno social que representa as consequências sociais e ambientais das deficiências e incapacidades. Caracteriza-se pela discrepância entre a performance ou o *status* do indivíduo e as expectativas do grupo específico do qual ele faz parte. A desvantagem pode ser percebida subjetivamente pelo próprio indivíduo, pelas outras pessoas que são significativas para o indivíduo e pela comunidade como um todo. A desvantagem representa a face social de uma deficiência ou incapacidade e acarreta consequências para o indivíduo em diferentes áreas. A Atividade Física (AF) para a pessoa com necessidades especiais tem sido alvo das mais variadas atenções (Marques, Moura e Castro & Silva, 2001).

Embora existam três níveis de problemas, podemos verificar que se relacionam uns com os outros.

Potter (1981) como membro do Comité para o Desenvolvimento do Desporto do Conselho da Europa define AFA como uma gama completa de atividades adaptadas às capacidades de cada um, particularmente ao desenvolvimento motor, à Educação Física e a todas as disciplinas desportivas. O mesmo autor refere que atualmente, o conceito de habilidade surge como oposto à deficiência, assim como surge o contexto social de funcionamento do indivíduo em oposição ao modelo médico. Cada vez mais se prefere uma abordagem não-categorial, dado que a categorização de diferenças individuais parece facilitar mais a exclusão que a inclusão nas atividades físicas.

Apesar disto, Potter (1981) diz ter-se adotado, para os problemas de saúde, uma perspetiva funcional cujas categorias principais para a sua classificação são:

- *Problemas sensório-motores de saúde*

Relativos às funções dos sistemas neurológico e musculo-esquelético, limitando o desenvolvimento, coordenação e/ou execução de um movimento. Os indivíduos com esse tipo de perturbação utilizam

freqüentemente dispositivos de apoio ou precisam de ajuda pessoal para realizarem as suas actividades de vida diárias e recreativas.

- *Problemas internos de saúde*

Relativos às funções dos órgãos internos, que limitam a capacidade fisiológica.

- *Problemas psico-sociais de saúde*

Relativos às funções de interação social e emocional, limitando este tipo de contacto entre o indivíduo com o problema e o seu ambiente.

- *Domínios intelectuais de saúde*

Relativos às funções cognitivas superiores, especialmente relacionadas com a deficiência mental e com distúrbios de aprendizagem, que podem afetar a capacidade que a pessoa tem de viver autonomamente.

3.3. Atividade Física com Pessoa com Necessidades Especiais

Falar de desporto e de atividade desportiva para a pessoa com deficiência é já um lugar-comum. Todos conhecemos as vantagens da prática regular de uma atividade física desportiva, todos associamos ao desporto saúde, alegria, qualidade de vida. Estão já distanciadas do pensamento atual opiniões que contrariam o acesso das pessoas com deficiência à prática desportiva, ou pelo menos já não representa mais do que ignorância da realidade, ao nível do nosso país e da grande maioria dos países desenvolvidos (Alves, 2000).

Segundo Silva (2000) a Atividade Física para a pessoa com necessidades especiais tem vindo a ser alvo de preocupação. Um bom exemplo é a Carta Europeia do Desporto para Todos: as Pessoas Deficientes¹ (1988), do Conselho da Europa, que reconhece a Atividade Física como um importante meio de educação, valorização do lazer e integração social.

Na realidade, uma das tendências da sociedade atual prende-se com a tentativa de aumentar a qualidade de vida dos seus membros, nomeadamente

¹ Carta Europeia do Desporto para todos (1988).

das pessoas com deficiência, reforçando os aspetos relativos ao exercício físico, à saúde e ao tempo livre (Lopes, 2001).

Silva (2000) refere ainda que, quando se colocam questões relacionadas com a qualidade de vida na população em geral e nas com necessidades especiais, em particular, coloca-se sempre este dilema: Acrescentar anos à vida ou vida aos anos? De facto, estas pessoas encontram na prática regular de exercício físico um ótimo auxiliar na prevenção primária e secundária das suas patologias, com o objetivo de viverem melhor e por mais tempo.

Segundo Potter (1975, citado por Silva, 2000) qualquer que seja o nível de prática, os efeitos da atividade física desportiva são de três ordens:

- i) Fisiológicos: exploração dos limites articulares, controlo do movimento voluntário melhoria da aptidão física e da saúde;
- ii) Psicológicos: domínio do gesto que conduz a um aumento da autoconfiança, redução da ansiedade e melhoria da comunicação, e;
- iii) Sociais: Contribuição para o desenvolvimento da autonomia e da integração social.

Também Mello (2002) após ter realizado vários estudos, concluiu que a prática da Educação Física por pessoas com algum tipo de deficiência pode proporcionar benefícios que são conhecidos, entre eles: a oportunidade de testar os seus limites e as suas potencialidades, assim como prevenir deformidades secundárias à sua deficiência, não esquecendo a promoção da integração social do indivíduo.

As pesquisas de Oishi (2007) demonstraram que a prática contínua da atividade física desportiva melhora a capacidade psicológica, diminuindo os níveis de agressão, raiva, hostilidade, depressão e desespero facilitando o desenvolvimento entre as relações interpessoais. Podemos desta forma afirmar que a AFA pode beneficiar todas as pessoas com necessidades educativas especiais.

3.4. Programa sensório-motor

A AFA engloba as vertentes de Educação Física (EF), Desporto, Recreação e Reabilitação. Nas várias vertentes, para atingir os objetivos

estabelecidos para a pessoa com deficiência, recorre-se, muitas vezes a programas sensório-motores, como estratégia de intervenção.

A postura e o movimento são guiados por um conjunto de programas motores e *feedbacks* sensoriais, os quais permitem a correção de cálculos elaborados antes do tempo ao nível do Sistema Nervoso Central (SNC), através do envio de informações centrais e periféricas criadas por estímulos externos reais (Brooks, 1986 cit. por Bromley, 1997).

Bromley (1997) refere que pessoas que desenvolvem espasticidade vão alterar este tipo de programas motores, os quais são ditados pelas atividades estereotipadas. Movimentos que tenham por base um aumento do tônus, implicam esforço e produzem um *input* sensorial anormal no SNC (Bromley, 1997). A mesma autora refere que o uso prolongado de um conjunto de movimentos limitados e repetitivos, como ocorre nestes casos, desencadeia uma resposta anormal dominante, a qual se torna cada vez mais difícil de reverter.

Seguindo esta lógica de ideias, torna-se importante o uso de programas sensório-motores, com vista a contrariar as respostas estereotipadas destes indivíduos. Como já foi referido anteriormente, neste estudo, este tipo de programas têm por base a estimulação sensório-motora, sendo elaborados consoante as necessidades das pessoas.

3.4.1. Estimulação sensório-motora

Segundo Stokes (2000) a principal via através da qual os comandos voluntários atingem os neurónios motores da medula espinhal é a corticoespinhal. A sensação somática, por sua vez, tem uma área de receção primária no córtex parietal, na qual as vias aferentes entram no SNC através dos nervos cranianos e das raízes dorsais da medula espinhal. A coluna dorsal contém ramos aferentes com ampla variedade de recetores sensoriais, sinalizadores de vibração, tato e propriocepção, os quais se projetam no córtex nas áreas somatossensoriais, integrando-se no córtex motor, permitindo tomar consciência dos segmentos corporais, da sua localização e do espaço ocupado por eles, bem como da sua atividade motora.

Baseado nas aferências sensoriais e eferências motoras integradas, o controle motor é gradativamente remodelado, procurando uma constante reorganização cortical, com conseqüente aprimoramento funcional e de habilidades motoras, sendo que todo esse processo é, portanto, permitido em função da estimulação sensório-motora (Buomano & Merzenich, 1998; Barbro, 2000). Barbro (2000) afirma ainda que a estimulação sensório-motora pode ser entendida como facilitadora ao estimular o sistema nervoso a decodificar as informações oriundas da periferia para que possa processá-las, armazená-las, e de maneira importante, integrá-las com outras áreas nervosas, no intuito de potencializar o controle motor.

Para Fonseca (1995) a formação reticular, situada ao nível do tronco cerebral, compreende uma área integrativa que combina e coordena toda a informação sensorial com a informação motora. Toda a percepção envolve componentes motores para o reconhecimento do objeto ou da situação, como a sensação do corpo no espaço, localização das articulações (propriocepção), comprimento muscular, manutenção da postura durante as atividades e nas mudanças das atividades, movimento dos olhos, percepção da imagem visual (sistema visual) e o reconhecimento de texturas e densidades pelo tato (sistema tátil).

De acordo com Kandel (2003) a propriocepção é a sensação de movimento dos próprios membros e do corpo sem o uso da visão e, complementando, Delisa (2002) relata que a sensibilidade proprioceptiva é importante para a realização de movimentos coordenados necessários às atividades diárias. Essas sensações, então, são importantes para o controle do movimento dos membros, no que diz respeito à manipulação de objetos que diferem em forma e em massa e para a manutenção da postura ereta (Kandel, 2003). Bernardes e Tomaz (2003) acrescentam ainda que na estimulação do sistema proprioceptivo ocorrem situações de *stretching* e co-contração, com o uso do processo de estimulação profunda, excitando o sistema nervoso, acionando a musculatura e favorecendo o alinhamento postural e as reações de equilíbrio.

3.5. Abordagem Empírica sobre a SR

Para o desenvolvimento desta abordagem acedeu-se à base de dados Scopus (com mais de 18.000 revistas científicas) e Scielo tendo-se verificado que a quase totalidade dos artigos encontrados são referentes à patologia da SR.

Num dos estudos encontrados, desenvolvido por Bruck et al. (2001) os autores realizaram um estudo retrospectivo e prospetivo com o objetivo de desenvolver uma avaliação clínica, com base na classificação de SR, seus estágios clínicos e aspetos evolutivos. Vinte e oito crianças com SR foram seguidas por um período médio de seis anos e dois meses. Os autores constataram que o início da regressão do desenvolvimento psicomotor ocorreu entre os 5 e os 20 meses. Os 19 casos de SR típica apresentaram períodos pré e perinatais normais, e evoluíram com perda das habilidades previamente adquiridas, atraso de desenvolvimento psicomotor e estereotípias das mãos; 16 tinham desaceleração do crescimento craniano e 12 tinham marcha anormal. Nove crianças foram casos atípicos. A epilepsia esteve presente em 21 crianças com crises predominantemente parciais. Na avaliação inicial, a maioria das crianças estava distribuída em estágios II e III da SR e evolutivamente passaram aos estágios III e IV, sendo que três faleceram.

Num outro trabalho, Evans e Meyer (2001) tiveram como objetivo compreender como as relações sociais criam contextos significativos para pessoas com capacidades limitadas. Os autores utilizaram o método do estudo de caso, através da observação naturalista das interações sociais com uma adolescente com SR, num período de cerca de dois anos. Os resultados do estudo evidenciam que mesmo uma pessoa com um padrão mínimo de comunicação pode exercer algum grau de controlo sobre as suas interações sociais. Para isto, deve ser criado um contexto social responsivo no qual outras crianças possam entender estes princípios, beneficiar das interações que daí resultam e, assim, julgar, as suas relações como sendo de amizade. Torna-se necessário incluir a pessoa com SR num ambiente em que as figuras de autoridade usem princípios consistentes de equidade ou equivalência com

outras crianças. Segundo os autores, este processo pode ser muito desafiador pelas necessidades especiais da pessoa com SR, pelo papel superprotetor dos pais, e dos velhos hábitos. Além disto, os autores chamam a atenção para o facto das outras crianças necessitarem de um contexto em que sejam capazes de compreenderem ou aprenderem as nuances dos padrões de comunicação da pessoa com SR, interpretarem-nas e agirem sobre elas como se a pessoa fosse uma delas.

Baptista e Moura (2003) desenvolveram uma revisão bibliográfica para verificarem como se dá a comunicação entre as meninas com Síndrome de Rett e as respetivas famílias. Na revisão, detetaram que alguns autores afirmam que estas meninas apresentam deficiência mental severa, mas como elas dificilmente apresentam linguagem verbal e gestual, é quase impossível obter-se uma avaliação segura. Através dos artigos encontrados, os autores detetaram que os pais desenvolvem uma linguagem comunicativa própria e eficaz com as meninas com Síndrome de Rett. Deste modo, recomendam que o pesquisador deve estar atento aos relatos da família. É através de tais relatos, obtidos entre uma consulta e outra, que a família pode auxiliar muito nas pesquisas. O desenvolvimento de uma comunicação através do olhar ou de outras maneiras alternativas pode ajudar estas meninas a desenvolverem algum potencial cognitivo.

Baptista (2004) desenvolveu um estudo para verificar se meninas com SR utilizavam o olhar de forma intencional para se comunicarem, a partir de provas de pareamento de imagens por semelhança visual, semelhança semântica e vocabulário repetitivo. Os resultados obtidos por sistema computadorizado de rastreamento ocular indicaram ter havido intencionalidade no olhar das sete meninas com SR, incluídas no estudo.

A resistência ao exercício físico por pessoas com SR levou Lotan, M. et al. (2004) a procurarem novas técnicas de intervenção que pudessem aumentar a habilidade de enfrentamento e reduzir as dificuldades em manejar um facilitador físico externo. Conforme os autores, *snoezelen* ou um ambiente de estímulo multi-sensorial podem criar um ambiente calmo para as crianças ou adolescentes com SR e, ao mesmo tempo, aumentar a capacidade física.

Hagberg (2005) no seu estudo de caso com três pessoas com SR, na Suécia, ao longo de quatro décadas, verificou que o contato visual e a memória primitiva das pessoas envolvidas foram preservadas. Em contraste, ocorreu um envelhecimento neuromuscular prematuro e frequente atrofia periférica avançada, usualmente combinada com sinais de distonia rígida que aconteceram predominantemente do lado direito.

Velloso et al. (2009) avaliaram, em crianças com SR, o reconhecimento dos conceitos de cor (vermelho, amarelo e azul), forma (círculo, quadrado e triângulo), tamanho (grande e pequeno) e posição espacial (em cima e em baixo), com a utilização de equipamento computadorizado de rastreamento ocular. Participaram do estudo dez crianças com idades entre os 4 anos e os 8 meses e 12 anos e 10 meses. Segundo os resultados, as crianças mais velhas aprendem o conceito azul. No entanto, as crianças não reconheceram a maior parte dos conceitos de cor, forma, tamanho e posição.

Monteiro (2007) realizou uma tese de doutoramento com o objetivo de avaliar as habilidades funcionais de pessoas com SR e averiguar as necessidades de assistência do cuidador, conforme determinadas pelo Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI). Esse instrumento de avaliação, que possui 197 itens nas áreas de autocuidado, mobilidade e função social, foi aplicado em 64 pessoas com SR que preenchiam os critérios para a forma clássica da doença. Elas tinham idades entre os 2 e os 26 anos, com média de 10 anos. Entre as 73 atividades da área de autocuidado do PEDI, 52 (71,2%) não foram realizadas por qualquer criança; na área de mobilidade, entre as 59 atividades propostas, 8 (13,5%) não foram feitas pelas portadoras de SR; e finalmente na área de função social, nenhuma das 50 (76,9%) entre 65 atividades foi realizada. O desempenho médio ajustado em escala de 0 a 100 para a área de autocuidado foi de 8,9/100, variando de 0 a 26; para a de mobilidade, foi em média de 30,2/100, variando de 1,7 a 74,5; e a de função social foi de 5,2/100, com variação de 0 a 21,5. A necessidade de assistência foi, de forma complementar, maior nas áreas de autocuidado e função social do que na área da mobilidade. O autor não encontrou, na sua amostra, uma relação entre a idade e o grau de incapacidade, sugerindo que

as pessoas com SR apresentam um nível de comprometimento que é, desde o início, bastante grave. Os dados do estudo evidenciam que o menor comprometimento da mobilidade, comparado com as áreas de autocuidado e função social, não traz vantagens adaptativas ou maior independência às portadoras de SR.

Moraes, Besada e Bastos (2007) realizaram um estudo para a revisão da literatura, com o fim de encontrar estratégias de intervenção fisioterapêutica, verificando se a Fisioterapia é ou não viável de ser aplicada para a melhoria da qualidade de vida de pessoas com SR. Neste estudo verificou-se uma grande escassez de estudos que relacionem a Fisioterapia com a SR, o que leva a que não haja uma conclusão concreta sobre a eficácia desta área de intervenção na melhoria da qualidade de vida da pessoa com SR. Perante esta realidade, tentou-se encontrar a relação entre tratamentos fisioterapêuticos de outras patologias com características apresentadas pelas pessoas com SR. Neste âmbito os autores concluíram que para auxiliar as pessoas com SR e os seus cuidadores, a abordagem da Fisioterapia vai depender, não só de uma técnica, mas de várias, tendo em conta as características de cada indivíduo com SR.

Ainda dentro da área da Fisioterapia, mas desta vez em ambiente aquático, Lotan e Barmatz (2009) desenvolveram um estudo de caso com uma criança, com o objetivo de descreverem as estratégias efetivas de intervenção com a hidroterapia. Os autores detetaram que a água morna da piscina reduz a espasticidade e alivia os tecidos rígidos, assim como acalma a criança, se ela estiver agitada pelo movimento. A água fornece à criança com SR um estímulo intenso e capacita-a a movimentos livres e de forma fácil. Também favorece experiências novas e excitantes, capacitando-a a funcionar de forma que dificilmente conseguiria fora de água. Em alguns casos, a água ajuda a criança a expressar as suas perdas e habilidades motoras latentes.

Os estudos acima oferecem contribuições importantes nesta área de investigação. No entanto, há ainda uma grande lacuna de estudos na área. Ressalta-se aqui estudos direcionados para a experiência de profissionais que atuam com pessoas com SR, o que justifica o presente estudo.

3.6. Formação Académica dos Profissionais (nas áreas abordadas neste estudo) e a SR

No sentido de compreender um pouco melhor o contexto da intervenção da AFA em pessoas com SR, ou a não intervenção, foi feita uma pesquisa acerca da investigação que tem sido desenvolvida com os profissionais que lidam com esta síndrome. Nesta busca não se encontrou nenhum estudo que abordasse especificamente a intervenção com AFA em pessoas com SR. Na realidade, da pesquisa efetuada podemos inferir que a própria formação dos profissionais não comporta uma abordagem à AFA em concreto em qualquer que seja a deficiência, patologia ou doença crónica. Dos estudos encontrados, destaque-se o de Meyer, Costa e Gico (2006) no qual os autores afirmaram ser vantajoso para o desenvolvimento da fisioterapia em particular, situar os conteúdos da formação superior dentro da interação atividade/contexto/ cultura para produzir conhecimento sobre alternativas de solução para os problemas próprios das comunidades do lugar onde são prestados os serviços.

Não obstante, tal como Thornquist (2006) alerta, atualmente nos cursos de formação superior (licenciatura), o fisioterapeuta apenas recebe uma educação que o prepara para realizar a análise da patologia e da mecânica do movimento. Só durante a prática, obtida nos estágios, desenvolve as competências humanas e comunicativas, em conjunto com as de aptidão física, adequadas para o atendimento dos utentes.

Mais recentemente, Polania (2010) realizou um estudo com o intuito de descrever a relação entre os conceitos e as representações sociais de corpo próprio e de deficiência de cinco fisioterapeutas (entre os 24 e os 38 anos), antes e depois de terem experimentado vivências de estimulação multisensorial nas salas de *Snoezelen*, onde se simula uma deficiência. A autora verificou que as fisioterapeutas possuíam poucos conhecimentos prévios sobre os princípios e os métodos da utilização das salas de *Snoezelen*; porém mostraram-se motivadas para adquirir conhecimentos que permitam facilitar o desenvolvimento das pessoas com deficiência, tendo em conta dificuldades acerca das quais não tinham refletido anteriormente, procurando incluir estes

aspectos na adaptação e enriquecimento das respostas que dão, habitualmente, nos tratamentos. Salientou ainda o facto de considerar importante que as escolas superiores ofereçam a possibilidade a todos os estudantes de um estágio, não só de observação, mas igualmente de interação terapêutica com estes utentes.

Perante o exposto, procurámos verificar a realidade nacional no que concerne à formação dos futuros profissionais que poderão, eventualmente, ter que lidar/tratar com pessoas com SR. Com efeito, a escassez de estudos para evidência da intervenção ao nível da SR, pode levar a perceber que este facto se deve à pouca formação académica neste âmbito. Neste seguimento, foi feita uma pesquisa dos planos curriculares das licenciaturas em questão, ao nível das várias instituições de ensino superior em Portugal, para poder verificar se a escassez de estudos pode ou não estar relacionada com a formação académica. Desta forma, tentou-se englobar de forma geral em que consiste cada licenciatura, visto que estas diferem entre as várias instituições.

A formação superior em Fisioterapia capacita o formando a analisar e avaliar a funcionalidade do indivíduo, e a partir daqui conceber programas, seleccionando, planificando e utilizando técnicas específicas com base no movimento, terapias manuais e meios físicos e naturais. Os conhecimentos científicos lecionados abrangem as áreas de Fisioterapia, Ciências Morfológicas e Funcionais, Psicologia, Ciências Sociais e Humanas, Ciências Biomédicas, Biomatemática e Bioestatística, Bioinformática, e, por fim, Gestão e Administração em Saúde. Como profissionais, os fisioterapeutas vão atuar na identificação, prevenção, recuperação, reeducação, habilitação e reabilitação de incapacidades dos foros físico, funcional, musculo-esquelético, cardiovascular, respiratório, neurológico e psíquico, a fim de maximizar a funcionalidade e qualidade de vida do indivíduo e meio envolvente.²

Em Ciências do Desporto a licenciatura capacita os formandos a fazer uma abordagem que dê respostas aos problemas encontrados a nível

² <http://www.essa.pt/FileControl/Site/Doc/Plano-Estudos-Fisio.pdf>
<http://www.ua.pt/essua/PageCourse.aspx?id=170&b=1&lg=pt&p=4>
http://www.estsp.ipp.pt/PDFConteudos/planos_estudo/Fisioterapia.pdf
<http://www.estescoimbra.pt/files/7678Fisioterapia.pdf>

profissional, selecionando e interpretando aspetos sociais, científicos e éticos. De igual forma, capacita os mesmos a transmitir informação, ideias, problemas e soluções, bem como a fazer uma aprendizagem contínua ao longo da vida profissional. Como áreas científicas na base da formação académica estão a Biologia das Atividades Físicas, Sociologia, Estudos Culturais, Gestão das Atividades Físicas e do Desporto, Psicologia e Comportamento Motor, Pedagogia e Metodologia de Intervenção das Atividades Motoras, e ainda Matemática Aplicada e Estatística. A nível profissional atuam nas Funções do Exercício e Saúde, Instrução de *Fitness*, Treino Desportivo, Animação Desportiva e Ensino de Desporto e Educação Física.³

A licenciatura de Terapia Ocupacional capacita os formandos para avaliar funções sensoriais, percetivas, físicas e sociais do indivíduo, bem como, o ambiente que o envolve e o influencia no seu desempenho. Esta formação também capacita para, a partir desta avaliação, desenvolver um programa estruturado de atividades específicas. Os conhecimentos lecionados têm por base as áreas de Terapia Ocupacional, Ciências Morfológicas e Funcionais, Psicologia, Ciências Sociais e Humanas, Ciências Biofísicas e Bioquímicas, Biomatemática e Bioestatística, Bioinformática, e, por fim, Gestão e Administração em Saúde. Como profissionais, os terapeutas ocupacionais tratam condições de saúde que afetem o desempenho humano, ao longo da vida, através de atividades que visam maximizar a funcionalidade e independência do indivíduo nas suas ocupações.⁴

A licenciatura na área da Educação Especial e Reabilitação (Reabilitação Psicomotora) prepara os formandos para atuar num campo interdisciplinar, no qual a intervenção tem por objetivo dar respostas às várias situações em que a adaptação está multi-comprometida, sendo necessária uma compreensão do funcionamento do indivíduo nos seus vários domínios

³ https://sigarra.up.pt/fadeup/planos_estudos_geral.formview?p_Pe=94
<http://www.utl.pt/paginaescolas.php?area=217&escola=196&curso=1008052087>
<https://woc.uc.pt/fcdef/course/planocurricular.do?courseId=21>
http://www.utad.pt/pt/ensino_formacao/1ciclo/achs/ciencias_desporto/index.html

⁴ <http://www.essa.pt/FileControl/Site/Doc/Plano-Estudos-TO.pdf>
http://www.estsp.ipp.pt/PDFConteudos/planos_estudo/TO.pdf

comportamentais. Nesta formação são lecionados conhecimentos científicos das áreas de Ciências da Atividade Física, Reabilitação, Ciências da Educação, Matemática Aplicada e Estatística, Ciências Sociais e Humanas, Psicologia e Comportamento Motor, e Gestão de Atividades Físicas. Como profissionais, os Técnicos de Educação Especial e Reabilitação intervêm no âmbito da Prevenção, Educação, Reeducação e Reabilitação, tentando responder às necessidades de estímulo ou modificação do comportamento do indivíduo, a nível relacional com os outros, com o ambiente que o rodeia e com ele próprio.⁵

Tendo como base a pesquisa realizada, é possível concluir que, perante as áreas de estudo abordadas na formação académica, vários aspetos importantes para a intervenção ao nível de patologias complexas, como a SR, são desenvolvidas na formação de novos profissionais. Contudo, não é possível verificar se é ou não abordada a SR nos programas curriculares das licenciaturas dos participantes deste estudo. Assim, este estudo vai, de algum modo, tentar contribuir para o esclarecimento deste aspeto mais específico, nomeadamente quanto à formação destes profissionais.

⁵ <http://www.utl.pt/paginaescolas.php?area=217&escola=196&curso=1008041050>
http://www.utad.pt/pt/ensino_formacao/1ciclo/achs/reabilitacao_psicomotora/index.html
[http://www.uevora.pt/ensinos/oferta_formativa/11_ciclo/curso/plano_de_estudos/\(codigo\)/171](http://www.uevora.pt/ensinos/oferta_formativa/11_ciclo/curso/plano_de_estudos/(codigo)/171)

4. Metodologia

4. Metodologia

Este estudo foi desenvolvido com base na abordagem qualitativa, do tipo exploratório descritivo. Esta opção decorreu do facto de ser a mais pertinente para atingir os objetivos gerais e específicos deste estudo. Um estudo exploratório-descritivo consiste em descrever, nomear ou caracterizar um fenómeno, uma situação ou um acontecimento, de modo a torná-lo conhecido. Neste nível coloca-se a tónica na definição e classificação de conceitos (Fortin, 1999). A finalidade real da pesquisa qualitativa não é contar opiniões ou pessoas, mas ao contrário, explorar o espectro de opiniões, as diferentes representações sobre o assunto em questão (Bauer e Gaskell, 2003).

Segundo Vilelas (2009: 105): “Os estudos qualitativos consideram que há uma relação dinâmica entre o mundo real e o sujeito, isto é, um vínculo indissociável entre o mundo objetivo e a subjetividade do sujeito, que não pode ser traduzido em números”. Na visão do autor, a investigação qualitativa processa-se no contexto natural em que o fenómeno em estudo se manifesta. Neste tipo de estudo, o investigador é o instrumento chave da investigação.

Deste modo: “A investigação qualitativa é uma forma de estudo da sociedade que se centra no modo como as pessoas interpretam e dão sentido às suas experiências e ao mundo em que elas vivem” (Vilelas, 2009:105). Esta abordagem de investigação tem como meta compreender os significados do fenómeno em estudo.

Nos estudos qualitativos interroga-se um número limitado de pessoas, não se colocando a questão da representatividade, no sentido estatístico do termo. O valor da amostra passa a estar relacionado com a sua adequação aos objetivos da investigação, tendo como princípio a diversificação das pessoas interrogadas e garantindo que nenhum aspeto importante é esquecido. Desta forma, os indivíduos não são escolhidos em função da importância numérica, mas de acordo com a sua associação aos objetivos do estudo (Albarello et al., 1997).

Albarello et al. (1997) referem que o carácter indutivo da investigação qualitativa, a alteração constante das hipóteses/questões/objetivos colocadas à

partida, a recolha e o tratamento de dados são bastante importantes para a análise no âmbito exploratório, como meio de descoberta e de construção de um esquema teórico de inteligibilidade, e não tanto como uma perspetiva de verificação ou teste de uma teoria pré-existente.

Segundo Fortin (2009) a investigação é classificada em quatro níveis com base no tipo de questão e nível de conhecimento do estudo:

- Nível 1 – A descoberta e a exploração de fatores;
- Nível 2 – A descoberta de relações entre os fatores;
- Nível 3 – A verificação de associações entre os fatores;
- Nível 4 – A predição de uma relação de causalidade.

Este é um estudo de nível 1, o qual consiste em descrever, nomear ou caracterizar um fenómeno, uma situação ou acontecimento, de modo a torná-lo conhecido, o que corresponde à investigação exploratório-descritiva.

Neste estudo, em particular, o fenómeno consiste em compreender as experiências de profissionais (fisioterapeutas, professores de Desporto e Educação Física, Técnico superior de Educação Especial e Reabilitação Terapeutas Ocupacionais) acerca da atividade física adaptada com pessoas com Síndrome de Rett.

A investigação qualitativa envolve uma série de procedimentos, os quais são apresentados a seguir.

4.1. Caracterização dos participantes do estudo

Participaram do estudo 15 profissionais de ambos os sexos (10 do sexo feminino e 5 do sexo masculino) cujas idades estavam compreendidas entre os 23 e os 61 anos. Estes participantes pertenciam a quatro áreas de conhecimento, caracterizadas da seguinte forma: 5 Fisioterapeutas (4 do sexo feminino e 1 do sexo masculino), 2 Professores de Desporto e Educação Física (1 do sexo feminino e 1 do sexo masculino), 3 Terapeutas Ocupacionais (3 do sexo feminino) e 5 Técnicos de Educação Especial e Reabilitação (2 do sexo feminino e 3 do sexo masculino). Quanto à distribuição geográfica dos elementos por Portugal Continental, os participantes são maioritariamente das Regiões Norte e Centro (5 do distrito do Porto, 4 do distrito de Aveiro, 4 do

distrito de Braga, 1 do distrito de Coimbra e 1 do distrito de Setúbal). Estes participantes foram identificados através da Associação Nacional de Pais de Amigos de Rett (ANPAR), a qual forneceu contactos directos ou indirectos. Quando não contactados directamente através de telefone ou e-mail, os participantes foram contactados através das várias instituições onde trabalham ou através dos pais/cuidadores de pessoas com SR.

O número de participantes foi determinado pela saturação dos dados. Segundo Fortin (1999) a saturação é atingida quando o investigador não obtém mais dados e não pode levantar casos novos, representando um aspeto da realidade em estudo que não foi ainda descrito.

Os critérios de inclusão no estudo foram: ser profissional que tenha trabalhado ou esteja a trabalhar em algum momento da sua vida profissional com pessoas com Síndrome de Rett; e aceitar participar neste estudo. Tratou-se, portanto, de uma amostra intencional, por conveniência.

4.2. Recolha de dados

A recolha de informação teve por base a entrevista de profissionais que intervêm, ou já tenham intervindo com Síndrome de Rett, para obter uma perspetiva da utilização da atividade física adaptada nessa intervenção.

Segundo Albarello et al. (1997) entrevista é um instrumento primordial para uma abordagem em profundidade do ser humano, proporcionando a compreensão rica e matizada das situações.

Para Vilelas (2009) a entrevista é uma forma específica de interação social com o objetivo de recolher dados qualitativos para uma investigação. Nesta interação estabelece-se um diálogo peculiar e assimétrico, em que uma das partes procura informações, enquanto a outra é a fonte destas informações. “A vantagem essencial da entrevista reside no facto de serem os próprios atores sociais quem proporciona os dados relativos às suas condutas, opiniões, desejos, atitudes e expectativas, os quais pela sua natureza é quase impossível observar de fora” (Vilelas, 2009:279). Fortin (1999) acrescenta ainda, que a entrevista permite recolher informações, através dos participantes,

relativas aos factos, ideias, comportamentos, preferências, sentimentos, expectativas e atitudes.

Neste estudo optámos pelas entrevistas semi-estruturadas, que, na opinião do autor supracitado, são aquelas já mais formalizadas, com pontos de interesse relacionados e delimitados para serem explorados no decurso das mesmas. “Todos esses tipos de entrevistas, que têm em comum a sua escassa formalização, possuem a vantagem de permitir um diálogo mais profundo e rico, de apresentar os factos em toda a sua complexidade, captando não só as respostas dos temas eleitos, como também as atitudes, valores e formas de pensar dos entrevistados, às vezes inacessíveis por outras vias” (Vilelas, 2009:282).

Este tipo de entrevista foi elaborado com o objetivo dos participantes responderem de forma mais aberta, a fim de favorecer uma sequência lógica de raciocínio dos participantes, para facilitar a associação de ideias ao darem as suas respostas.

A elaboração do guião da entrevista foi norteada por cinco dos seis parâmetros fornecidos por Fortin (2009):

- 1) A delimitação da informação pertinente a recolher – enunciar a finalidade da entrevista, formular os objetivos das questões de forma a criar categorias, precisar os diferentes temas a estudar e determinar o número de questões para cada um dos temas.
- 2) A formulação das questões – escolhe questões de escolha fixa ou resposta livre; questões de facto ou de opinião; questões diretas ou indiretas. As questões devem ser claras e não enviesadas. Deve-se dar preferência a frases curtas porque são de fácil compreensão, os termos técnicos utilizados devem ser bem definidos. Evitar, preferencialmente, as palavras de duplo sentido, expressões negativas e questões tendenciosas.
- 3) O estabelecimento da sequência das questões: assim que as questões estejam redigidas devem ser ordenadas com uma sequência lógica. As questões relacionadas com um mesmo

tema devem ser agrupadas para permitir uma melhor associação de ideias. Esta etapa termina com a redação do guião.

- 4) A revisão do esboço da entrevista – é nesta altura que o guião deve ser exposto à discussão e à crítica de outras pessoas peritas neste campo, de forma a se corrigirem os erros e se proceder ao pré-teste.
- 5) O pré-teste da entrevista – consiste, através da sua aplicação, em verificar se os termos utilizados são facilmente compreendidos e desprovidos de equívocos; se a forma das questões permite colher as informações pretendidas; se não é um guião longo e não provoca desinteresse; se as questões não apresentam ambiguidade.

Seguindo estes parâmetros, as questões foram ordenadas tendo em conta os objetivos do estudo, de forma a estabelecer as categorias a explorar (Ver Anexo 3):

- Identificar o conhecimento e experiência de profissionais (Fisioterapeutas, Professores de Desporto e Educação Física, Técnicos Superiores de Educação Especial e Reabilitação, Terapeutas Ocupacionais) sobre a SR - questões 1 e 4.
- Conhecer as fontes de formação/informação sobre a SR a que os profissionais recorrem para o desenvolvimento da sua prática, foram elaboradas as questões 2 e 3.
- Reconhecer as formas e benefícios da atividade física adaptada e programas sensório-motores para pessoas com SR, desenvolvidas por profissionais, elaboraram-se as questões 5, 7 e 8.
- A fim de explorar as dificuldades encontradas por profissionais no desenvolvimento da atividade física adaptada e intervenção sensório-motora para pessoas com SR, elaborou-se a questão 6.

- A fim de explorar as necessidades sentidas por profissionais para melhorar o conhecimento sobre a SR, desenvolveram-se as questões 9 e 10.

Antes da realização das entrevistas, este guião foi revisado por uma perita (Orientadora do Estudo), tendo sido corrigidos os erros existentes para posteriormente se proceder à realização da entrevista piloto. Nesta entrevista verificou-se que o guião estava claro e de fácil compreensão. Assim, deu-se então início à realização das entrevistas.

O instrumento da entrevista constou de duas partes (Anexo 2). A primeira, um questionário para a caracterização dos participantes e a segunda, um guião de perguntas.

As entrevistas foram marcadas individualmente, conforme a disponibilidade dos participantes e o local das suas preferências ou possibilidades. Os locais foram as residências e instituições de trabalho dos entrevistados. As pessoas entrevistadas foram informadas do teor da entrevista e objetivos da mesma. O anonimato foi assegurado e foi assinado por cada um dos entrevistados um termo do consentimento livre e informado (Anexo 1).

Todas as entrevistas foram realizadas com gravação áudio. Triviños (1987) recomenda a gravação da entrevista, ainda que seja cansativa a sua transcrição. Se o encontro não tiver sido gravado, a responsabilidade do investigador é ainda maior, porque os elementos disponíveis para realizar a análise, possivelmente fragmentados, exigem maior atenção. Se a entrevista é acompanhada por anotações gerais sobre atitudes ou comportamentos do entrevistado pode contribuir para um melhor esclarecimento. Algumas pessoas, não familiarizadas com a gravação em áudio das entrevistas, afirmam que o gravador inibe o informante. Isto pode ser verdadeiro no início do trabalho, mas, posteriormente, o sujeito ignora a gravação e atua espontaneamente.

As entrevistas foram realizadas no período de 03 de Dezembro de 2010 a 21 de Junho de 2011. Tiveram duração média de 30 minutos e foram gravadas em áudio, com o consentimento dos participantes.

4.3. Análise dos dados

Para Albarello et al. (1997) a análise dos dados da entrevista deve manter-se focada no problema, seguindo, de certo modo, as regras e as questões que presidiram à sua elaboração.

Para a análise do corpus do estudo – transcrição de todas as entrevistas – recorreu-se à análise de conteúdo, proposta por Minayo (2007). A análise de conteúdo é “Um conjunto de técnicas de interpretação da comunicação visando obter, por procedimentos sistemáticos e objetivos de descrição do conteúdo das mensagens, indicadores (quantitativos ou não) que permitam tirar ilações de conhecimentos relativos às condições de produção/recepção destas mensagens” (Bardin, 2004:42). Minayo (2007) sugere três fases para operacionalizar a análise de conteúdo:

1. Ordenação dos dados: neste estudo, corresponde à transcrição e revisão das entrevistas.

Ao realizar transcrição da entrevista, Polit e Beck (2003) alertam para o facto de que os erros de transcrição são quase inevitáveis, o que significa que o investigador necessita de confirmar a precisão e exatidão da informação transcrita. Poland (cit. por Polit e Beck, 2003) afirma a existência de três categorias de erro na transcrição:

- a) Alterações deliberadas dos dados – quem transcreve pode tentar alterar “intencionalmente” os dados, de forma que pareçam “como deviam parecer”.
- b) Alterações acidentais dos dados – são os mais comuns e relacionam-se com a pontuação. A inserção ou omissão de uma vírgula, ponto de interrogação, entre outros, pode alterar a interpretação do texto. O erro mais comum que o autor apresenta dentro desta categoria é a má interpretação de uma palavra ou a substituição de palavras que podem alterar o significado do diálogo.
- c) Alterações inevitáveis – para este autor, os dados são inevitavelmente alterados pela simples razão de que as transcrições captam apenas uma parte da experiência da

entrevista, faltando aspetos fundamentais como a comunicação não verbal, entoação, entre outros aspetos.

Desta forma, e tendo consciência dos possíveis erros na transcrição, o investigador tem de ter maior atenção e capacidade para os evitar. Neste estudo, as entrevistas foram ouvidas, transcritas, verificadas, e novamente auscultadas para evitar esses erros.

2. Classificação dos dados: neste momento é importante ter em mente que os dados não existem no vazio, ou por si só. Eles são arquitetados pelas questões que se realizam sobre eles, com base na fundamentação teórica, através da:

2.1. Leitura horizontal e exaustiva das entrevistas, para buscar a coerência interna das informações, fazendo emergir as “estruturas relevantes dos atores sociais, as ideias centrais que tentam transmitir e os momentos chave e as suas posturas sobre o tema em foco”. Este facto possibilitou a construção de categorias empíricas, para mais tarde serem transformadas em categorias analíticas, teoricamente estabelecidas;

2.2. Leitura transversal: nesta fase realizou-se o recorte da entrevista por “tópicos de informação” e por “temas”. Neste processo de classificação, colocaram-se as partes semelhantes juntas, buscando compreender as conexões entre elas e guardando-as em códigos ou gavetas. Prosseguiu-se com um refinamento destas categorias, em que as múltiplas gavetas foram reagrupadas em torno de categorias centrais, numa lógica unificadora.

3. Análise final: é o momento em que se estabelece o círculo entre os dados e os referenciais da pesquisa. Sobre este círculo é que se vai estabelecer o movimento “que vai do empírico para o teórico e vice-versa, que dança entre o concreto e o abstrato, que busca as riquezas do particular e do geral; é o que se chama, o concreto pensado”. Esta fase resultou na discussão dos dados, apresentados após os resultados do estudo.

A análise de dados contou com o apoio do programa QSR NVivo. A partir da análise de dados emergiram as seguintes Categorias e Sub-Categorias:

A. Conhecimento de Profissionais sobre SR

1. Fontes de conhecimento sobre SR
2. Tipos de conhecimento sobre SR
3. Formação académica

B. Experiências Profissionais com SR

1. Características da experiência profissional
2. Características das pessoas com SR
3. Dificuldades na prática profissional

C. Experiências com Atividades Físicas Adaptadas

1. Programas sensório-motores
2. Atividades físicas adaptadas: Tipos, estratégias e benefícios

D. Necessidades e Sugestões dos Profissionais

4.3.1. Descrição e Justificação das Categorias

A categorização dos resultados teve por base os objetivos do estudo, tentando organizar a informação de acordo com o assunto, por forma a facilitar a análise de resultados.

A. Conhecimento de Profissionais sobre SR

Esta categoria surge de acordo com os objetivos: “Identificar os tipos de conhecimento de profissionais (Fisioterapeutas, Professores de Desporto e Educação Física, Técnicos Superiores de Educação Especial e Reabilitação, Terapeutas Ocupacionais) sobre SR” e “Caracterizar as fontes de formação/informação sobre SR a que os profissionais recorrem para o desenvolvimento da sua prática”.

Visto que a informação era vasta, foi necessário sub-dividi-la em três sub-categorias:

1. Fontes de conhecimento sobre SR – esta sub-categoria surgiu pela necessidade de perceber quais as fontes de

informação existentes e utilizadas pelos profissionais, visto ser ainda um tema pouco desenvolvido ao nível de estudos com base na evidência.

2. Tipos de conhecimento sobre SR- esta sub-categoria foi criada com o objetivo de verificar qual a informação disponibilizada pelas fontes, bem como perceber o grau de conhecimento que os profissionais têm acerca deste tema.
3. Formação académica – tendo em conta que os planos curriculares no ensino superior variam de instituição para instituição, e que não foi possível verificar, através da pesquisa efetuada, se este tema faz parte ou não dos mesmos planos, esta sub-categoria vem, de alguma forma, esclarecer se tem sido ou não abordada a SR a nível académico, e qual a profundidade dessa abordagem.

B. Experiências Profissionais com SR

Esta categoria foi criada com vista a fornecer respostas para atingir os objetivos: “Caracterizar a experiência de profissionais no atendimento a pessoas com SR”, “Identificar as características de pessoas com SR atendidas pelos profissionais” e “Explorar as dificuldades de profissionais no atendimento a pessoas com SR”. A informação presente nesta categoria ajuda a entender mais concretamente a intervenção do profissional em contacto com esta patologia, vindo ajudar a colmatar uma das lacunas sentidas aquando da pesquisa do estado da arte. Cada um dos objetivos mencionados deu origem a uma sub-categoria:

1. Características da experiência profissional - esta sub-categoria pretende agrupar as experiências vividas pelos vários participantes, de modo a verificar como atuam na intervenção com pessoas com SR.
2. Características das pessoas com SR – com o objetivo de verificar quais as características das pessoas com SR,

com as quais os profissionais tiveram contacto, e estabelecer uma ponte com o que foi encontrado na literatura foi criada esta sub-categoria.

3. Dificuldades na prática profissional – a fim de perceber quais as dificuldades sentidas pelos profissionais entrevistados, um pouco até, como resultado das duas sub-categorias anteriores (experiências e características encontradas), surgiu esta sub-categoria.

C. Experiências com Atividades Físicas Adaptadas

Esta categoria criou-se a fim de tentar atingir os objetivos: “Conhecer as experiências de profissionais com atividades físicas adaptadas com pessoas com SR” e “Observar as formas e benefícios da atividade física adaptada e programas sensório-motores para pessoas com SR, desenvolvidos por profissionais”. Desta forma, procura-se encontrar respostas para algumas lacunas que não foram colmatadas, quer com a revisão da literatura, quer com a revisão do estado da arte. Cada um dos objetivos descritos originou uma sub-categoria.

1. Programas sensório-motores – esta sub-categoria procura verificar quais os programas sensório-motores conhecidos e aplicados pelos profissionais, na intervenção com a SR, uma vez que não foi encontrada nenhuma evidência de programas sensório-motores específicos para SR.
2. Atividades físicas adaptadas: tipos, estratégias e benefícios- nesta sub-categoria procuram-se verificar quais as estratégias de aplicação e adaptação da AFA e dos programas sensório-motores na SR, utilizados pelos profissionais e quais os benefícios percebidos por eles com essa aplicação.

D. Necessidades e Sugestões dos Profissionais

Esta categoria pretende ir de encontro ao objetivo: “Examinar as necessidades sentidas por profissionais na prática profissional e sugestões para suprir estas necessidades”. Perante a escassez de estudos que sirvam de

linhas orientadoras para a intervenção dos profissionais, esta categoria visa verificar quais as necessidades sentidas pelos mesmos, e quais as suas sugestões para melhorar a intervenção na SR no futuro.

No capítulo seguinte é feita a apresentação de resultados com base nesta categorização. O resultado desta categorização, feita através do programa NVivo 8, encontra-se no CD anexo (ver Anexo 5), onde estão as várias categorias com os respetivos excertos das entrevistas.

4.4. Questões éticas

Neste estudo respeitámos os princípios relativos ao direito à autodeterminação, direito à intimidade, direito à proteção contra o desconforto e o prejuízo e direito a um tratamento justo. Todos os participantes foram previamente informados de forma esclarecedora, sobre a meta, propósito e processo do estudo. Foram, ainda, informados que a qualquer momento poderiam desistir se assim o desejassem.

Para manter o anonimato, utilizaram-se siglas para identificar os participantes, contendo a área de formação, o sexo e o número de sequência da entrevista, por área de formação. Deste modo, os Fisioterapeutas foram identificados pela letra “F”, seguida da letra de identificação do sexo feminino “M” e do sexo masculino “H”, e do número da entrevista por sexo (FM1, FM2, FM3, FM4 e FH1). Procedeu-se da mesma forma para com os outros participantes, ficando as siglas da seguinte forma: “PDEF” para os Professores de Desporto e Educação Física; “TO” para os Terapeutas Ocupacionais; “TR” para os Terapeutas de Reabilitação (Ver anexo 4).

4.5. Rigor do estudo

Segundo Fortin (2009) os investigadores que utilizam as abordagens qualitativas são acusados de não terem em atenção a fidelidade dos seus resultados. Cada vez mais é exigido que os investigadores se preocupem com a validade e a fidelidade independentemente de ser uma investigação qualitativa ou quantitativa. A fidelidade dos resultados decorre, em parte, da

qualidade da amostra escolhida e, em parte, do rigor da análise de dados. Normalmente, se um outro investigador proceder à análise dos mesmos dados deverá chegar a conclusões semelhantes. A mesma autora refere que uma forma de aumentar a fidelidade dos resultados, é dar a analisar uma parte dos dados a uma ou mais pessoas, para se assegurar que o método chega aos mesmos resultados. A questão central relativa ao rigor do estudo é ter a certeza se os dados colhidos pelo investigador refletem a realidade, isto é, se são exatos. Também é necessário verificar a qualidade dos dados do estudo e proceder de forma que estes reflitam o estado atual das experiências humanas (Fortin, 2009). Neste contexto, procedeu-se então ao pedido de colaboração de uma investigadora nesta área, para que fizesse a sua própria análise de uma pequena parte dos dados, a fim de verificar se coincidia com a análise já realizada para o estudo. Desta forma, foi possível testar a fidelidade do estudo, a qual teve um resultado positivo, visto as análises virem a ser semelhantes.

A validade visa a adequação entre as variáveis escolhidas e o conceito a medir. Fortin (2009) considera que a validade assenta na autenticidade dos factos demonstrados numa investigação. As condições reais segundo as quais se desenvolvem as atividades de investigação não permitem realizar estudos perfeitos, devido a numerosos factores inerentes a qualquer investigação empírica. Tem de se ter em conta dois tipos de validade quando se desenvolve um estudo: 1) validade interna e 2) validade externa.

Fortin (2009) considera igualmente importante assegurar a validade do conteúdo. Esta relaciona-se com a representabilidade do conjunto de enunciados que constituem o conceito a medir. Isto é, o instrumento de medida e os enunciados que ele contém devem representar adequadamente o conceito ou o domínio estudado. Para estabelecer a validade do conteúdo os enunciados devem ser escolhidos a partir de um domínio bem definido ou de um quadro teórico. Além disso, a amostra de enunciados deste domínio deve ser suficientemente ampla e representativa para permitir inferências. A validade do conteúdo está diretamente ligada à conceptualização e à definição de um constructo. Conforme Fortin (2009) existem cinco etapas para estabelecer a validade do conteúdo de uma escala de medida:

- 1) A revisão de literatura existente no domínio;
- 2) As reflexões pessoais sobre a significação do conceito;
- 3) A identificação dos componentes do conceito e a sua utilização noutros trabalhos;
- 4) A identificação dos enunciados;
- 5) As análises empíricas dos enunciados pelo estudo das relações entre eles. Esta abordagem apoia-se no quadro teórico que prevalece no momento da conceção do instrumento de medida. Uma outra abordagem, frequentemente utilizada, consiste em recorrer a peritos para julgar a escolha dos enunciados de um instrumento de medida de carácter factual.

Neste âmbito foi então realizada uma revisão da literatura sobre SR e AFA, tendo por base o estado da arte, através da qual se determinou o conceito a ser explorado, bem como se elaboraram os objetivos do estudo. Procedeu-se, então, à elaboração do guião da entrevista (instrumento de recolha de dados), o qual, como já foi referido anteriormente, foi sujeito à análise crítica e correção de uma perita nesta área.

É necessário considerar, de igual forma, os fatores de invalidade interna e externa. Segundo Fortin (2009) um exemplo de fatores de invalidade interna são as flutuações do instrumento de recolha de dados. Um instrumento deve sempre fornecer os mesmos dados. Contudo, isto é difícil na aplicação da entrevista. As pessoas que fazem as entrevistas podem melhorar o seu rendimento ou fatigar-se no decurso do desenvolvimento do estudo, o que produz um efeito nos resultados. O modo de seleção dos sujeitos pode constituir uma fonte de invalidade interna. A perda de sujeitos no decurso do estudo pode afetar a validade interna. A mesma autora identifica, como factores de invalidade externa, o possível efeito da reatividade. Este efeito consiste na reação dos participantes ao facto de serem estudados, ou seja, tende a produzir-se quando os sujeitos do estudo estão conscientes da sua participação e modificam o seu comportamento ou as suas respostas em consequência disso.

É importante ter em atenção o facto da relação causal ser ambígua. Isto é, os resultados do estudo não são sempre representativos da situação real, uma vez que nem sempre o modelo teórico permite reconhecer a importância de certos fatores explicativos. Assim sendo, as conclusões da análise não são então facilmente generalizáveis (Fortin, 2009), o que não é uma proposição dos estudos qualitativos.

4.5.1. Rigor do método utilizado

A entrevista semi-estruturada como qualquer método tem as suas limitações. Contudo, tem particularidades que, em relação a outros métodos utilizados na investigação qualitativa, lhe confere mais vantagens e, desta forma, uma melhor recolha de dados ajudando a tornar o método mais rigoroso.

Segundo Fortin (2009) a entrevista permite a sua utilização geral, isto é, pode ser aplicada em todos os setores da população. Este aspeto leva a uma maior taxa de respostas obtidas, bem como a uma maior eficácia na descoberta de informações sobre temas complexos. Embora os erros de interpretação possam surgir, em comparação com outros métodos (por exemplo o questionário), este erro é o de mais fácil identificação, e consequentemente, o de mais fácil correção.

Neste estudo a recolha de dados foi efetuada por gravação em áudio, com autorização dos respetivos participantes. Segundo Mendes (cit. por Silva e Gonçalves, 2010) este tipo de registo permite contar com todo o material fornecido pela pessoa entrevistada, o que não ocorre utilizando anotações durante a entrevista. Silva e Gonçalves (2010) completam referindo que a pessoa entrevistada pode ajudar a completar, aperfeiçoar e destacar as ideias expostas. Durante as entrevistas verificou-se que os participantes do estudo iam respondendo de acordo com o fluir de ideias, muitas vezes até corrigindo ou completando algumas respostas anteriores. Este aspeto notou-se com o surgir de dados ao longo da entrevista que despoletavam novas informações por parte dos entrevistados, que até ali não se tinham lembrado de transmiti-las. Este facto é positivo, visto que completa a informação para o estudo,

permitindo uma maior quantidade de informação. Contudo sem o uso de gravador áudio podia tornar-se uma desvantagem, visto que iria haver uma maior confusão de ideias, e o entrevistador dificilmente conseguiria anotar toda a informação de forma compreensível e de fácil interpretação. Estando a ser utilizado o gravador foi possível mais tarde associar os dados e ordená-los na questão correta, por forma a então completar/corrigir as questões de acordo com as informações dadas pelos entrevistados ao longo das entrevistas.

4.6. Limitações do estudo

Neste estudo existem limitações diretamente relacionadas com os instrumentos de recolha de dados. Em relação à entrevista semi-estruturada, a principal limitação prende-se com o facto do investigador poder consciente ou inconscientemente conduzir o entrevistado no seu diálogo e assim influenciar potencialmente os dados. Gauthier (2003) afirma que um dos problemas é o da credibilidade das informações divulgadas aquando das entrevistas. O entrevistado pode ser movido pelo desejo de prestar serviço ou de ser bem visto pelo investigador, limitando assim, a credibilidade das mensagens comunicadas. Podem, também, existir bloqueios de comunicação ou assuntos tabus para os entrevistados, levando a que o investigador não consiga estabelecer um verdadeiro diálogo.

Albarelló et al. (1997) reconhecem que, desde o início, a entrevista implica uma postura interpretativa, por parte do entrevistador. Contudo, questionam-se até que ponto deve ser levada a interpretação e como controlá-la. Desta forma, o entrevistador deve limitar-se a interpretar os dados, sem emitir opiniões, nem tentar direccionar a interpretação dos dados de forma a satisfazer os objetivos do estudo. Da mesma forma, aquando da entrevista deve manter uma interpretação neutra dos dados transmitidos, apenas buscando uma informação completa e clara, sem influenciar o entrevistado a interpretar as questões para que as suas respostas sejam dadas em função do que o investigador procura obter.

Os mesmos autores referem que as diferenças de valores ou diferenças culturais entre o entrevistador e os entrevistados vai prejudicar a comunicação,

sendo mais complicado estabelecer uma comunicação clara entre os dois. Embora este aspeto seja uma limitação do método utilizado, não se verificou durante o estudo.

Albarello et al. (1997) recomendam que o local para efetuar a entrevista deve facilitar a expressão do ponto de vista pessoal do entrevistado, ter um certo isolamento para não ser ouvido pelos colegas ou membros da família, para não ser interrompido pelo telefone nem ser submerso pelo barulho. Este ponto não foi possível cumprir rigorosamente, uma vez que em alguns casos, surgiram situações não controláveis pelo entrevistador, sobretudo quando as entrevistas foram realizadas nas instituições.

Outro fator que pode limitar a exposição de informação por parte do entrevistado, e que não é controlável pelo entrevistador, é a ocorrência de situações com o entrevistado, imediatamente antes da entrevista, e que, de alguma forma, afetem emocionalmente o mesmo (Albarello et al., 1997). Ou seja, se imediatamente antes da entrevista ocorrem situações de grande tensão para o entrevistado (discussões, atrasos, acidentes, episódios de doença), estas podem afetar a informação obtida durante a entrevista. Este facto acontece uma vez que o entrevistado deixa de estar unicamente concentrado nas questões da entrevista, bem como deixa de ter o “à vontade”, prejudicando assim a organização de ideias enquanto responde às mesmas.

Fortin (2009) refere como limitações da entrevista o tempo necessário para efetuar a entrevista, o seu elevado custo e a dificuldade de codificar e analisar, exigindo mais dispêndio de tempo e energia. Estes aspetos levam a um número restrito de entrevistas. Para este estudo, estes aspetos foram cruciais, uma vez que foram em alguns momentos responsáveis pelo desgaste do investigador, mas também a ocorrência de deslocações que acabaram por ser inúteis, visto os entrevistados acabarem por desistir de realizar a entrevista.

Mais especificamente relacionadas com o tema do estudo foram limitações: o número de pessoas com SR identificadas em Portugal Continental ainda ser reduzido, não existir uma base de dados em Portugal Continental e muitos familiares ou cuidadores não se disponibilizarem para colaborar no estudo. Estes fatores limitaram a identificação e o contacto de possíveis

participantes no estudo. A falta de informação sobre a SR e a intervenção nesta área condicionou, por vezes, a facilidade com que o entrevistado falava sobre o assunto, tendo havido casos em que os mesmos referiam não estarem preparados para a entrevista, chegando mesmo ao ponto de desistirem de a realizar. No entanto, a maior limitação de todo o estudo foi a simples recusa ou falta de resposta para participar no estudo, por parte dos profissionais, mesmo, que várias vezes tendo sido contactados pessoalmente, por telefone ou por e-mail. Foram contactados 113 possíveis participantes no estudo, através de familiares, instituições ou conhecidos, dos quais apenas 15 se tornaram participantes efetivos do estudo.

5. Apresentação dos Resultados

5. Apresentação dos Resultados

Nesta secção são apresentados os resultados resultantes da análise dos dados, segundo as seguintes categorias: Categoria A – Conhecimento de Profissionais sobre SR; Categoria B – Experiências Profissionais com SR; Categoria C – Experiências com Atividades Físicas Adaptadas e; Categoria D - Necessidades e Sugestões dos Profissionais.

5.1. Categoria A – Conhecimento de Profissionais sobre SR

A1 - Fontes de conhecimento sobre SR

Verificaram-se várias fontes de conhecimento em que os participantes recorreram em busca de informação sobre SR. As principais “ferramentas” utilizadas como fonte incluem: a internet, a literatura, processos dos utentes, cursos de formação, familiares, como também colegas, professores e outros profissionais.

Oito dos participantes, dos quais Técnicos de Reabilitação (TRH1, TRH2, TRM2), Fisioterapeutas (FM2, FM3), Terapeuta Ocupacional (TOM1, TOM2) e Professor de Desporto e Educação Física (PDEM1) referiram terem recorrido à internet como fonte. Destes oito participantes, apenas um relatou ter encontrado uma grande quantidade de informação, enquanto quatro encontraram informação reduzida ou pouco clara e compreensível. Já os restantes não fizeram referência ao tipo ou à quantidade de informação que encontraram.

Quatro dos participantes, Fisioterapeutas (FM2, FH1), Técnicos de Reabilitação (TRH2) e Terapeuta Ocupacional (TOM2) relataram terem consultado os processos dos utentes com vista a obter alguma informação sobre SR. Outros quatro, Professor de Desporto e Educação Física (PDEM1, PDEH1) e Fisioterapeutas (FM2, FH1) recorreram a professores, colegas e outros profissionais. Três (FM2, FH1, TRH2) obtiveram informação de familiares das pessoas com SR. Uma pequena minoria acedeu a cursos complementares à

formação académica (FM3) e à literatura (TOM2), conforme exemplificado abaixo⁶.

“Os conhecimentos vieram depois de me ter aparecido uma criança com esta síndrome, pelo que fui procurar na internet todos os conhecimentos. Até me dirigi mesmo às próprias pessoas que fizeram o curso comigo, entre outras, para saber quais os seus conhecimentos, mas cheguei à conclusão que na internet há muita coisa, mas que nos cursos, em vários cursos, não é dada esta síndrome” (FM3).

“Através de conversas com os pais, bem como o acesso à informação do processo da utente. Para além disso, pesquisei através da Internet, onde não é possível obter muita informação” (TERH2).

“Mas também há sempre a pesquisa, que uma pessoa faz a nível pessoal, na internet e através de consultas de livros técnicos” (TOM2).

“O principal conhecimento foi através do curso: no Programa SUPERAR participando de estudos no tratamento de fisiopatologias em pacientes portadoras de deficiência física/neurológica. “O papel das emoções na produção das doenças”, Casos clínicos no curso de Psiquiatria” (FM3).

Os participantes que conseguiram obter algum tipo de informação sobre a SR relataram que esta foi escassa, na maioria dos casos. Dois dos participantes afirmaram que ao recorrer a outros profissionais, professores ou colegas, a maior parte deles nunca tinha ouvido falar em SR (TRM1,PDEH1). Um dos participantes afirma que os processos dos utentes não fazem referência a qualquer característica da SR, não sendo estes, portanto, fontes apropriadas de conhecimento sobre esta síndrome (FM1, TERM2).

“Eu tentei procurar junto de colegas, essencialmente no meu local de trabalho. Não me conseguiram tirar as dúvidas porque realmente era totalmente desconhecida esta Síndrome, junto dos profissionais de Saúde, inclusivamente médicos que eu contactei, que apenas me diziam que a Síndrome teria aspetos relacionados com o autismo” (FM1).

“Procurei conhecidos meus para tentar saber se eles percebiam melhor esta síndrome. Os meus colegas nunca tinham ouvido falar da síndrome de Rett” (TRM1).

⁶ Os excertos apresentados, apesar de escritos, são expressão do discurso oral e, por esta razão, nem sempre correspondem às regras da escrita. Optou-se, no entanto, por manter o discurso no sentido de tentar uma correspondência com o que realmente foi dito.

No princípio, estive a ver o processo da utente. Mas verifiquei que não se falava nada sobre a síndrome propriamente dita (TERM2).

As fontes do conhecimento são complementadas pelos tipos de conhecimento, de seguida apresentados.

A2 - Tipos de conhecimento sobre SR

Nesta sub-categoria verificou-se que dez participantes apenas obtiveram conhecimento sobre a SR durante o atendimento profissional a pessoas com esta síndrome (FM1, FM2, FM3, FH1, PDEM1, PDEM2, PDEH1, TRM1, TRM2, TRH2). Destes, apenas um se lembra de ter ouvido o nome da SR, mas não fazia ideia do que se tratava (FM2), conforme depoimentos abaixo.

“Na realidade não... Fui confrontada com a primeira criança, com quem tive de trabalhar há dois anos e foi a primeira vez que tive conhecimento sobre Síndrome de Rett” (FM3).

“Não, não conhecia. Nem sequer sabia da existência deste tipo de síndrome. Foi uma experiência completamente nova com que me deparei” (FH1).

“Apenas conhecia o nome, mas não tinha qualquer informação sobre o Síndrome” (FM2).

Os restantes cinco participantes já sabiam o que era a SR, ou seja, tinham algum conhecimento quando atenderam, profissionalmente, pela primeira vez pessoas com esta síndrome (FM4, TRH3, TOM1, TOM2, TOM3).

“Não posso dizer que tinha um conhecimento aprofundado mas, no decorrer da licenciatura abordámos o tema de forma superficial, ou seja, a definição básica” (TERH3).

“Sim, tive a possibilidade de ter contato com a informação sobre Síndrome de Rett na minha formação académica” (TOM1).

Considerando as fontes e os tipos de conhecimento sobre a SR, procura-se de seguida averiguar as contribuições obtidas na formação académica dos profissionais que atendem pessoas com esta síndrome.

A3 - Formação académica

No que se refere à obtenção de conhecimento sobre a SR durante a formação académica, apenas cinco dos participantes responderam afirmativamente. Destes cinco, quatro (TOM1, TOM2, FM4, TRH3) referiram que este conhecimento foi abordado de forma superficial. Apenas um participante (TOM3) afirmou que, para além da patofisiologia, etiologia e comportamentos característicos, foram desenvolvidas as várias formas de abordagens terapêuticas, exemplificadas de seguida.

“Realmente, na Faculdade, tivemos uma cadeira em que falámos em diferentes síndromes, mas, como já referi, foram apenas pequenos apontamentos e nada muito aprofundado ou exaustivo. Realmente não deu para ficar com a perceção total da síndrome” (TOM2).

“Obtive os conhecimentos sobre Síndrome de Rett de forma superficial no decorrer da licenciatura nas disciplinas de Pedagogia Terapêutica, Perturbações do Desenvolvimento, Controlo e Aprendizagem” (TRH3).

“Sim. Focou-se a patofisiologia, a etiologia e os comportamentos que a caracterizam. Também foram descritas várias formas de abordagem a nível terapêutico” (TOM3).

Os restantes participantes referem ter sido desenvolvidas outras síndromes mais vulgares, mas não a SR, conforme demonstram os depoimentos selecionados abaixo.

“Não, sobre esta Síndrome específica, não. Acima de tudo a falta de informação quer durante a formação académica, quer mesmo nos *media*” (FM2).

“Não tive nenhuma formação específica sobre essa síndrome. Poderíamos ter falado, porque falámos de todas as síndromes e deficiências, mas assim de forma específica sobre essa, não sei se é muito raro, também tenho pouca informação” (FH1).

Em síntese, a totalidade dos profissionais demonstrou grande interesse em obter conhecimentos apropriados sobre a SR. Vários deles reconhecem que as informações obtidas através da internet nem sempre são confiáveis e, portanto, podem induzir a erros. Neste sentido, expressaram a necessidade de uma orientação sobre as fontes de conhecimento sobre a SR e formas de aceder a estas fontes. No que se refere ao conhecimento obtido na formação, observa-se que esta é mínima, destacando-se, assim, a pouca valorização dada a esta síndrome no meio académico.

5.2. Categoria B – Experiências Profissionais com SR

Nesta categoria emergiram as seguintes sub-categorias: Características da Experiência Profissional, Características das Pessoas com SR, Dificuldades na Prática Profissional.

B1 – Características da Experiência Profissional

Relativamente à experiência profissional, todos os participantes já atenderam ou ainda atendem pessoas com SR. A quase totalidade (n=13) dos profissionais deparou pela primeira vez com a pessoa com SR já como profissional. Dois profissionais tiveram contato com pessoas com SR em estágio curricular (TOM1, TRM1). Somente um profissional teve experiência com mais de uma pessoa com SR (TOM3).

“A minha experiência passa por ter trabalhado durante dois anos, há cerca de dois anos também com uma criança de SR e foi a única experiência que tive com este síndrome” (FM3).

“A experiência passou por contactar com um caso de SR, durante um estágio curricular, ao longo de 2 meses” (TOM1).

“Na instituição só temos três, e eu trabalhei com essas três” (TOM3).

Os depoimentos acima evidenciam que a experiência é praticamente recente e de pouca profundidade, dado o facto de esta síndrome ser rara no nosso meio. Desta forma, podemos verificar que a pouca experiência destes profissionais revela-nos o pouco conhecimento sobre a SR.

B2 - Características das Pessoas com SR

Com base na experiência profissional, os participantes abordaram as características intrínsecas às pessoas com SR, para as quais nem sempre encontram respostas terapêuticas. No depoimento dos participantes esta síndrome foi considerada complexa, não atingindo cada pessoa da mesma forma, com o mesmo grau de comprometimento. Deste modo, o atendimento a cada pessoa necessita ser realizado de forma personalizada, a partir das necessidades específicas e capacidades de resposta de cada pessoa com SR.

“Verifico que realmente é uma síndrome complexa, não é uniforme, não atinge da mesma maneira cada pessoa e o trabalho direto é nas atividades do dia-a-dia” (TOM2).

Os profissionais destacaram as *anomalias motoras* como uma das características mais predominantes nas pessoas com SR. Salientaram as anomalias motoras, com ênfase nos movimentos estereotipados e na espasticidade, bem como as alterações posturais. Estas dificuldades motoras impedem as pessoas com SR de se locomoverem, tornando-as totalmente dependentes dos cuidados parentais, como destaca o depoimento abaixo:

“[...] devido aos seus movimentos estereotipados associados não conseguem desenvolver nada. Portanto, devido à espasticidade, mesmo também a nível dos membros inferiores, não é possível efectuar a locomoção, o que torna isso muito difícil no dia-a-dia para os pais, porque as crianças têm que andar em cadeiras de roda e, portanto, é muito difícil para eles, contornarem toda esta situação no dia-a-dia” (FM1).

No depoimento de participantes, as *anomalias motoras* acompanhadas pelos frequentes espasmos musculares contribuem para uma mobilidade reduzida, requerendo, principalmente, a intervenção profissional para minorar este problema.

“Não terem noção em utilizar as próprias mãos, terem vários espasmos musculares, atrofia muscular. Vários problemas em que uma pessoa

tem mesmo que intervir neste aspecto e tentar contrariar, visto que é uma doença degenerativa” (FM3).

“Estas pessoas começam a ter uma mobilidade reduzida, deixam de ter percepção tátil, ficando-se pelos movimentos estereotipados” (TOM1).

No que concerne às *alterações posturais*, oito profissionais descrevem-nas como uma limitação no desenvolvimento da pessoa com SR (FM2, FM3, FH1, TOM2, TOM3, TRM1, TRH1, PDEF1). Descrevem uma postura típica ao movimentar-se ou ao ficar sentada, com as mãos juntas e os dedos cruzados. Estas alterações posturais acabam por acarretar dificuldades respiratórias e o funcionamento dos órgãos internos. Somam-se a estes aspetos a rigidez do tônus muscular, dificuldades na coordenação, no equilíbrio e na orientação espacial, conforme exemplificam os depoimentos abaixo:

“Tem uma postura típica, movimentar-se ou estar em termos corporais, sentada ou em movimento nesta posição, ou seja, com as mãos juntas e os dedos cruzados” (FH1).

“Depois essas alterações posturais que ela tem vão dificultar-lhe o funcionamento da respiração e, também, das vísceras” (FM2).

“Na parte psicomotora, mais especificamente, as dificuldades na parte do controle postural, nas partes coordenativas, controle do tônus muscular, a esse nível tem bastantes dificuldades. Tem uma certa rigidez do tônus muscular, dificuldades na coordenação, no equilíbrio, na orientação no espaço” (FH1).

A *mobilidade escassa* foi referida pela quase totalidade dos participantes (n=14). A falta de mobilidade e de equilíbrio acarretam dependência total, impondo um acompanhamento constante por parte dos profissionais que atuam com as pessoas com SR. Apenas um profissional salientou que a sua utente ainda tinha alguma mobilidade e que, tanto ele como o seu colega, fazem o máximo para que esta não a perca (TRH2). Estes aspetos são exemplificados pelos depoimentos abaixo.

“Depois também em termos de mobilidade, há falta de equilíbrio, o que também cria na minha área um trabalho a desenvolver nas atividades do dia-a-dia. Torna-se mais complicado” (TOM2).

“A nível da locomoção tem muitas dificuldades. Ao nível do equilíbrio também tem muitas dificuldades. De qualquer das formas, principalmente a nível da locomoção, apesar de estar a trabalhar há pouco tempo com ela, oito meses, é relativamente pouco tempo, mas noto que há uma tendência a degradar-se cada vez mais a locomoção dela. Tanto eu como o meu colega temos muito, muito cuidado em que ela não perca mesmo o caminhar” (TRH2).

A grande maioria dos participantes (n=12) apontaram o *atraso mental grave* como uma das características das pessoas com SR. Esta característica é referida como uma dificuldade importante no trabalho com estas pessoas, na medida em que as impedem de responder de forma efetiva às intervenções desenvolvidas pelos profissionais, como indicam os depoimentos selecionados abaixo:

“E, portanto, são crianças com realmente muitas dificuldades e têm uma incapacidade para desempenharem as tarefas, porquê? Porque são crianças que têm um atraso mental grave” (FM1).

“E depois tem um atraso em termos mentais, tem um atraso mental em termos cognitivos. Tem deficiência mental também, ou seja, essa síndrome afeta a parte cognitiva também, a parte mental” (FH1).

A *dificuldade de comunicação* foi apontada por sete participantes como característica das pessoas com SR (FM2, FH1, TOM2, TOM3, TRH1, TRH2, PDEM1). A comunicação é considerada escassa, processando-se quase sempre através de alguns sons e de forma não-verbal, ou seja, através de gestos e da interação visual, conforme exemplificado abaixo:

“Em primeiro de tudo, é a comunicação. Como normalmente eles apenas comunicam por gestos e por alguns sons, gestos ou expressões faciais. É mais a comunicação, logo para começar” (FM2).

“Realmente o que nos apercebemos é que há uma dificuldade grande em perceber até que ponto é que eles estão a receber informação” (TOM2).

“Não há uma grande partilha, onde a comunicação é escassa” (TOM2).

“Bastantes dificuldades. Mesmo bastantes [...] porque não comunica, há interação só visual, por assim dizer” (TRH1).

Apenas três profissionais mencionaram a *agressividade* como característica das pessoas com SR (TOM2, TOM3, TRH1) sendo referida como direcionada tanto à própria pessoa como aos outros. Pode tomar diferentes formas, como empurrar e morder. Pode também ocorrer quando a pessoa são solicitadas tarefas para as quais não consegue dar respostas, conforme exemplificado abaixo:

“Quer auto-agredindo-se, mordendo-se, ou até mesmo empurrando os outros e tentando morder os outros” (TOM3).

“Para além de às vezes haver exercícios mais difíceis de realizar, em que ficavam mais frustradas e agressivas” (TOM2).

As características das pessoas com SR impõem dificuldades à prática dos profissionais que participaram neste estudo, como demonstram os resultados apresentados de seguida.

B3 - Dificuldades na Prática Profissional

Os depoimentos dos participantes evidenciaram inúmeros desafios no atendimento a pessoas com SR, para os quais nem sempre encontram respostas, os quais são apresentados, a seguir.

A quase totalidade dos participantes (n=13) apontou a *falta de informação* disponível sobre a SR. A falta de informação, como já referido na categoria fontes de conhecimento, impõe muitas dificuldades aos participantes para o desenvolvimento das intervenções específicas para as pessoas com esta síndrome. Apresenta-se abaixo alguns exemplos dos depoimentos dos participantes:

“Mas não é fácil, não há muita informação, portanto é difícil ter pesquisas esclarecedoras” (PDEFm1).

“Sinceramente acho que há pouca informação específica das diferentes síndromes, não só de SR. No caso da SR, fica bastante escondida, ficamos apenas com algumas ideias e conceitos pontuais, sendo que foi o que me aconteceu na faculdade. Deram apenas alguns tópicos, depois

a nível de intervenção, o que fazer, somos nós que através da formação geral que tivemos é que temos que nos adaptar à situação” (TOM2).

“As dificuldades... Falta de conhecimento, porque se houvesse mais estudos, se fosse abordado nos próprios cursos esta síndrome, se tivéssemos tido outro acompanhamento, se calhar saberíamos lidar melhor com estas situações” (FM3).

De entre as informações necessárias, salientam-se a falta de estudos científicos e, principalmente, de abordagens mais direcionadas para a prática com este grupo de pessoas. Dadas as necessidades deste grupo, os participantes destacam a falta de programas específicos para nortear a sua prática profissional com pessoas com SR, conforme exemplificam os depoimentos abaixo:

“Nunca encontrei nada que me ajudasse na programação e estruturação do que desenvolvo com ela” (PDEFH1).

“Principalmente a nível de conhecimentos teórico-práticos. Há falta de estudos que demonstrem programas específicos para intervenção neste âmbito” (FM1).

“Particularmente torna-se difícil a intervenção dentro de um grupo, quando estes indivíduos têm necessidades tão específicas” (PDEFM1).

“Sinto muitas dificuldades, porque não entendo muito bem a síndrome, portanto não sei o que trabalhar e o que desenvolver com este tipo de pessoas” (TRM1).

A falta de programas de intervenção com as pessoas com SR faz com que os profissionais acabem por tentar superar as suas dificuldades adaptando os seus conhecimentos às necessidades específicas de cada pessoa com SR. Para além dos seus conhecimentos, contam também com a experiência parental e com a observação das respostas das pessoas com SR às intervenções desenvolvidas. Contudo, a dificuldade do diagnóstico precoce desta síndrome faz com que quando as pessoas recorrem à ajuda profissional já se encontrem num estágio avançado da doença, tornando as respostas mais lentas às intervenções efetivadas.

“Essa falta de informação leva a que haja falta de programas específicos de intervenção, o que vai exigir que adaptemos os nossos conhecimentos a cada caso específico” (FM2).

“Eu quando me deparei com uma criança portadora do SR tive bastantes dificuldades, não só na pesquisa... Apesar da pesquisa falar muito em teoria e não na prática, fui aprendendo e fui também desenvolvendo com o conhecimento dos próprios pais e com o meu conhecimento e, tentei desenvolver ao máximo com a criança, que também não é muito fácil haver uma grande evolução e acho que é só...” (TRH1).

“Para além disso, a intervenção nestes casos surge, na maioria das vezes, num estado já tardio do desenvolvimento da pessoa” (PDEFm1).

Outra dificuldade mencionada foi a *falta de intervenções direcionadas às anomalias motoras*. Nove profissionais manifestaram esta dificuldade (FM2, FM3, FH1, TOM2, TOM3, TRM1, TRH1, PDE1, PDEM1), principalmente no que se refere à lentidão das respostas obtidas. Os depoimentos abaixo exemplificam esta afirmação:

“A questão da concentração e as estereotipias manuais serem muito fortes. Foi-me difícil trabalhar com estas três jovens pela estereotipia muito forte que têm a nível das mãos, em conseguir dar funcionalidade à mão, em conseguir direcionar o olhar para a atividade que está a fazer, em compreender o que é que eu queria, mesmo apontando ou guiando o movimento” (TOM3).

“Não terem noção em utilizar as próprias mãos, terem vários espasmos musculares, atrofia muscular. Pronto, vários problemas em que uma pessoa tem mesmo que intervir neste aspeto e tentar contrariar, visto que é uma doença degenerativa” (FM3).

“O desenvolvimento é muito mais lento” (PDEM1).

A *dificuldade de comunicação* foi apontada por treze participantes como um desafio importante na sua prática profissional (FM2, FM3, FH1, TOM1, TOM2, TOM3, TRM2, TRH1, TRH2, TRH3, PDEM1, PDEFM1, PDEFH1). A falta de comunicação acarreta muitas dúvidas sobre a efetividade do trabalho desenvolvido, como apontam os exemplos dos depoimentos abaixo:

“Realmente é difícil perceber até que ponto o trabalho que estamos a fazer está a surtir efeito ou não. De que forma é que está a resultar e de

que forma é que estão a perceber o trabalho que estamos a desenvolver” (TOM2).

“Não há uma percepção clara se o trabalho efetuado é o mais indicado para estes casos” (TRM2).

Estas dúvidas estão relacionadas principalmente com o facto dos profissionais saberem até que ponto as suas informações são compreendidas pelas pessoas com SR. Durante a intervenção também ficam sem saber o porquê de algumas respostas, como é o caso dos gritos de dor das pessoas. Deste modo, questionam-se: “Será que estou magoando a pessoa?” “Esta dor é proveniente de onde?” “Será proveniente da parte física, da rigidez muscular, do tônus muscular, da parte emocional?”

“Realmente o que nos apercebemos é que há uma dificuldade grande em perceber até que ponto é que eles estão a receber informação” (TOM2).

“Mas estes gritos já são...já conheço bem a jovem há 17 anos, desde que comecei cá a trabalhar, embora tenha andado noutros lados, mas já a conheço há muito tempo e ela já manifestava esses gritos, ou seja, são gritos de dor que poderão vir de onde? Da parte física, da rigidez muscular, do tônus muscular, da parte emocional? Não sabemos. É mesmo uma grande dúvida que temos” (FH1).

No entanto, as intervenções frequentes com as pessoas com SR capacitam os profissionais no estabelecimento de uma comunicação não-verbal, auxiliada pela observação apurada dos sinais emitidos pelas pessoas com SR. É o caso do depoimento selecionado abaixo, em que a profissional ressalta alguns sinais percebidos, como: as expressões faciais e do olhar, o aumento ou diminuição da frequência respiratória e o aumento do tremor:

“A principal dificuldade que sinto é a comunicação. Realmente saber até que ponto algo está a perturbar, até a magoar ou assim... Porque realmente a comunicação é reduzida ou é inexistente até. Não existe, na maioria dos casos, a nível verbal, é o que eu digo... Muitas vezes conseguimos perceber alguns pormenores de comunicação dita “não-verbal”, mas exige um conhecimento do cliente, onde após muito tempo de intervenção, começamo-nos a aperceber realmente de sinais, como o olhar, a respiração, um maior tremor, as expressões faciais mais carregadas ou menos carregadas e isto vai-nos dando alguma informação. Mas realmente a comunicação não é logo no primeiro dia,

ou seja, não é na primeira vez que eu intervenho que descubro se estou a magoar ou não, ou se está a ser algo que os leva a sentirem-se inseguros ou não. Por isso a maior dificuldade é em termos de comunicação” (TOM2).

Outra dificuldade apontada na prática profissional está relacionada com *as dificuldades enfrentadas pelos pais/cuidadores* no cuidado à pessoa com SR. Três participantes (FM1, FM2, TOM3) mencionaram esta questão, apontando para a falta de conhecimento sobre a SR dos pais/cuidadores, a falta de apoio por parte das instituições sociais e de saúde. Somam-se a isto as dificuldades económicas dos pais e as incertezas do futuro.

“Portanto, uma das dificuldades apontadas pelos pais e familiares que contactam diretamente com a criança é a falta de informação, tanto a nível da própria doença, como a nível das instituições porque têm muitas dificuldades nos apoios. São pais com dificuldades económicas e que sentem que estão sozinhos, que ninguém os apoia e, portanto, acho que é muito difícil a vivência com esta síndrome, uma vez que eles não sabem o que é que os espera no futuro” (FM1).

Ainda nesta sub-categoria, emerge a *pouca recetividade de alguns pais/cuidadores* no desenvolvimento de um cuidado apropriado em casa, dando continuidade ao trabalho do profissional. O facto de o profissional trabalhar em tempo parcial na instituição também contribui para um contacto reduzido com os pais, o que dificulta a continuidade do cuidado à pessoa com SR.

“E ainda a dificuldade de explicar os posicionamentos corretos ou como realizar determinadas atividades às famílias ou representantes legais, que nem sempre se mostram recetivos, porque não podemos apenas trabalhar aquele indivíduo mas todo o meio envolvente, o contexto em que está inserido” (TOM3).

“Também o pouco contacto com a família, visto a minha intervenção ser a nível institucional, e também eu estar apenas na instituição em *part-time*, não permite ter um acompanhamento mais abrangente, e por isso não conseguir controlar alguns aspetos que seriam importantes para ir complementando o trabalho feito durante as sessões” (FM2).

A *sobrecarga de trabalho* como fator que dificulta a uma “maior dedicação” na prática profissional também é mencionada por algumas participantes (TRM1, TOM3).

“Tendo outras crianças sob a minha responsabilidade, eu também não podia apenas dedicar-me a ela, de modo que, por vezes, ela ficava um pouco de lado. Sendo sincera, era um pouco isto que acontecia. Eu não sabia o que fazer, tudo o que eu fazia parecia surtir muito pouco efeito” (TRM1).

“Também a nossa falta de tempo como profissionais, muitas vezes nos impede de conseguir ultrapassar este problema em relação ao meio envolvente do indivíduo com este diagnóstico” (TOM3).

Apesar das dificuldades pela complexidade e esforços requeridos na prática profissional com pessoas com SR, alguns profissionais ressaltam o facto de esta prática ser “enriquecedora” e “gratificante”, por “estar ajudando um ser humano”, “pelas descobertas feitas” e pela aprendizagem. Reconhecem também que ainda têm “muito que explorar e aprender”.

“Lidar com pacientes com a Síndrome de Rett, principalmente com crianças é uma experiência enriquecedora, o poder estar ajudando um ser humano num atendimento específico. [...] Neste sentido é muito gratificante poder ser uma pessoa que usa dos seus sentidos e receber uma resposta que não seja explícita, mas que você sabe que de certa forma tocou o outro” (TRH3).

“Para já, apenas tive contacto com a pessoa com que trabalho atualmente, mas acho que é sempre uma experiência enriquecedora. Não é fácil no início, porque tem particularidades específicas. Nós temos que as procurar, temos que ver o que é que realmente temos que trabalhar. Saber adaptarmo-nos porque cada caso é um caso. Depois, é o comunicar, também. Temos de saber ver, qual a forma como eles comunicam. Se realmente estão adaptados ao que estamos a fazer, ou que não estamos, como é que eles vão melhorando” (FM2).

“Estou há sensivelmente oito meses a trabalhar com uma utente aqui do CAO que tem Síndrome de Rett. Têm sido relevantes as descobertas feitas, porém reconheço que tenho muito que explorar e aprender” (TRH2).

“Gosto de trabalhar com ela, sinceramente, mas é um caso complexo. Exige muito de nós” (FM2).

Em síntese, a partir da experiência dos participantes deste estudo, as características das pessoas com SR mais destacadas foram: *anomalias motoras e alterações posturais, mobilidade escassa, atraso mental grave, comunicação escassa e agressividade*. Estas características podem variar em grau de pessoa para pessoa, o que implica um atendimento personalizado. Mediante isto, a totalidade dos participantes referiram sentir dificuldades em trabalhar com pessoas com SR, em decorrência da falta de respostas efetivas às intervenções desenvolvidas.

Os profissionais enfrentam inúmeras dificuldades no cotidiano das suas práticas profissionais, sendo prevalentes nos depoimentos: falta de informação e de programas que abordem intervenções específicas a pessoas com SR; falta de intervenções direcionadas às anomalias motoras; dificuldades em estabelecer formas de comunicação efetiva com pessoas com SR, gerando dúvidas sobre a efetividade dos procedimentos desenvolvidos; dificuldades enfrentadas pelos pais no cuidado à pessoa com SR; pouca receptividade de alguns pais/cuidadores no desenvolvimento de um cuidado apropriado à pessoa com SR no domicílio e; sobrecarga de trabalho como fator que contribui para a falta de tempo para o desenvolvimento de uma prática profissional mais efetiva.

5.3. Categoria C – Experiências com Atividades Físicas Adaptadas

Nesta sub-categoria emergiram dois aspectos, o conhecimento de Programas Sensório-motores específicos para pessoas com SR, tipos e estratégias de atividades físicas adaptadas e seus benefícios.

C1 - Programas Sensório-motores

A quase totalidade dos participantes (n=14) referiu não ter conhecimento de nenhum *programa específico para a SR*. Deste total, três profissionais mencionaram conhecer e utilizar programas não específicos para a SR, mas

que tentam adaptá-los à realidade com que lidam (FM3, FH1, TOM2), como demonstram abaixo alguns exemplos dos depoimentos dos participantes:

“O programa específico só para SR, não conheço. Agora realmente existem atividades sensório-motoras que nós aprendemos e que na nossa área de terapia ocupacional podemos usar para estes casos, mas não só exclusivamente para estes casos” (TOM2).

“Que eu tenha conhecimento não, não tenho conhecimento nenhum a nível de um programa específico para trabalhar esse síndrome. Mesmo na pesquisa que fiz, também não aparecia nada em concreto para trabalhar com uma criança portadora deste tipo de patologia, deficiência” (TRH1).

“Não. Não conheço especificamente para essa síndrome. Conheço programas desse tipo, faz parte da minha formação, com outros tipos de deficiência. Não especificamente com a síndrome de Rett” (FH1).

No que se refere aos Programas Sensório-motores, apenas uma profissional (FM4) referiu conhecer um programa específico para a SR, tendo considerado como tal a Hipoterapia, descrevendo os vários benefícios deste programa. Contudo, salienta ainda não ter utilizado aqui em Portugal a Hipoterapia para pessoas com SR.

“Sim a Hipoterapia, que melhora o equilíbrio e a postura, desenvolve a coordenação global de movimentos. Estimula a sensibilidade tátil, visual, auditiva e olfativa pelo ambiente de trabalho. Já o trabalho com o cavalo, promove organização e a consciência do corpo, desenvolve modulação tónica, estimula a força muscular, melhora a auto-estima e a autoconfiança, estimula a linguagem, modificação de comportamentos inadequados e superação de fobias. Vale salientar que o ambiente Hipoterapia é extremamente saudável. Contudo, ainda não tive a oportunidade de aplicar este programa aqui em Portugal” (FM4).

Apesar da maioria dos participantes do estudo não conhecerem programas sensório-motores específicos para a SR, procuramos perceber como os profissionais adaptam as atividades físicas à SR.

C2 - Atividades Físicas Adaptadas: Tipos, Estratégias e Benefícios

Oito participantes deste estudo afirmaram adaptar as atividades às características das pessoas com SR (FM1,FM2,FM4,FH1,TOM2,TOM3,TRM2,TRH1). Deste total, seis participantes revelaram utilizar a *estimulação sensorial* (FM2,FM4,TOM1,TOM3,TRH1,PDEFH1), mas somente uma participante (FM2) recorria à sala de snoezelen para melhorar a intervenção e o relaxamento. Segundo esta participante, a sala de snoezelen ajuda a pessoa com SR a relaxar.

“Mas tento sempre ajudar, com massagens, com estimulação sensorial, a nível tátil, visual, mas é muito difícil, pelo menos com a criança com quem eu trabalho, é muito difícil evoluir um bocadinho que seja em alguma dessas áreas. Não quer dizer que não se faça e não se atue” (TRH1).

“A nível de contornar estas situações, nós tentamos contornar um bocado a parte da tensão muscular, tentar relaxar acima de tudo. Tentamos fazer técnicas em que entra o relaxamento. Contrariar essa tensão. Depois tentar fazer a correção postural, para tentar pelo menos evitar o agravamento da situação. Depois o que costumamos fazer muito com ela é tentar ir falando com ela, pôr música de sons da natureza, que ela sente-se mais relaxada, é mais fácil de trabalhar. Na sala de snoezelen, embora não seja tão fácil de trabalhar a parte postural, quando ela está mais tensa, é um bom método para ela relaxar” (FM2).

“Durante um ano intervim com uma cliente com este diagnóstico, em que realizei técnicas de psicomotricidade” (TOM3).

Duas participantes revelaram utilizar atividades em piscina (FM3, TOM2). Uma delas (FM3) referiu que atualmente a pessoa sob seus cuidados faz *natação* e *hidromassagem*. Detetou haver melhorias com essas atividades. Salientou que todas essas atividades trazem benefícios para a pessoa com SR. A participante TOM2 utilizava a *hidroterapia* e a *hidromassagem*. Referiu desenvolver todo o trabalho com a pessoa com SR na piscina.

“Ela fez e faz neste momento natação, hidromassagem, hipoterapia e noto mesmo que há uma melhoria com essas atividades. Tudo é para beneficiar” (FM3).

Outras atividades adaptadas mencionadas foram: a *locomoção* durante as Atividades da Vida Diárias (AVD's) (TRH2, TOM1, FM1, FH1), o *método de Relation Play* (TOM3), *atividades lúdicas* (FM1, TRM1) e *de tabuleiro* (TRM1) e *exercícios mais simples* (PDEFH1).

“Eu prefiro fazer uma intervenção com a utente em termos funcionais, ou seja, quando existe um percurso para o refeitório, para a alimentação, quando existe um percurso para o tomar o pequeno-almoço, quando ela tem que ir, quando ela tem que fazer determinados percursos, normalmente, eu tento estar presente para trabalhar a minha parte. Por exemplo, a parte da locomoção e a parte do equilíbrio, mas também ao mesmo tempo ela perceber que não é só estar a trabalhar por trabalhar, mas ter um objetivo prático, ou seja, vou caminhar para ir almoçar, normalmente eu tento enquadrar o trabalho na rotina diária da jovem” (TRH2).

“Há cursos que eu fiz, por exemplo *Relation Play*, para qualquer tipo de patologia quando há problemas do estabelecimento da relação interpessoal a nível da exploração do próprio espaço, que não está direcionada para este tipo de síndrome, mas que podemos utilizar como forma de intervenção” (TOM3).

“Todas as atividades que eu fazia eram lúdicas e de tabuleiro ou assim, aqueles joguinhos de mesa” (TRM1).

“Os exercícios são os mais simples possíveis. Com ela não dá para fazer nada muito complexo, porque sou eu que tenho que ir ajudá-la a fazer” (PDEFH1).

Os restantes profissionais que não desenvolviam qualquer AFA, alegaram dificuldades como a falta de mobilidade e amplitudes de movimento muito reduzidas, exemplificadas nos depoimentos abaixo:

“Não cheguei a desenvolver atividade física propriamente dita, porque a criança tinha amplitudes de movimento muito reduzidas” (TOM1).

“Raramente utilizava atividade física adaptada, porque a menina estava numa cadeira de rodas e eu não sabia o que ela era capaz de fazer” (TRM1).

Quanto às estratégias da intervenção, sete participantes adaptavam as suas intervenções às necessidades e características da pessoa com quem trabalhavam, aos conhecimentos e recursos disponíveis

(FM1,FM,FM3,FH1,TOM3,TRM1,TRH2). As diferentes formas de intervenção com as AFA tinham como finalidade evitar o agravamento da doença, procurando manter as capacidades ainda existentes das pessoas com SR (FM2,FM4,FH1). Também eram desenvolvidas conforme a aceitação da pessoa sob seus cuidados.

“Porque é assim, eu vou adaptando, conforme a fase em que está a criança e os meus conhecimentos a vários níveis. [...] para tentar obter determinadas competências da forma mais fácil para a criança. Para conseguir trabalhá-la de forma a obter resultados importantes” (FM1).

“Tento ir evitando agravamento da situação e, se houver uma melhora, claro que é sempre um bónus. Nós ficamos mais contentes e mais motivados para continuar” (FM2).

Outras estratégias utilizadas na intervenção foram: acompanhar e orientar os movimentos ativos da pessoa (FM1); criar um ambiente de segurança (FH1, TOM2); estabelecer uma relação empática com a pessoa (FH1); ser um profissional dedicado (TRM1); conhecer bem a pessoa (FH1), estimular a motivação (FM2); usar a percepção (FM3); desenvolver um trabalho multidisciplinar estruturado e organizado (TRH3).

“Com esta jovem, uma vez que ela também tem dificuldades em termos de equilíbrio e locomoção, procurei inicialmente estabelecer uma relação de segurança com ela, que é muito importante, ou seja, ela sentir-se bem comigo é um trabalho feito ao longo do tempo no sentido de se sentir segura comigo” (FH1).

“No fundo, a minha percepção é que manda trabalhar com ela, desde fazer mobilidade, inferior e superior” (FM3).

No que se refere aos benefícios da AFA para as pessoas com SR, os oito participantes que a utilizavam responderam afirmativamente (FM1,FM2,FM4,FH1,TOM2,TOM3,TRM2, TRH1). Sete profissionais constataram que a AFA beneficia a manutenção ou melhoria das capacidades biomecânicas e funcionais da pessoa com SR e diminuição da tensão muscular (FM1,FM2,FM4,FH1,TOM2,TOM3,TRM2). Quatro participantes afirmaram que ajuda a manter ou melhorar a qualidade de vida (FH1,TOM2, TRH1). Três participantes

revelaram benefícios psicológicos e emocionais para a pessoa com SR (FM1,FH1,TOM3). Dois participantes veem benefícios na interação interpessoal (FH1,TOM3). Um dos profissionais referiu que a AFA acaba por facilitar a intervenção (TRH1). Apresentam-se abaixo alguns exemplos do mencionado:

“Sim, verifico benefícios significativos. Por exemplo, a parte emocional flutua muito; tem momentos mais angustiantes, mais depressivos e outros momentos melhores e a importância do caminhar ao sol. Logo, a atividade física e, sobretudo, se for ao ar livre, tem efeitos benéficos não só na parte física, mas também, no equilíbrio emocional” (FH1).

“Há benefícios claros na atividade física. Normalmente são jovens com dificuldades a nível motor, por isso toda a atividade física proporciona um bem-estar. Pelo menos ao tentar manter a mobilidade, para não perder realmente as capacidades que ainda têm e isto verifica-se principalmente a nível desse benefício” (TOM2).

“Isto é, houve uma maior interação e uma maior partilha, o que acabou por ser uma referência, tornando-se gratificante” (TOM3).

Em suma, a quase totalidade dos participantes não apresentava nenhum conhecimento sobre programa específico para a SR. Pouco mais de metade dos participantes afirmaram adaptar as atividades às características das pessoas com SR, de entre as quais se destacam: a estimulação sensorial, atividades na piscina (natação e hidromassagem, hidroterapia), a *locomção* durante as AVD's, o *método de Relation Play*, *atividades lúdicas*, *de tabuleiro* e *exercícios mais simples*. Estas atividades eram adaptadas segundo as necessidades e características das pessoas com quem trabalhavam, com os conhecimentos e recursos disponíveis.

5.4. Categoria D - Necessidades e Sugestões de Profissionais

Todos os participantes deste estudo referiram que sentem necessidades no atendimento às pessoas com SR. Foram unânimes em expressar a escassez de informação sobre a SR como a maior necessidade sentida no atendimento a pessoas com esta síndrome. A maior parte da bibliografia apresentada em Portugal encontra-se em língua estrangeira e, mesmo assim, é escassa. Por outro lado, há muito pouca investigação científica sobre a SR e

implementação de práticas profissionais a este grupo de pessoas, conforme exemplificam os depoimentos abaixo:

“A minha maior dificuldade era encontrar respostas a pequenas dúvidas que me surgiam, em bibliografia nacional, pois tinha de recorrer sempre a literatura estrangeira” (TRH3).

Com base nesta necessidade, sugerem o desenvolvimento de mais estudos com pessoas com SR, nas mais diversificadas perspetivas. Chamam a atenção também para que sejam mais estimuladas as pesquisas por parte dos estudantes acerca da SR. Consequentemente, este conhecimento traria maiores benefícios no atendimento/cuidado das pessoas com SR e mais motivação tanto por parte dos profissionais como dos familiares e cuidadores.

“Acho que chamar a atenção para pesquisar sobre isto, incentivar a fazer trabalhos sobre isto durante o nosso período de formação, pelo menos iria ajudar a que nós chegássemos a esta altura, em que temos contacto com este tipo de doenças, neste caso a SR e tivéssemos já alguma base para conseguir ser mais fácil a abordagem inicial porque nós, aos poucos e poucos vamos melhorando, mas se uma pessoa já tiver noção do que é que vai encontrar, a adaptação acaba por ser mais rápida e, se calhar, os benefícios começam a vir mais cedo também. Acho que isto, lá está, começa-se a desenrolar, quanto mais nós sabemos, mais tentamos fazer. Os benefícios vêm mais rápido, a motivação é maior, tanto nossa como dos familiares e de todos aqueles que estão envolvidos. Cada vez são mais os benefícios... Acho que termos acesso, pelo menos ao incentivo, para pesquisar sobre estas doenças durante a formação, acho que era muito importante” (FM2).

Esta declaração está intimamente interligada com a necessidade de dar maior visibilidade à SR, a qual é referida pela totalidade dos participantes. Deste modo, a invisibilidade da SR no meio social e profissional consiste numa barreira à prática profissional junto de pessoas com SR, bem como dificulta o cuidado dos pais e cuidadores destas pessoas.

As sugestões para dar visibilidade à SR são variadas, dependendo do profissional em causa. Da totalidade dos participantes, dez salientaram que as Universidades onde desenvolveram a sua formação académica não possuem

qualquer tipo de formação específica sobre a SR. A sugestão passa por desenvolver o conhecimento e informação sobre esta patologia e, por conseguinte, completar a formação destes profissionais que tratam e lidam com a SR durante a formação académica.

“Mais formação, em que nos cursos isto seja mesmo mencionado. Todo, todo o tipo de informação será útil para estas crianças, visto que elas não são assim tão poucas. Apesar de dizerem que o Síndrome de Rett é uma doença rara, já não são assim tão poucas, nem a nível mundial, muito menos cá em Portugal” (FM3).

“Inclusivamente, as próprias universidades que estão a trabalhar na área da saúde, acho que deviam também divulgar muito esta Síndrome, talvez houvesse mais profissionais da saúde a fazer trabalhos e é assim que se consegue obter muita informação” (FM1).

“Quando trabalhei com utentes com este síndrome, a minha maior dificuldade era encontrar respostas a pequenas dúvidas que me surgiam, em bibliografia nacional, pois tinha de recorrer sempre a literatura estrangeira” (TRH3).

Outros meios de formação são propostos pelos profissionais: formações sobre a SR em hospitais, formações oferecidas pela Associação de Síndrome de Rett e IPSS, *workshops*, acções de formação, debates promovidos pelas diversas formas de comunicação social, como por exemplo nos *media*.

“Por isso, sugiro uma maior divulgação de informação sobre a Síndrome de Rett nos *media*” (FM4).

Observa-se que a grande maioria dos profissionais abordados propõem o desenvolvimento de um programa específico de intervenção para lidar com a SR. Seguindo a sugestão do desenvolvimento de um programa específico, alguns entrevistados acreditam que a SR deveria ser investigada de forma ativa através da pesquisa científica.

“Eu sugiro que sejam feitos mais estudos de investigação e mais Acções de Formação” (TRH3).

“Penso que é necessário, pelo menos para quem quer trabalhar na área da deficiência, haver mais informação ao nível académico, promover estudos, investigações que aprofundem bem o universo desta síndrome. Mesmo ao nível da investigação científica deveriam incentivar à

realização de estudos para se perceber a origem e as degradações físicas e neurológicas que acontecem com estas meninas, porque só assim poderemos estruturar o nosso trabalho de forma que ele promova alguns benefícios nas jovens” (TRM1).

Embora a maior parte dos profissionais sugiram a investigação científica como um dos percursos a ser seguido para oferecer visibilidade a esta patologia, apenas um terapeuta ocupacional considerou a hipótese de serem efetuados estudos transculturais, abrangendo a família da pessoa com SR e por conseguinte a cultura.

“Por exemplo, o contexto familiar, a cultura, tudo vai interferir e acho que era interessante fazer um estudo transcultural, coisas diferentes, para se conseguir caracterizar da melhor forma e haver bases mais seguras para estabelecer um protocolo de intervenção sensório-motor ou de uma atividade física adaptada, seja de que abordagem for” (TOM3).

Contrariamente à maioria das respostas, apenas um técnico de reabilitação acredita que a prática está acima da formação, embora chegue à conclusão que a formação desenvolve a prática e vice-versa.

“Em termos de formação, eu acho que não existe nada como a própria prática. Em termos de faculdade, em termos de instituições que deem formação acerca de Síndrome de Rett, eu penso que a melhor formação, sem dúvida alguma é a prática. É estar a trabalhar algum tempo com, sentir, perceber quais são as dificuldades, sentir quais são as próprias dificuldades e depois, como é evidente, ler a bibliografia e perceber como é que se pode melhorar. Sinceramente, a prática é mais importante” (TRH2).

Outra necessidade referida foi o cuidado efetivo dos pais e cuidadores de pessoas com SR. Esta é identificada com o maior conhecimento dos responsáveis pelo acompanhamento da pessoa com SR em âmbito domiciliário. Neste sentido, procuram suprir esta necessidade através do fornecimento de informações sobre a SR e como proceder para obter mais orientações para o cuidado às pessoas com esta síndrome. Por conseguinte, informam-se através de meios de pesquisa, como: artigos, internet, entre outros e principalmente procurando conhecer a ANPER.

“(...) no sentido de procurarem junto da internet informação atualizada de artigos que saem e vão saindo sucessivamente. Também junto da Associação Rett, onde estão associados muitos pais e onde eles podem também colocar todas as dúvidas” (FM1).

Finalmente, somente um participante relatou como necessidade a existência de uma equipa multidisciplinar, constituída por profissionais que tenham conhecimento acerca do atendimento que uma pessoa com SR deve possuir no que diz respeito à intervenção sensório-motora.

“(...) tudo ficava aquém do meu objetivo por falta de um resto de uma equipa multidisciplinar que não existia” (TRH3).

Em síntese, de um modo geral, todos os participantes referiram sentir necessidades na sua prática com pessoas com SR. Como necessidades emergiram dos seus depoimentos: mais informações sobre a SR porque estas são escassas; maior visibilidade da SR no meio social e profissional; um cuidado efetivo dos pais à pessoa com SR (FM1, FM3) e uma equipa multidisciplinar (TRH3). Manifestam uma vontade intrínseca de absorver mais conhecimentos relativos à SR e propõem sugestões para minimizar estas necessidades.

6. Discussão do Estudo

6. Discussão do Estudo

Neste capítulo apresenta-se a discussão dos dados, com o apoio da literatura na área e tendo por referência os objetivos gerais e específicos deste estudo.

Nesta pesquisa a totalidade dos profissionais demonstrou que não possui conhecimento suficiente para intervir junto a pessoas com a SR. Os participantes do estudo demonstraram grande interesse em obter conhecimentos apropriados sobre a SR, chegando a reconhecer-se que muita informação disponível nem sempre é fidedigna, o que aplicada à prática pode conduzir a erros. Reconhecem que a maioria das informações disponíveis centra-se na patologia clínica da Síndrome de Rett, em especial nas desordens neurologias crônicas. Além deste aspeto, a maioria das publicações encontra-se em língua estrangeira. Deste modo, há uma lacuna considerável de estudos sobre a experiência de profissionais em lidar com pessoas com SR e em especial nas abordagens de intervenção.

Os participantes do estudo expressaram a necessidade de uma orientação sobre as fontes de conhecimento sobre a SR e formas de aceder a estas fontes. No que se refere ao conhecimento obtido na formação, observa-se que esta é mínima, destacando-se, assim, a pouca valorização dada a esta síndrome no meio académico.

A Síndrome de Rett emerge como uma patologia complexa, com características próprias e demasiadas especificidades, que no âmbito de um tratamento fisiátrico, deveria preocupar e centrar os profissionais envolvidos, para uma atuação específica e com metodologias próprias. Deste modo, preocupam-se com a obtenção de novas linhas de formação e informação adequadas, que os orientem na sua prática profissional com este grupo social.

Os estudos, conforme expresso acima, focam a patologia e são na maioria em língua estrangeira, com destaque para a língua inglesa. Além disso, Meyer, Costa e Gico (2006) afirmam que, para o desenvolvimento da fisioterapia, se se situarem os conteúdos da formação superior dentro da interação atividade/contexto/cultura consegue-se produzir mais conhecimento

sobre alternativas de solução para os problemas próprios das sociedades onde são prestados os serviços. Nesta mesma linha de pensamento, Thornquist (2006) refere que o fisioterapeuta atualmente nos cursos de formação superior (licenciatura), apenas recebe uma educação que o prepara para realizar a análise da patologia e da mecânica do movimento. As competências humanas e comunicativas, bem como as de aptidão física, adequadas para o atendimento dos utentes, são desenvolvidas apenas durante a prática, obtida nos estágios realizados. Estes estudos vão de encontro às respostas obtidas pelos profissionais participantes neste estudo, aquando das entrevistas realizadas. Com efeito, a maioria dos profissionais revela não ter tido formação académica nesta área específica, não havendo uma preparação prévia para a realidade desta patologia e dos vários fatores que lhe estão inerentes. Verifica-se que, na maioria dos casos, apenas houve conhecimento sobre esta síndrome a partir do momento em que se deu o contacto com pessoas com SR, já em contexto profissional.

Relativamente à experiência profissional dos participantes deste estudo, as características das pessoas com SR mais destacadas foram: *anomalias motoras* e *alterações posturais*, *mobilidade escassa* ou *inexistente*, *atraso intelectual grave*, *comunicação escassa* e *agressividade*. Tendo em conta a classificação apoiada pelos estudos de Hagberg e Witt-Engerstrom (1986) e Witt-Engerstrom e Hagberg (1990), nos quais se estabelecem quatro estágios para a SR, que vão desde a estagnação precoce do desenvolvimento psicomotor (de 5 meses a 2 anos de idade) até à deterioração motora tardia, e perante as características mencionadas pelos participantes do estudo, pode-se deduzir, sem dados concretos, que as pessoas atendidas pelos profissionais situavam-se no quarto estágio do desenvolvimento da SR. Sendo assim, neste estágio, as características passam a ser muito complexas e podem variar em grau de pessoa para pessoa, o que implica um atendimento personalizado, e desta forma, uma necessidade de adaptação ou re-adaptação das estratégias de intervenção, de caso para caso. Esta necessidade de adaptação das estratégias era referida como uma das dificuldades sentidas. Neste âmbito, também Moraes, Besada e Bastos (2007) defendem que a abordagem da

Fisioterapia vai depender de várias técnicas, com base nas características de cada indivíduo. Stokes (2000) refere que a prática profissional com pessoas com SR é difícil devido à série mutante de anormalidades do neurodesenvolvimento, combinado com os períodos de mau humor e agitação da pessoa com SR. Estes dados apoiam a informação recolhida relativamente à agressividade identificada pelos profissionais entrevistados neste estudo.

No seguimento das dificuldades sentidas pelos profissionais, a totalidade dos participantes referiu a falta de respostas efetivas às intervenções desenvolvidas no trabalho com pessoas com SR. Enfrentam inúmeras dificuldades no quotidiano das suas práticas profissionais, sendo prevalentes nos depoimentos: *falta de informação e de programas que abordem intervenções específicas a pessoas com SR; falta de intervenções direcionadas às anomalias motoras; dificuldades em estabelecer formas de comunicação efetiva com pessoas com SR, gerando dúvidas sobre a efetividade dos procedimentos desenvolvidos; dificuldades enfrentadas pelos pais no cuidado à pessoa com SR; pouca receptividade de alguns pais/cuidadores no desenvolvimento de um cuidado apropriado à pessoa com SR no domicílio e; sobrecarga de trabalho como fator que contribui para a falta de tempo para o desenvolvimento de uma prática profissional mais efetiva.*

Os dados relativos à falta de informação e de programas para intervenções específicas na SR e nas anomalias motoras encontradas são apoiados, parcialmente, pela revisão de literatura de Moraes, Besada e Bastos (2007), na área da Fisioterapia, quando referem que não foram encontrados estudos sobre as técnicas fisioterapêuticas na SR, verificando realmente uma lacuna nesta área de intervenção. Relativamente às outras áreas profissionais, não é possível apoiar os dados recolhidos, uma vez que não foram encontrados estudos baseados na evidência da prática desses mesmos profissionais. Ao analisar o estudo desenvolvido por Baptista e Moura (2003) verifica-se que os pais são fundamentais para auxiliar o profissional a estabelecer formas de comunicação efetivas com a pessoa com SR. Assim, se os profissionais mencionam que os próprios pais têm ainda muitas dificuldades no cuidar com as pessoas com SR, sendo, inclusivamente, alguns deles pouco

recetivos ao desenvolvimento de um apoio personalizado, torna-se mais difícil o estabelecimento da comunicação efetiva entre o profissional e a pessoa com SR. Contudo, Baptista e Moura (2003) e Baptista (2004) defendem a utilização do olhar como forma alternativa de comunicação, sendo que no segundo estudo comprovaram haver intencionalidade no olhar das pessoas com SR. Assim, esta pode ser uma forma de contornar, futuramente, a dificuldade sentida pelos participantes do presente estudo, relativamente à comunicação.

No que se refere às atividades físicas adaptadas, a quase totalidade dos participantes não apresentava nenhum conhecimento sobre algum programa específico para a SR. Pouco mais de metade dos participantes afirmaram adaptar as atividades às características das pessoas com SR. As atividades desenvolvidas foram: *a estimulação sensorial, atividades na piscina (natação e hidromassagem, hidroterapia), a locomoção durante as AVD's, o método de Relation Play, atividades lúdicas, de tabuleiro e exercícios mais simples*. Estas atividades eram adaptadas segundo as necessidades e características das pessoas com quem trabalhavam, os conhecimentos e recursos disponíveis. Neste âmbito, somente dois estudos foram encontrados sobre as formas de intervenção. Preocupados em atenuar a resistência à atividade física por pessoas com SR, Lotan, M. et al. (2004) procuraram por novas técnicas de intervenção que pudessem aumentar a habilidade de enfrentamento e reduzir as dificuldades em manejar um facilitador físico externo. Conforme os autores, *snoezelen* ou um ambiente de estímulo multi-sensorial podem criar um ambiente calmo para as crianças ou adolescentes com SR e, ao mesmo tempo, aumentar a capacidade física. Também Lotan e Barmatz (2009) no seu estudo, descrevem as estratégias efetivas de intervenção com a hidroterapia. Os autores detetaram que a água morna da piscina reduz a espasticidade e alivia os tecidos rígidos, assim como acalma a criança, se ela estiver agitada pelo movimento. Estes estudos vêm apoiar algumas das estratégias utilizadas pelos participantes do estudo, nomeadamente a estimulação sensorial e as atividades na piscina.

Todos os participantes foram unânimes em afirmar que a AFA é benéfica para pessoas com SR. Os benefícios apontados foram: *manutenção ou*

melhoria das capacidades biomecânicas e funcionais da pessoa com SR e diminuição da tensão muscular; manutenção e melhoria da qualidade de vida; melhoria do quadro emocional; melhoria na interação interpessoal; e maior facilidade na intervenção. Os benefícios relatados na literatura apontam para a criação de um ambiente calmo e, ao mesmo tempo, para o aumento da capacidade física (Lotan e Merrick; 2004). No mesmo seguimento, Lotan e Barmatz (2009) referem como benefícios da hidroterapia a redução da espasticidade, a acalmia da criança, a estimulação e capacitação ao nível dos movimentos livres, proporcionando experiências novas e excitantes, que não são possíveis fora do ambiente aquático.

Todos os participantes do nosso estudo referiram sentir necessidades na sua prática com pessoas com SR. As necessidades detetadas foram: *mais informações sobre SR; maior visibilidade da SR no meio social e profissional; um cuidado efetivo dos pais à pessoa com SR e uma equipa multidisciplinar.* Neste contexto propõem sugestões para minimizar estas necessidades, como: *desenvolver mais estudos com pessoas com SR, nas mais diversificadas perspetivas, com destaque para a experiência profissional através de AFA e de programas sensório- motores; dar maior visibilidade da SR através da inclusão da SR na formação académica, na criação de cursos de curta duração oferecidos através das universidades, dos hospitais e da Associação de Síndrome de Rett e pelos debates sobre o tema pela comunicação social.*

Diante do exposto, fica evidente a lacuna de estudos na literatura que apoiem a prática profissional, baseada na evidência, com pessoas com SR. Há, portanto, um vasto campo de temas a investigar nesta área, com destaque para as formas de intervenção com pessoas com a SR. A construção de um campo de conhecimento na área poderá colmatar as dificuldades sentidas pelos profissionais e melhorar a qualidade da intervenção profissional junto das pessoas com SR, seus familiares e cuidadores, e consequentemente a qualidade de vida dos mesmos.

7. Considerações Finais

7. Considerações Finais

Nos últimos anos, com a evolução dos estudos no âmbito da genética, o interesse pela investigação na área da SR tem vindo a aumentar significativamente. Grande parte destes estudos foca o desenvolvimento genético e os tratamentos farmacológicos, havendo, no entanto, uma lacuna nos estudos no âmbito das diferentes abordagens educacionais e terapêuticas. É nesta área que surge o desenvolvimento de intervenções através da atividade física adaptada, como também de programas sensório-motores.

Diante do exposto surgiu a necessidade de desenvolver este estudo junto de profissionais que trabalham diretamente com pessoas com SR.

Com este estudo surgiu a questão:

“Qual a perspetiva de profissionais que atuam com pessoas com Síndrome de Rett, no que diz respeito às informações, à formação, às experiências e necessidades profissionais relativamente a esta síndrome, como também à aplicação e desenvolvimento de atividades físicas adaptadas? “

A Síndrome de Rett emerge como uma patologia complexa, com especificidades próprias, que continua a ser objeto de estudo na atualidade, sendo fundamental uma melhor compreensão e desenvolvimento de novas formas de intervenção. O método interventivo junto de pessoas com SR implica não só o conhecimento sobre a patologia, mas igualmente uma busca contínua de formas de atuação efetivas para melhorar a qualidade de vida destas pessoas, dos seus familiares e cuidadores. Para que se obtenham resultados positivos, o trabalho de intervenção deve ser acompanhado por uma grande dedicação do profissional diretamente envolvido, e também de outros profissionais das áreas afins, como também dos cuidadores.

A utilização da AFA é, neste momento, uma das formas de intervenção mais globais para aplicar a pessoas com necessidades especiais, a qual pode ser adequada caso a caso, tendo margem para progredir consoante os resultados obtidos e as condições em que a intervenção é feita.

Neste estudo, o nível de informação sobre a SR, bem como a experiência ou formação dos profissionais na área revelaram-se escassas.

Esta situação está associada ao facto de a SR ser considerada uma patologia rara.

Quanto à informação, verificou-se uma busca contínua de conhecimentos mais consistentes dirigidos às necessidades dos profissionais. A fonte predominante foi a internet, onde as informações nem sempre são fidedígnas e aprofundadas, o que limita a tomada de conhecimento por parte dos profissionais.

Em relação à aplicação da AFA e de programas sensório-motores, verificou-se uma concordância no facto de que são benéficos para a intervenção em SR. Contudo, verifica-se que não há um programa específico a ser aplicado a pessoas com SR, mas sim uma variedade de atividades que são desenvolvidas em função da sintomatologia apresentada em determinado caso, mas também em função das condições em que se realiza esta intervenção. Assim, para a mesma patologia não existe a evidência de benefícios de uma determinada AFA ou de um programa sensório-motor, mas sim que a aplicação destes nas suas variadas formas, trazem sempre benefícios para a pessoa com SR. É neste âmbito que surgem as dificuldades, uma vez que o profissional não foca exclusivamente a patologia, mas a pessoa nas suas especificidades e singularidade. Para tal, necessita de recorrer a vários métodos para abranger toda a sintomatologia e necessidades da pessoa com SR.

Quanto às necessidades dos profissionais para melhorar o conhecimento em SR, e por conseguinte, a sua intervenção, destaca-se a necessidade de maior formação académica, bem como de mais publicação e de maior qualidade nos meios de informação. Também é de referir a necessidade de desenvolvimento de estudos dentro desta área de intervenção, a fim de melhorar a qualidade da prática profissional.

Desta forma, pode concluir-se que embora haja alguma informação sobre a SR, esta não está a ser devidamente publicada ou transmitida em Portugal Continental, ou em Português. Neste âmbito, sugere-se que se estabeleçam as bases de dados de modo a que sejam disponibilizadas informações mais completas e atualizadas, na língua Portuguesa. Sugere-se,

também, que os programas de ensino acadêmico passem a integrar sempre que possível algum conteúdo sobre a SR.

Conclui-se que também não existe uma forma de intervenção que atue de forma global na recuperação da pessoa com SR, muito menos uma padronização de programas a utilizar pelos vários profissionais em âmbito disciplinar e multidisciplinar. Assim, sugere-se que sejam desenvolvidas formações para padronizar a intervenção nestes casos, integrando a AFA e os programas sensório-motores, permitindo a futura criação de equipas multidisciplinares que atuem de forma a colmatar as necessidades dos profissionais, no entanto, sem nunca esquecer a especificidade de cada caso.

Dadas as lacunas de conhecimento existentes nesta área, espera-se que este estudo possa contribuir para uma maior compreensão sobre as experiências e necessidades de profissionais que atuam com pessoas com SR. Também é esperado que possa servir de estímulo para o desenvolvimento de novos estudos, nas suas mais variadas perspetivas, com vista a melhorar a prática profissional e a qualidade de vida das pessoas com SR, dos seus familiares e cuidadores.

8. Referências Bibliográficas

8. Referências Bibliográficas

American Academy of Pediatrics, A.A.P. (2001). American Academy of Pediatrics: Children, adolescents, and television. *Pediatrics*, 107(2), 423-426.

Albarello, L., Baptista, L., & Almeida, J. S. (1997). *Práticas e métodos de investigação em ciências sociais*. Lisboa: Gradiva.

Alves, F. (2000). *Painel: Alternativas à Competição, Novos Desafios*. Actas: A Recreação e lazer da população com necessidades especiais (pp.57 – 63). Porto: Faculdade de Ciências do Desporto e Educação Física da Universidade do Porto.

Andersen, L. B., Harro, M., Sardinha, L. B., Froberg, K., Ekelund, U., Brage, S., et al. (2006). Physical activity and clustered cardiovascular risk in children: a cross-sectional study (The European Youth Heart Study). *Lancet*, 368(9532), 299-304.

Amir, R. E., Van den Veyver, I. B., Wan, M., Tran, C. Q., Francke, U., & Zoghbi, H. Y. (1999). Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nature Genetics*, 23(2), 185-188.

Baptista, P. M. (2004). *Estudo de pareamento por semelhança visual e semântica e de vocabulário receptivo de sete meninas com Síndrome de Rett por rastreamento ocular*. São Paulo: Universidade Presbiteriana Mackenzie.

Baptista, P. M. e Moura P. J. (2003) Comunicação de meninas com Síndrome de Rett: experiências familiares – Uma revisão bibliográfica. *Cadernos de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento*, 3(1), 53-58.

Bardin, L. (2004). *Análise de conteúdo*. Lisboa: Edições 70.

Bauer, M.; Gaskell, G. (2002). *Pesquisa qualitativa com texto, imagem e som: um manual prático* (3ª ed.). Petrópolis, RJ: Editora Vozes.

Bauer, M.; Gaskell, G. (2003). *Pesquisa Qualitativa com Texto, Imagem e Som: um Manual Prático* (2ª ed.). Petrópolis, RJ: Editora Vozes.

Bernardes, F. F. S.; Tomaz, G. A. (2003). *A intervenção da equoterapia na Reabilitação promovendo habituação e compensação do sistema vestibular*. Goiânia: F. Bernardes e G. Tomaz. Dissertação de Licenciatura apresentada à Universidade Católica de Goiás.

Biddle, S. J., Gorely, T., Marshall, S. J., Murdey, I., & Cameron, N. (2004). Physical activity and sedentary behaviours in youth: issues and controversies. *J R Soc Health*, 124(1), 29-33.

Bromley, I. (1997) *Paraplegia e tetraplegia: um guia teórico-prático para fisioterapeutas, cuidadores e familiares* (4ª ed.). Rio de Janeiro: Revinter.

Bruck, I. et al. (2001) Síndrome de Rett: Estudo retrospectivo e prospectivo de 28 pacientes. *Arquivos de Neuropsiquiatria*, 59(2-B), 407-410.

Budden, S.; Dorsey, H.; Steiner, R. (2005). Clinical profile of a male with Rett syndrome. In *Brain Development*, 27(1), 69-71.

Buomano, D.; Merzenich, M. (1998). Cortical Plasticity: from synapses to maps. In *Rev. Neurosci*, 21, 149-186.

Caballero I.M; Hendrich B. (2005). MECP2 in neurons: closing in on the cause of Rett syndrome. *Hum Mol Genet*, 14(Suppl 1), R19-R26.

Caspersen, C. J., Powell, K. E., & Christenson, G. M. (1985). Physical activity, exercise, and physical fitness: definitions and distinctions for health-related research. *Public Health Rep*, 100(2), 126-131.

Colvin L, Leonard H, De Klerk N, Davis M, Weaving L, Williamson S; Christodoulou J. (2004). Refining the phenotype of common mutations in Rett syndrome. *J Med Genet*; 41(1), 25-30.

Deidrick, K.; Percy, A.; Schanen, C.; Mamounas, L.; Maria, B. (2005). Rett syndrome: pathogenesis, diagnosis, strategies, therapies and future research directions. In *Journal Child Neurology*, 20, 708-717

Delisa, J.A.; Gans, B.M. (2002). *Tratado de Medicina de Reabilitação: Princípios e Prática* (3ª ed. Vol. 1). São Paulo: Editora Manole Ltda.

Direcção-Geral da Saúde (2007). Programa Nacional para Doenças Raras: Projecto de Programa. Ministério da Saúde: Portal da Saúde. Consult. 26 Set. 2011, disponível em <http://www.min-saude.pt/NR/rdonlyres/31AE99E8-A7C7-45A1-B4EB-AB6F9C87A592/0/PNDRvs29julho2007final.pdf>

Evans, I. M. e Meyer, L. H. (2001) Having friends and Rett syndrome: how social relationships create meaningful contexts for limited skills. *Disability and Rehabilitation*, 23(3-4), 167-176.

Fonseca, Vitor (1995). *Manual de observação Psicomotora: significação psiconeurológica dos fatores psicomotores*. Porto Alegre: Artes Médicas,.

Fortin, M. (2009). *Foundations and stages of the investigation process*. Loures: Editora Lusodidacta.

Hagberg, B. (2005) Rett Syndrome: Long-Term Clinical Follow-Up Experiences Over Four Decades. *Journal of Child Neurology*, 20, 722-727.

Hagberg, B., Aicardi, J., Dias, K., & Ramos, O. (1983). A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: report of 35 cases. *Annals Of Neurology*, 14(4), 471-479.

Hagberg, B.; Hanefeld, F.; Percy, A.; Skjeldal, O. (2002). An update on clinically applicable diagnostic criteria in Rett syndrome. In *Journal of Pediatric Neurology*, 6, 293-297.

Hoffbuhr K, Devaney JM, LaFleur B, Sirianni MS, Scacheri MS, Giron J, Schuette J, Innis J, Marino M, Philippart M, Narayanan V, Umansky R, Kronn D,

Hoffman EP; Naidu S, (2001). MeCP2 mutations in children with and without the phenotype of Rett syndrome. *Neurology*, 56, 1486-95.

IFAPA (2004). Por Lei . Consult. 26-08-09, disponível em: www.ifapa.biz/imgs/uploads/PDF/IFAPA%20By-Laws.pdf

Julu, P.; Witt-Engerstrom, I. (2005). Assessment of the maturity-related brainstem functions reveals the heterogeneous phenotypes and facilitates clinical management of Rett syndrome. In *Brain Development*, 27(1), 43-53.

Kandel, E.; Schwartz, J.; Jessell, T. (2003). *Princípios da Neurociência* (4ªed.). São Paulo: Editora Manole.

Kaufmann, W.; Johnston, M.; Blue, M. (2005). MeCP2 expression and function during brain development: implications for Rett syndrome's pathogenesis and clinical evolution. In *Brain Development*, 27(1), 77-87.

Koezuka, N., Koo, M., Allison, K. R., Adlaf, E. M., Dwyer, J. J.; Faulkner, G. et al. (2006). The relationship between sedentary activities and physical inactivity among adolescents: results from the Canadian Community Health Survey. *J Adolesc Health*, 39(4), 515-522.

Lee, S.; Wan, M.; Francke, U. (2001). Spectrum of MECP2 mutations in Rett syndrome. In *Brain Development*, 23, 138-143.

Leite, J. (2005). *A Actividade Física e o Desenvolvimento Psicomotor de um indivíduo com Síndrome de Down em regime Inclusivo – Estudo de caso de uma aluna com Síndrome de Down, incluída na Escola Regular*. Porto: José Leite. Dissertação de Licenciatura apresentada à Faculdade de Ciências do Desporto e Educação Física da Universidade do Porto.

Leonard, H.; Silberstein, J.; Falk, R.; Houwink-Manville, I.; Ellaway, C. ; Raffaele, L. et al. (2005). *Occurrence of Rett syndrome in boys*. In *Journal of Child Neurology*, 16, 333-338.

Lopes, A. (2001). *A Actividade Física no tempo livre dos alunos com deficiência. Estudo realizado nas escolas do 2º e 3º ciclo do distrito de Braga.*

Porto: Anabela Lopes. Dissertação de Mestrado apresentada à Faculdade de Ciências do Desporto e Educação Física da Universidade do Porto.

Lotan, M. e Barmatz, C. (2009) Hydrotherapy for a young child with Rett syndrome: Review of the literature and a case study. *International Journal of Disability and Human Development*, 8(4), 349-358.

Lotan, M. et al. (2004) Improving functional skill and physical fitness in children with Rett syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 48(8), 730-735.

Manuilla, L. et al. (2004) Dicionário Médico (3ª ed. Reimp.). Lisboa: Climepsi Editores. p. 544

Malina, R. M., & Little, B. B. (2008). Physical activity: the present in the context of the past. *Am J Hum Biol*, 20(4), 373-391.

Marchetto MC, Carromeu C, Acab A, Yu D, Yeo GW, Mu Y, Chen G, Gage FH; Muotri AR. (2010) A model for neural development and treatment of Rett syndrome using human induced pluripotent stem cells. *Cell*, 143(4),527-39.

Marques, U., Moura e Castro, J.; Silva, M. (2001). Actividade Física Adaptada: Uma visão Crítica. *Revista Portuguesa de Ciências do Desporto*, 1 (1), 73-79.

Marshall, C.B.; Rossman, G.B. (1995). *Designing Qualitative Research* (2nd ed.). Thousand Oaks: SAGE.

Masuyama, T.; Matsuo, M.; Jing, J.; Tabara, Y.; Kitsuki, K.; Yamagata, H. et al. (2005). Classic Rett syndrome in a boy with R133C mutation of MECP2. In *Brain Development*, 27: 439-442.

Mello, M. (2002). *Paraolimpíadas Sidney 2000: Avaliação e prescrição do treinamento dos atletas brasileiros.* Rio de Janeiro: Editora Atheneu.

Meyer, P. F., Costa, I. C. C. e Gico, V. V. (2006) Ciências sociais e fisioterapia: uma aproximação possível. *História, Ciências, Saúde*, 13(4), 877-890.

Monteiro, Carlos B. M. (2007). *Habilidades funcionais e necessidade de assistência na Síndrome de Rett*. São Paulo: Carlos Monteiro. Dissertação de Doutorado apresentada à Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

Moog, U.; Smeets, E.; Roozendaal, K.; Schoenmakers, S.; Herbergs, J.; Schoonbrood-Lenssen, A.; Schrandt, S. (2003). Neurodevelopmental disorders in males related to the gene causing Rett syndrome in females (MECP2). In *European Journal of Paediatric Neurology*, 7, 5-12.

Moraes, P., Besada, C., Bastos, V. H. (2007) *Modalidades de intervenção fisioterapêuticas na Síndrome de Rett*. Consult. 5 Agosto 2011, disponível em <http://www.wgate.com.br/fisioweb>

Oishi, S., Diener, E.; Lucas, R. (2007). The Optimum Level of Well-Being: Can People be too Happy? *Perspectives on Psychological Science*, 2 (4), 346-360.

Orrico, A.; Lam, C.; Galli, L.; Dotti, M.; Hayek, G.; Tong, S. et al. (2000). MECP2 mutation in male patients with non-specific X-linked mental retardation. In *FEBS Letters*, 481, 285-288.

Pate, R. R., Freedson, P. S., Sallis, J. F., Taylor, W. C., Sirard, J.; Trost, S. G. et al. (2002). Compliance with physical activity guidelines: prevalence in a population of children and youth. *Ann.Epidemiol.*, 12(5), 303-308.

Percy, A.; Lane, J. (2005). Rett Syndrome: model of neurodevelopmental disorder. In *Journal of Child Neurology*, 20, 718-721

Polania, S. (2010). *Representações sociais do corpo da pessoa com deficiência no fisioterapeuta e das suas vivências como utente nas salas Snoezelen*. Porto: Sandra Polania. Dissertação de Mestrado apresentada à Faculdade de Desporto da Universidade do Porto.

Polit, D. F.; Beck, C. T. (2003). *Nursing Research: Principles and Methods* (7th ed.). London: Lippincott Williams & Wilkins.

Potter, J.C. (1981). *Comité pour le Développement du Sport. Sport pour les Handicapés - Contribution à l'Année Internationale des Handicapés*. Strasbourg: Conseil de l'Europe

Rett, A. (1992). *The mystery of the Rett syndrome*. In *Brain Development*, 14(2), 141.

Santos, M. P., Gomes, H.; Mota, J. (2005). *Physical activity and sedentary behaviors in adolescents*. *Ann Behav Med*, 30(1), 21-24.

Schwartzman, J.; Bernardino, A.; Nishimura, A.; Gomes, R.; Zats, M. (2001). *Rett syndrome in a boy with a 47XXY karyotype confirmed by a rare mutation in the MECP2 gene*. In *Neuropediatrics*, 32, 162-164.

Segawa, M. ; Nomura, Y. (2005). *Rett syndrome*. In *Current Opinion in Neurology*, 18, 97-104.

Silva, A. L. e Gonçalves L. H. T. (2010) *Cuidado à Pessoa Idosa: Estudos no contexto Luso-Brasileiro*. Porto Alegre: Editora Sulina. p.2

Silva, M. A. (2000). *Reabilitação, Educação Especial e Actividade Física*. *Actas: A Recreação e Lazer da População com Necessidades Especiais*. Porto: FCDEF-UP. (pp.42).

Sirard, J. R.; Pate, R. R. (2001). *Physical activity assessment in children and adolescents*. *Sports Medicine*, 31(6), 439-454.

Stokes, M. (2000). *Neurologia para Fisioterapeutas*. São Paulo: Editora Premier.

- Teixeira, P. J., Silva, M. N., Vieira, P. N., Palmeira, A. L., & Sardinha, L. B. (2006). *A actividade física e o exercício no tratamento da obesidade. Endocrinologia Metabolismo e Nutrição*, 15(1), 1-15.
- Thornquist, E. (2006). Face-to-Face and Hands-On: Assumptions and assessments in the Physiotherapy Clinic. *Medical Anthropolgy*, 25, 65-97.
- Triviños, A.N.S. (1987). *Observação livre. Introdução à pesquisa em Ciências Sociais: a pesquisa qualitativa em educação*. São Paulo: Atlas.
- Varela, A. (1991). Desporto para pessoas com Deficiência – Expressão distinta do Desporto. In *Educação Especial e Reabilitação*, Vol. I – Nº 5 e 6 – Junho / Dezembro. FMH – UTL: 53-62.
- Van Coppenolle, H. & Potter, J. (2004). *ADAPT: Curriculum Europeu em Actividade Física Adaptada*. [S. l.]: THENAPA (Pub. CD-ROM).
- Velloso, R. L. et al. (2009) Concepts of color, shape, size and position in ten children with Rett syndrome. *Arquivos de Neuropsiquiatria*, 67(1), 50-54.
- Vilelas, J. (2009). *Investigação: O processo de construção do conhecimento*. Lisboa: Edições Silabo.
- Villard, L.; Kpebe, A.; Cardoso, C.; Chelly, P.; Tardieu, P.; Fontes, M. (2005). *Two affected boys in a Rett syndrome family: clinical and molecular findings*. In *Neurology*, 55, 1188-1193.
- Vorsanova, S.; Yurov, Y.; Kolotii, A.; Soloviev, I. (2001). FISH analysis of replication and transcription of chromosome X loci: new approach for genetic analysis of Rett syndrome. In *Brain Development*, 23, 191-195.
- Winnick, R.L. (1990). *Adapted physical education and sport*. Champaign: Human Kinetics.

9 Anexos

Anexo 1: Termo de consentimento livre e esclarecido

Eu, Antónia Vera Mourão Gomes de Almeida e Silva, aluna do Mestrado em Atividade Física Adaptada da Faculdade de Desporto da Universidade do Porto, estou a desenvolver, juntamente com a Professora Doutora Ana Luísa Pereira, uma dissertação de mestrado com o objetivo de conhecer a experiência de profissionais de saúde (fisioterapeutas/terapeutas/profissionais de Atividade Física Adaptada) acerca da atividade física adaptada com pessoas com Síndrome de Rett.

A sua participação neste estudo é completamente voluntária e sigilosa. Para tal, consistirá em responder a algumas perguntas acerca das suas experiências, tais como “Fale-me sobre a sua experiência como profissional da saúde com a pessoa com Síndrome de Rett” e “O que pensa acerca da atividade física adaptada para a pessoa com Síndrome de Rett”.

Esta entrevista será gravada em áudio e todos os dados recolhidos são confidenciais e usados somente para o estudo. Apenas os investigadores terão acesso às informações. Realça-se ainda que a participação no estudo em nada prejudicará ou influenciará o atendimento clínico.

Esperamos que a sua colaboração traga bons contributos para caracterizar a forma de atuação nas pessoas com Síndrome de Rett, numa perspetiva de uma abordagem da Atividade Física Adaptada.

Eu

concordo em participar no estudo e que os meus dados sejam utilizados na realização da mesma.

Data:

Assinatura:

Caso surja alguma dúvida da sua parte ou queira desistir do estudo, agradecia que me contactasse:

- Antónia Vera Mourão Gomes de Almeida e Silva

- E-mail: veramourao@hotmail.com

Com os melhores cumprimentos,

Anexo 2: Caracterização da Amostra

I - Caracterização de Profissionais de Saúde

1. Nome:

2. Local de residência:

3. Sexo: Feminino (☐) Masculino (☐)

4. Idade: anos.

5. Nacionalidade: Naturalidade: (concelho)

6. Religião:

7. Estado Civil: (☐) Solteiro (☐) Casado (☐) União de facto (☐) Viúvo
(☐) Divorciado

8. Habilitação académica:

Data de conclusão:

Instituição:

Local:

9. Outros Cursos: (especificar o tipo, o local, tempo de duração e ano de conclusão)

10- Instituição onde trabalha:

10a.Cargo / função que exerce:

10b.Tempo de serviço no cargo / função:

11. Trabalha em mais de uma instituição? Qual?

11a. Cargo / função que exerce:

11b.Tempo de serviço:

Anexo 3: Guião da Entrevista

1. Antes de trabalhar com pessoas com Síndrome de Rett tinha conhecimento sobre esta patologia?
2. Como obteve esses conhecimentos, teve alguma formação sobre esta síndrome no curso de licenciatura ou em outros? Quais foram os aspetos relacionados à Síndrome de Rett focados nessa (s) formação (ões)?
3. Que fontes usou para obter conhecimento sobre esta Síndrome?
4. Qual a sua experiência no trabalho com pessoas com Síndrome de Rett?
5. Conhece algum programa de intervenção sensório-motora desenvolvido com pessoas com Síndrome de Rett? Qual e como é?
6. Quais as dificuldades que perceciona/ que sente que as pessoas com Síndrome de Rett têm no desenvolvimento da intervenção sensório-motora? Que estratégias utiliza para contornar estas dificuldades?
7. Utiliza alguma atividade física adaptada para pessoas com Síndrome de Rett? Como desenvolveu esta abordagem?
8. Verifica benefícios na atividade física adaptada em pessoas com Síndrome de Rett? Quais? Poderia descrever/exemplificar com situações concretas?
9. Que dificuldades sente em trabalhar com estas pessoas?
10. O que sugere para melhorar a formação, relativamente à Síndrome de Rett?

Anexo 4: Identificação dos participantes do estudo.

Quadro 4. Caracterização dos (as) participantes do estudo.

Indivíduo	Sexo	Idade	Nacionalidade	Hab. Académ.	Profissão
FM1	Feminino	45	Portuguesa	Mestrado	Fisioterapeuta
FM2	Feminino	23	Portuguesa	Licenciatura	Fisioterapeuta
FM3	Feminino	43	Portuguesa	Licenciatura	Fisioterapeuta
FM4	Feminino	61	Brasileira	Licenciatura	Fisioterapeuta
FH1	Masculino	35	Portuguesa	Licenciatura	Fisioterapeuta
PDEFM1	Feminino	26	Portuguesa	Licenciatura	Prof. Desporto e Ed. Física
PDEFH1	Masculino	31	Portuguesa	Licenciatura	Prof. Desporto e Ed. Física
TOM1	Feminino	24	Portuguesa	Licenciatura	Terapia Ocupacional
TOM2	Feminino	27	Portuguesa	Licenciatura	Terapia Ocupacional
TOM3	Feminino	30	Portuguesa	Licenciatura	Terapia Ocupacional
TRM1	Feminino	37	Portuguesa	Licenciatura	Téc. de Ed. Esp. e Reabilitação
TRM2	Feminino	29	Portuguesa	Mestrado	Téc. de Ed. Esp. e Reabilitação
TRH1	Masculino	30	Portuguesa	Licenciatura	Téc. de Ed. Esp. e Reabilitação
TRH2	Masculino	44	Portuguesa	Licenciatura	Téc. de Ed. Esp. e Reabilitação
TRH3	Masculino	32	Portuguesa	Licenciatura	Téc. de Ed. Esp. e Reabilitação

Legenda do Anexo 4.

FM1	Fisioterapeuta Mulher nº 1
FM2	Fisioterapeuta Mulher nº 2
FM3	Fisioterapeuta Mulher nº 3
FM4	Fisioterapeuta Mulher nº 4
PDEFM1	Professor de Desporto e Educação Física Mulher n.º 1
PDEFH1	Professor de Desporto e Educação Física Homem n.º 1
TOM1	Terapeuta Ocupacional Mulher n.º 1
TOM2	Terapeuta Ocupacional Mulher n.º 2
TOM3	Terapeuta Ocupacional Mulher n.º 3
TRM1	Técnico de Reabilitação Mulher n.º 1
TRM2	Técnico de Reabilitação Mulher n.º 2
TRH1	Técnico de Reabilitação Homem n.º 1
TRH2	Técnico de Reabilitação Homem n.º 2
TRH3	Técnico de Reabilitação Homem n.º 3

Anexo 5: CD – Categorização no NVivo

Este anexo consiste num CD onde se encontram as várias categorias definidas para a realização da análise dos resultados, com os respetivos excertos das entrevistas.