

# POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR, INTERNET E ESTRATÉGIAS DE COMUNICAÇÃO

## **Paula Santos**

Mestre Assistente

Faculdade de Ciências Humanas e Sociais - UFP

psantos@ufp.pt

## **Carla Bastos**

Aluna

Faculdade de Ciências da Saúde - UFP

## **RESUMO**

Este artigo versará sobre a Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF), uma doença genética de prognóstico fatal. A doença é progressiva, levando o doente a um estado de caquexia, até à morte. Será apresentado um caso clínico, um doente com grandes limitações físicas, impostas por esta mutação genética, mas que revela grande necessidade de comunicar e de partilhar a sua experiência com outros doentes. Os dados foram extraídos e apurados a partir da administração de um teste projectivo e de sucessivas entrevistas.

## **ABSTRACT**

This article will turn on Familial Amyloidotic Polineuropathy (FAP), a genetic disease with a fatal prognosis. This disease illness is gradual, taking the sick person to a cachexia state, until death. A clinical case will be presented, a sick person with great physical limitations, imposed for this genetic mutation will be presented, but that it discloses great necessity to communicate and share his experience with other sick people. The data had been extracted and refined from the administration of a projective test and successive interviews.

## 1. INTRODUÇÃO

A Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF), Paramiloidose ou também conhecida pelo senso comum como “A Doença dos Pezinhos” foi descrita pela primeira vez por Corino de Andrade, em Portugal.

A observação, em 1939 de um paciente com uma peculiar forma de neuropatia residente na área costeira da Povoia de Varzim, foi seguida nos anos subsequentes por casos similares, o que permitiu a Andrade reconhecer esta doença como uma nova entidade clínica. “A idade de manifestação dos sintomas na população portuguesa mostrou que se situava entre os 17 e os 78 anos” (Coelho, Sousa, Lourenço & Ramalheira, 1994; Resende, 1988).

“É uma doença autossómica dominante, a expectativa é de que os filhos dos doentes tenham 50% de probabilidades de ser afectados pela doença” (Sales-Luís, M., et al, 1988).

A PAF, Tipo I, na população portuguesa, tem sido associada a uma variante de transtirretina (TTR) em que um residuo de valina é substituído por um de metionina na posição 30 (TTR-Met 30) (Saraiva, Costa & Goodman, 1986; Costa & Saraiva, 1988; Coutinho, Martins, Lopes & Barbosa, 1980; Almeida, M. R., Yoshioka, K., Sasaki, H., Sakaki, Y., Costa, P. P. & Saraiva, M. J., 1988).

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, A., 1991) dores agudas, disfunção do sistema nervoso autónomo, perturbações gastrointestinais, disfunção eréctil entre outras (Holmgren, G., et al, 1994, Hörnsten, R., 2006).

“Na sua evolução mais característica e comum, a doença manifesta os primeiros sintomas entre os 22 e os 38 anos, com uma duração media entre os 7 e os 14 anos” (Fleming & Lopes, 1996).

A causa da morte prende-se frequentemente com infecções internas e má nutrição (Ando & Suhr, 1998; Suhr et al., 1994), havendo contudo outras causas não directamente relacionadas com a PAF (Coutinho & Ribeiro, 1988).

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 maioria dos casos foi identificada no norte de Portugal, Arao no Japão, e no nordeste da Suécia” (Coutinho, et al, 1980 & Tawara et al, 1983).

“Mas esporadicamente tem aparecido casos no UK, USA, Irlanda, China, Alemanha, França, Grécia, Finlândia” (Dwulet & Benson 1983, Staunton et al, 1987).

“A doença tem níveis de penetração diferentes, consoante os países” (Holmgren, et al., 1994).

Sabemos ainda em relação à PAF, que não existe cura nem prevenção para a sua manifestação. 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).

O objectivo do transplante não é só prolongar a vida dos doentes, mas igualmente aumentar-lhes a qualidade de vida (Burroughs & Rolles, 1990, cited in Jonsén, 1999; Suhr, 2003).

Em relação à descendência, existe a possibilidade de fazer fertilização in-vitro, seleccionando embriões que não sofram a mutação responsável pela doença. Outra solução para quem deseja ter filhos é o diagnóstico pré-natal. Este permite ao casal decidir a interrupção voluntária da gravidez perante o conhecimento de que o feto é portador do gene responsável pela PAF. Estas são as alternativas para quem deseja ter filhos sem correr o risco de lhes transmitir a doença, travando assim o fluxo da mutação genética, uma vez que a doença não salta gerações, terminando o risco para a descendência quando não se é portador.

## 2. A FAMÍLIA COM PAF

Definir família não é fácil, Relvas define-a como um conjunto de pessoas que desenvolvendo interações entre si, de forma organizada e sistemática “ganham” uma entidade individual e grupal (Relvas, 1997, cited in Relvas, 1999).

Sampaio e Gameiro (1985) dizem-nos que é um sistema, de elementos ligados entre si, por um conjunto de relações, mantendo-se em equilíbrio dinâmico.

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 família lugar de criação e sucessão de gerações no fluxo contínuo que constitui a natureza das civilizações (Bowen, 1988, cited 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 dependência capacidade de “dar” afectos se encontra igualmente amputada, a sua liberdade e limitada sendo que em casos avançados se tornam totalmente dependentes.

A morte surge após prolongado período de caquexia, quer por consequências de afecções secundárias quer em consequência de perturbações da condução cardíaca.

Estes doentes vão sofrendo limitações progressivas e inexoráveis, definindo entre perturbações digestivas, cardíacas, genito-urinárias, dermatológicas, motoras e sensitivas dos membros.

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, a doença vai ganhando espaço (Lopes & Fleming, 1996).

Sendo a comunicação humana constituída por sinais verbais, corporais e compartimentais (Rolland, 1994), as Famílias com doenças hereditárias tendem a remeter-se ao silêncio ( Jonsen, 1999) contudo, este, pouco ou nada poderá esconder.

O carácter hereditário da doença faz com que na maioria dos casos, os doentes tenham vivenciado o evoluir da patologia, tendo tido não raras vezes o papel de cuidadores (Lopes & Fleming, 1996). Assim mesmo, a comunicação serve tanto para revelar como para esconder (Fanos, 1996, cited 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).

Ayme et al (1993) referem existir pouca informação, entre membros de famílias com doenças genéticas. Talvez por medo de acordar um gene adormecido.

Medo do passado e do futuro, expressando-se face aos progenitores doentes e face aos filhos potencialmente doentes; medo do abandono, da solidão, da destrutividade, de "causar a morte" nos homens, raiva/hostilidade, sentimentos de inferioridade, de rejeição de si próprio e do outro (Lopes & Fleming, 1996).

O mecanismo de defesa usado para predominantemente para lidar com o sofrimento psíquico e a negação, evitamento, recusa em "ver" a realidade, não se querendo ver nem querendo ver os outros. Numa espécie de jogo de espelhos, a pessoa vê-se ao espelho na geração anterior e transforma-se a si próprio no espelho da geração a seguir (Lopes & Fleming, 1998).

É ainda de supor, que a precariedade de recursos mentais torne estes sujeitos muito mais vulneráveis a situações de stress (Lopes, A. & Fleming, M., 1996). Á medida que aumentam as perdas, assim aumente 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 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).

Contudo, a comunicação acontece, mesmo sem intencionalidade, consciente ou bem definida (Watzlawick, Beavin & Jackson, 1993). Já que cada família tem uma história comum (Bateson, 1987) e essa história passará intencionalmente ou não para as gerações seguintes.

As famílias dos doentes, sentem na pele os sintomas do paciente (Leske & Jirika, 1998). Os familiares dos doentes PAF têm imensas dificuldades em conversar entre eles, sobre a doença, sobretudo sobre o seu aspecto hereditário (Jonsen, 1999). Os familiares evitam os medos que a herança do gene provoca, não falando sobre isso, tentando ignorar (Marteau & Richards, 1996; cited in Jonsen, 1999).

Mas nem o que Turk (1974) designa por “web of silence” protegerá as famílias das doenças genéticas (Cited in Weil, 2000).

### 3. ESTUDO DE CASO

A história de vida que se segue foi apurada através da administração de um teste projectivo e de sucessivas entrevistas.

O Sr. João<sup>1</sup> 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 um 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 eréctil 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

<sup>1</sup> Nome fictício a fim de não permitir identificação do doente.

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 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 "amargar" 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 consequentemente, 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 artigo respondeu: "Esteja como estiver, se for para ajudar, ajudo sempre para isto melhorar. Estou a fazer isto (dar o meu testemunho de vida)<sup>2</sup> 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".

Revela-nos que por vezes se sente muito só 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”

Questionado sobre as novas técnicas que um Computador pode colocar ao serviço das pessoas, respondeu. “Se eu pudesse gostava de conversar com pessoas de outras terras. Divulgar esta doença e mostrar que não vale a pena esconder o sofrimento”.

#### 4. INTERNET E PAF

Esta é a história de uma pessoa que apesar de emparedada fisicamente não perdeu a vontade de comunicar, de partilhar. Pensamos que as novas técnicas que a informática coloca ao nosso dispor seriam úteis para ajudar alguns doentes que tal como o caso apresentado, sentem necessidade de partilhar, de ouvir e de serem ouvidos, por outros em igual situação, no sentido de se entreejudarem.

Assim, e no sentido de facilitar a comunicação, ainda que de forma virtual, pois que vivemos cada vez mais ligados à “máquina” propomos a utilização desta ao serviço dos doentes PAF:

Sendo que a Internet facilita o acesso a informações e encurta as distâncias de comunicabilidade física entre as pessoas. Diminuindo igualmente todas as problemáticas associadas às relações interpessoais directas.

“A comunicação é o cimento da rede de relações familiares e sociais” (Minuchin, S., 1974).

Desta forma, a Internet sendo usada como forma de comunicação liberta-nos de toda e qualquer dificuldade que possamos ter de nos entregarmos ao próximo no verdadeiro conceito de comunicarmos. Esta libertação é alcançada pelo monitor que nos separa do nosso interlocutor.

“A Internet proporciona novos caminhos comunicacionais” (Silva, B. D. (1998), que pensamos, pode ser colocada ao serviço destes doentes e das suas famílias.

“Vulgarmente, os doentes com PAF manifestam dificuldades de comunicação com o próximo, optando pelo isolamento” (Lopes & Fleming, 1998).

Propomos como alternativa a esta problemática, a criação de um portal de comunicação entre os doentes e com os doentes. Esse portal será de acesso restrito e codificado,

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

funcionando como um lugar seguro, onde quem quiser, à hora e local que pretender, acederá, encontrando em linha um espaço de depósito de algumas angústias, de dúvidas e de (in) certezas.

O portal seria criado num formato de «chat-room», ao qual só poderão aceder indivíduos devidamente identificados. O acesso ao mesmo seria efectuado através de uma senha, podendo esta eventualmente corresponder ao número de processo do doente e, ser-lhe disponibilizada na consulta pelo médico responsável.

A limitação do acesso a utilizadores devidamente identificados, permitiria de uma forma generalizada, controlar o acesso abusivo de indivíduos não portadores da doença, e que pudessem eventualmente utilizar o portal para fins aos quais ele não se propõe.

O portal deveria ter um moderador que será responsável pelo teor das conversas desenvolvidas. Este poderá sempre que considerar ser o melhor para o grupo, bloquear qualquer utilizador que considere abusivo.

Neste «chat-room», poderiam ser levadas a cabo «consultas on-line». Sempre que se mostrasse conveniente o acesso poderia ser disponibilizado a familiares de doentes. O objectivo seria proporcionar um espaço, a todos os que de alguma forma vivem com a PAF, onde pudessem expor os seus medos e anseios relativamente à doença. Poderiam igualmente fazer perguntas a um profissional de saúde, que estaria em linha a determinadas horas do dia (e.g. das 9 as 17), perguntas essas que eventualmente numa situação de consulta real não teriam a coragem ou o à vontade de fazer.

O portal visaria então, promover a comunicação entre doentes portadores de PAF e permitir a estes uma minimização dos danos que a doença possa eventualmente causar-lhes no que concerne à sua vida social, mas também médica e pessoal.

Poderia ser construído em linguagem html (“Hypertext Markup Language”), utilizando o FrontPage da Microsoft ou o Dreamweaver da Macromedia, seguindo os seguintes passos:

- Definição dos objectivos, público-alvo, mensagem e informações que seriam disponibilizadas no site: Doentes PAF e família, informação respeitante a sintomas, consultas existentes, centros de saúde e hospitais, entre outros.
- Selecção de material para o site e organização de uma pasta com todo o material seleccionado (imagens, fotos, textos, sobre a doença e outros de interesse: associações, actividades).
  - Criação de um *layout* do site (criação, no papel, de um esquema das páginas para a distribuição dos elementos principais e secundários e a manutenção de uma coerência e consistência no aspecto gráfico do site).
  - Criação de um storyboard do site com hiperligações a outros sites, eventualmente de outros sites de hospitais, associações, etc.
- Edição das páginas no FrontPage.

Esta página, comportando um canal de comunicação, deveria possuir um formulário de inscrição com a seguinte apresentação:

- Qual o seu código: (Seria o número de registo)
- Qual o seu mail:
- Em relação à PAF, é: Familiar de doente, doente, outro: \_\_\_\_\_ (especifique)

## 5. CONCLUSÕES

Como nos dizem, Watzlawick, et al. (1993, p.86) “como se na raiz desses conflitos de pontuação residisse a convicção firmemente estabelecida e usualmente incontestada de que só existe uma realidade, o mundo tal como eu o vejo, e de que qualquer ideia diferente da minha deve ser devida à irracionalidade ou má vontade do outro”.

A realidade é subjectiva, como subjectivas serão as experiências de casa, o sofrimento de cada um, desta forma, (com uma sala de conversação) ainda que virtualmente à realidade dos doentes abrir-se-iam outras portas.

Este caso mereceu toda a nossa atenção por ser ilustrativo das limitações que esta doença impõe: quer a nível médico, familiar e social, mostrando que para além dos sintomas físicos existem outras limitações, os receios, os sonhos e as partilhas remetidas ao isolamento e ao silêncio.

Este senhor ao dar o seu “testemunho de vida” parece revelar capacidade de “afogar” todo o sofrimento psicológico que esta patologia acarreta ao transmitir as suas vivências e experiências com outros, ao partilhar a sua rica história de vida.

Inspirou-nos para a problemática do mutismo que por vezes acompanha o doente PAF e seus familiares.

É caso para dizer e tal como Nietzsche: “aquele que sabe porque vive pode aturar a vida de que maneira for”.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ALMEIDA, M. R., Yoshioka, K., Sasaki, H., Sakaki, Y., Costa, P. P. & Saraiva, M. J. (1988). Análise de Polimorfismos de DNA em famílias com Polineuropatia Amiloidótica familiar ( PAF). *Boletim do Hospital*, 3 (9); 133-139.
- ANDO, Y. & Suhr, O. B. (1998). Autonomic dysfunction in familial amyloidotic polyneuropathy (PAF). *Amyloid: Int J. Exp. Clin. Invest*, 5, 288-300.
- 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.
- 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.
- COUTINHO, P. & Ribeiro, I. (1988). A forma tardia da polineuropatia amiloidótica familiar. *Boletim do Hospital*, 3 (9): 57-62.

- COUTINHO, P., Martins da Silva, A., Lopes, L., J. & Barbosa A. (1980). Forty years of experience with type I amyloid neuropathy. *Review of 483 cases. In Coutinho et al. (ed) Amyloid and Amyloidosis*. Amsterdam: Excerpta Medica.
- FLEMING, M. & Lopes, A. (2000). Saber ou Não saber: Dinâmica e Impasses Psicológicos na Doença Genética (P.A.F.) *Revista Portuguesa de Psicossomática*, Vol. 2, nº 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.
- GOMES, A. & Martins, F. (1988). Manifestações oculares clínicas da PAF. *Boletim do Hospital*, 3 (9); 97-98.
- 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, 351-354.
- HÖRNSTEN, R. (2006). Ventricular late potentials in familial amyloidotic polyneuropathy. *J Electrocardiol*. Vol 39: 57-62.
- 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 Nº. 610 ISSN o346-6612.
- LARSON, D. G. & Tobin, D. R. (2000). End-of-life conversations: Evolving practice and theory. *JAMA: Journal of the American medical association*, Vol 284 (12): 1537-1578.
- 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), 383 –392.
- LEWIS, W., Skinner, M., Simms, R., Jones, L., Cohen, A. & Jenkins R. (1994). Orthopic liver transplantation for familial amyloidotic polyneuropathy. *Clin transplantattion*, 8, 107-110.
- LOPES, A. & Fleming, M. (1996). Doença Somática e Organização Psíquica: Reflexões a partir da Polineuropatia Amiloidótica familiar (PAF). *Revista Portuguesa de Psicanálise*, nº 15, Dezembro de 1996, 93-100.
- MINUCHIN, S. (1974). *Families and Family Therapy*. Cambridge M A: Harvard University Press.
- PARGAMENT, K. I. (1997). *The Psychology of Religion and Coping: Theory, Research, Practice*. New York: Guilford.
- RESENDE, J. (1988). Introdução Historiada à descoberta da P.A.F. *Boletim do Hospital*, 3 (9): 7-16.
- ROSENBLATT, P. G. & Burns, L. H. (1986). Long –term effects of perinatal loss. *Journal of Family Issues*, 44:67-78.
- 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 transtiretina anormal ( Afp). *Boletim do Hospital*, 3 (9); 99-101.
- SANDGREN, O., Drugge, U., Holmgren, G. & Sousa, A. (1991). Vitreous involvement in familial amyloidotic neuropathy: a genealogical and genetic study. *Clinical Genetics*, 40: 452-460.
- 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, nº 11, pp. 1413-1417.
- STENSMAN, R. (1985). Severly mobility-disabled people assess the quality of their lives. *Scand J Rehab. Med*, 17, 87-99.

- STUCK, J., Faine, J. & Boldt, A. (2001). The perceptions of Lutheran pastors towards prenatal genetic counselling and pastoral care. *Journal of genetic- Counseling*, Vol 10(3): 251-263.
- SUHR OB, Herlenius G, Friman S, Ericzon BG. (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., 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.
- 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.
- WATZLAWICK,, P., Helmick, B., J., Jackson, D. (1993). *Pragmática da Comunicação Humana*, sd, Editora Cultrix, São Paulo.
- WEIL, J. (2000) *Psychosocial genetic counseling*. Oxford University Press.
- 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.