





## Comunicação, satisfação e funcionamento familiares em portadores do gene mutante ATXN3 nos Açores (Portugal)

João Bicudo-Melo, MD  
 Unidade de Saúde de Ilha do Faial

### Introdução

A doença de Machado-Joseph (DMJ) é uma ataxia espinocerebelar autossómica dominante causada pelo gene mutante ATXN3, com elevada prevalência nos Açores, sobretudo na ilha das Flores onde apresenta a maior prevalência a nível mundial (1:146). Clinicamente a DMJ é uma patologia heterogénea que, em 92% dos casos, se manifesta com ataxia da marcha. Esta doença, altamente limitante, tem como manifestações a ataxia cerebelosa, manifestações oculares, síndrome piramidal, síndrome periférica, sinais extrapiramidais, disfagia e perturbações do sono. Os sintomas têm início entre as 2ª e 5ª décadas de vida e a sobrevida é estimada em 21,18 anos. Perspetivando a doença como um ataque à homeostasia das relações sociais que condiciona o desempenho dos papéis, inclusive na esfera familiar, é expectável que esta doença neurodegenerativa hereditária possa comprometer a comunicação, satisfação e funcionamento familiares. Deste modo, pretende-se caracterizar os níveis de comunicação intrafamiliar, bem como a dinâmica das relações familiares em indivíduos portadores do gene mutado.

### Metodologia

Foi realizado um estudo com 30 indivíduos com diagnóstico molecular de DMJ residentes nos Açores: 15 em fase sintomática (grupo 1) e 15 em fase assintomática (grupo 2) de doença. Foram estipulados como critérios de inclusão para o grupo 1 indivíduos com DMJ, com idades compreendidas entre os 18 e os 50 anos com apresentação sintomática  $\geq 1$  ano e para o grupo 2 indivíduos em igual intervalo etário, sem apresentação de sintomas e com diagnóstico molecular conhecido  $\geq 1$  ano. Caracterizou-se a amostra do ponto de vista sociodemográfico. Aplicou-se a *Family Adaptability and Cohesion Evaluation Scale – IV (FACES-IV)*, versão em português. Para a comparação de dados usou-se o teste de Mann-Whitney, assumindo-se uma diferença significativa sempre que  $p \leq 0.05$ . O estudo foi consentido pela Comissão de Ética do Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar.

### Resultados



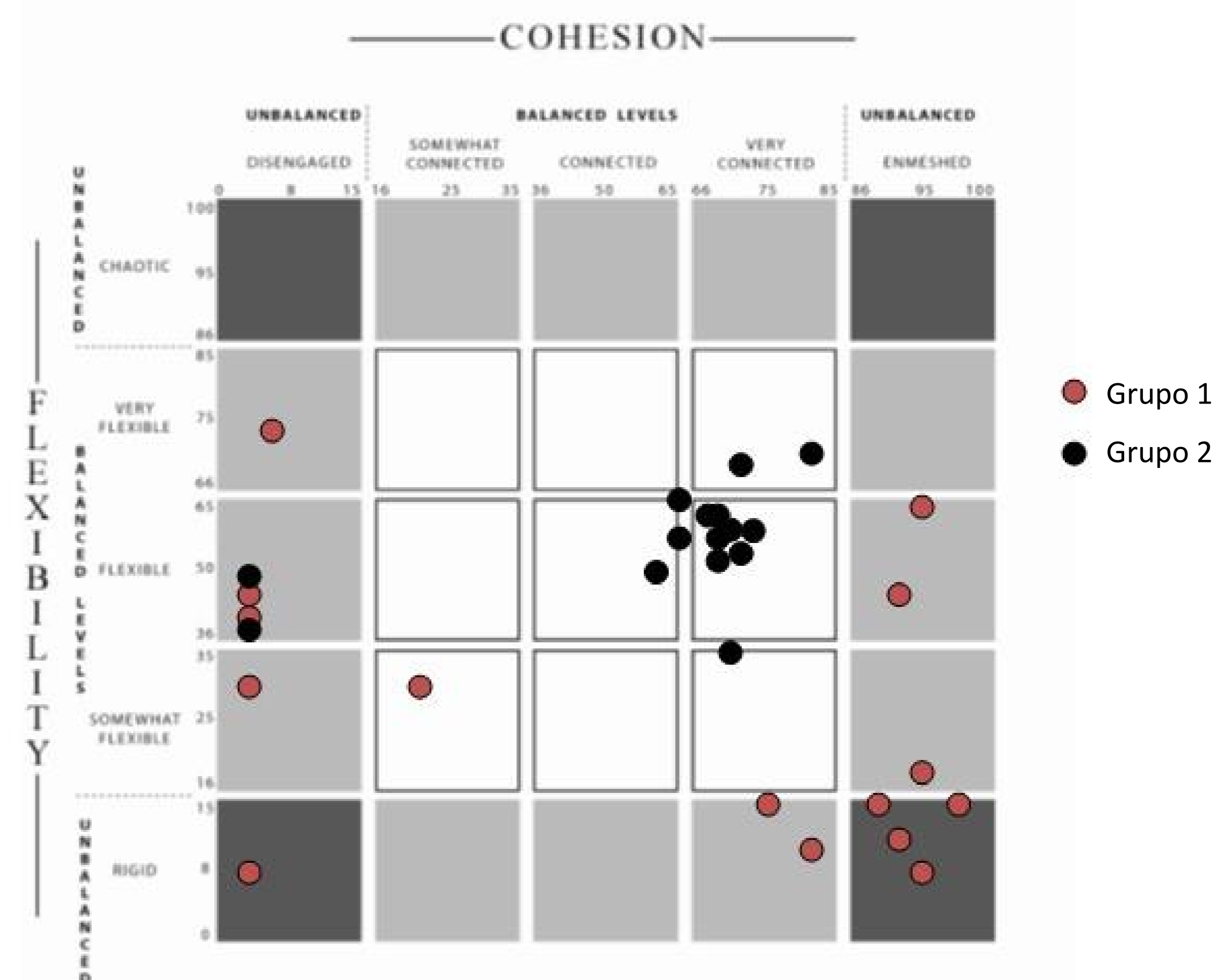
O intervalo etário da amostra situa-se entre os 19 e os 50 anos, com uma média geral de idades de 36,73 ( $\pm 9,21$ ) anos. Para o grupo 1 a média de idades é de 41,93 ( $\pm 5,50$ ) e para o grupo 2 é de 31,53 ( $\pm 9,36$ ) anos de idade. Quanto à residência atual a maioria dos inquiridos distribui-se ao longo da costa sul da ilha de S. Miguel denotando-se uma maior concentração na cidade de Ponta Delgada.

Relativamente à dinâmica familiar a maioria dos indivíduos do grupo 2 situa-se na zona mais central correspondente aos tipos de funcionamento familiar mais equilibrados. Para o grupo 1 a maioria (9 indivíduos) situa-se em zonas compatíveis com famílias intermédias. A registar, para este grupo, o posicionamento de 5 indivíduos nos quadrantes extremos (rígida e emaranhada; rígida e caótica). Comparados os dois grupos pode-se rejeitar a igualdade e assumir que o sistema familiar no grupo 1 é percecionado como mais emaranhado ( $p=0,005$ ) e mais rígido ( $p=0,038$ ). Assim, para estas duas dimensões podem-se reivindicar diferenças estatisticamente significativas entre os dois grupos estudados.

Pela análise das frequências da tabela abaixo apresentada verifica-se que 60% ( $n=9$ ) dos indivíduos do grupo 1 percecionam a sua família como apresentando um nível de comunicação muito baixo enquanto, no grupo 2 a perceção do nível de comunicação é tida como alta ou muito alta em 80,0% ( $n=12$ ) dos indivíduos. No que diz respeito à satisfação com o funcionamento familiar, 46,7% ( $n=7$ ) dos indivíduos do grupo 1 apresenta um nível muito baixo por oposição ao grupo 2 onde 60% apresenta um alto nível de satisfação familiar.

Para as escalas comunicação e satisfação familiares encontram-se diferenças significativas entre os dois grupos ( $p=0,01$  e  $p=0,033$ , respetivamente).

	Grupo				
	1		2		
	n	%	n	%	
Escala Comunicação	Muito baixo	9	60,0%	2	13,3%
	Moderado			1	6,7%
	Alto	5	33,3%	7	46,7%
	Muito alto	1	6,7%	5	33,3%
Escala Satisfação	Muito baixo	7	46,7%	2	13,3%
	Baixo	1	6,7%		
	Moderado	2	13,3%	1	6,7%
	Alto	3	20,0%	9	60,0%
	Muito alto	2	13,3%	3	20,0%



### Conclusões

Globalmente os indivíduos assintomáticos com diagnóstico molecular de DMJ apresentaram indicadores de comunicação, satisfação e funcionamento familiares mais equilibrados. Os sintomáticos percecionam as famílias como sendo mais emaranhadas e rígidas sugerindo que os sintomas da DMJ favorecem este tipo de funcionamento e comprometem a qualidade da comunicação intrafamiliar com potencial efeito negativo no desenvolvimento da família enquanto recurso de saúde e instituição de prestação de cuidados.

**Bibliografia:** Bettencourt C, Lima M (2011) Machado-Joseph Disease: from first descriptions to new perspectives. *Orphanet J Rare Dis* 6:35; Cecchin CR et al (2007) Depressive Symptoms in Machado-Joseph Disease (SCA3) Patients and Their Relatives. *Community Genet* 10: 19-26; Kieling C et al (2007) Survival estimates for patients with Machado-Joseph disease (SCA3). *Clin Genet* 72 (6): 543-545; Laurence E (2012) The impact of chronic illness on the family. *IG Living*, jun-jul: 21-23; Olson D (2011) FACES IV and the circumplex model: validation study. *Journal of Marital & Family Therapy* 3 (1): 64-80; Rolim L et al (2006) Psychological aspects of pre-symptomatic testing for Machado-Joseph disease and familial amyloid polyneuropathy type I. *Clin Genet* 69: 297-305; Sequeiros J, Coutinho P (1993) Epidemiology and clinical aspects of Machado-Joseph disease. *Adv Neurol* 61: 139-53