

Carla Patrícia Gonçalves Bastos

Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF): Um Estudo de Caso

Universidade Fernando Pessoa

Porto – 2007

Carla Patrícia Gonçalves Bastos

Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF): Um Estudo de Caso

Universidade Fernando Pessoa

Porto – 2007

Carla Patrícia Gonçalves Bastos

Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF): Um Estudo de Caso

Ass: _____

Monografia apresentada à Universidade Fernando Pessoa como parte dos requisitos para obtenção do grau de licenciada em Psicologia, ramo Clínica, sob a orientação da Mestre Paula Isabel Santos

Resumo

Esta investigação versará sobre a Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF), Paramiloidose ou também conhecida pelo senso comum como “A Doença dos Pezinhos” descrita pela primeira vez por Corino de Andrade em 1939. É uma doença genética de prognóstico fatal, caracterizada clinicamente por um quadro de polineuropatia sensitivo-motora ascendente, progressiva, levando o doente a um estado de caquexia, até á morte. Os primeiros sintomas surgem, em regra geral, na terceira década de vida. Será apresentado um caso clínico, um doente com grandes limitações físicas, impostas por esta mutação genética, mas revelando uma grande necessidade de comunicar e de partilhar experiências, angústias e esperanças. Os dados foram extraídos e apurados a partir da administração do teste projectivo de Rorschach e de sucessivas entrevistas. A integração dos dados recolhidos com o paciente bem como a revisão de literatura que nos foi servindo de suporte, apontam para um “perfil” de personalidade onde abundam conflitos internos, tensões e/ou aspectos psicodinâmicos da personalidade recalcados ou reprimidos, conflitos com a imagem corporal e tensões relacionadas com uma sexualidade (esta é reprimida). Denotam-se ainda traços de depressão, bem como quebra do imaginário, e vivências psicossociais amputadas, que acabam por aflorar no dia a dia do sujeito.

Palavras – chave: PAF; Caso Clínico; Rorschach; “Perfil”; Personalidade.



Queria eu...

*Queria eu ser Mar
Para, em todos os dias,
Trazer à Humanidade
Uma onda de Esperança.*

*Queria eu ser Sol
Para, em todos os dias,
Trazer à Humanidade
Um raio de Ternura.*

*Queria eu ser Vento,
Para, em todos os dias,
Trazer à Humanidade
Um sopro de Fé.*

*Queria eu ser Lua,
Para, em todos os dias,
Trazer à Humanidade
A luz do Amor.*

*Queria eu...
Em todos os dias da minha vida...
Iluminar a vida de toda a Humanidade
Com a minha existência.*

Carla Bastos*

**Poema elaborado por Carla Bastos propositadamente para esta monografia*

Dedicatórias

Dedico este trabalho a todos os doentes com Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF) pois, fi-lo por eles esperando que existam mais investigações no futuro e que um dia, quem sabe, descubram a cura para o flagelo que é esta patologia.

Dedico também a todos aqueles (familiares, professora, namorado, amigos...) que me apoiaram, ajudaram e incentivaram, tornando este trabalho possível.

Dedico em suma a todos quantos, conhecendo o sofrimento, sobretudo físico mas também social e psicológico se engrandecem com isso e nos dão uma lição de esperança.

Agradecimentos

Agradeço à Mestre Paula Isabel Santos pelo seu apoio incondicional, pelo sua sabedoria, por ter acreditado sempre neste trabalho, pelo humanismo e acima de tudo, pelas oportunidades que me deu para “crescer” não só a nível profissional/académico mas sobretudo, a nível pessoal. Partilhamos muitas alegrias, algumas tristezas, fases de algum desânimo e por tudo isto, o meu muito obrigado à minha orientadora, amiga e sempre minha Mestre.

Agradeço a todos os docentes com quem aprendi tudo o que sei hoje inclusive, como organizar um trabalho monográfico, as teorias, os métodos e as estratégias utilizadas em psicologia, em suma, como ser uma melhor profissional.

Agradeço com muito carinho o apoio dos meus familiares, ora pela paciência, ora pela persistência, exigindo sempre o máximo de empenho da minha parte.

Ao Manuel por ser o arco-íris depois da tempestade.

Agradeço aos meus amigos por acreditarem em mim e me fazerem acreditar.

Agradeço à Santa Casa da Misericórdia da Póvoa do Varzim mais concretamente, ao Centro de Estudos e Apoio à Paramiloidose (CEAP) pela oportunidade, pelo acolhimento e pela colaboração.

Agradeço especialmente ao Sr. João* por confiar e partilhar comigo a sua história, o seu sofrimento, digno de toda a minha admiração e respeito por ser um ser humano fantástico que me ensinou muito e me fez dar mais valor à vida, à saúde e sobretudo ao valor da Pessoa.

Agradeço a Deus pois sem Ele seria impossível.

Bem hajam a todos e muito obrigado!

* Nome fictício dado ao entrevistado

Preâmbulo

No âmbito deste estudo, realizámos diversas visitas à Santa Casa da Misericórdia da Póvoa de Varzim a quem desde já agradecemos a hospitalidade e acolhimento, essas visitas estenderam-se por cerca de dois anos e permitiram-nos para além de aprofundar conhecimentos sobre a doença, o contacto directo com os doentes, que se revelou muito gratificante, e motivador, durante esse período, foi-nos dada oportunidade de participar em diversos congressos Nacionais e Internacionais nos quais tivemos a honrosa possibilidade de falar sobre a doença. (e.g. na Austrália, Espanha e Portugal).

Destes congressos resultaram alguns artigos referidos em anexo.

ÍNDICE

Introdução	17
Parte I – Enquadramento Teórico	
Capítulo I. Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF)	
1.1. PAF – Breve resenha Histórica	19
1.1.1. Corino de Andrade	19
1.1.2. A Paramiloidose em Portugal	22
1.1.3. A Doença	24
1.2. Etiologia da Doença	24
1.3. Anatomia Patológica	25
1.3.1. TTR	26
1.4. Quadro Clínico	29
1.4.1. Sintomatologia	30
1.4.2.1. Perturbações Neurológicas	30
1.4.2.2. Alterações Sensitivas	31
1.4.2.3. Alterações Motoras	31
1.4.2.4. Alterações Gastrointestinais	32
1.4.2.5. Alterações Cardiovasculares	33
1.4.1.6. Alterações Oculares	33
1.4.1.7. Alterações Sexuais	33
1.4.1.8. Alterações Esfincterianas	34
1.4.1.9. Alterações Renais	34

1.4.1.10. Alterações Tróficas	34
1.4.2. Reabilitação e Tratamento	34
1.4.2.1. Transplante Hepático	35
1.4.2.2. Plasmaferese	38
1.4.2.3. Immunodepuração	39
1.4.2.4. Fisioterapia	39
1.4.2.5. Pacemaker	39
1.4.3. Diagnóstico	40
1.4.4. Aconselhamento Genético	41
1.4.4.1. Testes Genéticos: Saber ou não saber	42
1.4.5. A Família com PAF	43
1.4.6. Consequências e Evolução da Doença	44
1.4.7. Aspectos Psicossociais da Doença	47
Parte II – Estudo Empírico	
Capítulo II. Conceptualização do Estudo	
2.1. Introdução	48
2. 2. Caracterização da Santa Casa da Misericórdia da Póvoa de Varzim	48

2.3. Metodologia de Investigação	49
2.3.1. Estudos Qualitativos – Interpretativos e o Estudo de Caso	49
2.3.2. Objectivos do Estudo	50
2.4. A prova projectiva de Rorschach	51
2.5. Princípios Éticos	52
2.6. O “Perfil” de um Doente PAF	52
2.7. Entrevista Clínica e Entrevista de Observação	53
2.7.1. História Clínica	56
2.7.2. Resumo biográfico	56
2.8. Prova: O Rorschach	57
2.8.1. Análise da prova (O Rorschach)	57
2.8.2. Discussão dos resultados	59
2.9. Limitações e dificuldades do estudo	62
Reflexão Pessoal	63
Referências Bibliográficas	64
Anexos	

Índice de Quadros/Tabelas

Tabela 1. Classificação da Evolução da PAF, segundo Paula Coutinho	45
Tabela 2. Classificação da Evolução da PAF, segundo Sales Luís	46

Índice de Figuras

Figura 1. Esquema Representativo da TTR	27
Figura 2. Esquema Representativo da Amilóide (TTR Mutada)	28
Figura 3. Genograma	55

Lista de Abreviaturas

PAF – Polineuropatia Amiloidótica Familiar

TTR Met 30 – Substituição da Valina pela Metionina na posição 30

CEAP – Centro de Estudos e Apoio à Paramiloidose da Santa Casa da Misericórdia da Póvoa do Varzim

EUA – Estados Unidos de América

APA – American Psychological Association

Índice de Anexos

Anexo 1 – Lista de comunicações e publicações feitas no âmbito desta monografia

Anexo 2 – Grelha de Observação de Análise do Comportamento Não Verbal

Anexo 3 – Inquérito do Rorschach

Anexo 4 – Psicograma do Rorschach

Anexo 5 – Folha de mapeamento das localizações do Rorschach

Introdução

O presente trabalho diz respeito à monografia apresentada à Universidade Fernando Pessoa como parte dos requisitos para obtenção do grau de licenciada em Psicologia Clínica sob a orientação e supervisão da Mestre Paula Isabel Santos.

Intitulada por “Polineuropatia amiloidótica familiar (PAF): um estudo de caso” surgiu da necessidade, enquanto pessoa e estudante de Psicologia Clínica de, em primeira instância, sentir o dever de fazer algo por estes doentes, ajudá-los ainda que apenas com a nossa empatia e “tentar contrariar” estudos científicos que vulgarmente se referem a eles como doentes que manifestam dificuldades de comunicação, optando pelo silêncio e isolamento (Lopes & Fleming, 1998), com tendência para utilizar defesas psicológicas menos positivas, tais como agressividade e isolamento (Rosenblatt, 1986) e predominantemente expressando sentimentos de raiva, hostilidade, de inferioridade, de rejeição de si próprio e do outro (Lopes & Fleming, 1996).

Para tal, realizamos um estudo de caso, com um doente PAF. Recorreu-se à Entrevista Clínicas, Entrevista de Observação¹ à administração do teste projectivo “O Rorschach” com o objectivo de compreender melhor toda a teia de emoções e afectos entre as quais se move a vida deste e de outros doentes. E de algumas formas perceber como lidam com a incapacidade física e conseqüente debilidade socio-económica à qual se vêm confinados quando a mutação genética desperta.

Assim, e na tentativa de recolher o maior número de informação possível, sem “comprometer” a vontade do sujeito utilizamos a entrevista livre, deixando fluir sucessivas entrevistas aquilo que este doente quis partilhar connosco: Um “pedaço” do seu tempo.

Mostrou-se, ao longo de todo o estudo, bastante afável, comunicativo e cooperante, revelando: “Esteja como estiver, se for para ajudar, ajudo sempre para isto melhorar.

¹ Ver em anexo a grelha de observação de análise do comportamento não verbal, adaptado de Sundberg, (1977), por Lopes, (2001).

Estou a fazer isto (dar o meu testemunho de vida) já não digo por mim porque eu já sofri muito, soube e sei sofrer. Faço mais isto pelas pessoas que vêm a seguir para elas saberem com o que contar, para terem força, para não desistirem e para não lhes mostrar sofrimento”.

No que diz respeito às restrições da pesquisa, exigiu-nos um esforço acrescido não só a nível da gestão do tempo (desde Maio de 2005) bem como, a nível pessoal sentindo por vezes impotência em relação ao sofrimento destas pessoas.

Conseguimos concluir que embora este senhor demonstre estar a sofrer perante grandes conflitos internos, sobretudo relacionados com uma sexualidade recalcada e vivências sociais amputadas, não demonstra sentimentos de raiva, hostilidade, inferioridade e rejeição em relação ao próximo mas antes um grande altruísmo, aceitando e sublimando a condição a que esta anomalia genética o confinou.

Neste estudo conseguimos alcançar “o” objectivo: Sendo ele a compreensão, ainda que tímida e ténue da doença de Corino de Andrade.

Parte I – Enquadramento Teórico

1. Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF)

*Aqueles que obtêm o máximo da vida
não são os que vivem um século,
mas os que vivem cada minuto.*

Colette

1.1. PAF – Breve resenha Histórica

1.1.1. Corino de Andrade

Mário Corino da Costa Andrade nasceu em Moura a 10 de Junho de 1906. Em Beja fez a escola primária e o Liceu. Em 1922, ingressa na Faculdade de Medicina em Lisboa. Licenciando-se em 1929 em Medicina e iniciando de imediato a sua formação em Ciências Neurológicas com o Prof. António Flores (Barbosa, 2000).

Estagia no serviço de Neurologia do Hospital de Santa Maria de Lisboa onde encontra Egas Moniz. Entre 1930 e 1938 trabalha como assistente na Clínica Neurológica da faculdade de Medicina de Estrasburgo dirigida pelo Prof. Barré, um dos maiores nomes da Neurologia francesa (Coutinho, 1989). Em 1937, realiza estágio em neuropatologia, no Laboratório de Oscar Vogt, famoso neuropatologista.

Em 1938, regressa a Portugal e chega ao Porto trabalhando no hospital psiquiátrico de Conde Ferreira. Em 1939, observa o primeiro doente com Paramiloidose que lhe conta que na sua família e na sua terra, Póvoa de Varzim, existem muitos casos semelhantes. Com a ajuda do Dr. Américo Graça, que lhe selecciona os doentes, desloca-se uma vez por semana à Póvoa de Varzim, para os observar (Coutinho, 1989).

Tratava-se de uma doente com 37 anos, que se queixava de adormecimento, formigueiro e falta de sensibilidade térmica e dolorosa nos membros inferiores, dificuldade na marcha, diarreias e perturbações nos membros superiores semelhantes às dos membros inferiores, sintomas diferentes dos habitualmente encontrados nas doenças neurológicas. Referia ainda serem estas queixas semelhantes às de outros familiares assim como a alguns dos seus vizinhos. Corino de Andrade iniciou assim a sua “aventura” no descortinar desta nova patologia médica.

A doença há muito que era conhecida pelos habitantes da zona noroeste de Portugal como uma doença fatal a curto prazo que afectava certas famílias, sendo que os afectados aguardavam a sua lenta, mas progressiva, evolução até à morte. Designavam-na *mal dos pezinhos* (Barbosa, 2000).

Os anos seguintes são de estudo e reflexão, procurando eliminar algumas hipóteses de diagnóstico, tais como lepra, avitaminoses, toxicoses, e certas afecções degenerativas hereditárias como a «siringomielia baixa familiar». Chega assim à «amiloidose dos nervos».

A partir de 1941 passa a exercer funções no Hospital Geral de Santo António onde cria o serviço de Neurologia, para o qual Corino de Andrade foi nomeado director (Barbosa, 2000). Aqui encontra o seu primeiro colaborador, Dr. João Resende, que o vai acompanhar até 1976, ano da sua reforma por limite de idade. Durante este período, a partir do referido Serviço diferenciam-se outros serviços, a Neurocirurgia, a Neurofisiologia, a Neurorradiologia, a Reanimação Respiratória e o Laboratório de Neuropatologia. Apesar de estar já afastado do trabalho hospitalar, vai orientar a fundação de uma nova Escola de Medicina – o Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (Coutinho, 1989).

Em 1952, a Polineuropatia Amiloidótica Familiar foi reconhecida internacionalmente como uma nova doença (Coelho, Sousa, Lourenço & Ramalheira, 1994).

A preocupação maior de Corino Andrade não foi nunca a doença que descobriu mas as pessoas que a apresentavam e o sofrimento que a doença nelas provocava. Nesta sua ligação afectiva aos doentes, radica a sua força que o fez mover montanhas de indiferença.

Atravessar rios de pequenas e grandes injevas e alcançar os seus objectivos, para melhor beneficiar os doentes (Silva, 2002).

Em 1951 e 52, publica os primeiros artigos sobre a Paramiloidose (Coutinho, 1989).

Segundo Barbosa, (2000) Corino de Andrade imprimiu uma análise científica aos aspectos diversos que foi observando, com destaque para a sua localização geográfica preferencial, distribuição familiar, história natural da doença e as características peculiares do respectivo quadro clínico. Foi desta forma que conseguiu caracterizar a doença, descobrindo pela primeira vez uma forma familiar de amilóide, designada por Paramiloidose, Polineuropatia Amiloidótica Familiar ou, internacionalmente, por *Doença de Andrade*. Com a exclusão de outras hipóteses de diagnóstico, a descoberta de depósitos de amilóide em material de autópsia por Silva Horta e com as observações neuropatológicas, esta doença ficou devidamente identificada com reconhecimento internacional.

Foi publicado, em 1952, na Revista Brain, um artigo escrito por Corino de Andrade, intitulado. *A Peculiar Form of Peripheral Neuropathy*, em que a PAF é fundamentada e magistralmente descrita. Ele ficará sendo como que o “Génesis” do “Velho Testamento” da PAF. Aos “evangelistas” que se lhe seguirem caberá, a seu turno e quando julgarem oportuno, redigir o seu “Novo Testamento” (Resende, 1988).

Em 1959, a doença de Andrade foi crismada de Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF). Proposta feita pelo neurologista brasileiro Rodrigues de Mello. Em 1960, Mário Corino da Costa Andrade cria o Centro de Estudos de Paramiloidose, no Porto (Coutinho, 1989).

No início da década de 70 Corino de Andrade dá um importante impulso à investigação da Doença de Machado Joseph, uma nova doença com origem nos Açores e em 1976 deixa o Hospital Geral de Santo António para se dedicar integralmente ao Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar.

Em 1979, faz parte do grupo de profissionais de saúde que criou a Associação Portuguesa de Paramiloidose, da qual é membro efectivo da direcção.

Em meados dos anos 80 retira-se definitivamente da vida profissional (Barbosa, 2000). Mário Corino da Costa Andrade morre no Porto, em Junho de 2005.

1.1.2. A Paramiloidose em Portugal

A PAF era considerada uma doença tipicamente portuguesa, contudo agora encontra-se espalhada um pouco por todo o mundo. Os maiores focos localizavam-se no litoral norte do país: Póvoa de Varzim, Vila do Conde, Matosinhos e Porto; mas existem núcleos de doentes noutras áreas como Barcelos, Figueira da Foz, Unhais da Serra e Lisboa (Almeida, 2003).

No concelho da Figueira da Foz, a PAF aparece no princípio do século XVIII, trazida por naturais da Póvoa de Varzim, aquando das trocas comerciais relacionadas com a construção do porto e da fortaleza desta cidade.

A PAF, parece ter surgido nos finais da 1ª dinastia, princípios da 2ª, no litoral norte, mais precisamente na Póvoa de Varzim. Esta doença que acometeu pela primeira vez um habitante desta zona, devido a uma mutação genética no genoma desse indivíduo, erro esse que se foi transmitindo de pais para filhos por muitas gerações até aos nossos dias. Esse primeiro paramiloidótico viveu na área da Póvoa de Varzim nos finais do século XIV e princípios do século XV e os seus descendentes, ao cabo de alguns séculos fixaram-se em diversos pontos do país e do mundo. Em todos os tempos as pessoas e populações se mobilizaram de umas localidades ou regiões para outras.

A existência da PAF, remonta aos primórdios do séc. XIV e terá surgido no litoral norte, em particular na Póvoa de Varzim, na comunidade piscatória de Caxinas., espalhando-se de seguida por todo o país e algumas partes do mundo. O geneticista "Klein" aventa a hipótese de a mutação ter ocorrido há cerca de 500 anos na região de Póvoa de Varzim/Vila do Conde e de o gene mutante ter progredido pelo litoral a norte e a sul desta região até à Figueira da Foz, de se ter infiltrado para o interior atingindo Unhais da Serra, freguesia do concelho da Covilhã, e depois de ter inflectido em direcção a Lisboa (Sousa, 1995).

A enorme concentração de doentes com Polineuropatia Amiloidótica Familiar, mais vulgarmente conhecida por Paramiloidose, na região litoral norte de Portugal constitui uma circunstância rara dado o carácter genético e a evolução rápida da doença. Este facto, que se mantém ao longo dos séculos, é, contudo, satisfatoriamente explicado pelas suas características genéticas – início tardio dos sintomas, penetrância próxima dos 100% entre nós e algum grau de endogamia de algumas das populações afectadas.

Uma das zonas mais afectadas do mundo é a Póvoa de Varzim (Sousa, 1995). A Póvoa de Varzim está no centro de uma zona piscatória muito rica, cuja área de influência se estende da Galiza à Figueira da Foz. No séc. XVIII é a maior praça de pesca do Norte de Portugal. Um autêntico exército de almocreves bate diariamente os caminhos, fazendo penetrar nas províncias do interior o peixe da Póvoa. A partir do séc. XVII assiste-se ao florescimento da indústria de construção naval. Carpinteiros poveiros são solicitados pelos estaleiros da Ribeira das Naus em Lisboa devido à sua capacidade técnica (ibd.).

A partir da região da Póvoa de Varzim e Vila do Conde, a Paramiloidose vai seguir as viagens dos pescadores ao longo da costa: estende-se para o norte até Viana do Castelo e para o sul até à zona de Buarcos e Figueira da Foz.

Começa depois a penetração para o interior seguindo ligações comerciais e agrícolas: Barcelos e Braga são focos importantes de Paramiloidose. Os agregados da Serra da Estrela, particularmente o de Unhais da Serra (20 famílias atingidas), são de mais difícil explicação. Existiram nesta terra umas termas famosas para o «reumatismo». É possível que paramiloidóticos, a elas tenham recorrido e assim aí se tenha implantado a doença.

Nos finais do século XIX começa, com a era industrial, a migração para as grandes cidades: primeiro o Porto, depois Lisboa.

1.1.3. A Doença

Segundo Coutinho, P., Martins da Silva, A., Kopes Lima J. & Resend Barbosa A. (1980) a Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF) tipo I, é uma doença hereditária autossómica causada por um defeito da transtirretina, caracterizando-se por depósitos de amilóide em vários órgãos e tecidos.

É considerada uma doença sistémica, hereditária, autossómica dominante com uma evolução fatal para a morte em 10 a 15 anos (Costa & Saraiva, 1988). Segundo Fleming (1996) e Lopes (1996), a doença manifesta os primeiros sintomas entre os 22 e os 38 anos, com uma duração média entre os 7 e os 14 anos na sua evolução mais característica e comum.

É uma doença hereditária, do sistema nervoso periférico, com transmissão autossómica dominante. É uma doença nervosa degenerativa com depósitos de substância amilóide, com início tardio, sendo os primeiros sintomas entre os 20 e os 35 anos. Contudo têm sido registados casos de início tardio, com mais de 55 anos (Sousa, Lobato & Sequeiros, 1988; Carvalho, 2004).

A sua característica anatomopatológica principal, refere-se á deposição de substância amilóide em muitos órgãos e tecidos, tipicamente dos nervos periféricos (Guedes, 1976). Actualmente a amilóide é uma designação genérica de um grupo de proteínas, que são depositadas nos espaços extracelulares sob a forma de fibrilhas e que apenas se visualiza em microscopia electrónica (Carvalho, 2004).

1.2. Etiologia da Doença

A sua causa está directamente relacionada com a produção pelo o fígado de uma transtirretina anómala, amiloidogénica, onde a valina é substituída pela metionina na posição 30 (TTR Met 30) (Costa, Saraiva & Costa, 1988; Costa & Saraiva, 1988; Lobato, Beirão,

Silva, Bravo, Silvestre, Guimarães, Sousa, Noel & Sequeiros, 2003; Tawara, Nakazato, Kangawa, Matsuo & Araki, 1983).

Comparada com outras doenças hereditárias de início tardio do sistema nervoso (Coreia de Huntington, etc.) a PAF é uma das doenças em que se encontram definidas em maior pormenor e extensão alguns dos mecanismos etiopatogénios fundamentais.

Segundo os autores Costa e Saraiva (1988), tudo começou pela mutação pontual ocorrida num segmento do cromossoma 18 que consistiu na substituição de guanina por adenina num codão do segundo exon do gene codificador da TTR.

É uma doença genética de prognóstico quase sempre fatal (Ando, Aman, Suhr, Holmgren & Costa, 1998; Ando & Suhr 1998; Ando, 2003). O maior foco mundial é na Póvoa de Varzim, mas existem hoje casos em todo o mundo, sendo a Suécia um caso de incidência que mais se assemelha à portuguesa (Drugge, Andersson, Chizari, Danielson, Holmgren, Sandgren & Sousa, 1993; Holmgren, Costa, Andersson, Asplund, Steen, Beckman, Nylander, Teixeira, Saraiva, & Costa, 1994).

A doença por princípio não salta gerações, embora se conheçam, casos em que nem um nem o outro progenitor eram portadores (Coelho, Sousa, Lourenço & Ramalheira, 1994).

1.3. Anatomia Patológica

A Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF), Tipo I, na população portuguesa, tem sido associada a uma variante de transtirretina (TTR) em que um resíduo de valina é substituído por um de metionina na posição 30 (TTR-Met 30). As fibras de amilóide são constituídas por sub – unidades de uma proteína designada por Transtirretina – TTR, que é uma proteína do sangue que transporta hormonas da tiróide e Vitamina A.

Em situações normais, a TTR que circula no sangue é solúvel nos tecidos; contudo, quando ocorrem determinadas mutações na TTR que alteram a sua estrutura, por razões ainda desconhecidas, esta proteína forma fibras de amilóide nos tecidos. A substituição de um único aminoácido, de valina por metionina, em posição 30 origina TTR Met 30, que é a principal forma mutada de TTR nos doentes PAF, em Portugal (Saraiva, Costa & Goodman, 1986; Costa & Saraiva, 1988; Coutinho, Martins, Lopes & Barbosa, 1980).

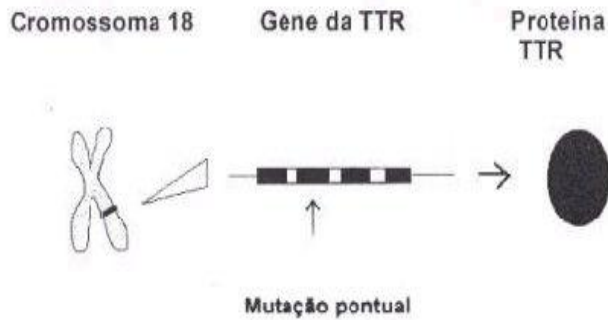
Esta acumulação de material patológico nos mais diversos órgãos (Gomes e Martins, 1988), causa distúrbios sensoriais e motores, afectando mais os membros inferiores que os superiores (Sandgren, Drugge, Holmgren & Sousa, 1991) dores agudas, disfunção do sistema nervoso autónomo, perturbações gastrointestinais, disfunção eréctil entre outras (Holmgren *et al.*, 1994). Em 1978 Pedro Pinho e Costa isolou a proteína e abriu caminho à imunodepuração (Silva, 2002).

1.3.1. TTR

A transtirretina é uma proteína sintetizada pelo fígado, que tem como função transportar a vitamina A, o retinol e uma das hormonas da tiróide, a tiroxina sistémica (Almeida, 2003). A TTR é uma proteína tetrâmera (constituída por quatro subunidades), relacionada com o transporte da RBP (retinol-binding protein), proteína de ligação da vitamina A, de lípidos e da tiroxina (hormona da tiróide).

O nome transtirretina descreve as suas funções, transporte de tiroxina e retinol. A TTR é uma proteína de transporte produzida pelo fígado. Maria João Saraiva, em 1983 identificou a TTR Met 30 (Ibd.).

Quando mutada torna-se insolúvel acumulando amilóide nos tecidos, o que provoca lesões sistémicas (Saraiva, Costa, & Goodman, 1986; Saraiva, Costa & Goodman, 1985).



Gene - sequência de nucleótidos que contém a informação para a construção de uma dada proteína.

Nucleótido - unidade estrutural dos ácidos nucleicos.

Aminoácido - unidade estrutural das proteínas.

Nucleótido em adenina -> nucleótido em guanina

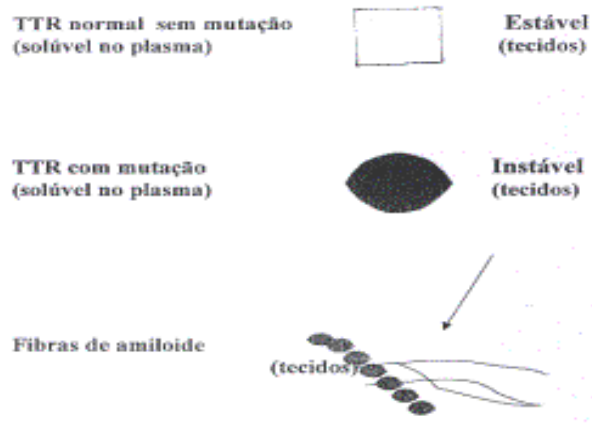
Figura 1. Esquema Representativo da TTR

Estas mesmas fibras resultam duma alteração (mutação) no braço longo do cromossoma 18 do gene que codifica a transtirretina (TTR). A substituição neste gene de um único nucleótido em adenina por um em guanina (bases constituintes dos nucleótidos), na posição 30, leva a que seja codificado o aminoácido metionina (Met) em vez de valina, o que vai originar uma proteína com características diferentes.

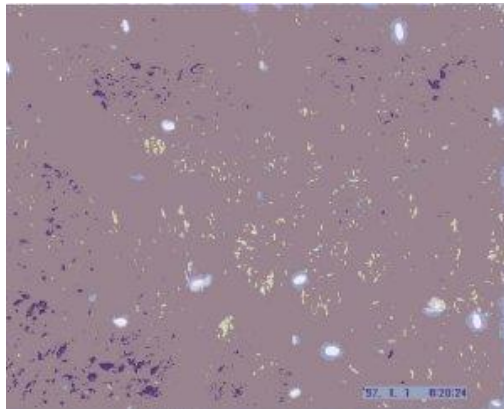
Como é dominante, se os indivíduos forem homozigotas (tiverem os dois elementos do par do cromossoma 18 com a mutação) têm 100% de probabilidade de transmitir a doença aos seus descendentes. Se forem heterozigotas (só um dos cromossomas afectado) a probabilidade desce para 50%. O facto de um indivíduo ser homo ou heterozigota parece não agravar a sintomatologia, havendo até casos de homozigotas assintomáticos.

Se o indivíduo for homozigota, tem as quatro subunidades mutadas, se for heterozigota poderá ter uma, duas ou três. No entanto, se o mecanismo de deposição das fibras for o mesmo, o que ainda se está a investigar, tanto faz ser homo ou heterozigota.

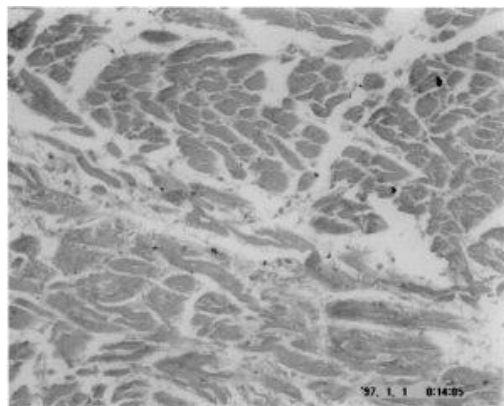
Existem outras mutações na TTR, algumas das quais não patogénicas, que estão associadas à Met 30. No nosso país, foram identificadas seis famílias com a dupla mutação (Met 30 e Met 119), verificando-se que a doença aparece mais tardiamente e a sua evolução é menos acentuada.



Enquanto a TTR normal é solúvel no plasma e estável nos tecidos, a mutada é solúvel no plasma mas instável nos tecidos, polimerizando (agregando) e formando fibras de amilóide.



Deposição de substância amilóide num tecido de PAF observada ao microscópio de luz polarizada



Localização de depósitos da TTR no tecido muscular corados com anticorpos.

Figura 2. Esquema Representativo da Amilóide (TTR Mutada)

Existem outras mutações na TTR, algumas das quais não patogênicas, que estão associadas à Met 30.

No nosso país, foram identificadas seis famílias com a dupla mutação (Met 30 e Met 119), verificando-se que a doença aparece mais tardiamente e a sua evolução é menos acentuada.

A protecção que a segunda mutação (Met 119) faz da sintomatologia clínica está relacionada, segundo Maria João Saraiva (1985), com o facto de, para se formarem fibras, haver necessidade da TTR se dissociar nas suas quatro subunidades. Como a Met 30 o faz muito facilmente e a Met 119 oferece grande resistência a essa dissociação, a associação das duas atenua a sintomatologia (Haagma, Hawkins, Benson, Lachamann, Bybee & Hazenberg, 2004; Costa & Saraiva, 1988; Lobato, Beirão, Silva, Fonseca, Queirós, Rocha, Sarmiento, Sousa & Sequeiros, 2004; Sousa, 1995).

Na mutação homozigótica da Val 30 Met TTR, os depósitos de amilóide parecem aumentar no organismo (sistema nervoso e visceral) (Yoshinaga, Takei, Kataynagi & Ikeda, 2004; Lobato, Beirão, Silva, Bravo, Silvestre, Guimarães, Sousa, Noel & Sequeiros, 2003).

1.4. Quadro Clínico

Sendo esta uma amilóide multissistémica, ela afecta todo o organismo, excepto o cérebro, ou seja, o paciente mantém a sua consciência e raciocínio perfeitamente intacto até à morte. Embora a “sentença” da doença seja ditada nos genes, esta pode nunca se manifestar. A maior parte dos doentes tem o seu *onset* na terceira década de vida, mas acontecem caso raros, onde a doença surge tardiamente, com 60 anos ou mais (Coutinho & Ribeiro, 1988; Coutinho, Martins da Silva, Lima & Barbosa, 1980).

Sendo a sua “marca” alteração de uma proteína de transporte (TTR) em que no axon 30, existe a substituição de uma adenina por uma metionina (razão porque se apelida de TTR-MET 30). Esta mutação genética faz com que exista um depósito de amilóide nos diferentes órgãos (coração, músculos, olhos, sistema digestivo, reprodutor, articulações, etc.) causando a incapacidade irreversível do portador.

Essa incapacidade inicia-se por perda de sensibilidade termo-álgica razão pela qual a doença foi durante muitos anos conhecida por doença dos pezinhos, pois que a perda de sensibilidade à dor e ao calor fazia com que os portadores se queimassem ou ferissem sem que se apercebessem.

Na PAF, uma das maiores dificuldades por que passam os doentes é o enfraquecimento dos membros, sendo que, os membros superiores parecem afectar mais o dia a dia dos doentes do que os inferiores (Jonsen, 1999; Stensman, 1985).

A morte surge após um período prolongado de caquexia, sofrendo estes doentes limitações progressivas e inexoráveis definindo entre perturbações digestivas, cardíacas, renais, dermatológicas, motoras e sensitivas dos membros (Lopes & Fleming, 1998). A causa da morte prende-se frequentemente com infecções internas e má nutrição (Ando & Suhr, 1998).

1.4.1. Sintomatologia

Entre a sintomatologia mais evidente e mais precoce encontra-se a disfunção erétil, que levanta não raramente problemas de auto-estima e sentimentos de impotência e raiva (Alves, Conceição & Sales, 1997). Sendo uma amilóide, esta doença, no seu *onset*, vai incapacitando o doente afectando-o quase em todos os órgãos, desde os olhos ao coração, pois é multissistémica (Andersson, 1976; Ando & Suhr 1998; Freitas & Maciel, 1988; Gomes & Martins, 1988).

1.4.1.1. Perturbações Neurológicas

Na PAF todas as fibras nervosas são atingidas, sensitivas, motoras e autonómicas, condicionando a quadro clínico (Coutinho, 1989).

Neste síndrome ocorre uma polineuropatia sensitiva, motora e vegetativa com início nas extremidades dos membros inferiores, seguido dos superiores e finalmente o tronco (Almeida, 2003).

1.4.1.2. Alterações Sensitivas

Estas são as primeiras alterações a aparecer manifestando-se por parestesias subjectivas confinadas de início aos dedos e à planta dos pés. Simultaneamente surgem as primeiras perturbações objectivas, identificando-se pequenas áreas de anestesia térmica ou dolorosa no interior de amplas zonas com a sensibilidade conservada (Almeida, 2003).

1.4.1.3. Alterações Motoras

Ocorrem geralmente com 1 ou 2 anos de atraso em relação às alterações da sensibilidade. Surgem parestesias nos dedos dos pés que se estendem aos músculos antero-laterais da perna e posteriormente às extremidades superiores. A paralisia dos músculos extensores impede o apoio dos calcâneos no chão por dificuldades de dorso-flexão, implicando uma marcha característica com os doentes a apoiarem-se na extremidade anterior dos pés. Simultaneamente surgem as atrofia muscular predominantes nas regiões anterolaterais da perna, que numa fase tardia se estendem a todo o corpo espelhando-se num estado de caquexia.

Nas extremidades superiores dá-se também uma atrofia marcada dos interósseos dorsais originando o aparecimento da garra cubital (Sousa, 1995).

1.4.1.4. Alterações Gastrointestinais

As alterações gastrointestinais observam-se em todos os indivíduos, originando uma diminuição da motilidade do tubo digestivo. A obstipação é o sintoma inicial mais frequente. Pouco tempo depois esta intercala-se de crises diarreicas, havendo uma tendência para que estas últimas vão aumentando de frequência à medida que os períodos obstipantes vão diminuindo, podendo prolongar-se por dias ou semanas na fase terminal. Por vezes surgem enfartamento e vômitos evoluindo para outros sintomas como disfagia alta, xerostomia, aerocolia e distensão abdominal (Sousa, 1995).

Os principais distúrbios gastrointestinais da PAF, são causados por disfunção da mobilidade dos intestinos, que por sua vez parece dever-se a degeneração intrínseca e extrínseca do sistema nervoso autónomo por acumulo de amilóide (Suhr *et al.*, El-Sahly *et al.*, 1997; Ando & Suhr 1998).

Um outro sintoma muito observado nos doentes nos PAF é o emagrecimento. A frequência e a gravidade dos distúrbios gastrointestinais aumentam com a progressão da doença. O estado nutricional deteriora-se de forma muito rápida e a caquexia torna-se numa das principais causas de morte.

As causas do emagrecimento são múltiplas. Náuseas e vômitos persistentes diminuem o apetite e a ingestão. Crises agudas de diarreia diminuem a absorção, aumentam as perdas de nutrientes e agravam o estado geral do doente. A má nutrição dos doentes PAF diminui a qualidade de vida, aumenta a morbidade e a mortalidade. O aparecimento precoce dos primeiros sintomas gastrointestinais esta ligado ao pouco tempo de sobrevivência (Suhr, Danielsson, Holmgren & Steen, 1994).

1.4.1.5. Alterações Cardiovasculares

A PAF é caracterizada por uma cardiopatia com grande incidência de alterações electrocardiográficas e ausência de sinais e sintomas de insuficiência cardíaca congestiva. Como consequência a implementação de pacemakers torna-se imperativo para o controlo das arritmias (Almeida, 2003).

1.4.1.6. Alterações Oculares

A nível ocular, o aparecimento do olho seco, com todas as consequências que daí advém constitui um grave problema (Santos, Meneres, Silva, Pinto & Albuquerque, 1997). Verifica-se uma opacidade precoce do cristalino e do vítreo, seguida de irregularidades dos rebordos pupilares e ausência ou lentidão de resposta à luz. O que provoca a cegueira lenta mas acutilante (Almeida, 2003).

1.4.1.7. Alterações Sexuais

A impotência sexual acontece numa fase muito precoce, podendo ser o primeiro sintoma a manifestar-se. A ejaculação pode permanecer até fase avançada mas o seu desaparecimento é seguido de incapacidade de atingir o orgasmo e ausência de libido. Nas mulheres a alteração predominante é a frigidez (Coutinho, 1989).

1.4.1.8. Alterações Esfincterianas

A qualidade de vida é gravemente atingida devido à incontinência de esfíncteres numa fase terminal, relacionada com episódios frequentes de diarreia (Almeida, 2003).

1.4.1.9. Alterações Renais

Os doentes PAF apresentam risco de infecções urinárias de repetição como perturbação que pode levar à insuficiência renal (Coutinho, 1989). Existe enfraquecimento progressivo das funções renais (Lobato, Beirão, Silva, Fonseca, Queirós, Rocha, Sarmiento, Sousa & Sequeiros, 2004).

1.4.1.10. Alterações Tróficas

Estas alterações surgem numa fase avançada da doença, podendo ocorrer o aparecimento de ulceração e/ou necrose óssea das extremidades, levando a mutilações. Estas cicatrizam lentamente e com dificuldade. É frequente encontrar lesões resultantes de traumatismo ou queimadura devidas à hipostesia térmica e dolorosa do doente (Almeida, 2003).

1.4.2. Reabilitação e Tratamento

Sabemos ainda em relação à PAF, que não existe cura nem prevenção para a sua manifestação. Os tratamentos existentes visam minorar os efeitos da doença e a progressão da mesma nomeadamente, a plasmaferese, o pace-maker, transplantes hepático entre outros.

1.4.2.1. Transplante Hepático

O tratamento mais eficaz até ao momento é o transplante de fígado, principal produtor de TTR, contudo, a doença não é travada, apenas atrasado no seu evoluir. Este deve ser feito logo que surjam os primeiros sintomas, uma vez que não recupera lesões já existentes, nem tão pouco trava a “transmissão” da doença (Fournier *et al.*, 1997; Suhr *et al.*, 2000; Lewis *et al.*, 1994). Lewis, Skinner, Simms, Jones, Cohen, & Jenkins, 1994; Suhr. Herlenius, Friman, Ericzon, 2000; Suhr, 2003; Suhr, Holmgren, Steen, Wikstrom, Norden, Friman, Duraj, Groth & Ericzon, 1995).

Como a TTR é essencialmente fabricada no fígado, local onde também é degradada, o transplante deste órgão tem sido a forma mais usual de atenuar os sintomas durante algum tempo. Não elimina, porém, os danos já existentes nem os que venham a aparecer, visto a TTR ser também sintetizada no cérebro e no epitélio da retina, podendo pois continuar a fazer-se a deposição de fibras. A doença é sustida e os doentes mantêm estacionários, os sintomas existentes antes da cirurgia, sem no entanto, regredirem na doença, não melhoram, estabilizam. O único tratamento capaz de parar a progressão normal da doença é o transplante hepático. Como a TTRMet30 é sintetizada essencialmente no hepatócito, com este procedimento consegue-se diminuir em 97,5% o seu valor plasmático. Após o transplante, segundo estudos recentes, cerca de 90% dos doentes referem uma melhoria significativa da qualidade de vida (Jansén, 1999).

O transplante representa uma grande mudança na vida dos doentes, uma esperança. O seu objectivo não é só prolongar a vida dos doentes, mas igualmente aumentar-lhes a qualidade de vida (Burroughs & Rolles, 1990, *cit. in* Jansén, 1999; Bennings & Smith, 1994; Robertson, 1999; Ando, 2003; Bergethon, Sabin, Lewis, Simms, Cohen & Skinner, 1996; Gelling, 1998; Steen, Holmgren, Suhr, Wikstrom, Groth & Ericzon, 1994; Bergfeldt, Olofsson & Edhag, 1985; Fournier, Giostra, Mentha, Huber, Hadengue, Morel, 1997; Wainwright, 1994; Wainwright, 1995; Kuchler, Kober, Broelsh, Bruns & Kremer, 1991; Robertson, 1999).

Geralmente, este transplante é feito em dominó, servindo o fígado dos doentes transplantados para outras pessoas em lista de espera e normalmente, doentes terminais (Furtado, 2003; Jonsen, 1999; Suhr, Herlenius, Friman, Ericzon, 2000; Suhr, 2003).

O transplante hepático deve ser feito o mais cedo possível, logo que surjam os primeiros sintomas e antes que surjam complicações de maior severidade. Esta cirurgia não recupera as lesões já existentes, mas atrasa o desenvolvimento da doença (Fournier, Giostra, Mentha, Huber, Hadengue & Morel, 1997).

O transplante trás grandes melhorias a vida do doente, contudo não é um tratamento, não restabelece as mazelas no sistema nervoso, ou seja os pacientes continuam a sofrer dos sintomas resultantes dos danos causados pela doença até ao momento (Lewis *et al.*, 1994; Steen, 1994).

O avanço progressivo da doença, bem como a imprevisível espera do órgão, é um período de grande stress que pode nunca mais ser remediado (Suhr, Holmgren, Steen, Wikstrom, Norden, Friman, Duraj, Groth & Ericzon, 1995).

A altura de espera do transplante é um período em que o doente PAF necessita de apoio e conforto emocional, contudo as famílias nem sempre se decidem a pedir esse mesmo apoio (Lynn-Mchale & Smith, 1991).

Nem todos os doentes têm oportunidade de se submeterem à intervenção cirúrgica para os que já estão numa fase avançada da doença, uma operação tão delicada como é o transplante poderia ser um risco maior que a própria doença. Enquanto não chega o dia do transplante a maioria dos doentes vivem em constante ansiedade à espera de serem chamados, esperando meses ou anos, resultante da escassez de órgãos, as listas de espera são cada vez maiores.

Após o transplante, a vida para estes doentes ganha outro sentido. A ameaça de doença mortal desaparece, e os doentes podem finalmente olhar para o futuro. Contudo depois do transplante muitos dos sintomas permanecem e os doentes PAF impotentes, incapazes, sentem-se fracos.

O caminho de volta para uma vida normal é duro e exige um grande esforço. A escolha entre fazer ou não um transplante nem sempre era fácil, o processo de escolha é complexo e envolve riscos, mas a maioria dos doentes prefere correr esse riscos (Jonsen, 1999).

O primeiro transplante hepático no homem realizou-se em 1963 e foi efectuada por Thomas Starzl, cirurgião americano, em Denver, EUA. O receptor era um jovem que não resistiu, tendo falecido após 6 horas. A mortalidade operatória atingia os 80% e a sobrevivência ao 1º ano não ultrapassava os 20% (Jonsen, 1999).

Contudo, o avanço nas técnicas cirúrgicas tem vindo a subir as taxas de sucesso e em 1990 eram já cerca de 3000 os transplantados com sucesso, em todo o mundo (Wright, 1992; Wainwright, 1994). Em 1995 a taxa profetizável para o sucesso dos transplantes era de 75% (Sabiston & Lysterly, 1997). No nosso país, o primeiro transplante hepático num doente PAF sucedeu no Hospital Curry Cabral, em Lisboa, a 21 de Setembro de 1982 (Pena, 2001).

Aos candidatos a transplante por doenças do fígado, há que adicionar os doentes de Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF), que constituem hoje mais de 1/3 do total em lista de espera. Até hoje já se realizaram largas centenas de transplantes em doentes de PAF. A doença estabiliza no ponto de evolução à data do transplante hepático, sendo mesmo possível demonstrar objectivamente, nalguns casos, regressão de lesões. Pelo contrário verifica-se que, em casos de doença muito evoluída, não há benefício com o transplante hepático, uma vez que as graves lesões já estabelecidas nos diversos órgãos vão condicionar a evolução. Esta é a razão pela qual se opta hoje pelo transplante nas fases iniciais da doença.

Mais uma vez se coloca o problema da escassez de órgãos para transplante, assistindo-se, não raramente, à deterioração clínica dos doentes em lista de espera. Sendo o transplante hepático a única possibilidade actual para os doentes de PAF, resta a certeza do empenho dos profissionais de saúde das diferentes Unidades de Transplantação na concretização com êxito de um maior número de transplantes (Jansen, 1999).

No campo dos transplantes, Portugal tem contribuído com inovações importantes. A equipa do Hospital da Universidade de Coimbra, chefiada pelo cirurgião Linhares Furtado, foi a primeira do mundo a utilizar a técnica sequencial e a fazer transplantação a partir de dadores vivos. Graças a este tipo de operação, tornou-se possível transplantar três doentes a partir de um fígado.

A paramiloidose obriga os doentes a serem transplantados. Mas o seu órgão pode voltar a ser aproveitado. Usa-se um fígado de cadáver para um doente com paramiloidose e o órgão deste doente é aproveitado. Uma vez noutra corpo, o fígado pode demorar 30 anos a produzir a doença a fazer transplantação a partir de dadores vivos. Nestes casos, utiliza-se ainda a técnica da bipartição, que permite fazer dois transplantes a partir de um único órgão.

Como o fígado é regenerável, pode-se tirar uma pequena parte para uma criança e dar o resto ao adulto. Com a bipartição e o transplante sequencial, podemos tratar três pessoas a partir de um só órgão. O primeiro transplante sequencial foi feito há cerca de quatro anos e o doente leva hoje uma vida normal (Almeida, 2003).

1.4.2.2. Plasmaferese

A plasmaferese terapêutica é um método terapêutico que revitaliza o plasma do sangue, extraído a albumina anormal e introduzindo a albumina normal. Este tratamento tem efeitos positivos a longo prazo, em alguns pacientes. Com a finalidade de retirar de circulação a TTRMet30 alguns doentes com PAF foram submetidos à plasmaferese terapêutica. Nos que fizeram tratamento entre 12 e 48 meses, verificou-se melhoria do estado geral e estabilização do exame neurológico.

Os autores consideram a plasmaferese terapêutica uma terapia possível na PAF (Galvão, Sousa, Sales, Serrão, Chabert, Fleming & Sampaio, 1988).

A plasmaferese, método que através da utilização de filtros, remove a proteína anormal do sangue dos doentes num processo análogo ao da hemodiálise (Galvão, Sousa, Luis, Serrão, Chabert, Fleming, Santos & Madahil, 1988; Wainwright, 1994; Wainwright, 1995).

1.4.2.3. Imunodepuração

Esta técnica foi criada em 1993 pelo Professor Doutor Pinho e Costa, é parecida com a hemodiálise em que o sangue é filtrado sendo retirada a TTRMet30. Este método permitiu a melhoria das queixas gastro-intestinais, com a ampliação da tolerância aos alimentos e uma evolução mais vagarosa da doença (Almeida, 2003).

1.4.2.4. Fisioterapia

A fisioterapia numa fase precoce da doença é muito útil para ajudar a manter a independência individual (*Ibd.*). Na década de 70, o Professor Corino de Andrade via no fisiatra um neuro-reabilitador e solicitava fundamentalmente mobilização e reforço muscular para estes doentes. Não atingindo directamente a fibra muscular, o exercício físico seria sempre benéfico (Barbosa, Barros, Silva & Vitória, 2003).

1.4.2.5. Pacemaker

Com a implementação do Pacemaker é possível prevenir paragens cardíacas, morte súbita, tonturas. Este aparelho é colocado na altura em que o doente PAF começa a manifestar alterações electrocardiográficas. A sua função é de carácter preventivo e não curativo.

1.4.3. Diagnóstico

O diagnóstico da polineuropatia amiloidótica familiar fundamenta-se principalmente no quadro clínico, complementando-se de testes de despiste e análise genética não só ao doente como à sua família.

Na altura da descoberta da paramiloidose, utilizava-se a biopsia da pele, pesquisando a existência da amiloide, para confirmar a doença. Hoje em dia existem alguns meios de diagnóstico bastante fidedignos e muito importantes para a detecção e confirmação da PAF.

Entre os quais o diagnóstico genético pré-implantatório (DGPI), que recorre a técnicas de reprodução medicamente assistidas para averiguar se pré-embriões com três dias, produzidos *in vitro*, manifestam ou não a mutação genética específica da PAF e a partir dessa informação seleccionar apenas as células saudáveis para seguir o curso normal da gravidez. Assim, as famílias têm a oportunidade de ter filhos, sem herdarem a doença, sem terem de recorrer ao aborto terapêutico (Sousa, 1995).

O Diagnóstico Pré-Natal, realizado num período mais avançado que o DGPI, consiste na realização de uma amniocentese, análise ao líquido amniótico para detectar a presença da TTRMet30, nos primeiros dois meses de gravidez. Desta forma sabe-se se a doença foi ou não transmitida ao embrião, prosseguir com a gravidez ou optar pelo aborto terapêutico.

É através do Teste Preditivo ou Teste Pré-Sintomático, método laboratorial directo de análise sanguínea, realizado, no Centro de Estudos de Paramiloidose do Porto, que o diagnóstico é confirmado. Assim, determinam-se os indivíduos portadores e não-portadores da doença, mesmo antes da manifestação dos seus sintomas. Este modo de diagnóstico, que se baseia na detecção do marcador químico da PAF (TTRMet30), proporciona às famílias a oportunidade de se submeterem ao aconselhamento genético antes de decidirem ter filhos ou não.

Esta análise sanguínea é bastante fiável, na medida em que na população portuguesa só se conhece uma mutação, sendo muito invulgar a existência de novas mutações (Costa, 1999).

1.4.4. Aconselhamento Genético

Sendo esta uma doença genética, com 50% de probabilidades de ser transmitida à descendência (Ayme, Macquart-Mloulun, Julian-Reynier, Chabal & Giraud, 1993; Weil, 2000). O aconselhamento genético é valioso para quem sofreu ou está em risco de vir a sofrer de doenças genéticas. Contudo este aconselhamento tem que ser muito rigoroso e cuidado (Zuuren, Schie & Baaren, 1997; Visser & Bleiker, 1997).

O aconselhamento genético é uma resposta a questões colocadas face a um risco de doença de origem genética. Abrange o diagnóstico, a derivação da probabilidade, o aconselhamento informativo, o aconselhamento de apoio e o encaminhamento (Correia, 2001). Temos sempre que ter presente que lidar com doenças genéticas é lidar com famílias (Coelho, 1996).

A informação proveniente dos membros da família é importante no aconselhamento genético (Green *et al.*, 1997). Saber ou não saber, é sempre uma questão de difícil solução, sobretudo por ser esta uma doença em que os resultados não afectam só o próprio (Zuuren, Schie & Baaren, 1997; Wert, 1992).

Sendo uma doença com 50% de probabilidades de ser transmitida à descendência, realizar o teste predictivo é como jogar na roleta russa (Wexler, 2004).

Conversar com um conselheiro experiente e hábil, perito, pode ser um dos caminhos para que toda a família com PAF possa ser “chamada” à realidade e poder também aumentar os seus conhecimentos sobre a própria doença e a forma como de transmite, permite-lhes ainda ouvirem-se entre eles, fazerem-se ouvir e ouvirem os seus próprios medos e temores (Jonsen, 1999), bem como o suporte emocional e a abertura de canais comunicacionais entre os membros da família (Visser & Bleiker, 1997).

1.4.4.1. Testes Genéticos: Saber ou não saber

As doenças genéticas de eclodir tardio apresentam características específicas, que se prendem com o aparecimento dos sintomas.

O adiamento do seu eclodir numa existência em que, muitas vezes já foi experimentado, nos progenitores, nos irmãos, noutros familiares, impõe uma presença “subterrânea”, um fundo existencial, às vezes “surdo”, frequentemente não pensado e não falado, sobre o qual a vida se vai construindo (Lopes & Fleming, 1998).

Segundo Bowen (1978), existe nas famílias uma herança que leva a que as gerações “reproduzam “ de certa formas as gerações anteriores, é sobretudo uma herança efectiva, emocional, de valores e padrões.

No caso das Famílias com PAF, podemos dizer que a toda esta herança se junta a um ADN com fragmentos partilhados. A herança genética anda a par com a herança psicológica. A historia dos doentes esta ligada por uma teia que os une e desune, tecida entre gerações operando a um duplo nível, o psíquico e o somático. Vítimas e agentes de um mal que vai atrofiando toda a vida: social, familiar, profissional.

Muitos dos familiares dos doentes nunca chegam a procurar a realização dos testes preditivos, ou seja, a possibilidade de saberem se são ou não portadores da doença. Preferindo o incógnito, ainda que angustiante e negado, do que a certeza de uma vida futura curta e inexoravelmente penosa. Decruyenaere, Evers-Kiebooms e Van den Berghe (1993) referem que cerca de 50% dos sujeitos (em risco de serem portadores de doenças genéticas) rejeitam fazer o teste, alegando que saber a realidade é uma tarefa muito difícil.

A doença num membro da família é perturbadora, não só para a pessoa que está doente mas para toda a família (Leske & Jirika, 1998; Bennings & Smith, 1994). Qualquer doença, seja de que tipo for, traz alterações à família, no caso das doenças genéticas, devido a sua carga hereditária, essas alterações são externamente potentes (Marteau & Richard, 1996; *cit. in* Jonsen, 1999).

1.4.5. A Família com PAF

Definir família não é fácil, Relvas define-a como: “Um conjunto de indivíduos que desenvolvem entre si, de forma sistematicamente organizada, interações particulares que lhe conferem individualidade grupal e autonomia” (Relvas, 1997, p. 395, *cit. in* Relvas, 1999, p. 34). Sampaio e Gameiro (1985) definiram-na como um sistema, um conjunto de elementos ligados por um conjunto de relações, em contínua relação com o exterior, que mantém o seu equilíbrio ao longo de um processo de desenvolvimento percorrido através de estádios de evolução diversificados” (p.11-12).

Sendo a sua realidade tão complexa, qualquer definição deixa sempre “de fora” algumas das particularidades do sistema familiar. Acrescentámos a esta complexidade, um gene mutado, um gene que se transmite de geração em geração, um gene que nunca abandonara o dia – a – dia familiar, por mais protector que pareça ser o silêncio. Um gene adormecido que não se esquecerá de acordar. Sendo a comunicação humana constituída por sinais verbais, corporais e comportamentais (Rolland, 1994), nas famílias com PAF o silêncio pouco ou nada poderá esconder.

Sendo a família lugar de criação e sucessão de gerações no fluxo contínuo que constitui a natureza das civilizações (Bowen, 1988, *cit. in* Relvas, 1999), a TTR mutada fará parte desse fluxo, de forma mais ou menos consciente, de forma mais ou menos visível. Mesmo não sendo portador, mesmo tirando bola branca nos testes genéticos, as vivências de infância, vividas paredes-meias com os sintomas de um pai, ou uma mãe ou outro familiar, não poderão nunca ser transplantadas.

Esta doença é muito “visível” quer em termos físicos quer relacionais, uma vez que os doentes definham a cada dia que passa e a sua capacidade de “dar” afectos se encontra igualmente amputada, a sua liberdade é limitada, sendo que em casos avançados se tornam totalmente dependentes.

O carácter hereditário da doença faz com que na maioria dos casos, os doentes tenham vivenciado o evoluir da patologia, tendo tido não raras as vezes o papel de cuidadores (Lopes & Fleming, 1996). Assim mesmo, a comunicação serve tanto para revelar como para esconder (Fanos, 1996; *cit. in* Weil, 2000). As interações que se desenvolvem entre os vários elementos de uma família organizam-se em sequências repetidas de trocas verbais e não verbais que se vão construindo no dia a dia familiar, como resultado de adaptações recíprocas, implícitas e explícitas entre os seus elementos (Alarcão, 2000, p. 51).

Ayme *et al.*, (1993) referem existir pouca informação, entre membros de famílias com doenças genéticas. Talvez por medo de acordar um gene adormecido. Parece ainda, existir inerente à doença e a ser portador uma grande culpabilidade, “porque saber é colocar o sujeito perante a sua própria responsabilidade” (Fleming & Lopes, 2000, p. 39). Contudo, a comunicação acontece, mesmo sem intencionalidade, consciente ou bem definida Já que cada família tem uma história comum e essa história passará intencionalmente ou não para as gerações seguintes (Watzalwick, Beavin & Jackson, 1993).

Os familiares dos doentes PAF têm imensas dificuldades em conversar entre eles, sobre a doença, sobretudo sobre o seu aspecto hereditário (Jonsen, 1999), evitando assim os medos que a herança do gene provoca, não falando sobre isso, tentando ignorar (Marteau & Richards, 1996; *cit. in* Jonsen, 1999). Mas nem o que Turk (1974) designa por “web of silence” protegerá as famílias das doenças genéticas (*cit. in* Weil, 2000).

1.4.6. Consequências e Evolução da Doença

Realça-se, por um lado o carácter incapacitante da doença e por outro, o seu carácter deformador da imagem corporal: emagrecimento acentuado, incapacidade motora e sensitiva dos membros, alterações tróficas da pele, diarreias incontroláveis, incontinência urinária, impotência sexual, a medida que a doença evolui também retracção da vida social, profissional e familiar (referida anteriormente), a doença vai ganhando espaço (Lopes & Fleming, 1996).

Segundo Coutinho (1980) e Sales Luís (1986), têm sido efectuadas várias tentativas para estadiar a doença, considerando a evolução dos diferentes componentes da polineuropatia, com graduações múltiplas, em sintonia com o grau de compromisso motor e sensitivo, como se pode ver nas tabelas 1 e 2. Outrora, houvera também tentativas para se efectuar uma escala que combinasse sinais e sintomas resultantes da neuropatia sensitiva e motora com elemento provenientes do exame neurofisiológico.

Estádio	Duração Média (DP)	Sintomas	Exame objectivo
Pré-sintomático	Variável	Ausentes	
Estádio I	5,6 ± 2,8 anos	Doença limitada aos membros inferiores Sem dificuldade de marcha	Fraqueza dos extensores do halux Arreflexia aquiliana Hiperreflexia do reflexo rotuliano ↓ Sensibilidade térmica e dolorosa nos m. inferiores Sensibilidade táctil conservada
Estádio II	4,8 ± 3,6 anos	Sintomas motores nos m. inferiores Dificuldade de locomoção	“Steppage” Amiotrofias distais ↓ Sensibilidade térmica e dolorosa nos m. inferiores ↓ Sensibilidade táctil nos membros superiores ↓ Sensibilidade postural nos membros inferiores
Estádio III	2,3 ± 3,1 anos	Doente acamado ou em cadeira de rodas	Arreflexia e atrofia generalizadas Caquexia Ausência de sens. térmica e dolorosa em todo o corpo ↓ sensibilidade táctil nas mãos

Tabela 1. Classificação da Evolução da PAF (Coutinho, 1980)

Estádio	Sintomas
I –	Com sinais sensitivos e/ou vegetativos Sem sinais objectivos
II –	Com sintomas sensitivos e vegetativos Com sinais sensitivos
III –	Com sintomas e sinais sensitivos e motores inferiores Marcha sem apoio
IV –	Com sintomas e sinais sensitivos e motores superiores e inferiores Marcha com apoio
V –	Com sintomas e sinais sensitivos e motores superiores e inferiores Cadeira de rodas
VI –	Acamado

Tabela 2. Classificação da Evolução da PAF (Sales Luís, 1986)

Estas escalas não só apresentam vantagens como também inconvenientes. No que diz respeito às vantagens permitem-nos determinar rapidamente sinais e sintomas a partir do exame físico, não exigem exames subsidiários adicionais, são muito úteis na classificação de grande número de doentes. Porém, não devem ser utilizadas em decisões importantes tais como, a inclusão ou exclusão hepática.

Em relação aos inconvenientes denota-se a quase ausência de valor atribuído à disfunção autonómica em particular a nível cardiovascular. Também não é considerada a existência da hipotensão ortostática que tem repercussões significativas no componente adrenérgico a nível vascular, não considerado nas escalas referidas (Carvalho, 2004).

Contudo, é necessário mais apoio psicossocial, esta é uma doença multifacetada (Barbosa, Camelo, Lins, Barros, Cantista & Santos, 1988).

1.4.7. Aspectos Psicossociais da Doença

Estes doentes atravessam as mais variadíssimas dificuldades nomeadamente, dificuldades familiares (referidas anteriormente), precariedade sócio – económica, reforma de invalidez precoce, isolamento social, o facto de ter ou não ter filhos ser uma opção difícil, questões sociais, culturais, familiares, morais, religiosas bem como, estigmas (Griffin, 2001).

Muitos factores podem estar por detrás do bloqueio emocional, entre eles o evitamento da estigmatização social, do sentimento de pena que a sociedade teima em demonstrar para quem tem uma doença, o sentimento de culpa, vergonha e revolta, em não se tornar uma carga para os restantes elementos da família.

Bennings e Smith (1994) referem que quer familiares, quer doentes necessitam de grande suporte emocional, alguém com quem possam partilhar as suas angústias. Devido á imobilidade ou difícil mobilidade a doença altera a qualidade de vida do doente (Stensman, 1985).

PARTE II – Estudo Empírico

2. Conceptualização do Estudo

Um herói é aquele que faz o que pode com o que tem.

Roman Rolland

2.1. Introdução

Este estudo foi realizado no Centro de Estudos e Apoio à Paramiloidose (CEAP) da Santa Casa da Misericórdia da Póvoa de Varzim, local este onde Sr. João se encontra internado há já seis anos.

Iniciaremos este capítulo com uma breve caracterização Santa Casa da Misericórdia da Póvoa de Varzim e em seguida abordaremos toda a metodologia de investigação: Entrevistas Clínicas, Entrevista de Observação (ver em anexo a grelha de observação de análise do comportamento não verbal, adaptado de Sundberg, 1977, Lopes, 2001) e Prova Projectiva de Rorschach (ver em anexo o inquérito, o psicograma e o mapeamento das localizações nas lâminas).

2. 2. Caracterização da Santa Casa da Misericórdia da Póvoa do Varzim

A Santa Casa da Misericórdia da Póvoa do Varzim foi fundada em 1756 inicialmente como igreja e mais tarde como hospital. Hoje em dia, a actividade desta Santa Casa centra-se sobretudo na Assistência Religiosa, no Apoio à Terceira Idade e mais recentemente, no Apoio à Paramiloidose.

É considerada uma Instituição Particular de Solidariedade Social (IPSS) e possui as seguintes valências:

- Lar de Grandes Dependentes (acamados);
- Lar de Idosos;
- Centro de Dia de Idosos;
- Centro de Estudos e Apoio à Paramiloidose (CEAP);
- Apoio Domiciliário;
- Pensionato.

O CEAP (onde foi realizada a investigação) surge com o objectivo de não só prestar apoio clínico e social ao doente e à sua família (internamento, consulta externa e apoio domiciliário) como também dedicar-se à investigação científica.

Os critérios de internamento destes doentes passa pela sua necessidade de tratamento e cuidados continuados de enfermagem / médicos e apoio social / financeiro uma vez que, ou não possuem suporte familiar ou a família apresenta carências a este nível.

2.3. Metodologia de Investigação

2.3.1. Estudos Qualitativos – Interpretativos e o Estudo de Caso

Neste trabalho monográfico optou-se pela realização de um estudo de caso de um senhor de 32 anos, cuja entrevista inicial revelou uma riqueza de informação relacionada com o seu estado de saúde actual e com o seu um percurso de vida marcado por situações de perda e de luto.

Segundo Cohen & Manion (1994, p. 106), o estudo de caso consiste na observação de uma unidade individual – um indivíduo, uma classe, uma escola, uma comunidade e tem como objectivo analisar profundamente e intensamente o múltiplo fenómeno que constitui o ciclo de vida da unidade, com vista a estabelecer generalizações sobre a população mais vasta, a que essa unidade pertence.

O estudo de caso deve incluir múltiplas fontes de informação, nomeadamente observações, entrevistas, material audiovisual, documentos e trabalhos; situados num contexto físico, social, histórico e/ou económico (Creswell, 1998), os quais, segundo Bell (2002), deverão ser recolhidos sistematicamente, e a relação entre variáveis será estudada, considerando que o estudo deverá ser planeado metodicamente.

Realizamos um estudo de caso instrumental atendendo a que o foco de estudo se centra num ou vários temas e o caso é usado de forma instrumental para ilustrar esse (s) tema (s) (Creswell, 1998), ou seja, pretende-se explorar embora, não directamente, a sexualidade, sentimentos, conflitos internos, tensões e/ou aspectos psicodinâmicos da personalidade recalcados ou reprimidos para confirmar a literatura referente ao “perfil” da maioria destes doentes. Partimos do paradigma “ecletismo metodológico”, o qual remete para a combinação de métodos quantitativos (Prova projectiva de Rorschach) e qualitativos (Entrevista Clínica e de Observação), sendo recomendado em estudos de caso segundo, Hammersley (1996).

Segundo Bell (2002), um estudo de caso bem sucedido fornecerá ao leitor uma ideia tridimensional e ilustrará relações, questões micro políticas e padrões de influência num contexto particular. Com este propósito começaremos por estabelecer uma imagem geral da realidade vivencial do Sr. João, delimitando posteriormente essa mesma imagem à exploração da sexualidade, de sentimentos, conflitos internos, tensões e/ou aspectos psicodinâmicos da personalidade recalcados ou reprimidos deste doente.

2.3.2. Objectivos do Estudo

O principal objectivo deste estudo é explorar a sexualidade, sentimentos, conflitos internos, tensões e/ou aspectos psicodinâmicos da personalidade recalcados ou reprimidos do Sr. João e identificá-los de forma a conhecer melhor o “perfil” deste doente PAF. E de certa forma, tentar perceber aspectos da doença que se estendem para além das sequelas médicas, ou seja, as implicações da mesma na vida do doente.

2.4. A prova projectiva de Rorschach

A prova projectiva de Rorschach foi elaborada por Hermann Rorschach, um psiquiatra suíço, em 1921, é constituída por 10 lâminas com borrões de tinta que obedecem a uma determinada ordem de apresentação e que quando apresentados ao sujeito, este relata o que lhe “sugerem”, o que “vê”. Sendo umas das provas mais usadas em todo o mundo para aceder aos mecanismos internos das personalidade, nomeadamente conflitos e tensões latentes e não acusados de forma consciente (Cunha, Freitas & Raymundo, 1993).

Atendendo a alguma literatura que sugere que estes doentes se escondem no subterrâneo mundo do silêncio, sofrendo, em espelho, e conseqüentemente tendo muitas dificuldades em exteriorizar emoções, sobretudo as negativas, (Fleming & Opes, 1996) assemelhou-se-nos como prova de eleição a unir às entrevistas livres.

A prova projectiva de Rorschach pode ser aplicada: em qualquer pessoa (desde que tenha condições de se expressar verbalmente e que tenha suficiente acuidade visual); e em vários campos, tais como na pesquisa, na clínica, em avaliações neuropsicológicas, em orientações vocacionais, nas áreas organizacional, jurídica ou educacional (Cunha, Freitas, Raymundo, 1993; Jacquemin, 1976; Pasian, 1998; Pasian, 1998; Vaz, 1997; Exner, 2002 Exner, 1995; Anzieu, 1981). Revela-se uma técnica potente e onde se valoriza a relação terapêutica (Rausch de Traubengerd, 1975,1999). A relação com o Sr. João foi a nossa preocupação maior, quisemos, dentro dos possíveis, empatizar com ele e fazê-lo sentir aquilo que foi: Um pequeno grande herói, amputado na sua mobilidade mas não na sua coragem e altruísmo.

O esquema de classificação utilizado nesta investigação é o de Exner (1974, 1995) que tem sido dos mais utilizados nos Estados Unidos de América (EUA).

Na pesquisa, o Rorschach revela-se bastante preciso e sensível na elaboração das estratégias de investigação (Vaz, 1997) e tem como objectivo avaliar os traços da personalidade bem como, o funcionamento das condições intelectuais, níveis de ansiedade (situacional e básica), depressão, condições afectivas e emocionais, capacidade de suportar conflitos e frustrações, adaptação e ajustamento e ainda, os impulsos.

Em suma, o Rorschach poderá dar-nos uma “leitura” dos elementos psicodinâmicos da personalidade, quer os aspectos quantitativos, quer os aspectos qualitativos.

2.5. Princípios Éticos

Esta investigação respeitou todos os princípios éticos gerais da American Psychological Association (APA), nomeadamente, a Competência, Integridade, Responsabilidade Científica e Profissional, Respeito pelos Direitos e Dignidade das Pessoas, Respeito pelo Bem-estar dos Outros e Responsabilidade Social.

Inicialmente, obteve-se o Consentimento Informado da Santa Casa da Misericórdia da Póvoa do Varzim (local onde se realizou o estudo e onde o paciente se encontra internado) e mais tarde, o do Sr. João (nome fictício salvaguardando a confidencialidade e privacidade do mesmo declaradas no princípio geral referente ao respeito pelos direitos e dignidade das pessoas).

2.6. O “Perfil” de um Doente PAF

Esta doença é muito “visível” e/ou “marcante” em termos físicos e relacionais, uma vez que os doentes definham a cada dia que passa, amputando cada vez mais a sua capacidade de “dar” afectos, limitando a sua liberdade e tornando-se em casos avançados, totalmente dependentes.

O sentimento mais característico nestes doentes é o medo, medo do passado e do futuro, expressando-se face aos progenitores doentes e face aos filhos potencialmente doentes. O mecanismo de defesa usado para predominantemente para lidar com o sofrimento psíquico é a negação, evitamento, recusa em “ver” a realidade, não se querendo ver nem querendo ver os outros.

É ainda de supor, que a precariedade de recursos mentais torne estes sujeitos muito mais vulneráveis a situações de stress (Lopes, & Fleming, 1996). Á medida que aumentam as perdas, assim aumenta a tendência para utilizar defesas psicológicas menos positivas (Rosenblatt, 1986).

Por vezes o silêncio é usado como mecanismo de *coping* (Weil, 2000). Muitas vezes escolhido, nem sempre é a melhor forma de lidar com o doente (Larson & Tobin, 2000; Leão & Creder, 2001). A espiritualidade / religião também pode servir como forma de *coping* e suporte a quem sofre uma situação altamente stressante. Pode servir como fonte de consolo em alturas difíceis (Pargament, 1997). Parece existir inerente à doença e a ser portador uma grande culpabilidade, “porque saber é colocar o sujeito perante a sua própria responsabilidade” (Fleming & Lopes, 2000).

2.7. Entrevista Clínica e Entrevista de Observação

A história de vida que se segue foi apurada através de sucessivas entrevistas. O Sr. João é o terceiro de uma fratria de seis irmãos em que três deles têm PAF: ele próprio, um irmão que já faleceu e outro que realizou transplante hepático. Nasceu em Braga, tem trinta e dois anos e já “convive” com esta doença desde os oito, tendo assistido aos primeiros sintomas de sua mãe, altura está também marcada pelo abandono do pai.

Começou a viver na primeira pessoa esta doença aos vinte e cinco anos aquando dos primeiros sintomas (disfunção erétil e perda da sensibilidade nos pés). Soube sempre que era portador desta patologia porque há idade de dezoito anos realizou o teste preditivo.

Identifica-se muito com a mãe e recorda-se dela como sendo uma pessoa muito alegre, cheia de vontade e força de viver e, acima de tudo, com muita Fé em Deus (“rezávamos todos os dias o terço com ela!”). Quanto à sua morte afirma: “Custou-nos muito quando ela partiu. Acho que ela sofreu muito mas, só ela é que sabe, nunca o mostrou”.

Quanto à avó, disse-nos que esta lhe deixou e aos irmãos muitas saudades dizendo: “Custou-nos mais até do que a nossa mãe, ela era um anjo, dava tudo por nós foi muito nossa amiga e da nossa mãe”.

Depois de todas estas perdas o Sr. João e os seus irmãos ficaram a viver com a tia, teve que deixar a escola e ir trabalhar para que os irmãos pudessem continuar a estudar. Quanto a esta tia, revela uma certa mágoa mas, no entanto, sem raiva nem rancor. Confessou-nos que: “essa tia achava que como não tínhamos condições eu tinha de trabalhar. Nunca foi muito boa para nós. Era nossa amiga quando ganhávamos dinheiro. Prejudicou-me muito, fez-me muito mal! Atrasou-me a vida; como tinha que trabalhar, não pude fazer o transplante. Acho que ela nunca foi nem nunca vai ser feliz porque está cheia de remorsos na cabeça. Ela já me quis vir visitar e eu não deixei, para ela sentir aquilo que eu sofri. Se fosse agora, se calhar, deixava, não dizia nada”.

Teve uma vida repleta de situações de luto e de perda senão vejamos: aos oito anos de idade perdeu o pai, quatro anos depois a mãe, pouco tempo depois a avó e há dois anos o irmão mais velho. Apesar de ter tido uma vida difícil e de ter tudo que lhe pudesse “amargurar” ou “azedar” o coração, revela saudade quando fala do passado e alegria quando fala no presente.

Foi serralheiro e metalúrgico de profissão e disse-nos que gostava muito do que fazia apesar de trabalhar muito, das 6 às 20 horas durante a semana e aos Sábados todo o dia. Um dos seus maiores desgostos na vida foi o facto de ter ficado de baixa e conseqüentemente, ter deixado de trabalhar. Quando era adolescente foi trabalhar para um grupo de jovens de idade igual ou superior aos catorze anos, esteve lá sete anos tendo referido: “Mudei muito quando entrei no grupo de jovens porque antes disso não saía, tinha vergonha. Lá fazíamos muitas actividades (cantávamos em casamentos, fazíamos festas de Natal, fazíamos barraquinhas para ganhar dinheiro para os torneios de futebol e para as festas). Aprendi muito lá, mudei muito, cresci muito. Foi no grupo de jovens que reencontrei Deus, ganhei muita Fé em Deus desde que fui para lá”.

Quando questionado acerca da sua participação neste trabalho, respondeu: “Esteja como estiver, se for para ajudar, ajudo sempre para isto melhorar. Estou a fazer isto (dar o meu testemunho de vida)² já não digo por mim porque eu já sofri muito, soube e sei sofrer. Faço mais isto pelas pessoas que vêm a seguir para elas saberem com o que contar, para terem força, para não desistirem e para não lhes mostrar sofrimento. Quando estou a sofrer não gosto de estar à frente das pessoas porque ainda as faço sofrer mais então, vou para o meu quarto e soffro sozinho”.

Revela-nos que por vezes se sente muito só, sendo escassas as visitas de familiares e/ou amigos, e que se pudesse gostaria de falar mais com algumas pessoas. Quem sabe, encorajar: “Eu já não espero nada da vida, mas gostava de poder conversar com outros, dizer-lhes para ter esperança, trocar opiniões e histórias, acho que enquanto se conversa se tem vida, sei que existem muitas pessoas com a minha doença, mas as pessoas parece que têm medo de conversar sobre isso, sei lá, vergonha. Se eu pudesse gostava de conversar com pessoas de outras terras. Divulgar esta doença e mostrar que não vale a pena esconder o sofrimento”.

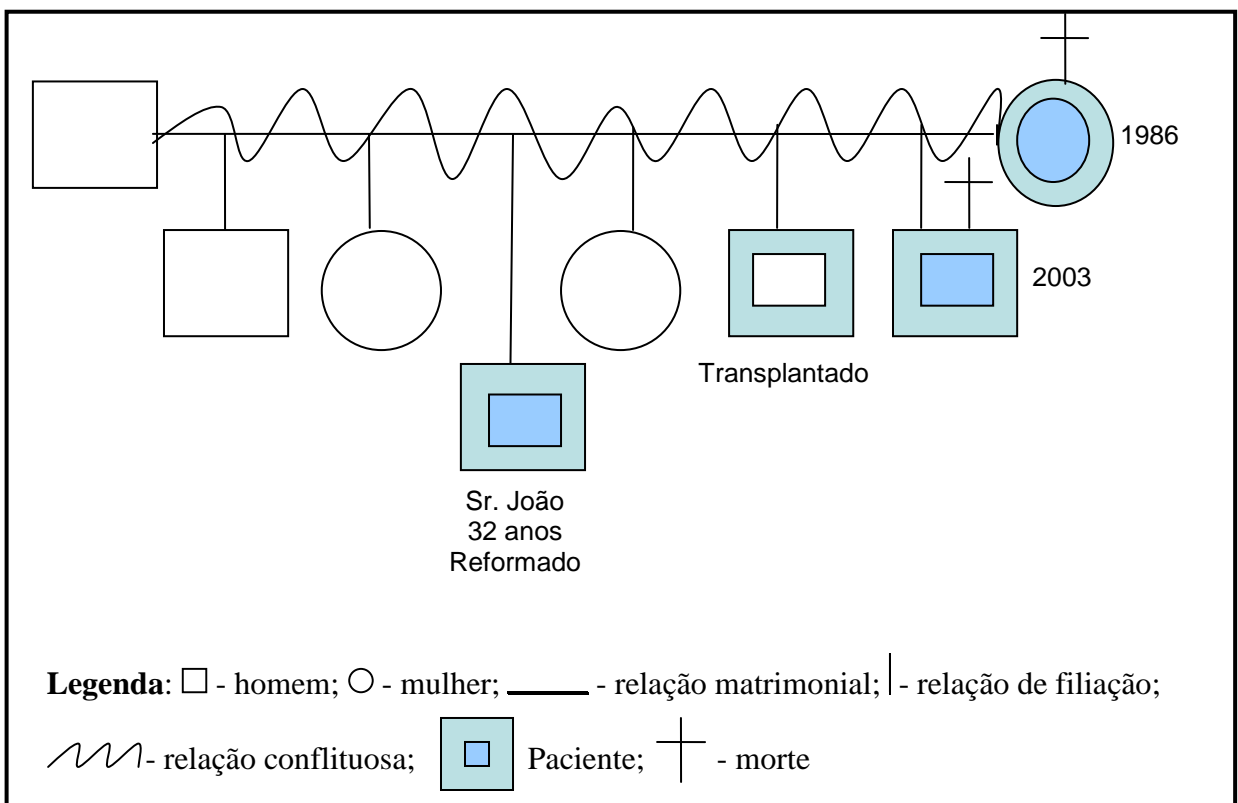


Figura 3. Genograma

² Embora o nome seja fictício, possuímos declaração do próprio doente que nos permite publicar para fins científicos os seus dados, bem como a sua história de vida.

2.7.1. História Clínica

Quando questionado acerca da sua saúde, o Sr. João afirmou ter sido sempre bastante saudável e que por isso, nunca pensou ser portador de PAF. Essa esperança desvaneceu-se, caindo por terra, aos dezoito anos de idade quando realizou o teste preditivo. Começou a viver na primeira pessoa esta patologia aos vinte e cinco anos aquando dos primeiros sintomas nomeadamente, disfunção eréctil e perda da sensibilidade nos pés.

2.7.2. Resumo biográfico

Durante todo este processo o Sr. João mostrou-se bastante cooperante, afável, comunicativo e motivado. Quando questionado acerca da sua participação neste estudo respondeu: “Esteja como estiver, se for para ajudar, ajudo sempre para isto melhorar. Estou a fazer isto (dar o meu testemunho de vida) já não digo por mim porque eu já sofri muito, soube e sei sofrer. Faço mais isto pelas pessoas que vêm a seguir para elas saberem com o que contar, para terem força, para não desistirem e para não lhes mostrar sofrimento. Quando estou a sofrer não gosto de estar à frente das pessoas porque ainda as faço sofrer mais então, vou para o meu quarto e sofro sozinho”.

Teve uma vida repleta de situações de luto e de perda se não, vejamos: aos oito anos de idade perdeu o pai, quatro anos depois a mãe, pouco tempo depois a avó e há dois anos o irmão mais velho. Apesar de ter tido uma vida difícil e de ter tudo que lhe pudesse “amargurar” ou “azedar” o coração, revela saudade e tristeza quando fala do passado e alegria quando fala no presente.

Apesar de em todo este testemunho nos levar a pensar tratar-se de uma pessoa “bem resolvida” emocionalmente por vezes, deixava transparecer/descair um semblante carregado, de tristeza, recorrendo a expressões e/ou atitudes depressivas. Estes “sinais” alertaram-nos para a necessidade de aprofundar mais os aspectos psicodinâmicos da personalidade de forma a poder identificar quais os sentimentos, tensões e/ou conflitos internos que parecem estar recalçados.

2.8. Prova: O Rorschach

Os resultados da prova projectiva, apurados com a aplicação do Rorschach encontram-se no inquérito e no psicograma (consultar anexos). É de referir que o Sr. João se mostrou muito colaborante durante toda a prova.

2.8.1. Análise da prova (O Rorschach)

O número de respostas é muito abaixo da média, o que poderá revelar falta de recursos quer a nível do imaginário quer a nível cognitivo (Rausch, 1999). Em média os sujeitos produzem de 20 a 30 respostas quando assim não é, poderá ser indício de deficit cognitivo ou bloqueio do imaginário (Vaz, 1997). Colocando de lado a hipótese de deficit intelectual, pois embora não tenhamos realizado nenhum teste de inteligência, o discurso (muito coerente, organizado e objectivo) e a postura, bem como o historial clínico colocam de lado essa hipótese apontando para um bloqueio do imaginário.

Quanto à Lâm. III é de realçar o facto de o sujeito não ter indicado a figura humana, em acção ou parada, o que segundo Vaz (1997) e próprio Rorschach (*cit in*, Vaz, 1997) poderá indicar defesas de tipo inibitório, ou seja, dificuldades de relacionamento, bloqueio psicossocial.

Em relação à localização:

Realça-se a elevada percentagem de G (consultar psicograma) o que revela capacidade de análise global e coloca de lado a hipótese de debilidade intelectual. O Numero de resposta de Detalhe Comum (D) é muito baixo (apenas duas e uma no inquérito) o que, tal como o próprio nome indica pode indiciar pouca capacidade de apego à realidade social, falta de adaptabilidade, o que atendendo situação em que o Examinando se encontra (cadeira de rodas) é de esperar. A sua vida bem como a forma como nela se posiciona foi alterada (tendo-o sido de forma progressiva, visto ele ter assistido à doença da mãe e de familiares).

Quanto aos determinantes, é gritante a falta de respostas de movimento humano (surgindo apenas uma de M- e outra na fase do inquérito). Ou seja, o examinando revela um bloqueio evidente no respeitante ao relacionamento humano. Como se tivesse feito um “corte” com o mundo exterior, revelando a nível perceptivo um corte evidente em relação ao grupo de iguais.

Paralelamente apresenta um nº de FM muito elevado numa proporção de 5FM/1. Todas as sãs respostas à excepção da Lâm. X e da IV são FM. O que significando movimento animal, nos faz crer que o examinando se encontra numa fase infantilizada e arcaica, parece ter existido uma regressão, um processo inconsciente libidinal que obviamente não é trazido ao consciente, pois em entrevista o Senhor é muito colaborante e socialmente assertivo tendo-se mostrado sempre solícito, comunicativo e revelando inclusivamente grande necessidade de conversar.

Revela ainda um FK, o que parece corroborar a nossa interpretação. Sendo o K o sintoma de movimentos inconscientes não intelectualizados (Vaz, 1997), contudo associado ao F (sintoma de intelectualização/ racionalização) demonstrando uma tentativa de “controlar” os instintos.

Quanto aos conteúdos, para além dos evidentes conteúdos animais associados aos Determinantes FM / abrangidos pela interpretação dos FM, temos um conteúdo Sexual na Lâm. II – Lâmina esta, que tem como latente um conteúdo de cariz sexual (Vaz, 1997). Assim esta resposta parece evidenciar uma sexualidade recalcada (Resposta Original) “Dois cães a darem um beijo na boca” Sendo que este inconsciente recalçamento acabou por aflorar perante o estímulo bi-cromático.

Em relação aos Fenómenos específicos, referimos dois choques de Reacção, sendo todos em Lâminas cromáticas: Lâm. III e Lâm. IX. A Lâmina II – Lâmina do relacionamento interpessoal, o choque vem corroborar a ausência de resposta de conteúdo humano, significando um detalhe inibitório. O que faz supor um bloqueio aquando do visionamento do estímulo. As Lâminas VII e IX, sendo Lâminas cromáticas e essencialmente votadas para a “acção/ impulsividade/ instintivamente” fomentaram no sujeito um bloqueio perceptivo.

Na Lâmina IX não deu qualquer resposta (o conteúdo de todo desorganizado e colorido assemelha-se a uma explosão (conteúdo manifesto) o que em latência fez com que o sujeito se “defendesse e bloqueasse” respondendo: “Sei lá”.

Em relação à Lâm. VIII acaba por se organizar e responder “Dois animais” resposta Popular, ou seja dada pelo menos por 20% das pessoas (Vaz, 1997). Quanto ao tempo e como se poderá constatar no psicograma, (excluindo os choques de reacção já analisados acima) nada existe de relevante, encontrando-se todos os tempos dentro da média.

2.8.2. Discussão dos resultados

Desta feita e numa análise sumariada parece-nos estarmos perante uma personalidade “adaptada” contudo amputada nos seu instintos e originalidade. A criatividade surge comprometida, com que uma defesa “para não pensar”, “pensar dói” e dói sobretudo se atendermos à condição a que este senhor se vê confinada, não só em termos físico mas igualdade em termos sociais e afectivos: Vive num lar, sem visitas de familiares e/ou amigos (quando as tem são raras e breves) sabe esperá-lo uma morte lenta e dolorosa, e diríamos que perante tal circunstancialismo o seu protocolo é ajustadíssimo. Bloqueou a necessidade de relacionamento afectivo, intelectualizando ou paralisando de certa forma a dor que lhe poderá causar “o estar só”.

Em linguagem psicodinâmica nunca estamos sós, estamos com os nossos objectos internos, com as nossas recordações, com as pessoas que amamos e que sabemos retribuirmos afecto. Mas perante a história clínica e familiar do Sr. João, estes objectos internos não nos parecem ser de todo securizantes. As suas recordações de infância não se revelam gratificantes, como gratificante não foi a sua adolescência. Se o passado não é porto de abrigo para os seus receios, o futuro não se assemelha melhor. Apesar de todo este quadro, porque não dizê-lo trágico, o Sr. João não revela respostas mal adaptativas, não revela raiva, nem tão pouco sentimentos de hostilidade.

Cabe-nos dizer, no domínio das hipóteses que e apesar de tudo este Senhor possui uma capacidade de altruísmo de relevo: Contentando-se em ajudar (razão aliás pela qual decidiu participar neste estudo) outras pessoas que como ele viram um gene traçar-lhes um destino pouco invejável.

Seriam de esperar respostas mais desorganizadas, explosivas e clivadas. Queremos contudo adiantar que sendo a avaliação da personalidade (Cunha, 1993) o objectivo mais antigo e mais altruísta da Psicologia, sabemos que esta (avaliação) nunca o será, pois que o ser humano é (ainda) a entidade mais complexa que se torna simultaneamente objecto e objectivo de estudo. Sendo assim reconhecemos as lacunas desta avaliação.

Pensamos ter-mo-nos aproximado deste Senhor, ter com ele empatizado e pelo menos ter com ele partilhado pedaços das suas tardes. Tratando-se de um examinando com a chamada “Doença de Corino”, quisemos volvidos quase 60 anos, tal como o próprio médico afirmou: “tornar mais importante a pessoa do que a doença”.

Sendo que o ser humano mal nasce se movimenta num pequeno ninho chamado Família. Quisemos também perceber melhor essa teia de relações, pois como diz Minuchin (1984), a Família é o primeiro ninho social, é lá que vamos beber a água que nos alimentará na sociedade. Quisemos com este caso perceber melhor de que forma as pessoas vítimas desta mutação genética (PAF) vivem e sobrevivem às intempéries das dificuldades físicas.

Esta é uma doença terrivelmente incapacitante sobre a qual poucos estudos particulares existem. Sabemos tratar-se de uma doença ainda pouco conhecida, sendo que os estudos que lhe têm sido dedicados se focam sobretudo nas consequências médicas. Contudo e sendo o homem um ser bio-psico-social, quisemos contribuir ainda que muito modestamente para um olhar atento a “um” caso. Sabemos ser um entre milhares e todos mereceriam a nossa atenção, estendemos a empatia que sentimos por este Senhor a todas as pessoas que sofrem de PAF. Por outro lado, são escassos os estudos sobre as famílias de doentes PAF, e sendo que nos parece ser vital o apoio não só aos doentes mas também à família. Tal como nos referem Leske e Jirika (1998), as doenças incapacitantes afectam sempre todo o sistema familiar.

Depois de várias entrevistas clínicas e da administração de um teste projectivo “O Rorschach” que segundo Pasion (1998), se revela um bom meio de psicodiagnóstico, parecemos poder concluir que este doente, apesar de alguns bloqueios a nível relacional e do imaginário, consegue sublimar o seu sofrimento através da espiritualidade / religião (diz-se muito religioso, uma das suas respostas no Rorschach reporta-se à religião), o que segundo Pargament (1997), é um dos mecanismos de *coping* para lidar com a doença e a morte. Mostra sentir grande necessidade de falar e de partilhar a sua história (ficava bastante satisfeito quando nos via) e partilhava connosco a sua história com desenvoltura e empenhamento, não se coibindo de falar sobre a doença e suas consequências.

O que nos surge como oportuno parafrasear Leão e Creder (2001) que referem ser uma das lacunas na maioria dos técnicos de saúde (o silêncio) os técnicos preferem não falar sobre a doença, com o doente, protegendo-se num silêncio de cuidados físicos. Contudo os autores referem ainda que a maioria dos doentes preferia poder falar sobre isso livremente.

Conversar com técnicos sobre a perda (seja ela qual for) é gratificante para o doente (Griffin, 2001; Hines, 2001). De facto pudemos constatar que o Sr. João gostava de conversar sobre a mãe e sobre a avô, revelando-nos: “A minha mãe era uma santa” como se isso lhe avivasse a sua memória, o acalmasse e o gratificasse partilhar com outrem pedacinhos da sua desventura. Deviam existir mais técnicos preparados para lidar com estes doentes (doentes graves e terminais) pois estas doenças insurgem-se como um bloqueio comunicacional, quer por parte dos doentes quer, sobretudo, por parte dos técnicos (Hines, Babrow, Badzek & Moss, 2001). Sobretudo doenças genéticas, pois estas tornam-se incapacitantes, não só a nível físico mas também geracional (Grodin & Laurie, 2000). Sendo a PAF, uma doença muito incapacitante é necessário um apoio multidisciplinar (Haagma, Hawkins, Benson, Lachamann, Bybee & Hazenberg, 2004).

Segundo Silva (2002), a preocupação maior de Corino Andrade não foi nunca a doença que descobriu mas as pessoas que a apresentavam e o sofrimento que a doença nelas provocava. Queremos de certa forma terminar esta monografia enaltecendo e subscrevendo Corino. O mais importante para nós foi o contacto com este e outros doentes que no decorrer das visitas ao lar, acabamos por ir conhecendo.

2.9. Limitações e dificuldades do estudo

Uma das principais limitações deste estudo é o facto de se tratar de um estudo de caso e por isso, não se poder generalizar.

Outra limitação prende-se com a falta de bibliografia sobre os aspectos psicológicos e ou psicodinâmicos que a doença (PAF) faz aflorar.

Encontramos extensa literatura sobre as consequências médicas desta alteração genética. Por outro lado, parece-nos de todo importante explorar as dinâmicas dentro da família que sofre desta enfermidade. Aspecto que pouco explorámos.

Reflexão Pessoal

Aquele que sabe porque vive pode aturar a vida de que maneira for.

Nietzsche

Enquanto se trilham os caminhos para a cura desta doença, a engenharia genética, parece ser a melhor forma de “prevenir” que nasçam crianças com PAF, contudo existem ainda muitos casais “resistentes” a estas novas tecnologias da medicina (selecção de embriões e diagnóstico precoce).

Enquanto a cura não existe, o transplante de fígado parece ser o melhor tratamento. Contudo, este não impede que a doença se transmita aos descendentes, e surgem ainda muitas famílias nas quais a doença é silenciada, “condenando” os filhos a uma lotaria genética.

Na nossa opinião, a melhor forma de travar a doença, bem como todas as maléficas consequências que arrasta, será a informação. Desta forma, e ainda que muito humildemente, sentimos que pudemos fazer algo por estes doentes. Fazemos votos que existam novas investigações, novos debates e novos caminhos.

Esta monografia teve para já esse objectivo, o de reflectir sobre esta doença “Típicamente Portuguesa” e dar uma singela mas honesta homenagem ao brilhante médico que foi Corino de Andrade, bem como a outros grandes mestres que lhe tem seguido as pisadas: nomeadamente a equipa do Hospital Geral de Santo António, considerada uma das melhores de Estudo e Tratamento da Paramiloidose no Mundo. Sentimo-nos honrados de termos com eles privado e aprendido.

Citando o Sr. João, o nosso “herói”: “Se eu pudesse gostava de conversar com pessoas de outras terras. Divulgar esta doença e mostrar que não vale a pena esconder o sofrimento”. Oxalá surjam muitos que o igualem em altruísmo, coragem e frontalidade.

Referências Bibliográficas

- Almeida, A. (2003). PAF – “ A doença dos pezinhos”. *Sinais Vitais* (29), Julho, pp.30-34.
- Almeida, M. R., Yoshioka, K., Sasaki, H., Sakaki, Y., Costa, P. P. & Saraiva, M. J. (1988). Análise de polimorfismos de ADN em famílias com polineuropatia amiloidótica familiar (PAF). *Boletim do Hospital*, 3 (9), pp. 133-139.
- Alves, M., Conceição, I. & Sales, L. M. L. (1997). *Neurophysiological evaluation of sexual dysfunction in familial amyloidotic polyneuropathy - Portuguese type*.
- American Psychological Association. (1994). *Publication manual of the american psychological association*. 4ª Edição. Washington: American Psychological Association.
- Andersson, R. (1976). Familial amyloidosis polyneuropathy: A clinical study based on patients living in northern Sweden. *Acta Med Scand*. (Supl. 590), 1-64.
- Ando, Y. & Suhr, O. B. (1998). Autonomic dysfunction in familial amyloidotic polyneuropathy (FAP). *Amyloid: Int J. Exp. Clin. Invest*, 5, 288-300.
- Ando, Y. (2003). New therapeutic approaches for familial amyloidotic polyneuropathy (FAP) *Amyloid*. Aug, Suppl 1: 55-66.
- Ando, Y., Aman, I., Suhr, O., Holmgren, G. & Costa, P. M. P. (1998). Detection of a variant protein in hair: new diagnosis method in portuguese type familial amyloidotic polyneuropathy. *British Medical journal*, May, 16; 316 (7143): 1500-1501.
- Anzieu, D. (1981). *Os métodos projectivos*. Tradução de Maria Lúcia do Eirado Silva. 4ª Edição. Rio de Janeiro: Campus.
- Araki, S., Mawatari, S., Ohta., Nakajima, A., and Kuroiwa, Y. (1968). Polyneuritic amyloidosis in Japanese family. *Arch Neurol*, 18, 193-602.

Ayme, S., Macquart-Mloulun, G., Julian-Reynier, C., Chabal, F., & Giraud, F. (1993). Diffusion of information about genetic risk within families. *Neuromuscul Disord*, 3: 571-574.

Barbosa, R., Camelo, A., Lins, J., Barros, P., Cantista, P. & Santos, A. (1988). Reabilitação na PAF. *Boletim do Hospital*, 3 (9); 155-158.

Barbosa, R. (2000). Prof. Corino de Andrade: modelo de investigação científica. *Notícias Médicas*, pp. 14-16.

Barbosa, R., Barros, P., Silva, P. & Vitória, A. (2003). Paramiloidose, sistema autonómico e exercício. *Arq-Fisiatr*; 10(40) pp. 93-102.

Bell, J. (2002). *Como realizar um projecto de investigação*. Lisboa: Gradiva.

Bennings C., R. & Smith, A. (1994). Psychological needs of family members of liver transplant patients. *Clinical Nurse Specialists*, 8, 280-288.

Bergethon, P. R., Sabin, T. D., Lewis, D., Simms, R. W., Cohen, A. S. & Skinner, M. (1996). Improvement in the polyneuropathy associated with familial amyloid polyneuropathy associated with familial amyloid polyneuropathy after liver transplantation. *Neurology*, 47, 944-951.

Bergfeldt, B.L., Olofsson, B., O. & Edhag, K. O. (1985). Electrophysiologic evaluation of the cardiac conduction system and its autonomic regulation in familial amyloid polyneuropathy. *Am J Cardiol*, 56, 647-652.

Bjerle, P., Ek, B., Linderholm, H. & Steen, L. (1993). Oesophageal dysfunction in familial amyloidosis with polyneuropathy. *Clin Physiol*, 13, 57 –69.

Boston, P., Towers, A. & Barnard, D. (2002). Embracing vulnerability: risk and empathy in palliative care. *Journal-of-Palliative-Care*, Vol. 17 (4): 248-253.

Bowen, M. (1978). *Family therapy in clinical practice*. New York: Jason Aronson, Inc.

- Burton, R. P. H. & Hudson, T. (2001). Achieving individual sustained commitment to treatment through self-constructed models of medical adherence. *Sociological-spectrum*, Jul-Sep, Vol. 21 (3): 393-422.
- Canijo, M. (1988). Evolução do estudo electromiográfico da PAF. *Boletim do Hospital*, 3 (9), 99-101.
- Carvalho, M. (2004). *A avaliação do sistema nervoso autónomo nas manifestações cardiovasculares da polineuropatia amiloidótica familiar (TTR Val30Met)*. Porto: Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.
- Coelho, T., Sousa, A., Lourenço, E. & Ramalheira, J. (1994). A study of 159 portuguese patients with familial amyloidotic polyneuropathy (PAF) whose parents were both unaffected. *J Med Genet*, 31: 293-299.
- Coelho, T. (1996). *O teste preditivo da doença de Machado-Joseph: A experiência do Aconselhamento Genético na Polineuropatia Amiloidótica Familiar*. UNIGENE – Centro de Genética Preditiva e Preventiva. Porto: Editor Jorge Sequeiros.
- Cohen, L. & Manion, L. (1994). *Research methods in education*. New York: Routledge.
- Commander, M., Neuberger, J. & Dean, C. (1992). Psychiatric and social consequences of liver transplantation. *Transplantation*, 53, 1038-1040.
- Costa, P. M. P., Saraiva, M. J. M. & Costa, P. (1988). Anticorpos monoclonais anti-TTR (Met30). *Boletim do Hospital*, 3 (9); 127-131.
- Costa, P. P. & Saraiva, M. J. M. (1988). PAF: amilóide, transtirretina e nervo periférico – estudos etiopatogénicos (Revisão). *Boletim do Hospital*, 3 (9), 109-126.
- Costa, P. (1999). O diagnóstico da paramiloidose em Portugal. *Jornal da Associação de Paramiloidose*, (24), p. 9.

Coutinho, P., Martins da Silva, A., Kopes Lima J., & Resend Barbosa A. (1980). Forty years of experience with type I amyloid neuropathy. Review of 483 cases. In Glenner, G. G. Pinho e Costa, P. & Falcão de Freitas (eds). *Amyloid and amyloidosis*. Amsterdam: *Excerpta Medica*, pp. 88-98.

Coutinho, P. & Ribeiro, I. (1988). A forma tardia da polineuropatia amiloidótica familiar. *Boletim do Hospital*, 3 (9): 57-62.

Coutinho, P. (1989). *As Viagens de um gene*. Porto: Rocha/Artes Gráficas Lda.

Creswell, J. W. (1998). *Qualitative inquiry and research design. Choosing among five traditions*. London: Sage Publications.

Cunha, J. A., Freitas, N. K. & Raymundo, M. G. B. (1993). *Psicodiagnóstico-R*. 4ª Edição (revista). Porto Alegre: Artes Médicas.

Duberstein, P.R. (Ed) & Masling, J. M. (Ed). (2000). *Psychodynamic perspectives on sickness and health*. U Rochester, New York, 631-976.

Drugge, U., Andersson, R., Chizari, F., Danielson, M., Holmgren, G., Sandgren, O. & Sousa A. (1993). Familial amyloidotic polyneuropathy in Sweden: a pedigree analysis. *J Med Genet*, 30, 388 – 392.

El-Sahlhy, M., Nyhlin, N., Ando, Y. & Suhr, O. (1997). The neuroendocrine system and gastrointestinal complications in patients with familial amyloidosis and polyneuropathy. *Scand J Gastroenterol*. 32, 849-854.

Eriksson, P., Boman K., Jacobsson, B., & Olofsson B. O. (1986). Cardiac arrhythmias in familial amyloid polyneuropathy during anaesthesia. *Acta Anaesthesiol Scand*, 30, 317-320.

Exener. J. E. (2002). *A primer for Rorschach interpretation*. Asheville: Rorschach Workshops.

Exner, J.E. (1995). *Manual de interpretación del Rorschach: Para el sistema comprehensivo*. Madrid: Editorial Prismática.

Exley, C. (2000). Testaments and memories: Negotiating after-death identities. *Mortality*, 1999, Nov; 4 (3): 249-267.

Fallowfield, L., J., Hall, A., Maguire, G. P. & Baum, M. (1990). Psychological outcomes of different treatment policies in woman with early breast cancer outside a clinical trial. *British Medical Journal*, 301: 575-580.

Fleming, M. & Lopes, A. (2000). Saber ou não saber: Dinâmica e impasses psicológicos na doença genética (PAF) *Revista Portuguesa de Psicossomática*, Vol. 2 (1), Jan/Jun: 33-40.

Fournier, B., Giostra, E., Mentha, G., Huber, O., Hadengue, A. & Morel, P. (1997). Orthopedic liver transplantation for familial Portuguese amyloidosis. *Schweiz Med wochenschr*, Supp 89: 365-405.

Freitas, A. F. & Maciel, L. (1988). Manifestações cardiovasculares na polineuropatia amiloidótica familiar (Tipo Andrade). *Boletim do Hospital*, 3 (9): 89-96.

Furtado, A. L. (2003). Domino liver transplantation using PAF grafts. HUC experience – hopes and realities. *Amyloid Aug*; Suppl 1: 84-87.

Galvão, M., Sousa, G., Sales-Luis, M., Serrão, R., Chabert, T., Fleming, R., Santos, M. & Madahil, S. A. (1988). Plasmaferese terapêutica na polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) tipo Português. *Boletim do Hospital*, 3 (9): 141-147.

Galvão, M., Sousa, G., Sales-Luís, M., Serrão, R., Chabert, T., Fleming, R. & Sampaio, A. (1988). Plasmaferese terapêutica na polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) – Tipo Português. *Boletim do Hospital Geral de Santo António*, 3 (9): 149-153.

Gelling, L. (1998). Quality of life following liver transplantation: psysical and functional recovery. *Journal of Advanced Nursing*, 28 (4): 779-785.

Gomes, A. & Martins, F. (1988). Manifestações oculares clínicas da PAF. *Boletim do Hospital*, 3 (9): 97-98.

Griffin, D. (2001). Loss as a lifelong regenerative learning process. *Psychodynamic-Counseling*. Vol. 7(4): 413-430.

Grodin, M. A. & Laurie, G. T. (2000). Susceptibility genes and neurological disorders: Learning the right lessons from the human genome project. *Archives of neurology*, Vol. 57 (11): 1569-1574.

Haagma, E. B., Hawkins, P. N., Benson, M. D.; Lachamann, H. J., Bybee, A. & Hazenberg, B. P. (2004). Familial amyloidotic polyneuropathy with severe renal involvement in association with transthyretin Gly47Glu in Dutch, British and American finnish families. *Amyloid*, Mar; 11 (1): 44-49.

Hines, S. C. (2001). Coping with uncertainties in advance care planning. *Journal-of-communication*. Vol. 51 (3): 498-513.

Hines, S. C., Babrow, A. S., Badzek, L. & Moss, A. (2001). From coping with life to coping with death: Problematic integration for the seriously ill elderly. *Health-Communication*, Vol. 13 (3): 327-340.

Holmes, C. A. (1989). Health care and the quality of life. *Journal of Advanced Nursing*, 14, pp. 833-839.

Holmgren, G., Costa, P., Andesson, C., Asplund, K., Steen, L., Beckman, L., Nylander, P-O., Teixeira, A., Saraiva, M. & Costa, P. (1994). Geographical distribution of TTR Met 30 carriers in northern Sweden: discrepancy between carrier frequency and prevalence rate. *J. Med Genet*, 31, pp. 351-354.

Jonsen, E. (1999). Liver transplantation in familial amyloidotic polyneuropathy the bright and the dark side. Department of medicine, institution of public health and clinical medicine,

Umea University, Sweden. Umea University Dissertation, New Series N°. 610 ISSN, pp. 346-612.

Kuchler, T., Kober, B., Broelsh, C., Henne-Bruns, D., & Kremer B. (1991). Quality of life after liver transplantation: can a psychological support program contribute? *Transplantation Proceedings*, 23, 1, February, 9: 1541-1544.

Leão, S. & Creder, M. (2001). O silêncio na relação com o paciente terminal. *Agora: estudos em Teoria psicanalítica*, Vol. 2(2): 107-118.

Leske, J. S., & Jirika, M. K. (1998). Impact of family demands and family strenghts and capabilities on family well-being and adaptation after critical injury. *American Journal of Critical Care*, 7(5), pp. 383 –392.

Lewis, W., Skinner, M., Simms, R., Jones, L., Cohen, A. & Jenkins R. (1994). Orthopic liver transplantation for familial amyloidotic polyneuropathy. *Clin transplantation*, 8, pp. 107-110.

Lobato, L., Beirao, I., Silva, M., Bravo, F., Silvestre, F., Guimarães, S., Sousa, A., Noel, L. H. & Sequeiros, J. (2003). Familial ATTR amyloidosis: microalbuminuria as a predictor of symptomatic disease and clinical nephropathy. *Nephrol Dial Transplant*, Mar; 18 (3): 532-538.

Lopes, A. & Fleming, M. (1996). Doença somática e organização psíquica: Reflexões a partir da polineuropatia amiloidótica familiar (P.A.F.) *Revista Portuguesa de Psicanálise*, Dez, 15, pp. 93-100.

Lopes, A. & Fleming, M. (1998). Aspectos psicológicos da polineuropatia amiloidótica familiar: A trama subterrânea intergeracional. *Brotéria Genética*, Lisboa, XIX (XCIV), 183-192.

Lopes, M. (2001). Anamenese. *In Estudos Psicopedagógicos*, 3, 131-190.

- Lynn, J. (2001). Reply: Planning medical services for the end of life. *JAMA: - Journal of the American Medical Association*, Vol. 285(29).
- Minuchin, S. (1984). *Family Kaleidoscope*. Harvard University Press.
- McBride, J. & Simms, S. (2001). Death in the family: Adapting a family systems framework to the grief process. *American Journal of Family Therapy*, Vol. 29(1): 59-73.
- Munar-Qués, M., Costa, P. P. & Saraiva, M. J. (1988). FAP Type I (Portuguese form in the island of mallorca (Spain) - study of five families. *Boletim do Hospital*, 3 (9): 17-27.
- Pargament, K. I. (1997). *The psychology of religion and coping: Theory, research, practice*. New York: Guilford.
- Pasian, S. R. (1998). O Psicodiagnóstico de Rorschach: Um estudo normativo em adultos da região de Ribeirão Preto (SP). *Tese de Doutorado apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Saúde Mental da FMRP – USP*. Ribeirão Preto.
- Pena, J. (2000). Transplante hepático na PAF. *Jornal da Associação Portuguesa da Paramiloidose*, (25), Vila do Conde, p.13.
- Pinho e Costa, P. & Saraiva, M. J. M. (1988). PAF: Amilóide, transtirretina e nervo periférico – Estudos etiopatogénicos (revisão). *Boletim do Hospital*, 3 (9); 109-126.
- Rausch de Traubenberg, N. (1999). *A prática do Rorschach*. Tradução de Álvaro José Lelé. São Paulo: Vector.
- Resende, J. (1988). Introdução historiada à descoberta da PAF. *Boletim do Hospital Geral de Santo António*, 3 (9): 7-16, Dezembro.
- Robertson, G. (1999). Individuals perception on their quality of life following a liver transplant: an exploratory study. *Journal of Advanced Nursing*, 30 (2), 497 – 505.

Said, G. (2003). Familial amyloid polyneuropathy: mechanisms leading to nerve degeneration. *Amyloid*, 10, Suppl 1:7-12.

Sales-Luís M. L., Conceição, I. & Carvalho, M. (2003). Clinical and therapeutic implications of presymptomatic gene testing for familial amyloidotic polyneuropathy (PAF). *Amyloid*; Suppl 1: 26-31.

Sales-Luís, M. L., Alves, M. M., Serrão, R., Saraiva, M. J., Pinho e Costa, P. & Coutinho, P. (1988). Estudos electroneurológicos em familiares de doentes com polineuropatia amiloide familiar (PAF) – Correlação com a presença de transtirretina anormal (Afp). *Boletim do Hospital*, 3 (9); 99-101.

Sales-Luís, M. L., Serrão, R. & Alves, M. (1986). Neurophysiological studies in familial amyloidotic polyneuropathy (FAP): patients and relatives. In Sales-Luís, M. L., Almeida, L. B. & Costa, P. P. (Eds). Symposium on peripheral neuropathies. Lisbon: 233-239.

Santos. M. J., Meneres, P., Silva, E., Pinto, R. & Albuquerque, I. (1997). Lentes de contacto terapêuticas nos doentes com PAF tipo português (tipo I). *rev-soc-port-oftalmol*, pp. 35-39.

Saraiva, M. J. M., Costa, P. & Goodman, D. (1986). Genetic expression of a transthyretin mutation in typical and late-onset Portuguese families with familial amyloidotic polyneuropathy. *Neurology*, Vol. 36 (11), pp. 1413-1417.

Saraiva, M. J. M., Costa, P. & Goodman D. (1985). Biochemical marker in familial amyloidotic polyneuropathy, Portuguese type. Family studies on the transthyretin (Prealubim) - methionine - 30 variant. *J. Clin. Invest*, Vol. 76, December, 2171-2177.

Sequeiros, J. (1996). *O teste preditivo da doença de Machado-Joseph*. Porto: Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar da Universidade do Porto.

Silva, M. A. (2002). *Corino Andrade – experiência de uma vida e obra*. Fundação GlaxoSmithkline das Ciências da Saúde. Algés, p. 9.

Sousa, A., Lobato, L. & Sequeiros, J. (1988). Início tardio na neuropatia amiloidótica hereditária – tipo I (português, Andrade) – variação familiar e modelos genéticos. *Boletim do Hospital*, 3 (9): 63-69.

Sousa, A. (1995). *A Variabilidade fenotípica da polineuropatia amiloidótica familiar: um estudo de genética quantitativa em Portugal e na Suécia*. Dissertação de candidatura ao grau de Doutora em Ciências Biomédicas, especialidade de Genética, apresentada ao ICBAS, Universidade do Porto.

Staunton, H., Dervan, P., Kale, R., Linke, R. P., & Kelly, P. (1987). Hereditary amyloid polyneuropathy in northwest Ireland. *Brain*, 110: 1231-1245.

Steen, L. & Ek, B. (1984). Familial amyloidosis with polyneuropathy. A long term follow up 21 patients with special reference to gastrointestinal symptoms. *Acta Med Scand*, 214, 387-397.

Steen, L., Holmgren, G., Suhr, O., Wikstrom, L., Groth, C. G, & Ericzon, B. G. (1994). World - wide survey of liver transplantation in patients with familial amyloidotic polyneuropathy. *Amyloid Int J Exp Clin Invest*, 1, 138-142.

Stensman, R. (1985). Severly mobility-disabled people assess the quality of their lives. *Scand J Rehab. Med*, 17, 87-99.

Suhr, O. B., Herlenius, G., Friman S. & Ericzon, B. G. (2000). Liver transplantation for hereditary transthyretin amyloidosis. *Liver Transplantation*; 6: 263-276.

Suhr, O. B. (2003). Impact of liver transplantation on familial amyloidotic polyneuropathy (PAF) patients (ifen) symptoms and complications. *Amyloid*, Aug; 10 Suppl 1: 77-83.

Suhr, O. B., Holmgren, G., Steen, L., Wikstrom, L., Norden, G., Friman, S., Duraj, F., Groth C. G., & Ericzon, B. G. (1995). Liver transplantation in familial amyloidotic polyneuropathy. Follow-up of the first 20 Swedish patients. *Transplantation*, 60, 933-938.

Suhr, O., Danielsson, A., Holmgren, G. & Steen, L., (1994). Malnutrition and gastrointestinal dysfunction as prognostic factors for survival in familial amyloidotic polyneuropathy. *J. Int med*, 235, 479-485.

Tashima, K., Suhr, O. B., Ando, Y., Holmgren, G., Yamashita, T., Obayashi, K., Terazaki, H. & Uchino, M. (1999). Gastrointestinal dysfunction in familial polyneuropathy (PAF TTR MET30) – comparison of Swedish and Japanese patients. *Amyloid: Int. J. Exp. Clin. Invest*, 6, 124-129.

Tawara, S., Nakazato, M., Kangawa, K., Matsuo, H. & Araki, S. (1983). Identification of amyloid prealbumin variant in familial amyloidotic polyneuropathy (Japanese type). *Biochem Biophys Res Comm*, 116, 880-888.

Van Zuuren, F. J., Van Schie, E. C. M. & Van Baaren, N. K. (1997). Uncertainty in the information provided during genetic counseling. *Patient education and counseling*, 3 (1-2), 129-139.

Vaz, C. E. (1997). *O Rorschach: Teoria e desempenho*. 3ª Ed. (revista e ampliada). São Paulo: Ed. Manole Ltda.

Visser, A. & Bleiker, E. (1997). Genetic education and counseling. *Patient-Education-and-Counseling*, Vol. 3281-2: 1-7.

Wainwright, S. P. (1994). Recovery from liver transplantation: a literature review. *Journal of Advanced Nursing*, 20, 861-869.

Wainwright, S. P. (1995). The transformational experience of liver transplantation. *Journal of Advanced Nursing*, 22, 1068-1076.

Watzlawick, P., Helmick, B., J. & Jackson, D. (1993). *Pragmática da comunicação humana*. São Paulo: Editora Cultrix.

Weil, J. (2000). *Psychosocial genetic counseling*. Oxford University Press.

Wert, G. (1992). Predictive testing for Huntington disease and the right not to know. Some ethical reflections. *Birth Defects*, 1992, 28 (1): 133-138.

Wexler, S. N. (2004). Genetic "Russian Roulette" The experience of being "at risk" for Huntington's disease, genetic counseling: Psychological dimensions by Academic Press, 199-220.

Anexo 1 - Lista de comunicações e publicações feitas no âmbito desta monografia

Santos, P. & Bastos, C. (2006). Familial amyloidotic polineuropathy (FAP), depression and family relationships. *Actas Españolas de Psiquiatria: Abstracts Book*, Vol. 34 – Num. Extraordinário 1 by Juan J. López Ibor – WPA Centennial Congress, p. 91.

Santos, P. & Bastos, C. (2006). Depression, relationship and communication. *Actas Españolas de Psiquiatria: Abstracts Book*, Vol. 34 – Num. Extraordinário 1 by Juan J. López Ibor – WPA Centennial Congress, p. 116.

Santos, P. & Bastos, C. (2005). Familial amyloidotic polineuropathy (FAP), family and relationships. *Australian Journal of Psychology: Combined Abstracts of 2005 – Australian Psychology Conferences*, Vol. 57 - Supplement 2005 by Michael Innes (Editor), p. 183.

Santos, P. & Bastos, C. (2006). Polineuropatia amiloidótica familiar, internet e estratégias de comunicação. *Revista da Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade Fernando Pessoa*, 3, p. 16.

Bastos, C. (2007). (aceite). *Polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) – Um estudo de caso*. I Fórum de Psicologia – (Dis) Cursos da Praxis. Porto, Portugal.

Santos, P. & Bastos, C. (2006). (aceite). *Polineuropatia Amiloidótica Familiar – Uma mutação que atravessa continentes*. Cidadanias (s) – Congresso Internacional Sobre Discursos e Práticas. Porto, Portugal.

Santos, P. & Bastos, C. (2006). (aceite). *Familial amyloidotic polineuropathy (FAP), depression and family relationships*. Juan J. López Ibor WPA Centennial Congress. Madrid, Espanha.

Santos, P. & Bastos, C. (2006). (aceite). *Depression, relationship and communication*. Juan J. López Ibor WPA Centennial Congress. Madrid, Espanha.

Santos, P. & Bastos, C. (2006). (aceite). *Polineuropatia amiloidótica familiar e equipa multidisciplinar*. VII Encontro de Estudos sobre a Saúde “Políticas Sociais e Saúde”. Ponte de Lima, Portugal.

Santos, P., Ferreira, A. & Bastos, C. (2006). (aceite). *A importância da equipa multidisciplinar no acompanhamento das famílias com paramiloidose*. 1º Congresso Nacional de Família, Saúde e Doença, o 3º Encontro da Família em Cuidados de Saúde Primários e as 7ªs Jornadas Luso-Galaicas de Terapia Familiar. Braga, Portugal.

Santos, P. & Bastos, C. (2005). (aceite). *Familial amyloidotic polineuropathy (FAP) and family relationships*. 40th APS Annual Conference. Melbourne, Austrália.

Santos, P. & Bastos, C. (2005). (aceite). *Polineuropatia amiloidótica familiar (PAF): Quando a fertilidade quer dizer culpa*. X Congresso Português de Ginecologia. Lisboa, Portugal.

Anexo 2 - Grelha de Análise do Comportamento Não Verbal

Análise	Elementos em Observação	Registos
Apresentação do Doente	Postura / Morfologia	
Comportamento	Descontraído Tenso	
Psicomotor;	Agitado Lento	
Mímica, Expressão e	Olhos Ritmos	
Motricidade	Mãos Mov. Corpo	
Afecto	Abatido / Descontraído Cansado / Animado	
Discurso	Fluência / Silêncios Acompanhamento Gestual Velocidade	
Conteúdo	Explicações / Sequência	

(Adaptado de Sunberg, 1977)

Anexo 3 - Inquérito do Rorschach

Aplicação	Inquérito	Classificação			Fenómenos Especiais
		L	Det.	Cont.	
<p>I. TR = 13 s. TD = 54 s.</p> <p>Um morcego.</p>	<p>Morcego, aqui parecem as asas. O corpo é que parece mais.</p>	G	FM	A	
<p>II. TR = 10 s. TD = 41 s.</p> <p>Dois cães a darem um beijo na boca.</p>	<p>Um cão e uma cadela. Parecem-me mesmo.</p>	G	FM	A	Sexo
<p>III. TR = 16 s. TD = 100 s.</p> <p>É muito difícil. Não faço a mínima ideia. Nem sequer imagino.</p>	<p>Um vaso.*</p>				CH Reação
<p>IV. TR = 17 s. TD = 51 s.</p> <p>Parece-me um monstro.</p>	<p>Um bicho.</p>	G	M -	(H)	

<p>V. TR = 7 s. TD = 13 s.</p>					
<p>Parece-me uma borboleta.</p>	<p>Aqui estão as asas e os cornitos.</p>	G /	FM	Ad	
<p>VI. TR = 10 s. TD = 34 s.</p>					
<p>É quase tudo parecido.</p>	<p>Um insecto. Senão tivesse visto o outro dizia que era uma borboleta.</p>	G	FM	A	
<p>VII. TR = 8 s. TD = 20 s.</p>					
<p>Duas patitas de bicho.</p>	<p>Duas caritas.*</p>	D (D	FM M -	Ad H)	
<p>VIII. TR = 30 s. TD = 43 s.</p>					
<p>Ao longe vejo um barco à vela.</p>	<p>Aqui parecem-me dois animais de lado.*</p>	G (D	FK FM	Nat/cena A)	
<p>IX. TR = 24 s. TD = 39 s.</p>					
<p>Não faço ideia.</p>	<p>Não sei, sei lá.</p>				CH Reação
<p>X.</p>					

TR = 14 s. TD = 60 s.

Escadas do Bom Jesus de Braga e lá em cima a Igreja.

Cabines no meio das escadas.

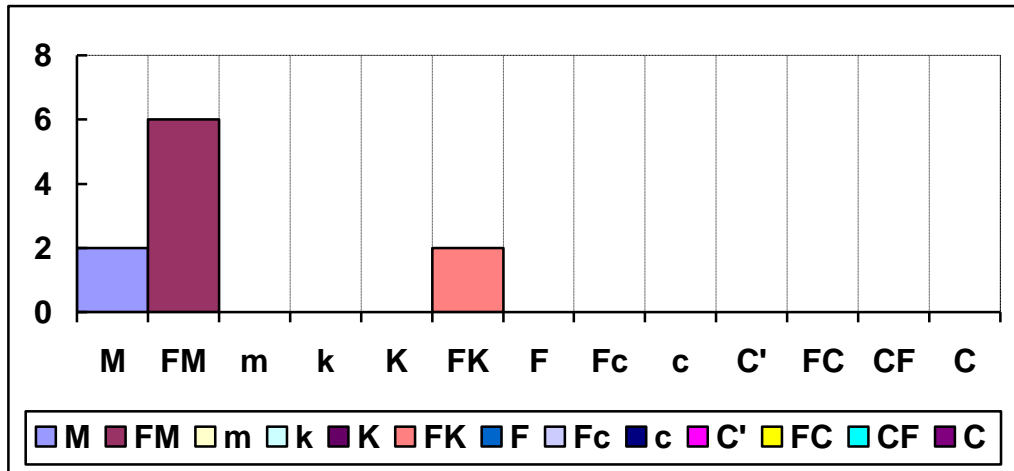
D FK Arq.

* Fechante do Resultado.

Cartões/Lâminas que mais gostou: II porque lhe fez lembrar dois cães e ele gosta muito de animais e **V** porque lhe fez lembrar uma borboleta.

Cartões/Lâminas que menos gostou: III porque não lhe pareceu com nada, não viu nada e **IX** pelo mesmo motivo.

Anexo 4 - Psicograma do Rorschach



TABULAÇÃO

1 - QUANTITATIVA

		Total F (F+, F-, F+-)	0 %
		F+	0 %
		F-	0 %
		F+-	0 %
Total de Resp	9	Incidência de M	22 %
Tempo Total	455 s	Incidência de FM	55 %
Tempo médio p/Resp	50 s	M : FM (proporção)	2 : 5
Reação Cartão Acr.	—	G : M (proporção)	6 : 2
Reação Cartão Crom.	VII/IX	Incidência e Cn	—,
Tempo médio Reação	16 s	Cdesc	—, Csimb
Resp Cartão VII, IX, X	22 %	F - C	—, C - F
Resp. Cartão X	11 %	F / C	—, C / F
G	66 %	M+	0 %
		M+-	0 %
		M-	100 %
		$\Sigma C: (1*FC) + (2*CF) + (3*CF)$	
		2	—
D	34 %	M : ΣC (proporção)	2 : 0
Dd	—%	(Fm + m) : (FC + c + C')	— : —
Incidência de S	—	Rígida	X
S associado a G	—	Ordenada	—
S associado a D	—		
S associado a D	—		
S associado a Dd	—		

Irregular	_____	Hobj	_____%
Confusa	_____	Art	_____%
(H + Hd)	22 %	Arq	10 %
(A + Ad)	66 %	Pl	_____%
(H) + (Hd)	10/22 %	Másc	_____%
At	_____%	Alim	_____%
Sangue	_____%	Fruta	_____%
Fogo	_____%	Nat	_____%
Explo	_____%	Cena	_____%
Sex	10 %	Objesp	_____%
Água	_____%		
Abst	_____%	<i>Outros conteúdos:</i>	
Obj	_____%	Geo	_____

2 – QUALITATIVA

Fenómenos Específicos por Cartões:

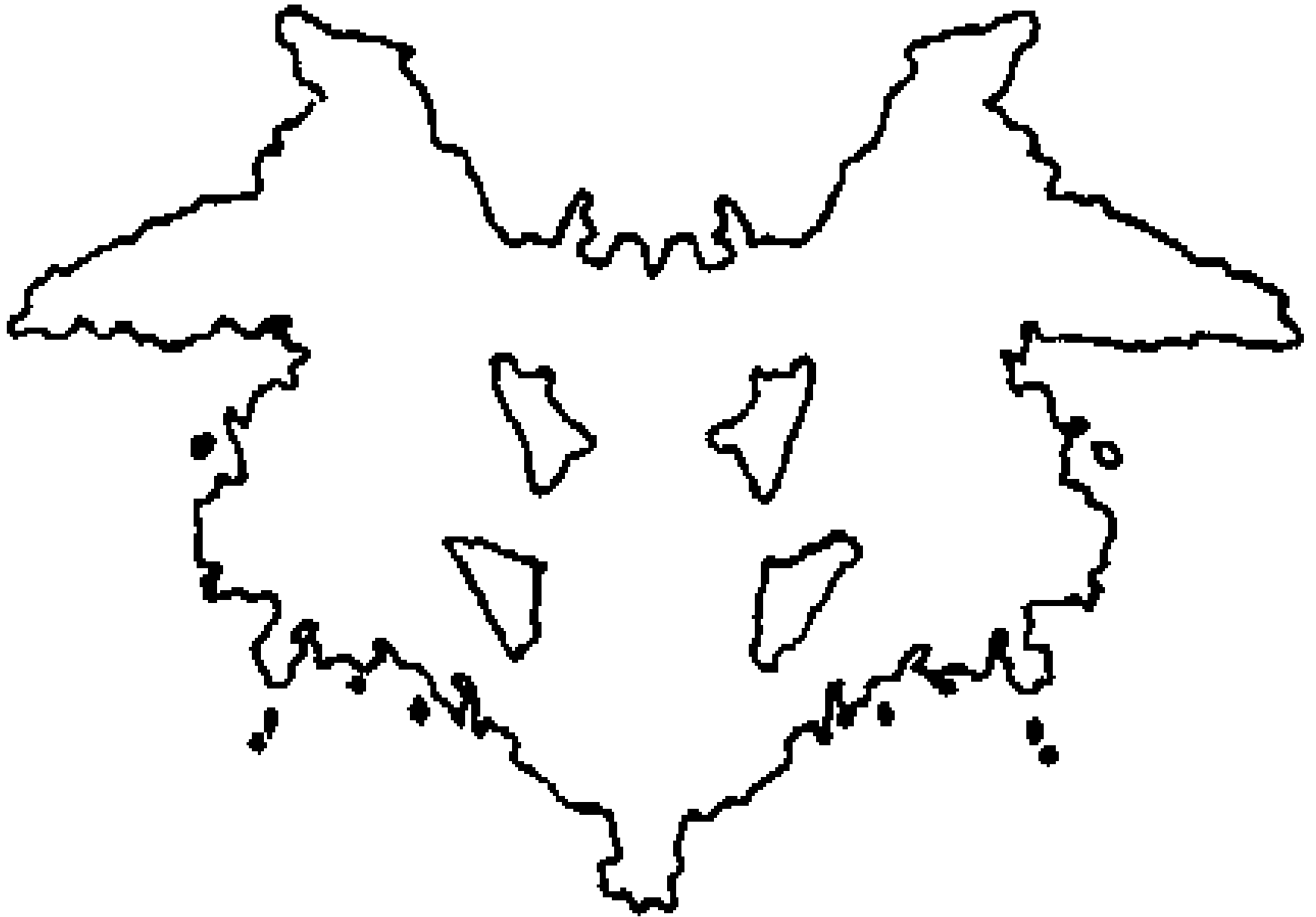
G cortada	_____
G confabul	_____
G contamin	_____
DO	III
DG elaborada	_____
CH reação	IX
CH duração	_____
CH estupef	_____
CH cinestés	_____
CH exclam	_____
CH ao Vazio	_____
CH ao Branco	_____

CH acrom	_____
CH crom	III, VII, IX
Contaminaç	_____
Confabulaç	_____
Id auto-ref	_____
Id referên	_____
Olha Verso Cartão	_____
Crít ao Teste	_____
Crít ao Exam	_____
Resp de Posic	_____
Giro ansioso	_____

Outros fenômenos:

Repressão à cor:	
Dados em adicional que chamam	
Atenção:	
Ausência de Movimento Humano de boa	
qualidade, ausência de resposta H na Lâm.	
III	

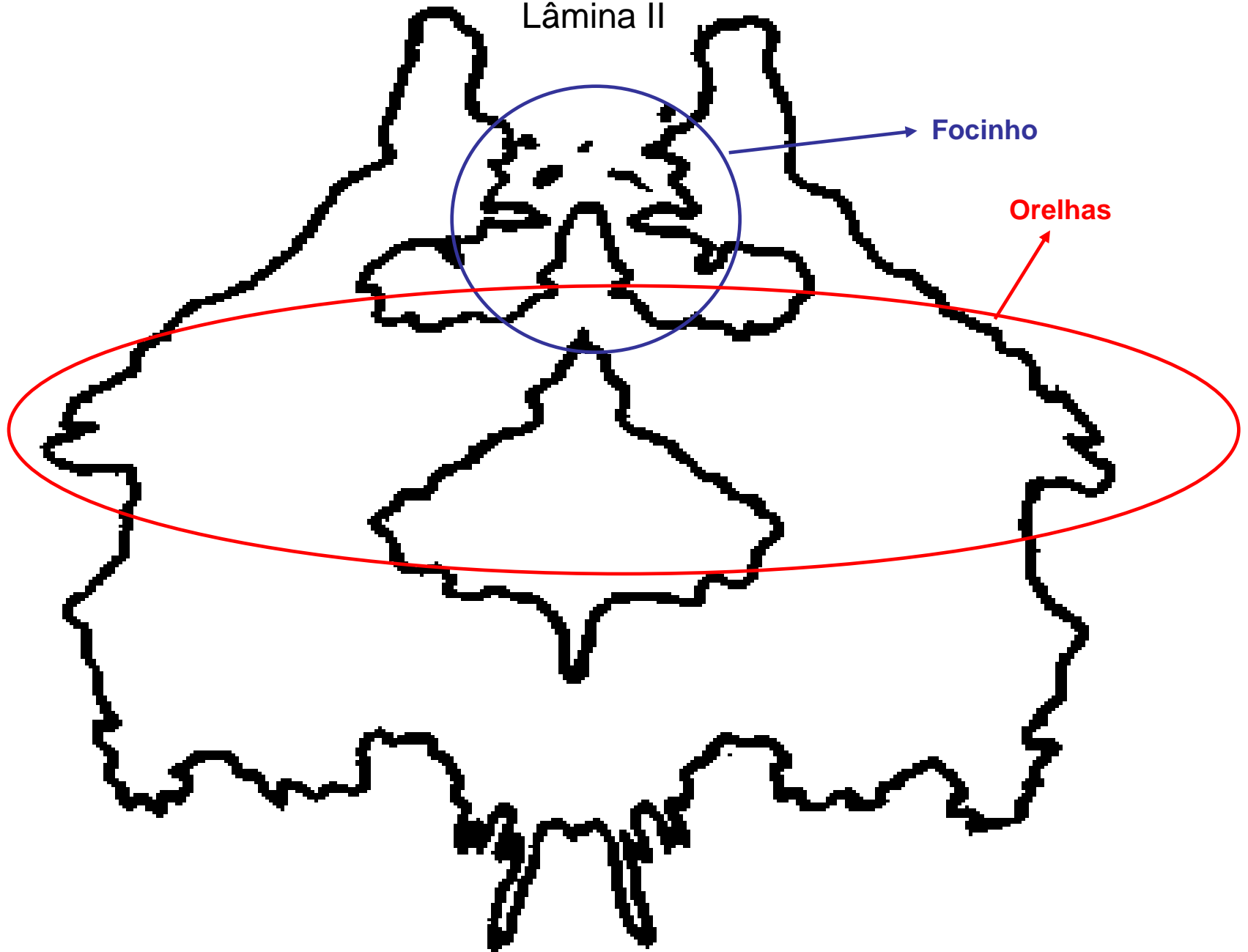
Lâmina I



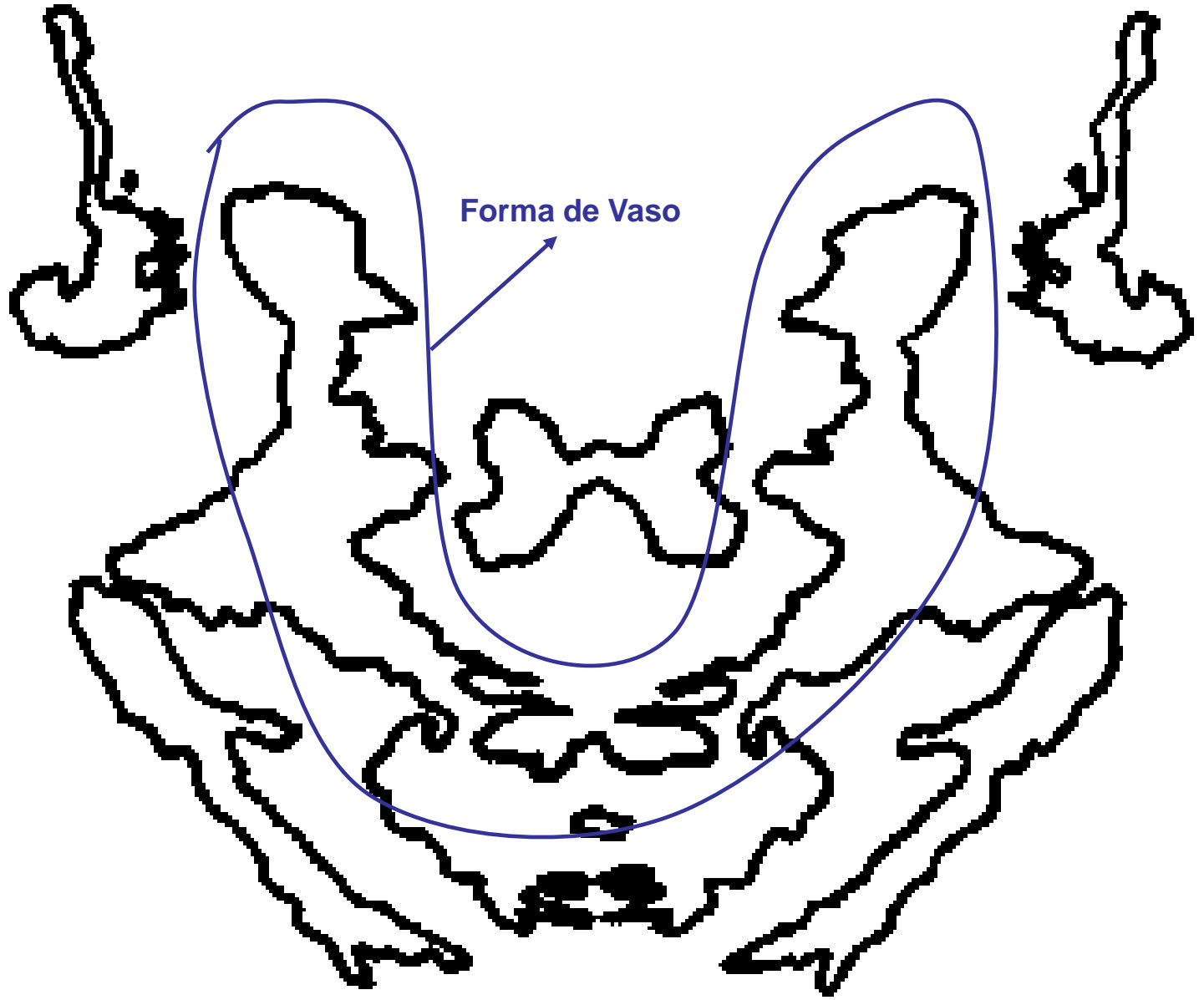
Lâmina II

Focinho

Orelhas

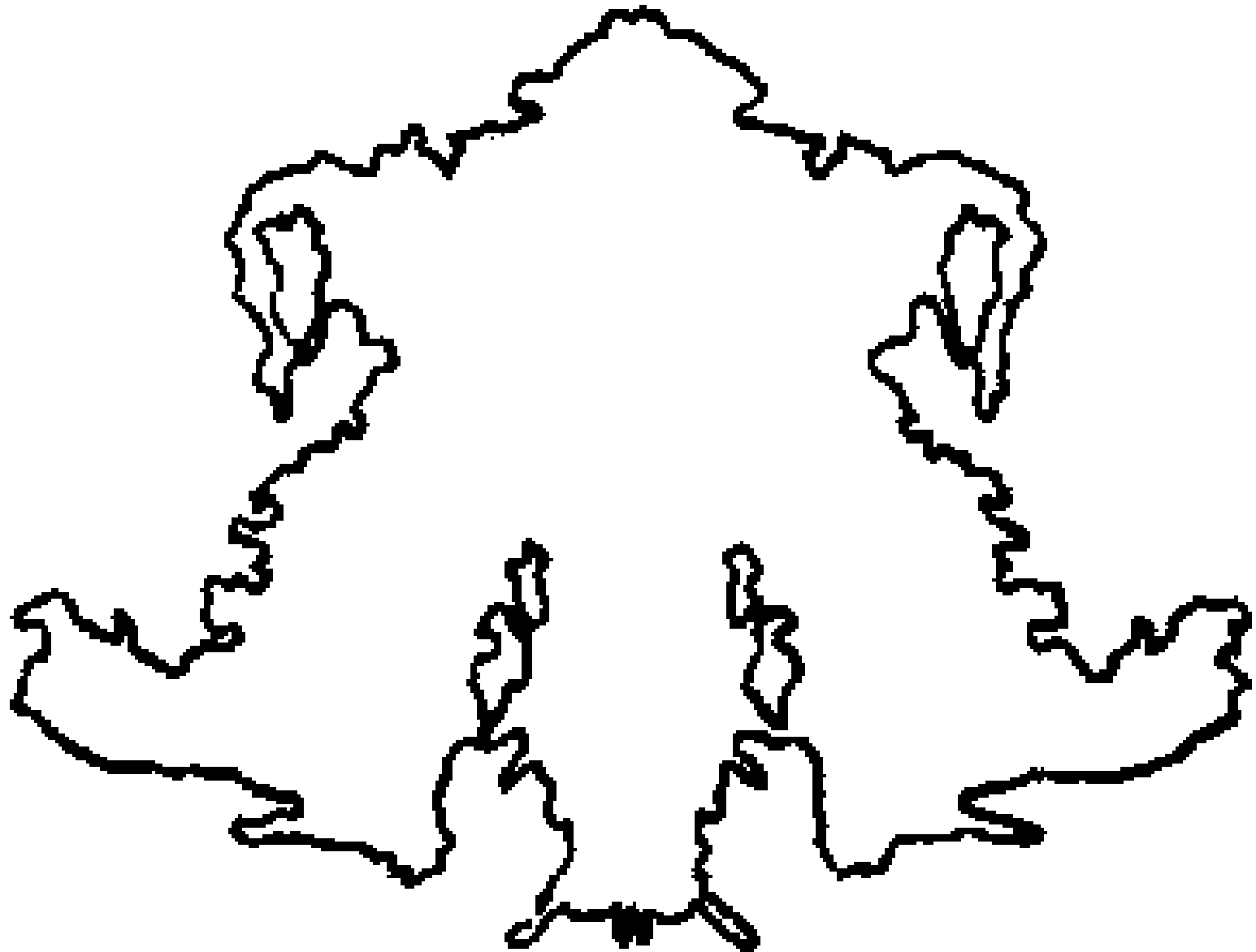


Lâmina III

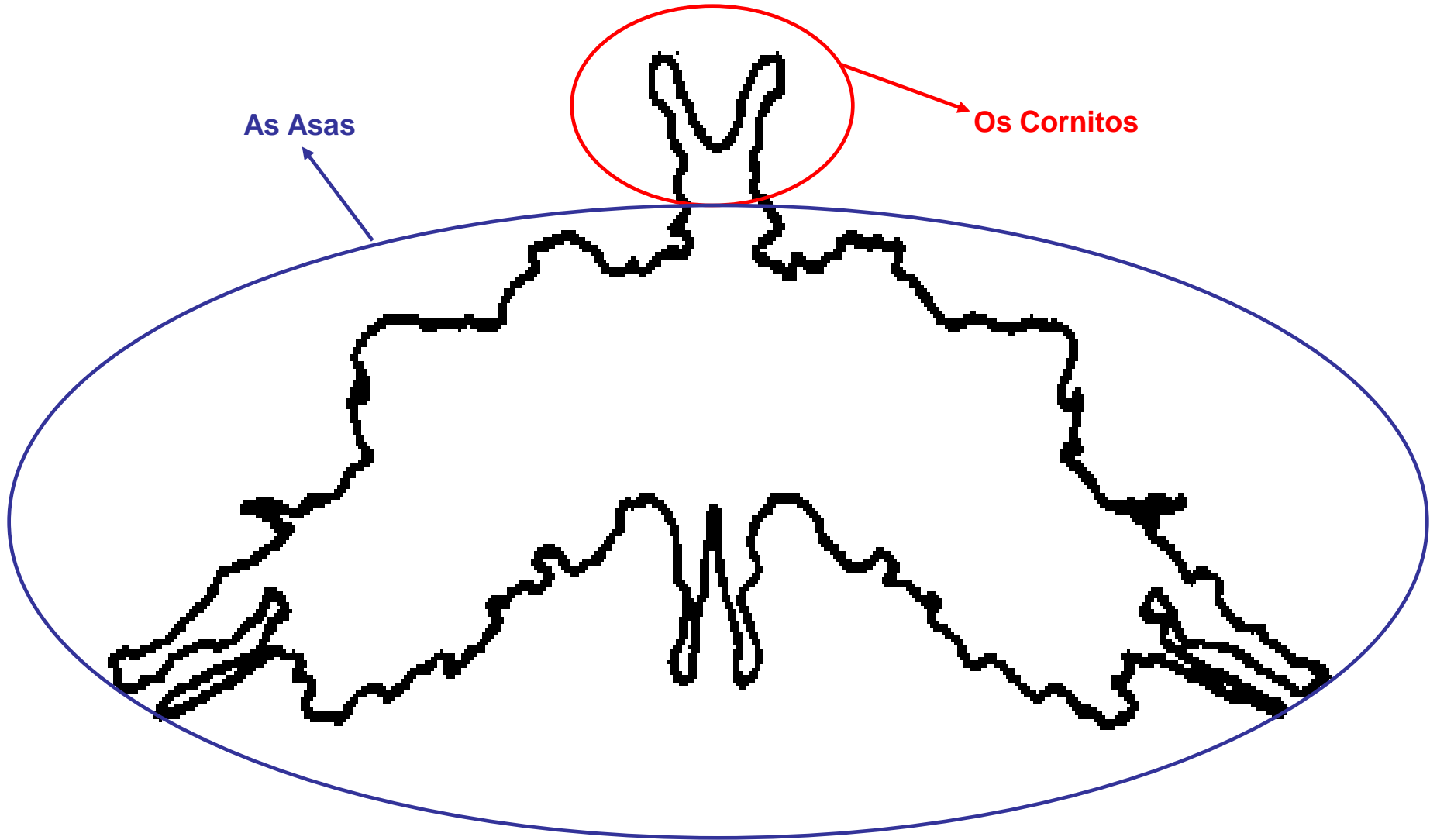


Forma de Vaso

Lâmina IV



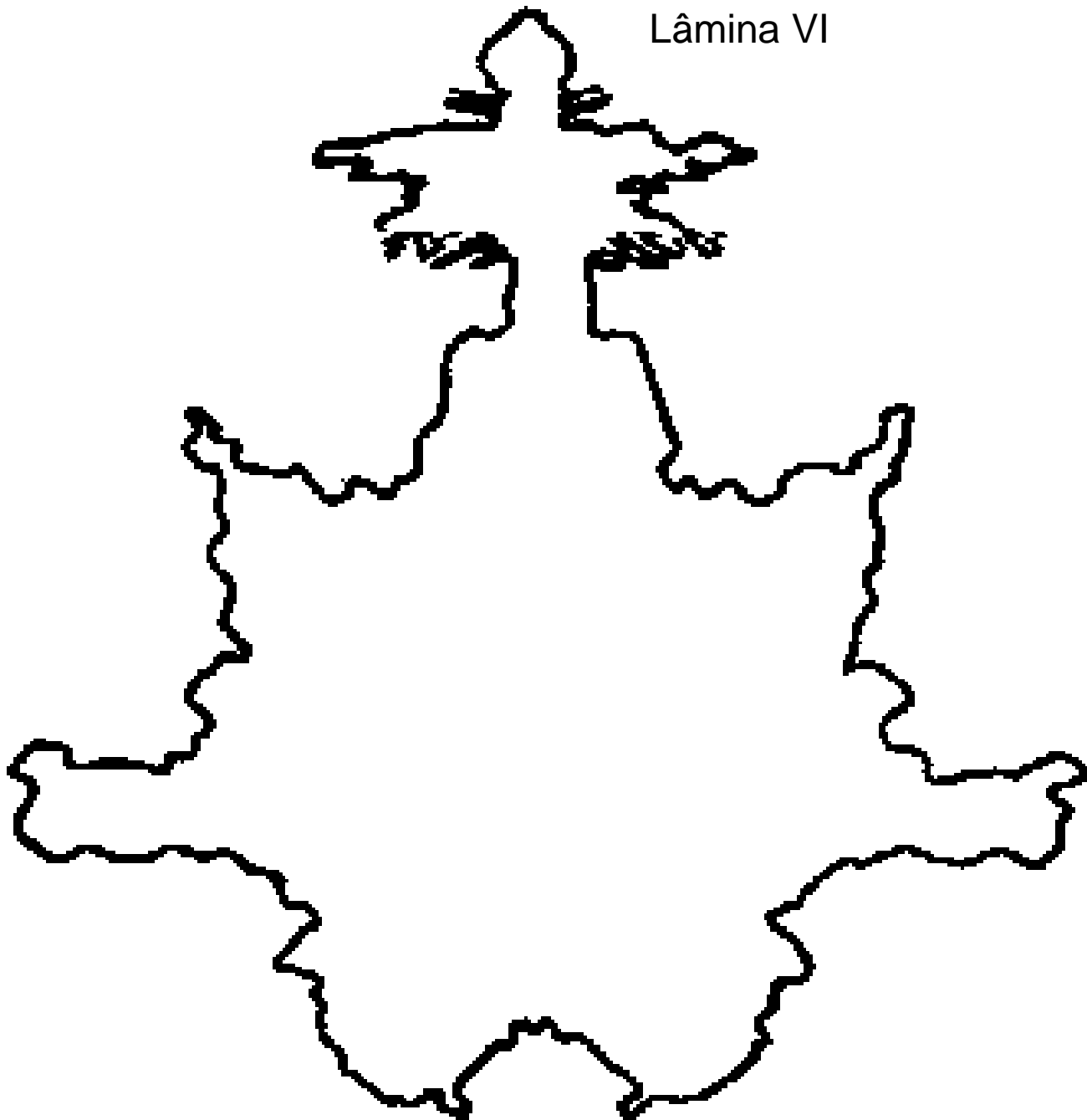
Lâmina V



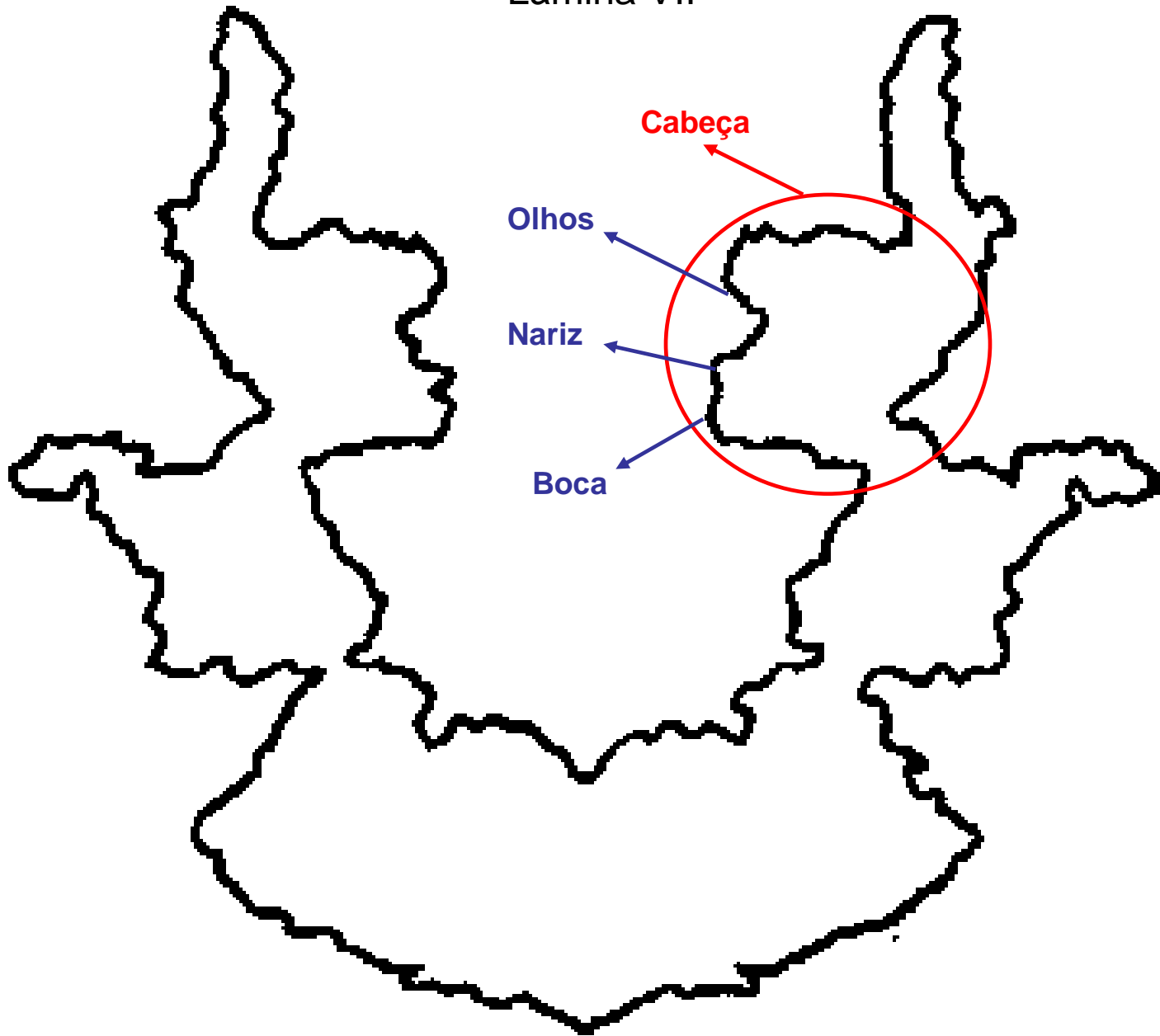
As Asas

Os Cornitos

Lâmina VI



Lâmina VII



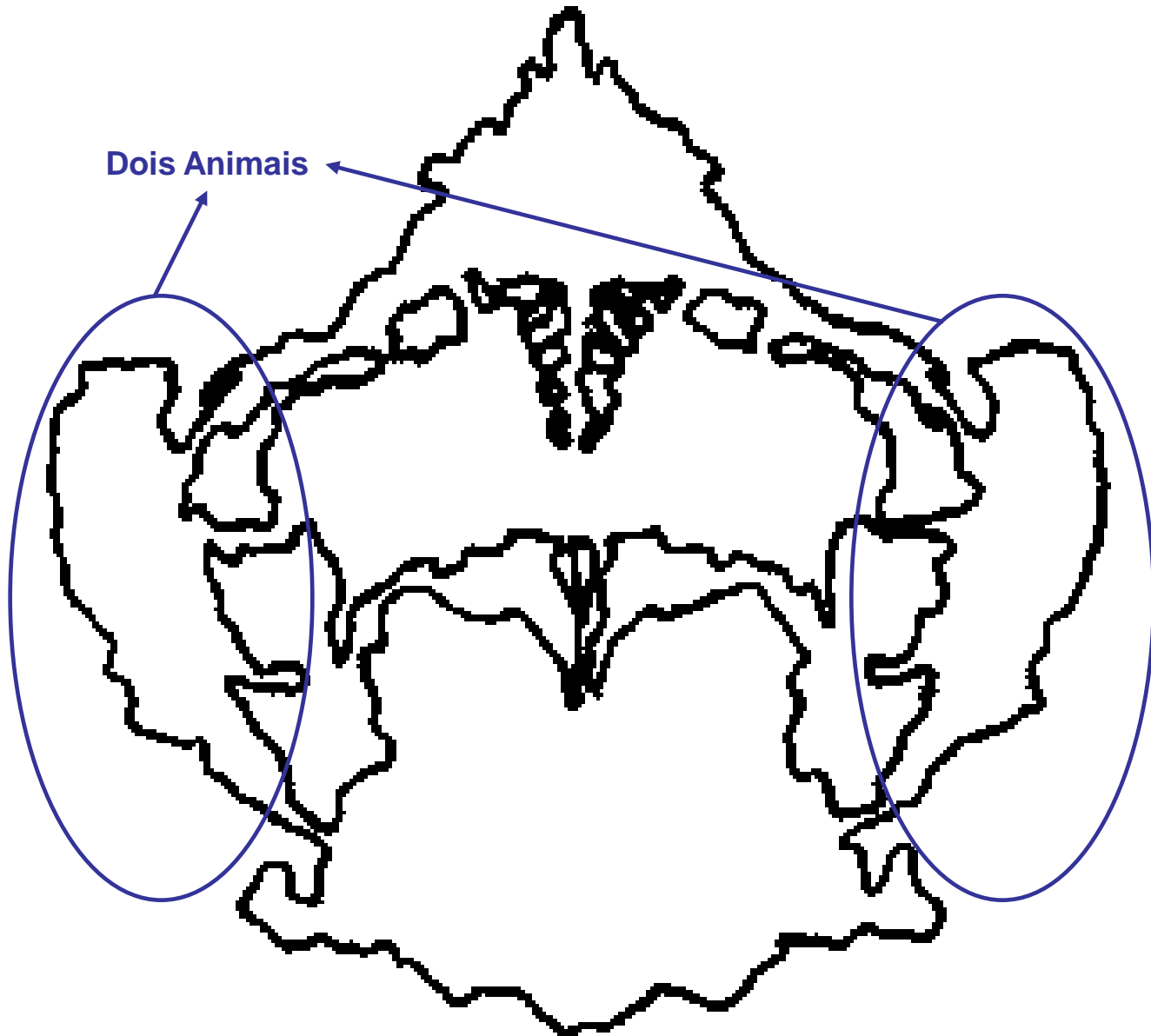
Cabeça

Olhos

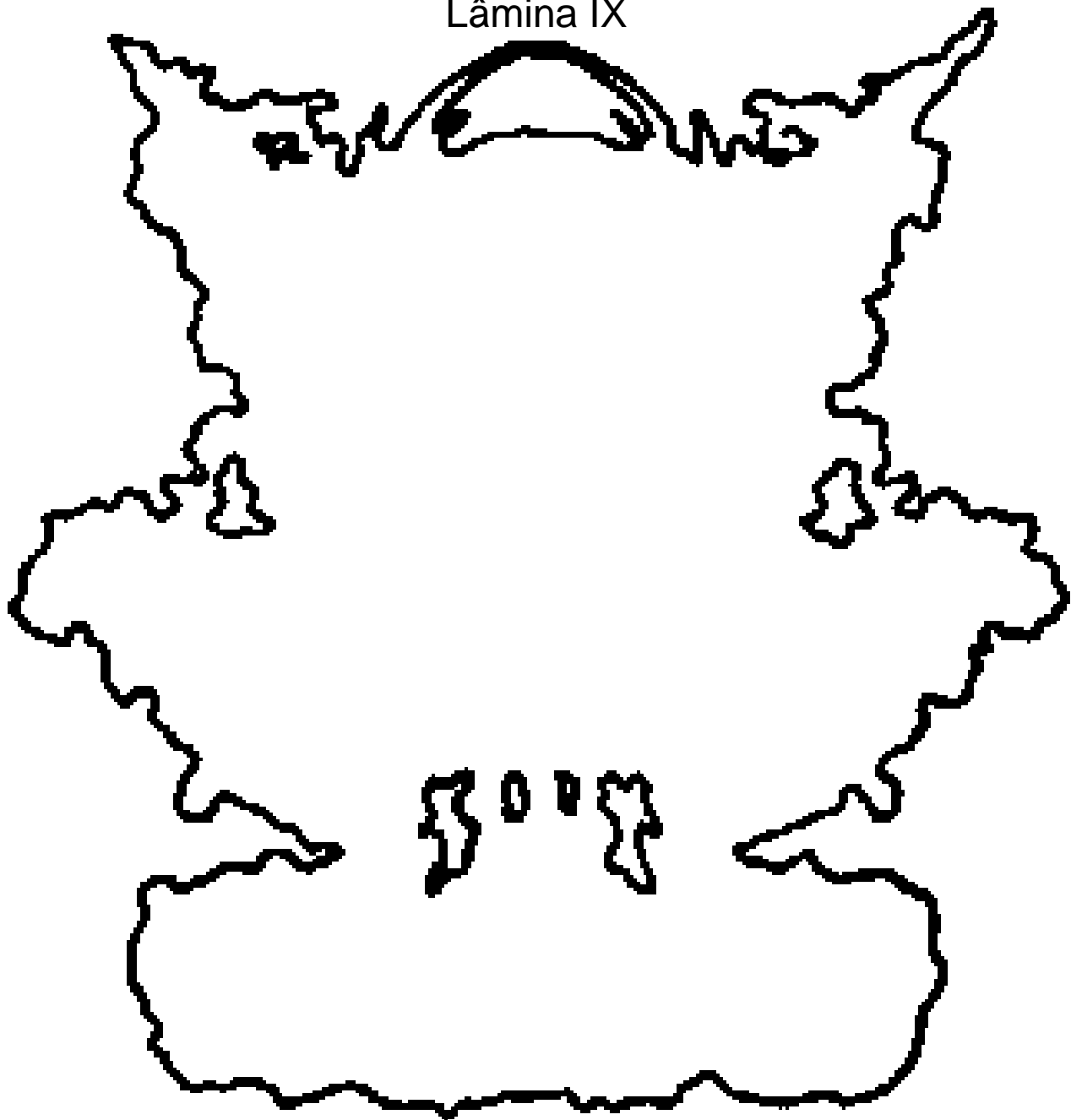
Nariz

Boca

Lâmina VIII



Lâmina IX



Lâmina X

Igreja

Escadaria

Fontanários

