

FILHOS DA PARAMILOIDOSE

Catarina Lobão

Dissertação de Mestrado em Família e Sistemas Sociais - 'Filhos da Paramiloidose: A Importância da Descendência no Doente com Paramiloidose. Estudo Fenomenológico'
Orientador: José Henrique Dias
Data da defesa: 21/07/04.

A Polineuropatia Amiloidótica Familiar' (PAF) foi observada, pela primeira vez, pelo Professor Corino De Andrade, em 1939, no Hospital de Santo António, no Porto. O seu primeiro paciente foi uma mulher de 37 anos de idade, residente na Póvoa de Varzim, que apresentava um quadro clínico peculiar, despertando grande interesse a Corino De Andrade e seus colaboradores, por não permitir a sua classificação entre as doenças neurológicas conhecidas.

Inicialmente, pensou-se que se tratava de uma doença rara e que se encontrava unicamente em Portugal, mas, ao longo dos tempos, apareceram casos semelhantes em diversos pontos do mundo, não só em descendentes portugueses, mas também em famílias com outras ascendências. Dos vários focos espalhados pelo mundo, o português é o mais importante, seguindo-se o Japão, Suécia, Palma de Maiorca e Brasil, constituindo a Paramiloidose, actualmente, um grave problema de saúde pública, dado o aumento do número de portadores.

Corino De Andrade (1952: 409) define a Paramiloidose como uma doença que afecta vários elementos de diversas famílias, sem estas possuírem uma relação genética entre si. É uma doença com um começo insidioso na segunda ou terceira década de vida, progredindo de forma gradual, levando o indivíduo à morte em 7 a 10 anos. No Decreto Regulamentar n.º.29/90, a Paramiloidose é definida como uma 'doença de natureza degenerativa progressiva dos nervos periféricos, de transmissão hereditária, que acarreta na fase terminal graves dificuldades motoras, atingindo também os aparelhos urinário e gastrointestinal.'. A Paramiloidose é descrita como uma doença hereditária do sistema nervoso, que se manifesta no adulto jovem, com idades de início compreendidas entre os 20 e 40 anos, sendo transmitida de pais para filhos de forma autossomática dominante e a possibilidade de os filhos serem também portadores é de 50%. A doença é progressiva e as causas de morte são muito diversas.

A PAF está associada ao depósito de fibras de amiloide em diversos locais do organismo, em especial nos nervos. As fibras de amiloide são constituídas por sub-unidades de uma proteína designada por Transtirretina (TTR), que tem como função o transporte de tiroxina e vitamina A. Aproximadamente 98% da síntese de transtirretina ocorre no fígado mas também é produzida na retina e nos plexos coróideos. Em situações normais, a TTR que circula no sangue é solúvel, no entanto, quando ocorrem mutações, como acontece na Paramiloidose no cromossoma 18 (por razões ainda desconhecidas), a substituição de um único aminoácido, de valina por metionina na posição 30, origina TTR Met 30, uma substância altamente insolúvel nos tecidos. A deposição de TTR Met 30 nos tecidos conduz a uma degenerescência dos nervos periféricos, incluindo os nervos vegetativos que regulam o funcionamento de diversos órgãos e sistemas, condu-

zindo a uma multiplicidade de sintomas. Embora as proteínas mutantes estejam presentes desde o nascimento, o início dos sintomas é tardio.

Durante largos anos, a doença manteve-se circunscrita, em Portugal, à região da Póvoa de Varzim, penetrando lentamente para os concelhos limítrofes do interior, sobretudo Barcelos, mas foi ao longo do litoral, em direcção ao Sul, que a propagação foi mais intensa, atingindo Vila do Conde, Leça, Matosinhos, Porto, Vila Nova de Gaia, Aveiro, Figueira da Foz e Lisboa. Atingiu também núcleos isolados no interior do país, como é o caso de Unhais da Serra e outras zonas da Serra da Estrela.

De acordo com Coutinho (1989), a alta prevalência da Paramiloidose na Póvoa de Varzim, somada a alguns factos históricos, sugerem que a mutação original tenha aqui ocorrido. A Póvoa de Varzim encontra-se no centro de uma zona piscatória muito rica, cuja área de influência se estende da Galiza à Figueira da Foz. A Paramiloidose vai então, seguindo as viagens dos pescadores ao longo da costa. A penetração para o interior segue as ligações comerciais e agrícolas. Ainda do ponto de vista de Coutinho (1989), a incidência da Paramiloidose na Serra da Estrela e em Unhais da Serra surgiu, devido à existência de uma estância termal famosa no tratamento de reumatismo, tendo os doentes portadores de Paramiloidose a ela recorrido na procura de cura para os seus problemas musculares. A existência de doentes com Paramiloidose no concelho da Covilhã e distrito da Guarda, mais especificamente, em Unhais da Serra e São Romão, estiveram, segundo os estudos de Morais (2001: 12-13) associados a feiras remotas que faziam a ligação com quase todas as localidades do país.

Ao longo dos anos, foram chegando a Portugal notícias a existência da Paramiloidose também noutros pontos do mundo, em particular, no Japão, Suécia, Palma de Maiorca e Brasil e que tinham sido os portugueses os responsáveis por essa proliferação, pois a doença aparecia associada aos locais por onde passaram os navegadores portugueses.

O quadro clínico típico da Paramiloidose é denominado por uma polineuropatia mista, autónoma, sensitiva e motora, em que o sistema nervoso autónomo é atingido em proporções raramente observadas em outras doenças hereditárias. A progressão da doença é sempre ascendente² e centrípeta, acabando por atingir todo o corpo. É muito difícil definir com precisão o início das queixas, pois estas são muitas vezes subjectivas e associadas ao conhecimento da doença devido à sua transmissão genética e hereditária, o que faz com que os indivíduos, muito antes de sentirem os sintomas, já os conheçam, os esperem e hipervalorizem qualquer sinal. Tem um início insidioso e mal definido. Geralmente, predominam as queixas sensitivas das extremidades inferiores, com parestesias e dores neuropáticas, perturbações gastrointestinais, impotência prematura e um emagrecimento acentuado. Embora não sejam as manifestações mais precoces, as perturbações esfíncterianas constituem sem dúvida uma das mais graves e penosas para o doente, pois limita o seu convívio social. Iniciam-se por dificuldade na micção, por vezes com necessidade de esforço para urinar e interrupção do jacto urinário. As infecções urinárias repetidas são habituais. Nas fases mais avançadas da Paramiloidose, surge a paralisia dos esfíncteres estriados, levando a incontinência urinária e fecal. A doença é progressiva, o doente sofre emagrecimento com astenia e caquexia e provoca a morte, em média, ao fim de 11 anos de instalação da patologia.

O diagnóstico pré-clínico faz-se em indivíduos que já apresentam alguns conhecimentos acerca da doença, pois possuem casos de Paramiloidose descritos na família.

No entanto, a análise que permite confirmar a presença da substância mutante no sangue só pode ser realizada em indivíduos maiores de 18 anos e com o seu consentimento informado prévio. Como doença grave e de início tardio, o diagnóstico diferencial de Paramiloidose é efectuado em relação a outras duas entidades clínicas, também elas incluídas no grupo das doenças graves de início tardio, a Doença de Huntington e a Doença de Machado-Joseph.

Não existe, actualmente, uma forma de tratamento específico para a Paramiloidose, porque são ainda desconhecidos os mecanismos de lesão; sabe-se apenas que são graves e extensos pela elevada morbimortalidade da população afectada. O transplante hepático é a forma mais actual de terapia, porque mais de 90% da Transtirretina produzida no corpo provém do fígado. Apesar da diminuição da morbimortalidade, o transplante hepático está longe de ser o tratamento ideal para a Paramiloidose. Pela destruição nervosa e diminuição da capacidade de regeneração, há somente uma recuperação parcial das lesões provocadas pela deposição de amilóide. Pela eficácia na paragem ou lentificação das lesões, a sobrevida do paramiloidótico transplantado é, em média de 17 anos, o que é difícil de ainda poder avaliar dado o recente início do processo transplantatório. Actualmente, testa-se a realização de transplante hepático em dominó, isto é, a utilização do fígado de um portador de Paramiloidose noutro tipo de doentes com patologias de fígado, uma vez que a Transtirretina anormal é produzida tardiamente, o que se traduz num óptimo indicador de qualidade de vida e um aumento da oferta de órgãos (ver, para questões clínicas e de pesquisa da doença, Coutinho e Resende 1976; Freitas 1976; Coelho 1994; Costa 1983, 1999; Pereira 1999; Pinheiro 1996; Ramos 1999).

A FAMÍLIA COM PARAMILOIDOSE

Alarcão (2000: 38) defende que a família pode ser considerada como um sistema porque 'é composta por objectivos e respectivos atributos e relações; contém sub-sistemas, e é contida por diversos outros sistemas, ou supra-sistemas, todos eles ligados de forma hierarquicamente organizada; possui limites ou fronteiras que a distinguem do seu meio'. Considerando a família como um sistema, uma entidade à semelhança dum organismo vivo, é de supor que sofra um processo de desenvolvimento e evolução. O desenvolvimento familiar diz respeito ao processo de mudanças estruturais progressivas ao longo do tempo. A teoria do desenvolvimento familiar divide a vida familiar ao longo do tempo, numa série de etapas ou fases, que constituem o ciclo vital da família. A marcação das diferentes etapas do ciclo vital depende dos autores, havendo no entanto, aspectos em comum. No estudo do ciclo vital da família, tem-se sempre como referência a família nuclear e a idade e evolução do filho mais velho. De acordo com Alarcão (2000: 109), o ciclo vital da família divide-se em cinco etapas: formação do casal, família com filhos pequenos; família com filhos na escola; família com filhos adolescentes; famílias com filhos adultos. Estas etapas não são rígidas, servindo apenas como um referencial no estudo das famílias.

O sistema familiar está, segundo Minuchin citado por Relvas (2000), sujeito a quatro tipos de fontes de stress: contacto de um membro com uma fonte de stress extra familiar, contacto de toda a família com uma fonte de stress extra familiar, stress

relativo aos períodos de transição do ciclo vital da família e stress provocado por problemas particulares. Quando um dos membros da família se encontra numa situação de stress, toda a família sente essa pressão, sendo pertinente o accionar de mudanças no sentido de ultrapassar o stress/problema, mantendo a integridade da unidade familiar. E uma das funções básicas da família é proteger a saúde dos seus membros e dar apoio e resposta às necessidades básicas durante o período de doença.

Recorrendo ao esquema proposto por Relvas (2000), farei, de seguida, e de forma sucinta, uma abordagem ao ciclo vital de uma família em que um dos elementos é portador de Paramiloidose.

Geralmente, o indivíduo em risco de possuir Paramiloidose, quando atinge a maioridade, recorre a um Centro de Estudos de Paramiloidose para fazer a análise clínica que lhe confirma ou não o diagnóstico de Paramiloidose. A partir deste momento, se o diagnóstico for positivo a crise instala-se. A formação do casal surge quando dois indivíduos se comprometem numa relação que pretendem que se prolongue no tempo. Esta etapa, tal como todas as outras apresenta funções específicas, que em caso de doença se encontram comprometidas. Na escolha do parceiro, o indivíduo portador da doença deve sempre que possível, clarificar com o primeiro a sua situação de saúde e os riscos que ela implica numa vida a dois, falando da invalidez que a doença pode provocar e do carácter hereditário da mesma. Cabe ao futuro companheiro compreender o que lhe é transmitido e optar se quer ou não continuar a relação.

Já na segunda etapa do ciclo vital, a família sofre de grande ansiedade. A decisão de ter filhos é de grande responsabilidade, pois o casal sabe da probabilidade de o seu filho ser também portador de Paramiloidose. O desgosto de não 'poderem' ter filhos leva-os a ponderar a alternativa de adopção. Por vezes, a gravidez surge de forma não planeada, não havendo tempo útil para recorrer ao aborto terapêutico. Quando surgem os filhos, a probabilidade de este ser portador da doença, atormenta a família até à altura em que o indivíduo, após maioridade, decida fazer o teste e esclarecer o diagnóstico. Em qualquer das situações a família tem que se adaptar e aceitar a situação, renegociando a relação do casal.

Na etapa seguinte, a família com filhos na escola, nota-se uma sobrecarga do cônjuge saudável, uma vez que é este que surge como modelo de identificação para a criança. O cônjuge portador da doença fica sempre em 'segundo plano' e sente-se um 'fardo' quer para o seu cônjuge, quer para a restante família, principalmente quando já não consegue ter uma vida profissional activa. Para esta criança, a escola apresenta as mesmas funções que para qualquer outra criança: a socialização e a adaptação a culturas distintas. Quando o sistema família é convidado a participar no sistema escola é que geralmente se nota diferença, uma vez que a disponibilidade dos pais é menor, sendo frequentemente substituídos pelos avós ou familiares próximos. Pode nalguns casos, notar-se uma super-protecção destas crianças.

A quarta etapa diz respeito à família com filhos adolescentes. Os adolescentes funcionam para a família com Paramiloidose como uma fonte de suporte, respondendo às solicitações da família e mais especificamente às solicitações do familiar doente. Esta situação compromete a saída com o grupo de pares, e a troca de experiências próprias nesta idade, levando muitas vezes o adolescente ao isolamento. O adolescente é muitas vezes designado por 'adulto à força'. É também nesta altura que o adoles-

cente decide se quer fazer o teste que lhe confirmará ou não o diagnóstico. Este é um período de grande tensão familiar e pessoal. Muitas famílias aceitam o facto de ser o adolescente a tomar a decisão de realizar ou não o teste, enquanto que outras o pressionam.

Na última etapa, o portador de Paramiloidose torna-se um doente dependente. As frequentes idas para o hospital, o internamento do doente numa instituição e a consequente morte, implicam, uma nova reestruturação familiar.

DOENÇA GENÉTICA E HEREDITÁRIA

As doenças genéticas e hereditárias, objecto de representações culturalmente enraizadas, têm, actualmente, um lugar de destaque. Os estereótipos negativos criados em torno dos indivíduos portadores de patologias genéticas/hereditárias, como é o caso da Paramiloidose, acompanham-se de graves repercussões sociais traduzidas na discriminação de que têm sido alvo.

Na opinião de Andrade (2002: 63-85), as representações sociais negativistas relacionadas com a perpétua confusão entre o que é hereditário ou congénito, o estabelecimento de semelhanças simplistas com os progenitores e a crença na incurabilidade das doenças hereditárias associam-se por ventura à ignorância e à falta de recursos médicos para enfrentar as doenças genéticas e hereditárias. Ao longo dos anos, as doenças genéticas parecem ter sido representadas socialmente como punição ou castigo, justos ou injustos, que se abatiam sobre as famílias estabelecendo-se relações com o bom ou mau sangue. Esta punição ia além da simples presença de uma doença, sendo os indivíduos, considerados socialmente indesejáveis e propagadores da doença.

Apesar dos avanços técnico-científicos, os indivíduos portadores de doenças genéticas e hereditárias sofreram graves prejuízos de auto-estima, e desenvolveram uma grande culpabilização ao tomarem conhecimento que possuíam um gene 'defeituoso' e terem um aspecto perfeitamente saudável, o que os fazia sentir-se 'anormais', traduzindo-se também em dificuldades no plano procriativo.

O progresso do conhecimento genético e o desenvolvimento das técnicas adequadas tornaram possível a análise do organismo humano visando descobrir doenças ou traços genéticos desfavoráveis para o indivíduo e para a espécie. O despiste genético visa procedimentos que vão diagnosticar anomalias, permitindo o despiste de patologias de sintomatologia tardia e que só em fases avançadas do desenvolvimento do indivíduo se manifestam, como se verifica, precisamente, na Paramiloidose. O despiste genético pode ser realizado precocemente, através do diagnóstico pré-natal, ou numa fase posterior em indivíduos adultos aparentemente normais mas que poderão ser portadores de uma anomalia genética que pode dar lugar à sua transmissão através da reprodução.

Neste campo concreto, o acompanhamento médico apresenta características peculiares, designando-se por aconselhamento genético e que o diferenciam do aconselhamento médico noutras áreas. As desordens ou doenças genéticas são primordialmente consequência de deficiências ou anomalias genéticas e as decisões a tomar centram-se geralmente nos futuros filhos, que possam vir a ser afectados, a preocupação não passa só pelo indivíduo, mas também pelo casal e família.

Actualmente, quando se descobre que um indivíduo é portador de uma anomalia genética hereditária, é feito o aconselhamento genético atempadamente, responsabilizando o indivíduo na transmissão dessa anomalia aos seus prováveis descendentes e oferecendo-lhe o tipo de terapia de apoio que se pode aplicar. Além do diagnóstico, o aconselhamento genético pressupõe a comunicação com o aconselhado e, eventualmente, um acompanhamento na tomada de decisões. A aceitação de comportamentos preventivos e a utilização de conhecimentos sobre a hereditariedade permitiu o aconselhamento, prospectivamente, dos casais relativamente às situações genéticas e, assim, prevenir a transmissão indesejável de uma doença genética.

Uma das decisões para o indivíduo, ou casal, portador de anomalia genética hereditária e que pretende ter filhos, passa, certamente, quer pela reprodução assistida ou pela adopção.

METODOLOGIA DE TRABALHO

Toda a investigação científica tem como ponto de partida uma situação considerada problemática e que, por consequência, exige uma explicação ou, pelo menos, uma melhor compreensão do fenómeno observado, levando posteriormente ao melhoramento da situação. O campo de interesse preciso para levar a cabo uma investigação, pode brotar de observações e experiências clínicas anteriores, trabalhos anteriores, conferências sobre o resultado de investigações e de quadros teóricos e conceptuais. Deve-se atender igualmente ao significado teórico prático da investigação que se pretende realizar, à pertinência em estudar tal fenómeno e por fim ao estado actual dos conhecimentos.

Nesta pesquisa sobre Paramiloidose e família, pretendo abordar *os factores que interferem na decisão de ter (ou não) filhos, nos doentes portadores de Paramiloidose*. O trabalho anteriormente desenvolvido com os doentes portadores de Polineuropatia Amiloidótica Familiar, suscitou grande interesse uma vez que se verificou que esta patologia era desconhecida por grande parte da Comunidade Portuguesa, sendo a bibliografia existente reduzida, assim como os trabalhos realizados. Esta investigação apresenta-se relevante uma vez que vai aumentar o número reduzido de trabalhos escritos acerca desta patologia, contribuindo para o conhecimento científico; vai dar a conhecer os factores da problemática decisão de ter filhos, podendo estes exigir uma tomada de decisão por parte das entidades competentes e por fim, pretende-se que sirva de contributo e estímulo à realização de mais trabalhos nesta área de conhecimento.

A pesquisa foi efectuada no Centro de Estudos e Apoio à Paramiloidose da Póvoa de Varzim, local único no país, onde podemos obter uma amostra intencional de 6 portadores de Paramiloidose entre os 28 doentes aí residentes em regime de internamento permanente.

O estudo é orientado, em particular, para as seguintes questões:

- A percepção que os portadores de Paramiloidose apresentam acerca da doença.
- As reacções do indivíduo, família e comunidade ao diagnóstico de Paramiloidose.
- Os tratamentos a que recorrem para atenuar a sintomatologia.

Estas questões, na verdade, suportam o objectivo central da análise sobre os factores que influenciam a decisão de ter ou não ter filhos e as expectativas sobre a descendência:

- Qual a influência sobre a opção pela procriação, quando um dos cônjuges é portador da Paramiloidose, das representações culturais e da mística procriativa?
- Será egoísmo ou negligência um portador de Paramiloidose querer ter filhos?

Neste sentido, é utilizada uma metodologia qualitativa, permitindo a descrição da experiência dos portadores de Paramiloidose, tal como é vivida e definida pelos próprios no que concerne à problemática da procriação, descrevendo representações culturalmente constituídas sobre doença, família, procriação e descendência. O Método Fenomenológico é a base desta pesquisa, procurando descrever o fenómeno da importância da descendência no portador de Paramiloidose e a sua natureza como experiência vivida. Pelas características da própria diversidade da Paramiloidose recorreu-se à entrevista semi-estruturada (em áudio e com permissão do respondente) como dispositivo metodológico.

RESULTADOS E CONCLUSÕES

Para grande maioria da população portuguesa, a Paramiloidose é ainda desconhecida, *'a vergonha é o grande tabu porque se esconde até ao sintoma que se pode'*. Somente os profissionais de saúde, familiares e pessoas do círculo pessoal têm verdadeiro conhecimento da realidade da Paramiloidose. E a família atingida por esta doença, pelo menos no início, *'não imagina nada disto, fica a saber que é uma doença hereditária, mas não imagina o que a doença é', 'as pessoas não estão informadas, é uma carga física e psicológica muito grande'*.

O Centro de Estudos e Apoio à Paramiloidose da Santa Casa da Misericórdia da Póvoa do Varzim funciona como lar, único no país, de apoio aos doentes portadores da doença que, por chegarem *'a uma altura em que é muito trabalho, muito cansaço'* e *'talvez para aliviar um bocado a família'*, recorrem a esta instituição, a título individual, onde ficam em regime de internamento permanente. Normalmente, somente quando surgem *'problemas familiares'*, a família toma partido na decisão de institucionalizar o doente portador de Paramiloidose, delegando a sua função de apoio e ajuda na prestação de cuidados ao familiar doente.

No entanto, tendo ocorrido um crescimento (in)esperado do número de portadores diagnosticados, a Paramiloidose, tornou-se num problema de saúde pública, assumindo lugar de destaque no meio científico e social. Uma vez que esta patologia é uma doença genética, hereditária e incluída nas doenças designadas de *doenças de início tardio*, existem, conseqüentemente, em Portugal, famílias com tendência para a manifestação tardia e com casos assintomáticos, daí a dificuldade de rastrear e de interrupção do processo de transmissão da mutação à descendência. Os obstáculos fundamentais são a existência de doentes sem história familiar da doença, doentes idosos e doentes com sintomas atípicos. Desta forma, a confirmação do diagnóstico é adiada, embora *'os casos são todos diferentes uns dos outros, mas o fim é o mesmo'*.

A mobilidade e a migração é uma fonte importante da expansão geográfica desta

doença. A Paramiloidose (do tipo TTR Met30) deixou de ser, actualmente, uma doença de âmbito local, tendo-se tornado uma patologia de âmbito nacional e internacional e esta dispersão constitui hoje um dos aspectos importantes na representação da doença: *'na Suécia não sabemos se fomos nós que a levamos para lá, se elas para cá'*.

O transplante hepático, no doente portador de Paramiloidose, embora longe de ser o tratamento ideal, é a esperança possível. A questão é o em tempo útil, *'agora já pode ser feito antes de manifestados os primeiros sintomas'*, tendo em conta o tempo que os pacientes estarão à espera de um órgão compatível. Assim, pode observar-se que a maior parte das lesões deixam de progredir. Algumas podem mesmo ter ligeira melhoria. Com o tempo, melhora também o estado geral e de nutrição, *'vai-se compensar tanto sofrimento a nível futuro, é vantajoso, vale a pena comprar esta operação'*. No entanto há aqueles que, resignados, recusam acreditar nos benefícios dos tratamentos, limitando-se a viver cada novo dia com sofrimento. Para estes, a Paramiloidose, continua a ser *'uma doença ruim, basta ela não ter cura'* e que *'avança muito lentamente sem a pessoa dar por ela'*.

Outros doentes ainda, descontentes com a evolução do processo de saúde/doença e formas de tratamento convencionais, recorrem a medicinas alternativas, nomeadamente, acupunctura, reiki e shiatsu. E a fé religiosa, a fé em Deus, é uma importante dimensão deste tipo de experiência, porque *'o que Ele não fizer, não faz ninguém'*. De qualquer forma, a expectativa da cura da Paramiloidose, pelo avanço da medicina é uma referência organizante do imaginário da Paramiloidose: *'em 5, 10 anos se resolve a situação'*; *'dentro de 15 anos no máximo está extinta'*. De qualquer forma, esta sobreposição de formas de conhecimento e representação é, em grande parte, a consequência da pouca eficácia e fraca difusão das Consultas de Aconselhamento Genético e de Diagnóstico Pré-implantatório.

A questão da descendência encontra-se fortemente articulada com estas deficiências de informação: *'porque as pessoas não estão informadas, ou porque dá jeito, ou porque a criança ainda tem que nascer com Paramiloidose'*, o que demonstra, em parte, algum egocentrismo. Os doentes portadores de Paramiloidose, em estudo nesta investigação, reclamam, expressamente, o direito à procriação: *'mesmo que saiba que terá filhos portadores da doença'*; *'ninguém pode tirar esse direito'*; *'uma família gosta de ter filhos'*; *'é preciso ter filhos, se não vêm a ter, o mundo acaba'*; *'é sempre melhor uma companhia'*; *'um casal sem filhos também é uma família mas, não tem valor'*; *'um filho é pouco'*; *'ao menos três crianças'*. Em muitos casos, a descendência é anterior à confirmação do diagnóstico da Paramiloidose. No entanto, mesmo sabendo que vão *'deitar mais miséria ao mundo'* e conhecendo a natureza hereditária da doença, muitos doentes manifestam aos seus filhos o desejo de ter netos.

Actualmente, as regras foram alteradas e é valorizada a autonomia e confidencialidade, na decisão do indivíduo em fazer o teste preditivo. É, então, significativo avaliar as motivações, explorar processos de tomada de decisão, testar mecanismos de *coping*, detectar riscos de reacção adversa, reconhecer valores e dinâmica familiar, reforçar redes de apoio social, preparar apoio psicológico e aconselhamento genético, pré-natal e pré-implantatório. A transformação positiva deste cenário depende do incentivo à investigação, a intensificação na prevenção e qualidade do tratamento, aperfeiçoamento das técnicas de solubilização das fibras de amiloide e de diagnós-

tico pré-implantatório que poderão vir a garantir a possibilidade de casais com risco de gerarem filhos com a anomalia genética, conseguirem ter filhos não portadores da doença.

A investigação, na base desta Dissertação de Mestrado, foi, largamente, determinada pela própria diversidade social, cultural, científica e clínica da experiência da Paramiloidose e algumas sugestões para o desenvolvimento no combate à doença e a integração social do doente podem ser avançadas, a partir deste estudo:

- A criação de um observatório nacional para rastreio, triagem e encaminhamento das populações, das regiões endémicas.
- A constituição de redes de cuidados continuados em parceria com a rede hospitalar.
- O estudo comparativo, entre populações e regiões diferentes, das alterações do ciclo vital do doente com Paramiloidose.
- A expansão de redes de doação e transplante, reunindo doentes de Paramiloidose e doentes de outros tipos de patologias que necessitam também de transplantes hepáticos.
- A avaliação dos benefícios do transplante, hepático para a qualidade de vida no doente com Paramiloidose, em articulação com a família como rede de apoio e ajuda.
- O aumento da investigação acerca da influência do stress na manifestação precoce da Paramiloidose.
- A criação de mais instituições com finalidade idêntica à do Centro de Estudos e Apoio à Paramiloidose da Póvoa de Varzim.

O título escolhido para esta pesquisa, ‘Filhos da Paramiloidose’, é fundamentalmente inspirado pela realidade de que a questão do direito à procriação constitui um ponto de intersecção das várias questões que a doença coloca à transformação da relação da sociedade com esta doença ou o facto de que os descendentes são concebidos da Paramiloidose e para a Paramiloidose.

NOTAS

- 1 Também conhecida como doença de Corino de Andrade, Paramiloidose ou Doença dos Pezinhos. Para simplificação e uniformização da terminologia, ao longo deste artigo, será utilizada a denominação Paramiloidose.
- 2 A doença inicia-se sempre nos pés, com dores difusas, e, mais tarde, perda de sensibilidade, motivo pelo qual também se conhece a patologia como ‘Doença dos Pezinhos’. Corino De Andrade observou que os indivíduos se cortavam nas cordas de pesca e se queimavam nos cigarros sem se aperceberem, apresentando estas feridas difícil cicatrização. Fenómeno conhecido por *dying-back*, degenerescência histocelular distoproximal.

REFERÊNCIAS

- Alarcão, Madalena
2000 *(Des)Equilíbrios Familiares*. Coimbra: Quarteto.
- Andrade, Corino De
1952 'A Peculiar Form of Peripheral Neuropathy'. *Brain* 75. pp.408-27.
- Andrade, Maria Perdigão
2002 *Pensar e Agir: As Doenças Genéticas e o Diagnóstico Pré-Natal*. Coimbra: Quarteto.
- Coelho, Teresa et al.
1994 'A Study of 159 Portuguese Patients with Familial Amyloidotic Polyneuropathy (FAP) Whose Parents Were Both Unaffected'. *Journal Med. Genet.* 31. pp.293-99.
- Costa, Paulo Pinto
1983 *Dossier Paramiloidose*. Porto: Centro de Estudos da Paramiloidose.
1999 *O Diagnóstico da Paramiloidose em Portugal*. *Jornal da Associação Portuguesa de Paramiloidose* 24. p.9.
- Coutinho, Paula
1989 *As Viagens de um Gene*. Porto: Rocha Artes Gráficas.
- Coutinho, Paula; Barbosa, Adelino Resende
1976 'Aspectos Neurológicos da PAF'. *Boletim do Hospital Geral de Santo António* 1 (1). pp.27-34.
- Decreto Regulamentar nº 29/90
1990 *Diário da República* nº 213, Série I de 14 de Setembro de 1990. p.3798.
- Freitas, A. Falcão
1976 'Aspectos Clínicos da Polineuropatia Amiloidótica Familiar (Tipo Andrade)'. *Boletim do Hospital Geral de Santo António* 1 (2). pp.17-25.
- Morais, António Rodrigues
2001 *Unhais da Serra, uma População da Serra da Estrela*. *Jornal da Associação Portuguesa de Paramiloidose* 27. pp.12-3.
- Pereira, Silva
1999 'A Pesquisa de TTR Met30. Colheita Sanguínea'. *Jornal da Associação Portuguesa de Paramiloidose* 24. p.11.
- Pinheiro, Eduarda
1996 'Cuidados de Enfermagem na Transplantação Hepática'. *Sinais Vitais* 6. pp.31-4.
- Ramos, Armindo A.
1999 'Qualidade de Vida Após Transplante Hepático em Pessoas Portadoras da Paramiloidose'. *Sinais Vitais* 26. pp.17-20.
- Relvas, Ana Paula
2000 *O Ciclo Vital da Família: Perspectiva Sistémica*. Porto: Edições Afrontamento.