

## VIVÊNCIAS DA DOENÇA GENÉTICA NA FAMÍLIA

Martinho, J.\*  
Martins, M.\*\*  
Ângelo, M.\*\*\*

---

\* Escola Superior de Enfermagem do Porto, Professor Adjunto; Doutorando em Ciências de Enfermagem no ICBAS-UP; e-mail: julia@esenf.pt;

\*\* Escola Superior de Enfermagem do Porto, Professor Coordenador; Doutor em Ciências de Enfermagem ICBAS-UP; e-mail: mmartins@esenf.pt

\*\*\* Universidade de São Paulo - Escola de Enfermagem, Professor Titular; Doutor em Psicologia Escolar; e-mail: angelm@usp.br

## RESUMO

A pertinência deste estudo tem por base o facto de considerarmos que a família, representa uma unidade de cuidado que é influenciada pelo meio cultural na qual ela está inserida, pelo sistema de crenças, valores e significados compartilhados, e pelas condições socioeconómicas e educacionais influenciando a vivência do processo de saúde -doença. Desenvolvemos o nosso estudo em famílias com membros doentes com Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF). O nosso propósito com este estudo é contribuir para o desenvolvimento de saberes que visem a compreensão do processo saúde-doença em famílias com PAF e este propósito pode ajudar a revelar lógicas implícitas, que possam estar subjacentes a comportamentos de saúde adoptados. Utilizamos uma abordagem de estudo multicaso, os dados foram colhidos utilizando a entrevista semi-estruturada a 4 famílias (2 famílias assintomáticas e 2 famílias sintomáticas). Os resultados salientam a importância de olhar para a família, de acordo com as suas aprendizagens, experiências e estágio no ciclo de vida.

**Palavras-chave:** Família; PAF; Doença genética; Enfermagem

## ABSTRACT

The relevance of this study is based on the fact that we believe that family represents a unit of care that is influenced by the cultural milieu in which it is inserted, the system of beliefs, values and shared meanings, and educational and socio-economic conditions influencing the experience of the health and disease process. We develop our study in families with sick members with Familial Amyloid Polyneuropathy (FAP). Our purpose with this study is to contribute to the development of knowledge aimed at understanding the health-disease process in families with FAP and this goal can help reveal implicit logic, which may underlie adopted health behaviors. We use a multi case study approach, data were collected using semi-structured interview of four families (two families asymptomatic and two families symptomatic). The results highlight the importance of looking to family, according to their learning, experience and stage in the life cycle.

**Keyword:** Family; FAP; Genetic Disease; Nursing

## INTRODUÇÃO

Este estudo procura evidenciar “Como percebem as famílias com PAF a experiência de doença?” Entendemos a experiência de doença como a “*forma pela qual os indivíduo e famílias se situam e/ou assumem a situação de doença, atribuindo-lhe significados e desenvolvendo modos rotineiros de lidar com a situação*” (Alves & Rabelo, 1999). A paramiloidose também designada de Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF) ou ainda de Doença de Corino de Andrade é mais comumente conhecida pela população em geral como doença dos pezinhos. É uma doença genética hereditária, degenerativa, autonómica de carácter dominante. “A expectativa é que os filhos dos doentes tenham 50% de probabilidades de ser afectados pela doença” (Sales-Luís, M., et al, 1988). Afecta o

sistema nervoso periférico com perda de sensibilidade térmica e algica, alterações motoras e autonómico com manifestações gastrointestinais, cardiovasculares, renais, vesico-esfincterianas, oculares, cutâneas e sexuais (Andrade, C, 1952; Conceição, I, 2006; Sales-Luis, M., 2006). Revela-se na idade adulta, é altamente incapacitante e tem uma evolução letal. Cerca de 90 novos casos são diagnosticados todos os anos. A investigação actualmente tem-se intensificado em países onde prevalece a doença nomeadamente na Suécia, Brasil, Japão, Estados Unidos sendo Portugal o maior foco de Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF) no mundo.

### IMPLICAÇÕES DA DOENÇA GENÉTICA NA FAMÍLIA

A maioria dos estudos publicados sobre a doença genética na família são estudos epidemiológicos, de recolha biológica ou com foco na biologia molecular, não se centrando na família como unidade que influencia e é influenciada pela experiência da doença genética. Torna-se assim fundamental, conhecer as vivências da doença genética na família sob a sua óptica, por forma, a que a enfermagem, possa acompanhar estas famílias ao longo do seu ciclo vital, dando apoio, suporte, instrução e contributos na sua adaptação, pois só, um conhecimento sistemático, poderá permitir aos enfermeiros planear intervenções, proporcionando que estas famílias encontrem as suas próprias soluções para os problemas identificados, da família. Ao estudarmos o processo de saúde-doença na família, importa compreender que o actual comportamento de saúde não pode ser visto como um acontecimento sem precedência, mas que este faz parte de uma história de adaptação da família ao longo de um tempo. Sendo, por isso, necessário considerar padrões de adaptação, repetições, descontinuidades e sentimentos de competência que são transmitidos ao longo de gerações como expectativas, e sistema de crenças familiares aprendidas (Carter & McGoldrick, 2001). O risco de vir a ter uma doença genética acarreta uma sobrecarga emocional e psicológica, tanto sobre o indivíduo como a família, agravando-se nos casos de início tardio, já que, como afirma (Zagalo-Cardoso & Rolim, 2005), os expõe a sentimentos de incerteza e dúvida prolongada de virem a estar na presença de uma doença de desfecho fatal. O risco genético é geralmente visto como responsabilidade familiar, influenciando a sua estrutura e dinâmica (Forrest et al., 2003). A forma como é vivenciada a doença pode ser um obstáculo ao seu diagnóstico atempado, já que apesar de conhecerem bem a doença e de perspectivarem a probabilidade de a desenvolver, muitas vezes tendem a negar os primeiros sintomas. A comunicação na família sobre o risco genético é uma questão complexa, que é influenciada por experiências anteriores, factores culturais, informação de que dispõe e a percepção individual do nível de incerteza relativo à sua própria estimativa de risco (Forrest et al, 2003). Esta patologia vai sendo aprendida através de uma vivência familiar que impõe muitos tipos de perdas (autonomia, imagem, realização, luto). Não deixa nenhum dos membros indiferentes, já que os que são positivos para o TTRmet 30 virão a padecer da doença, associando-a a experiências já vividas, e os que não são positivos, por vezes, se sentirão “culpabilizados” por não o serem, não deixando ambos de levar na sua bagagem a “doença e as representações a ela ligadas”. Lopes (2003) refere que a doença se desenrola em três tempos: a doença que foi presenciada num dos progenitores, a doença que se vive ou se pode vir a viver, e a que também pode ocorrer num dos seus descendentes. Consideramos que o conhecimento neste âmbito possibilita entender a perspectiva da família podendo ajudar a revelar lógicas implícitas e ajudar os seus membros a avaliar estratégias potencializadoras dos seus recursos.

## METODOLOGIA

Optámos pelo estudo de natureza qualitativa, visto tratar-se de uma realidade sociológica particular, que recorre ao método estudo de caso, comparação multicaseos segundo Yin (2005).

### *Participantes*

Para este estudo foram seleccionados como fonte de dados, quatro casos compostos por duas famílias sintomática e duas famílias assintomáticas.

### *Crítérios de inclusão*

- Ter pelo menos duas pessoas adultas na família que possam estar presentes durante a realização da entrevista.
- Uma das pessoas ou mais podem ser doentes (Sintomáticos ou assintomáticos) já que eles são parte integrante da família. A definição da família será feita pelos próprios familiares ou pela pessoa/as doente(s).
- Todos os participantes devem ser conhecedores do diagnóstico médico, há mais de 2 anos e identificar a fase da doença.
- Ter capacidade e disponibilidade de comunicar experiência pessoais.

### *Instrumentos*

O instrumento de colheita de dados utilizado foi a entrevista semi-estruturada com o grupo familiar com um membro com diagnóstico de PAF (Gravada e transcrita) direccionada para dois focos de investigação:

- Representação/percepção da doença na família ( com o objectivo de Identificar a percepção da doença na família e Conhecer o significado que as famílias atribuem à doença);
- Influência do Contexto (com o objectivo de Conhecer a percepção que os elementos da família têm das alterações que ocorreram com a doença e Identificar possíveis dificuldades como consequência da doença).

### *Procedimentos*

Estes casos foram seleccionados junto de famílias com PAF na Póvoa de Varzim. A captação dos participantes foi efectuada através do Centro de Estudos e Apoio à Paramiloidose e da Associação de Paramiloidose. Foram efectuadas visitas domiciliárias às famílias com PAF na companhia de um membro da associação explicitando os objectivos do estudo pedindo posteriormente a adesão dos membros da família ao estudo. Foram respeitados os princípios da Declaração de Helsínquia, preenchido consentimento informado. As entrevistas foram gravadas e posteriormente transcritas.

## ANÁLISE DOS RESULTADOS

Seguimos as orientações metodológicas preconizadas por Bardin (2009). Utilizamos esta técnica em três etapas: “pré-análise- exploração do material; tratamento dos dados obtidos e interpretação”. Após uma leitura exaustiva e atendendo aos objectivos do estudo e às questões teóricas apontadas, ordenamos e classificamos o conteúdo

das narrativas, identificando os temas e ideias transformadas em unidades significativas de análise, organizando os temas. Procedemos à análise dos casos individualmente para posteriormente pôr em evidência os resultados comuns ou divergentes de cada caso.

Emerge dos temas identificados uma aprendizagem marcada pelas experiências anteriores em contexto familiar. Destacam-se:

1) Representação da doença na comunicação da família:

**Fase não sintomática:** observa-se a “fatalidade” e um “pacto de silêncio aprendido”, o sofrimento é interiorizado e vivido de modo particular.

**Fase sintomática:** após o transplante dá-se uma descompressão, a doença é abordada sob uma perspectiva de esperança.

2) A inclusão da doença no cotidiano:

**Fase não sintomática:** procura de informação (aconselhamento genético), adaptação (podendo ocorrer a negação), recurso a consultas de vigilância, aconselhamento genético, planificação do futuro.

**Fase sintomática:** procura de respostas/solução/tratamento.

3) Estratégias de *coping*:

**Fase não sintomática:** centram-se nas emoções (esperança e pensamento positivo alternando com incerteza e medo subjacente a experiências anteriores).

**Fase sintomática:** centram-se no problema (procura de solução positiva ex: transplante) e nas emoções.

A análise comparativa apoiou-se na caracterização da fase de doença das famílias e na experiência de doença da família.

## DISCUSSÃO DOS RESULTADOS

A comunicação na família sobre o risco genético é uma questão complexa, que é influenciada por experiências anteriores, factores culturais, informação que dispõe e a percepção individual do nível de incerteza relativo à sua própria estimativa de risco (Forrest et al, 2003). Verificando-se assim, nestas famílias “um acordo tácito em não falar sobre a doença, ainda que tanto a família como o paciente estejam informados sobre a mesma. Segundo alguns autores, a esta atitude, está subjacente, o desejo de proteger o paciente do sofrimento (Abelán & González, 1998; Forrest et al, 2003).

O transplante, com todas adversidades que lhe podem estar associadas (escassez do órgão, mortalidade associada, crenças), é também a expectativa de um tempo redobrado para a esperança, e uma fase importante de tomada de decisão no percurso da doença, já que há uma evidência crescente de que o transplante hepático é capaz de parar ou atrasar fortemente a progressão da doença, mas não de a fazer regredir (Furtado, 2006).

Após o diagnóstico de doença, a família modifica a maneira de viver, passando a viver centrada no mundo da doença. O cotidiano muda com as visitas ao médico, a procura de informação associado ao impacto emocional intenso com sentimentos de preocupação, incerteza e medo. Casos graves ou prolongados como a PAF envolvem vários eventos e freqüentemente a doença torna-se uma crise que ameaça a vida e desafia o significado da existência (Paulo, 2006; Godim, 2007). Nesse sentido, face à doença, é preciso considerar as características individuais e as vivências anteriores em termos também de representações de suas famílias de origem que são passadas de geração para geração, conforme o meio físico e sócio-cultural. Como limitações do estudo, pode-se falar do número reduzido de participantes, sendo importante diversificar abordagens metodológicas em estudos sob representações e formas de lidar com a doença junto destas populações.

## CONCLUSÕES

O estudo dá a conhecer algumas das forças e fragilidades de famílias que experienciam esta doença genética. Os resultados salientam a importância de olhar para a família, de acordo com as suas aprendizagens, experiências e estágio no ciclo de vida.

O conhecimento permitiu identificar um referencial temático que poderá ser utilizado em investigações futuras, visando desenvolver modelos de intervenção que assistam as famílias, bem como desenvolver teoria no fenómeno da tomada de decisão destas famílias em investigações futuras.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ABELÁN, M. & GONZÁLEZ, N. - *El impacto de la enfermedad de Alzheimer en la familia*, 2008 [Consult. 31 Nov. 2010]. Disponível em linha: <http://www.avntf-evntf.com/imagenes/biblioteca/Aja%20M%20Tbjo%203%20BI%209798.pdf>.
- ALVES, P. C. & RABELO, M. C. - Significação e metáforas na experiência da enfermidade. In: *Experiência de Doença e Narrativa* (M. C. M. Rabelo, P. C. B. Alves & I. M. A. Souza, org.), 1999, p. 171-185. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz.
- ANDRADE, C. - A peculiar form of peripheral neuropathy. *Brain*, Vol. 75 (1952), p. 408-427.
- BARDIN, L. - *Análise de conteúdo*. Lisboa: Edições 70, 2009.
- CARTER, B. & MCGOLDRICK, M. - *As mudanças no ciclo de vida familiar: uma estrutura para a terapia familiar*. 2.ª ed. Porto Alegre: Artes Médicas, 2001.
- CONCEIÇÃO, I. - Clínica e história natural da polineuropatia amiloidótica familiar. *Sinapse*, Vol. 6, n.º1 (2006), pp. 86-91.
- FORREST, K. et al - To tell or not to tell: barriers and facilitators in family communication about genetic risk. *Clinical Genetics*, Vol. 64, n.º 4 (2003), pp. 317-326.
- FURTADO, E. - Transplantação Hepática na Polineuropatia Amiloidótica Familiar, In: *Polineuropatia Ami-*

*loidótica Familiar de Tipo Português: do artigo original ao futuro* (eds. BARROS, J., MAMEDE, C.) *Sinapse*, Sup. 1, Vol. 6, n.º1 (2006), p. 151-153.

GODIM, A.P. - *Comportamentos e acções populares no enfrentamento de doenças respiratórias infantis em um assentamento urbano*. Tese Doutorado. Salvador: Universidade federal da Bahia, 2007.

LOPES, A. - Depressão em P-L: aspectos ligados às doenças genéticas de início tardio. *Revista Portuguesa de Psicossomática*, Vol.5, n.º 1 (2003), pp. 139-144.

PAULO, J.R. - *As vivências da dor e do sofrimento na pessoa com doença oncológica em tratamento paliativo*. Dissertação de mestrado. Lisboa: Universidade Aberta, 2006.

SALES-LUÍS, M. et al - Estudos electroneurológicos em familiares de doentes com Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF): Correlação com a presença de transtirretina anormal. *Boletim do hospital*, Vol. 3, n.º 9 (1988), p. 99-101.

ZAGALO-CARDOSO, J. & ROLIM, L. - Aspectos psicossociais da medicina preditiva: revisão da literatura sobre testes de riscos genéticos. *Psicologia, Saúde & Doenças*, Vol. 6, n.º 1 (2005), pp. 3-34.

YIN, R. - *Estudo de caso: uma estratégia de pesquisa*. 3.ª ed. Porto Alegre: Bookman, 2005.