



UNIVERSIDADE DA BEIRA INTERIOR
Ciências Sociais e Humanas

Paramiloidose

Impactos pessoais e sociais de uma doença geneticamente herdada

Ricardo Jorge Salcedas Pais

Dissertação para obtenção do Grau de Mestre na especialidade
Sociologia
(2º ciclo de estudos)

Orientadora: Prof. Doutora Amélia Augusto

Covilhã, Outubro de 2010

Dedicatória

*“Se podes conservar o teu bom senso e a calma
No mundo a delirar para quem o louco és tu...
Se podes crer em ti com toda a força de alma
Quando ninguém te crê...Se vais faminto e nu,

Trilhando sem revolta um rumo solitário...
Se à torva intolerância, à negra incompreensão,
Tu podes responder subindo o teu calvário
Com lágrimas de amor e bênçãos de perdão...

Se podes dizer bem de quem te calunia...
Se dás ternura em troca aos que te dão rancor
(Mas sem a afectação de um santo que oficia
Nem pretensões de sábio a dar lições de amor)...

Se podes esperar sem fatigar a esperança...
Sonhar, mas conservar-te acima do teu sonho...
Fazer do pensamento um arco de aliança,
Entre o clarão do inferno e a luz do céu risonho...

Se podes encarar com indiferença igual
O triunfo e a derrota, eternos impostores...
Se podes ver o bem oculto em todo o mal
E resignar sorrindo o amor dos teus amores...

Se podes resistir à raiva e à vergonha
De ver envenenar as frases que disseste
E que um velhaco emprega eivadas de peçonha
Com falsas intenções que tu jamais lhes deste...

Se podes ver por terra as obras que fizeste,
Vaíadas por malsins, desorientando o povo,
E sem dizeres palavra, e sem um termo agreste,
Voltares ao princípio a construir de novo...

Se puderes obrigar o coração e os músculos
A renovar um esforço há muito vacilante,
Quando no teu corpo, já afogado em crepúsculos,
Só exista a vontade a comandar avante...

Se vivendo entre o povo és virtuoso e nobre...
Se vivendo entre os reis, conservas a humildade...
Se inimigo ou amigo, o poderoso e o pobre
São iguais para ti à luz da eternidade...

Se quem conta contigo encontra mais que a conta...
Se podes empregar os sessenta segundos
Do minuto que passa em obra de tal monta
Que o minuto se espraie em séculos fecundos...

Então, á ser sublime, o mundo inteiro é teu!
Já dominaste os reis, os tempos, os espaços! ...
Mas, ainda para além, um novo sol rompeu,
Abrindo o infinito ao rumo dos teus passos.

Pairando numa esfera acima deste plano,
Sem receares jamais que os erros te retomem,
Quando já nada houver em ti que seja humano,
Alegra-te, meu filho, então serás um homem! ...”*

RUDYARD KIPLING

Resumo

A Paramiloidose é uma dura realidade em Portugal, já que é no nosso país que existe o maior foco da doença descrito no mundo. O crescente aumento de casos da doença em algumas zonas do país, incluindo a região da Cova da Beira, mais propriamente no concelho da Covilhã, e o desconhecimento social sobre a doença, as suas causas, a sua propagação e as possibilidades de cura fazem com que se torne urgente aprofundar a investigação, médica e social, sobre esta condição, que é simultaneamente clínica, social e pessoal.

Esta constatação e o impacto que a doença tem sobre quem dela sofre justificam a pertinência deste trabalho sobre a PAF, também conhecida por Polineuropatia Amiloidótica Familiar ou como é mais conhecida pelo senso comum por “Doença dos Pezinhos”, descrita por primeira vez por Corino de Andrade em 1939.

Desde a descrição inicial, por Corino de Andrade, de 12 famílias portadoras de PAF que o seu número tem vindo a aumentar. Calcula-se que um novo portador nasça a cada semana, uma nova família seja identificada a cada mês e 50 novos doentes surjam a cada ano. A progressão da doença, em Portugal, traduzida nestes números, associada ao seu carácter progressivo, incapacitante e afectando essencialmente indivíduos jovens, *“torna-a num problema grave de Saúde Pública, sobre o qual urge actuar”* (Coutinho P., 1989).

Esperamos que a análise efectuada, ajude a compreender mais e melhor esta doença, do ponto de vista do portador quais os impactos pessoais e sociais que experimenta no seu quotidiano que influência tem na vida destas pessoas e quais as suas perspectivas de futuro.

Palavras-Chave: Paramiloidose, Construção Social da Doença, Risco, Estigma, Hereditariedade

Abstract

The Amyloidosis is a reality, in Portugal exist the largest focus of the disease described in the world, the increasing cases of the disease in some parts of the country, including the region of Cova da Beira, more specifically in the county of Covilhã, social and ignorance about the disease, its causes, its spread and the possibilities of healing make becomes urgent further research, medical and social, on this condition which is both clinical, social and personal.

This finding justifies the relevance of this work on PAF, also known as Familial Amyloid Polyneuropathy, or as it is known by the common sense of "The Toes Disease," described for the first time by Corino de Andrade in 1939. Since the initial description by Corino de Andrade, 12 families living with PAF, that their number is increasing. It is estimated that a new bearer is born every week, a new family to be identified each month and 50 new patients each year arise. The progression of the disease in Portugal translated these numbers, associated with its progressive character, disabling and affects mainly young individuals, *"makes this a serious public health problem, on which urges to act"* (P. Coutinho, 1989).

We hope that the analysis carried out more, and help you understand this disease better, from the standpoint of the bearer, and what personal and social impacts that are targeted, and what influence has in these people's lives and the lives of those who try to help them and what their future prospects are.

Keywords: Amyloidosis, Social Construction of Illness, Risk, Stigma, Inheritance

Agradecimento

*Agradeço, especialmente, à minha orientadora, Professora Doutora Amélia Augusto, por ter acreditado em mim, pela sua sabedoria, dedicação e pelo apoio incondicional em todos os momentos deste trabalho.
Um Muito Obrigado!*

Agradeço ao Doutor Manuel Geraldês enquanto Director Executivo do ACES da Cova da Beira, a toda a Equipa do Centro de Saúde da Covilhã e em especial ao Doutor António Jorge Santos Silva, ao Doutor Joaquim Toscano, pela ajuda e pela disponibilidade demonstrada e principalmente à Enfermeira Maria José Carrega por todo o apoio, pelos incentivos e amizade.

A todos os portadores de Paramiloidose entrevistados obrigado por me terem confiado as suas vidas, dificuldades permanentes, tristezas e esperanças num futuro melhor.

*Aos meus pais Carlos e Estrela porque sem eles não era ninguém,
Muito obrigado!*

Ao Fernando, e ao Miguel com quem iniciei esta aventura, e à Sandra, muito obrigado pela amizade e por me terem ajudado a ultrapassar dúvidas e até mesmo fraquezas que teimaram em aparecer e por estarem sempre presentes e dispostos a ajudar!

Índice

Introdução	1
Parte I - A Paramiloidose no contexto da sociedade actual	3
Capítulo I – A Patologia	3
1.1- A Paramiloidose e as suas origens	3
1.2 - A Polineuropatia Amiloidótica Familiar – Caracterização Genética	5
CAPÍTULO II – A Realidade socialmente construída.....	6
2.1- Construção Social da Doença.....	6
CAPÍTULO III – Estigma e Rótulo	11
3.1- O Estigma na Doença	11
CAPÍTULO IV – O Risco na Contemporaneidade	16
4.1- O Risco	16
4.2- Sociedade do Risco	17
4.3- Risco Genético – Hereditariedade e Probabilidades	19
Parte II - Impactos Pessoais e Sociais de uma doença geneticamente herdada.....	23
CAPÍTULO I - DO DELINEAMENTO DO ESTUDO À RECOLHA DOS DADOS EMPÍRICOS.....	23
1.1- Objectivos de Investigação e Construção do Modelo de Análise	23
1.2- Construção do Modelo de Análise	25
1.3- Opções Metodológicas.....	29
Capítulo II - Análise de Resultados.....	38
2.1- Disseminação da Paramiloidose no Concelho da Covilhã.....	38
2.2- Institucionalização do doente portador de Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF)	43
2.2.1 - Institucionalização do Doente.....	44
2.2.2 - A PAF – das marcas no corpo às marcas no <i>self</i>	45
2.3 - A Família na Paramiloidose	48
2.4 - Estigma e Rótulo do portador de PAF e das suas Famílias	51

2.5 - A Hereditariedade e o Risco Genético no portador de PAF:.....	54
2.5.1 - Famílias “de novo”	57
2.6 - Tratamento e Novas Terapêuticas para os portadores de PAF	58
2.7 - Prevenção da Doença.....	61
2.8 - Perspectivas de Futuro.....	62
2.8.1 - Sonhos e Esperanças.....	62
Conclusões	64
ANEXOS	67
Autorização para obtenção informações/dados sobre Paramiloidose:	92
BIBLIOGRAFIA	118
BIBLIOGRAFIA DIGITAL	125

Lista de Figuras

FIGURA 1. - Hereditariedade e Probabilidades

FIGURA 2. - Exemplo de Árvore genealógica de uma família “de novo” da Covilhã

Lista de Tabelas

QUADRO 1. - Caracterização Sócio-Demográfica Portadores PAF

QUADRO 2. - Caracterização Sócio-Demográfica Coordenadores Projecto PAF

QUADRO 3. - Distribuição dos doentes segundo o transmissor da mutação, dados de 2010 - C.S.C.

Lista de Mapas

MAPA 1- Concelho da Covilhã.

MAPA 2-Distribuição dos doentes/portadores naturais do concelho por freguesia, dados de 2010 - CEAP

Lista de Gráficos

GRÁFICO 1 - Dados população do Concelho entre 1981 e 2011.

GRÁFICO 2 - 152 Doentes /portadores Covilhã - (34 famílias): 53 portadores+ 99 doentes - Dados de 2010 através do CSC.

GRÁFICO 3 - Distribuição da idade de início da doença no geral e por género em 2010 - Idades de início da doença.

Lista de Acrónimos

CEAP -	Centro de Estudos e Apoio à Paramiloidose
CEP -	Centro de Estudos de Paramiloidose
CHCB -	Centro Hospitalar Cova da Beira
CSC -	Centro de Saúde Covilhã
HGSAP -	Hospital Geral de Santo António do Porto
HUC -	Hospital da Universidade de Coimbra
PAF -	Polineuropatia Amiloidótica Familiar
TTR -	Transtirretina
TTR ^{Met30} -	Transtirretina Metionina 30

Introdução

A elaboração desta dissertação de Mestrado surge no âmbito da frequência do Curso de Mestrado em Sociologia, Políticas e Exclusões Sociais na Universidade da Beira Interior.

A problemática em estudo “ A Paramiloidose: impactos pessoais e sociais de uma doença geneticamente herdada.” - Tem sido muito pouco abordada a nível académico, mas a nível social tem vindo a ganhar novos níveis de visibilidade, pois faz parte do grupo das doenças genéticas hereditárias que são objecto de construções sociais e representações bastante enraizadas na sociedade e que hoje têm um lugar de destaque, muito por via da crescente importância da investigação genética.

Esta investigação tem como principais figuras de destaque os doentes de Paramiloidose, a investigação terá como campo empírico o interior do país, mais precisamente na região da Cova da Beira, principalmente no concelho da Covilhã, pois é aí que se encontram vários dos focos da doença em Portugal e onde existe também um dos Núcleos (Unhais da Serra) pertencentes à Associação Nacional de Paramiloidose.

Entre 1939, data das primeiras observações de Corino de Andrade, e 31 de Dezembro de 2010, foram observados no Hospital de Santo António, no Porto, 2546 doentes pertencentes a 600 famílias não relacionadas entre si e provenientes do Centro de Saúde da Covilhã. Começaram, depois, a surgir no serviço de Neurologia do Hospital Geral de Santo António, no Porto, doentes provenientes dos concelhos da Covilhã e de Seia.

Em meados dos anos 80 iniciou-se uma consulta reservada à PAF no Núcleo de Paramiloidose, em Unhais da Serra; em 1995 esta passou a ser feita, distritalmente, no Centro de Saúde (CS) da Covilhã, contando, já, com 900 utentes inscritos (segundo dados fornecidos (CHCB) e Centro de Saúde (CS) da Covilhã.

A escolha desta temática deve-se ao facto de existir, relativamente a ela, uma grande escassez de estudos sociológicos, tanto a nível regional (Beira Interior), como a nível nacional e que poderão ser de grande importância na compreensão de uma doença geneticamente hereditária, dos modos como os seus portadores a encaram, quais os seus impactos pessoais, mas também os seus impactos sociais.

Ao serem portadores de Paramiloidose, os indivíduos vêm ser-lhes associados estereótipos negativos devido à sua patologia hereditária, a qual é acompanhada de complexas e graves repercussões sociais traduzidas na discriminação de que são alvo.

Ao longo dos anos, as doenças genéticas parecem ter sido representadas socialmente como uma punição ou um castigo, 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” apesar de terem um aspecto perfeitamente saudável, o que os fazia sentir-se “imperfeitos”.

O foco de análise desta investigação centra-se na compreensão de como a doença é encarada, compreendida e quais as perspectivas para o futuro, cada vez mais incerto, para quem dela sofre. Assim, esta investigação parte da seguinte questão:

- No contexto actual, da Sociedade Contemporânea, como é que os portadores de doenças genéticas e hereditárias como a Paramiloidose, entendem os impactos pessoais e sociais subjacentes à doença e como os encaram?

Associadas à pergunta de partida deste estudo, e também elas essenciais para uma melhor compreensão e delimitação do objecto de estudo desta investigação, surgiram os seguintes questionamentos:

- O que mudou na vida destas pessoas desde o diagnóstico? Que reacções existem por parte de quem as rodeia, e em que medida essas reacções têm repercussões no modo como se vêem a eles próprios?

- Que tipos de apoio têm, e como gostariam que esses apoios fossem prestados e melhorados?

- O que significa saber que se tem uma doença genética hereditária e que impacto tem nos seus planos de vida, e numa perspectiva de futuro?

A presente investigação divide-se em duas partes.

A parte I corresponde à fundamentação teórica, e está dividida em 4 capítulos. O primeiro capítulo está mais direccionado para a Paramiloidose e as suas origens, tendo como subcapítulo a Polineuropatia Amilódotica Familiar e a sua caracterização genética.

O segundo capítulo desta investigação diz respeito à construção social da doença, a fim de permitir traçar o quadro da realidade social da PAF em contextos precisos, e a abordagem aos conceitos de saúde e doença. No terceiro capítulo, é feita referência ao estigma e ao rótulo, associados aos portadores e às suas famílias, por serem “propagadores” de uma doença, levando-os a serem “socialmente indesejáveis”.

Finalmente, no quarto capítulo aborda-se o risco enquanto conceito, tendo como subcapítulos, a sociedade do risco, o risco genético e a hereditariedade e probabilidades de também ser portador de PAF.

A parte II desta investigação prende-se com questões empíricas e com a sua análise. Assim sendo, o primeiro capítulo debruça-se sobre os objectivos que orientam esta investigação e a construção do seu modelo de análise. Neste capítulo discute-se a metodologia, as técnicas adoptadas e faz-se também uma breve caracterização da população entrevistada.

No segundo capítulo, apresenta-se a análise dos dados empíricos, onde são apresentados e discutidos os resultados obtidos.

Parte I - A Paramiloidose no contexto da sociedade actual

Capítulo I - A Patologia

1.1- A Paramiloidose e as suas origens

A Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF), também conhecida como Paramiloidose ou “Doença dos Pézinhos”, ou ainda Doença de Corino de Andrade, é uma doença de transmissão familiar que se caracteriza por alterações a nível do sistema nervoso periférico e autónomo.

A Paramiloidose não tem cura e é fatal, mas, existem soluções capazes de devolver mais anos de vida, em geral, e nos casos mais comuns, a Paramiloidose manifesta-se no final da segunda década de vida ou início da terceira.

Segundo Pinho e Costa (1986:13), *“a doença surgiu em Portugal, pela 1ª vez antes do século XV, num lugar chamado Caxinas, entre a Póvoa do Varzim e Vila do Conde, onde os grupos sociais de então não se misturavam e as famílias casavam entre si, assim a doença mantinha-se circunscrita a um círculo familiar, onde esta nascia e morria sem passar para o exterior, porém rapidamente se espalhou, hereditariamente, através das viagens dos pescadores, ao longo da costa portuguesa, atingindo também posteriormente a Serra da Estrela”,* mais propriamente Unhais da Serra e São Romão.

Do ponto de vista de Coutinho, 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 patologias reumatológicas, tendo os doentes portadores de Paramiloidose recorrido a ela na procura de cura para os seus problemas.

A existência de doentes com Paramiloidose no concelho da Covilhã e em Unhais da Serra esteve também, segundo os estudos de Morais (2001), associado a feiras remotas que faziam a ligação com quase todas as localidades do país (Morais A.R., 2001).

Apesar de ser uma “doença portuguesa”, a Paramiloidose não se manteve circunscrita ao território nacional, existindo já em muitos países espalhados pelo globo, com maior incidência para o Japão e Suécia, mas também Canadá, Irlanda, Brasil, França e Argentina.

Segundo Coutinho (1989), *“podemos assemelhar a degeneração da doença, a uma árvore que atingida no seu tronco, começa a secar pelas partes mais afectadas dos seus ramos, sendo que o impacto que a doença tem sobre o indivíduo é terrível, pois atinge-o em plena vida activa e reprodutiva.”*

A sua descoberta, pode dizer-se, deu-se na década de 30, quando o Dr. Américo Graça, da Póvoa de Varzim, observou doentes com uma forma estranha de alterações dos membros inferiores, localmente conhecida como “mal dos pezinhos.”

Entretanto, solicitou a apreciação do Professor Corino de Andrade, o qual observou a primeira doente com sintomas diferentes dos habitualmente encontrados nas doenças neurológicas, em 1936. A doente, com 37 anos, natural da Póvoa de Varzim, queixou-se de adormecimento, formigueiro e falta de sensibilidade térmica e dolorosa nos membros inferiores, com dificuldade na marcha, diarreias e perturbações nos membros superiores semelhantes às dos membros inferiores. Foi internada no Hospital Geral de Santo António e aí é estudada. Em 1952, o Professor Corino de Andrade publicou na revista “Brain” uma primeira descrição da doença, então já com cerca de 70 doentes observados. A doença foi por ele denominada de Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF).

Mais tarde, em 13 de Julho de 1970, Corino de Andrade criou o Centro de Estudos de Neuropatologia, actualmente denominado Centro de Estudos da Paramiloidose.

A doença manifesta-se através de sintomas ao nível neurológico, como perturbações da sensibilidade, musculares de mobilidade e reflexões, sintomas gastrointestinais, alterações cardiovasculares, emagrecimento, manifestações oculares e também ao nível sexual e renal. Começa com a sensação de adormecimento dos pés e pernas, acessos de dor fulgurante e perda de sensibilidade para a dor, frio e quente, tais sintomas são, no entanto, desvalorizados pelos doentes, isto porque na maioria dos casos existe um vincado historial familiar.

Segundo o Dr. António Freire (2009), hepatologista da Unidade de Transplantação do Hospital Curry Cabral, em Lisboa, *“Com a progressão da doença toda a sintomatologia inicial acentua. Os doentes chegam a ficar sem sensibilidade até às coxas. A atrofia muscular acaba por alterar a marcha até ao ponto de deixarem de poder andar, ficando acamados”*.

A Associação Portuguesa de Paramiloidose (APP) estima que existam, actualmente, cerca de 2000 indivíduos portadores já diagnosticados, em Portugal.

A esperança de vida destas pessoas é reduzida, sobrevivem pouco mais de uma década após a manifestação dos primeiros sintomas, porém, existe uma solução que confere qualidade de vida, e mais anos de vida: o transplante hepático. *“O diagnóstico deve ser precoce para que o transplante também o seja e para que, dessa forma, se assegure qualidade de vida ao doente”*, refere o Dr. António Freire (2009), sublinhando *“...se não houver qualquer tipo de complicações após o transplante, como rejeição do novo órgão, o doente retoma a vida familiar e profissional normalmente. Os sintomas permanecem, mas com regressão muito lenta.”*

Os sintomas permanecem, mas com regressão muito lenta.”

Este tipo de doentes, que estão traumatizados porque viram morrer familiares muito próximos, e apesar de terem a sintomatologia inicial, não querem aceitar, nem admitir que têm Paramiloidose e, muitas vezes, nem fazem o diagnóstico.

1.2 - A Polineuropatia Amiloidótica Familiar - Caracterização Genética

Trata-se de uma afecção do sistema nervoso periférico, altamente incapacitante, que se revela na idade adulta, atingindo indivíduos de ambos os gêneros, de início insidioso na segunda e terceira década de vida desenvolvendo-se durante cerca de dez a quinze anos com uma evolução letal. (Andrade, 1952; Monteiro *et al.*, 2004).

Para Monteiro *et al.* (2004) é uma desordem autossomática dominante, multissistêmica e fatal, provocada por uma mutação genética, uma mutação no cromossoma 18, faz com que o fígado do indivíduo produza TTR Met 30, uma substância altamente insolúvel que tende a precipitar nos tecidos como substância amilóide.

Esta amiloidose atinge o jovem adulto (20 e os 35 anos), o seu quadro clínico é geralmente constituído por uma neuropatia periférica, “*como uma árvore que atingida no seu tronco, começa a secar pelas partes mais afastadas dos seus ramos.*” (Coutinho P., 1989).

A sua deposição nos tecidos conduz a uma degenerescência progressiva dos nervos periféricos, incluindo os nervos vegetativos que regulam o funcionamento de diversos órgãos e sistemas, conduzindo a uma multiplicidade de sintomas. Embora as proteínas mutantes estejam presentes desde o nascimento, o início dos sintomas é tardio. Geralmente manifesta-se a partir dos 25 anos, podendo contudo manifestar-se em faixas etárias mais tardias (portadores sintomáticos) ou então não se manifestar apesar da mutação genética estar presente (portadores assintomáticos) segundo Freitas (1976).

O quadro clínico típico da PAF é denominado por uma polineuropatia mista, autónoma, sensitiva e motora, com progressão ascendente (*Dying-back*) e centrípeta, acabando por atingir todo o corpo.

Nos seus estudos, Freitas (1976), defende que quando manifestada passa-se, insidiosamente, da inicial dor e *formigueiro* dos pés para a gradual perda da sensibilidade, dormência e total incapacidade motora. Ramos e Gomes (1989) acrescentam ainda que a parestesia ou paralisia dos músculos extensores produz uma marcha característica, em que os doentes, por impossibilidade de colocarem no chão os calcâneos (por dificuldade de dorsiflexão), apoiam-se na extremidade anterior dos pés - marcha em *steppage*.

Segundo Monteiro *et al.* (2004), a transplantação hepática tem sido a forma mais habitual de atenuar a sintomatologia uma vez que, mais de 90% da TTR Met30 é produzida no fígado, espera-se que o transplante hepático retarde a progressão da PAF e a proteína anormal seja eliminada do plasma sanguíneo.

Contudo, apesar da diminuição da morbilidade e da mortalidade, o transplante hepático está longe de ser o tratamento ideal para a PAF. Apesar do transplante parecer interromper o percurso degenerativo provocado pelos depósitos de amilóide, muitos dos pacientes enfrentam desafios psicológicos muito significativos no retorno à “normalidade”.

A ocorrência de uma alteração na imagem corporal do indivíduo exige uma adaptação à nova situação, tornando-se esta mais complexa se a alteração for de carácter definitivo.

Entenda-se adaptação como os ajustamentos ou compromissos individuais para satisfazer as exigências de uma situação, a nível biológico, psicológico e social.

A Paramiloidose é uma patologia que se transmite de pais para filhos sem saltar gerações. Alguns saltos aparentes são explicados pelos pais terem sido portadores que não manifestaram durante a vida a afecção. Quando num casal um dos progenitores é afectado, há 50% de probabilidades de este transmitir a doença aos seus descendentes, os que nascem sem a doença jamais a poderão transmitir.

De acordo com Sousa *et al* (1990) nos doentes portugueses, há influência entre o sexo do progenitor transmissor da doença e a idade de apresentação da mesma, conduzindo a transmissão materna a um início mais precoce e a paterna a um início mais tardio da doença. Relacionando o sexo do progenitor e do doente, verificou-se que os filhos de mães com esta doença a manifestam mais cedo, enquanto as filhas de pais com a doença, a manifestam mais tardiamente (Araki S., 1995).

CAPÍTULO II - A Realidade socialmente construída

2.1- Construção Social da Doença

Segundo Graça Carapinheiro (1986:10), são as determinantes e as lógicas sociais dominantes numa dada época e numa dada sociedade que definem “as doenças”, “os doentes” e as concepções que eles e outros interiorizam sobre a “condição de doente”, assim sendo a doença torna-se uma “realidade construída”. A mesma autora (1986:11) refere ainda que esta “construção social da doença” permite traçar o quadro da realidade social das doenças em contextos precisos, bem como determinar os elementos de estruturação da identidade social do doente (níveis de descoincidência entre “a doença do doente” e a “doença do médico”; possibilidades de afirmação da perspectiva do doente.)

Carapinheiro diz que *“Quando num determinado momento histórico surge uma doença que se apresente misteriosa, cuja origem seja obscura e para a qual ainda não estejam disponíveis terapêuticas eficazes, as mitologias sociais desenvolvem um trabalho ideológico de recuperação do fenómeno no quadro social da sua existência colectiva, atribuindo-lhes significados que a individualizam e lhe fornecem caracterização social.”* (Carapinheiro, 1986:15).

Para uma melhor compreensão sobre esta questão é importante discutir dois conceitos fundamentais, a saúde e a doença.

Têm-se vindo a desenvolver paradigmas ou modelos para explicar os conceitos de saúde e de doença. Tais modelos têm evoluído desde a ênfase colocada na superstição, passando pela atenção centrada no indivíduo, até à ênfase colocada na globalidade da pessoa relativamente ao seu ambiente e à sociedade.

“A saúde e a doença pertencem ao mesmo continuum e não devem ser interpretadas de forma dissociada. Além disso, a convicção do pensamento crítico actual é que a saúde e a doença não são apenas fenómenos biológicos ou patogénicos, mas, igualmente, construídas no campo das relações sociais.” (Duarte, 2002:41)

A saúde e a doença são fenómenos sociais, porque conduzem a implicações no funcionamento da sociedade, tanto a um nível micro como a um nível macro, as experiências de saúde ou de doença influenciam o relacionamento com os outros, as tarefas do dia-a-dia e as representações de nós próprios.

É essencial, pois, que se faça a distinção entre a doença como uma anormalidade/distúrbio no sistema biológico e a doença como experiência de estados alterados de bem-estar e do funcionamento social ou como experiência subjectiva de mal-estar. Estas duas formas de encarar a doença nem sempre estão em concordância: alguém poderá sentir-se doente sem que realmente o esteja e vice-versa.

A definição proposta pela O.M.S. (Organização Mundial da Saúde) assenta na noção de bem-estar (saúde como bem-estar físico, psíquico e social e não a mera ausência de doença), no entanto muitas dificuldades subsistem quando temos necessidade de passar da noção abstracta e generalizável à sua expressão estratificada por classes sociais, sexo e idade, já para não referir a dificuldade de construir indicadores sensíveis na estimação do bem-estar nas suas três dimensões (Carapinheiro, 1986)

A saúde é um direito a que todos deveriam ter acesso pois é um bem indispensável quer para a realização de uma actividade profissional quer para a realização individual, todavia, a saúde ultrapassa o domínio da medicina, na medida em que apela a comportamentos individuais, familiares e sociais.

A saúde pode assim ser definida *“num sentimento de plena capacidade para se adaptar às novas necessidades fisiológicas, psíquicas, simbólicas e sociais. (...) A saúde é um valor que diz respeito à sociedade, à política, à economia, à cultura, à religião, à família e aos indivíduos pois os avanços genéticos revelam-se ameaçadores das identidades e dos laços sociais levantando questões de ordem ética e bioética em torno da problemática da saúde”* (Leandro, 2001:75).

Felismina Mendes (1996:184/185) afirma que *“a saúde tende a ser um valor e uma referência à qual cada um deve submeter a sua vida e é em seu nome que se organiza todo um conjunto de práticas, numa perpétua negociação entre o que é possível ser e o que não é, entre o domínio público e o privado, entre o prazer e o risco”*.

Por sua vez, Hans-Georg Gadamer (1997:109) afirma que a *“a saúde não é apenas um sentir-se, mas estar-aí, estar-no-mundo, é um estar-com-os-outros, um sentir-se satisfeito com os afazeres da vida e manter-se activo neles”*. A saúde caracteriza-se pelo que o autor denomina de carácter oculto que transparece no bem-estar que sentimos, na medida em que só damos por ela quando não a temos. Em todas as sociedades existem doenças, o mundo sem doenças é uma utopia.

A doença, em termos biomédicos é um conceito estritamente biológico e está relacionado com a patologia e sintomatologia de uma determinada doença; está no doente e exterioriza-se.

Estar doente é o que o indivíduo sente, pode-se manifestar através de dor ou de desconforto, quer no âmbito psicológico ou no sociológico; algo exterior incomoda o interior do indivíduo, *“Ninguém é completamente igual depois de ter estado doente.”* (Duarte, 2002:41). A doença é, assim, uma realidade construída e o doente, uma personagem social, esta construção social da doença assenta, na opinião de Graça Carapinha (1986:11), na ideia de doença enquanto *“fenómeno social total”*.

O modo como se vive a doença é individual e único, no entanto, há pontos em comum. *“Com saúde, o corpo e o espírito são um todo: nós somos os nossos corpos. Na doença, o corpo torna-se algo diferente do espírito, algo alheio, sobre o qual o espírito tem um controlo limitado”* (McWhinney, 1994:67). A doença é assim encarada como uma ruptura na maneira de *“estar no mundo”* pois o doente deixa de se relacionar com o mundo.

Para Radley (1994 cit. por Paúl e Fonseca 2001), o termo doença pode ser percebido sob três prismas ou formas de abordagem, tal como defendia Laplatine: a doença (*disease*) - resultante do diagnóstico médico; doença (*illness*) - a vivência da doença pelo paciente, e doença (*sickness*) - como estatuto social da pessoa atingida. Assim, é clara e evidente, a interacção entre o corpo fisiológico e o tecido social na experiência de estar saudável ou doente. Para os autores, *“o comportamento de doença é uma resposta aprendida socialmente e as pessoas respondem aos sintomas de acordo com as suas próprias definições da situação. Essas definições são influenciadas pelas dos outros, largamente moldadas pela aprendizagem, socialização e experiências passadas, sendo ainda mediadas pelo nível cultural da pessoa”*. (Paúl e Fonseca, 2001:77)

As concepções de saúde e doença não são estáticas, variaram ao longo dos séculos e dependem do contexto social-cultural e histórico, assim como do estatuto de quem as produz. *“Cada época tem as suas próprias doenças, as suas epidemias”* (Leandro, 2001), muitas são as definições existentes mas uma coisa é certa, para realizarmos o que quer que seja necessitamos de ter saúde, e olhamos *“(…) a doença como algo de desagradável, que nos afecta e que nos impossibilita de realizar as tarefas do dia-a-dia.”* (Pereira, 1993).

Mas enfim, a doença faz parte da vida, coexiste com o Homem.

Como refere Susana Duarte (2002:13), *“a saúde é uma parte da cultura dos povos”*, pois a doença e a construção social que dela fazemos é o reflexo da sociedade em que estamos inseridos, da cultura, da ideologia política, da religião, dos ideais e valores em que acreditamos e que nos são transmitidos pela nossa família e grupo social. Claudine Herzlich (1996) defende a existência de dois mundos - o da saúde e o da doença.

O mundo da saúde é o mundo social em que o indivíduo se encontra activo, inserido numa sociedade, contrapondo-se ao mundo da doença que implica o afastamento provisório do indivíduo da sociedade.

Deste modo, saúde e doença são faces diferentes da mesma moeda, a referência a uma das noções pressupõe a outra, constituem a maneira como o indivíduo interpreta e se relaciona com a sociedade.

Como refere Susana Duarte (2002:97), *“estar saudável é uma construção social que ajuda a compreender o nosso lugar e o dos outros no mundo, daí que ser considerado saudável (...) torna-se um código moral”*. A saúde e a doença fazem parte da vida humana e manifestam-se no corpo, daí a interligação entre saúde e realização pessoal.

Neste sentido, podemos dizer que a saúde e a doença influenciam a forma como o indivíduo interpreta e se relaciona com a sociedade, pois desde o início da vivência pessoal da doença esta assume uma dimensão social, tal como o nascimento e a morte, a doença é um acto social determinado pela natureza biológica do ser humano.

Como já foi referido anteriormente, as actuais concepções de saúde baseiam-se no modelo biopsicossocial da doença, este modelo contrapõe-se ao modelo biomédico ainda dominante nas sociedades Ocidentais, e que defende que para a prática médica é necessário ter os conhecimentos científicos adequados, no entanto estes, por si só, não bastam para compreender a doença.

Para o modelo biomédico a doença é explicada meramente como um fenómeno fisiológico, é a alteração dos parâmetros biológicos, somáticos que definem a doença, vendo-a como algo objectivo (sintoma, diagnostico, cura), centrados numa visão organicista da doença e do sofrimento, ignoram muitas vezes as determinantes sociais e culturais envolvidas. O modelo biomédico de saúde, no qual o corpo humano é visto como uma máquina formada por peças que se pode analisar e interferir através do saber e técnicas racionais, vê a doença como um mau funcionamento dos mecanismos biológicos, cujo causador é um agente específico, unicausal; o “paciente” é visto como um ser passivo, com um “corpo doente” que é tratado de forma separada, tanto da mente, como das condições sociais e ambientais que o envolvem.

Porém, nos últimos anos, este modelo redutor de quem vê a doença, o órgão e desvaloriza as ramificações pessoais, familiares, sociais e culturais foi sendo contestado fazendo emergir um Embora actualmente se assuma o conceito holístico de saúde, a verdade é que o modelo biomédico de saúde, de carácter reducionista, tem vindo a dominar quase por absoluto a saúde individual e das populações.

O discurso da medicina apoia as suas observações e formulações exclusivamente a partir da perspectiva deste modelo, que reflecte o referencial técnico-instrumental das biociências, excluindo o contexto psico-social dos significados, dos quais depende a compreensão plena e adequada dos pacientes e das suas doenças.

Na cura da doença é necessário algo mais: a capacidade de compreender o mundo do doente e integrar os seus sintomas e queixas nesse mundo, onde intervêm crenças, mitos, filiação religiosa, usos e costumes da família, maneiras de sentir, estar e ver a vida e o mundo.

“O médico tem que ter em conta todos estes aspectos e não se debruçar apenas sobre as patologias pois o indivíduo e a doença são um só, não podemos curar a doença ignorando o doente e a sua história de vida pois o corpo do doente, sendo a casa da doença, pertence a um ser humano” (McWhinney, 1994; Duarte, 2002).

A reacção do indivíduo face à doença depende da sociedade em que está inserido, isto é, de factores como o desenvolvimento económico e social desta, da religião que professa (ou não), do clima, da cultura, das condições de vida, entre outros. Perante todos estes factores o indivíduo faz a sua construção individual da doença. A forma como cada um de nós reage, se comporta e apresenta os seus sintomas depende das experiências individuais, dos valores e das representações próprias de cada sociedade.

Quando estamos perante um doente que se sente responsável pela doença, que interioriza sentimentos como a irritação e a desculpa e, simultaneamente, pode carregar o estigma de ter uma doença discriminada pela sociedade, que acarreta sentimentos de rejeição e de desinteresse da sociedade, como é o caso das doenças genéticas hereditárias como a Paramiloidose, a Doença de Machado Joseph, entre outras, nunca a compreensão da sua situação e experiência da doença pode ter como referencial único o modelo biomédico.

“O problema de viver com uma doença degenerativa sem possibilidade de cura ou sequer de tratamento implica mobilizar um conjunto de conceitos de forma a apreendermos este objecto na sua plenitude sociológica na medida em que a doença consiste, sempre, num fenómeno eminentemente social cujas vivências se encontram profundamente imbuídas de factores sociais” (Andrade, 2001).

Nesta situação, todas as relações tidas como garantidas relativamente ao corpo tendem, por norma, a ser anuladas, sendo a descoberta da doença que fomenta este rotura.

Segundo Turner (1992 cit. in Augusto 2004:272) *“os corpos e as suas doenças são profundamente metafóricos, mas, simultaneamente, existem claros espaços para uma fenomenologia da doença, para a análise da experiência vivida da dor, do desconforto e da alienação.”*

Willimas e Bendelow, (1998:126 cit. in Augusto 2004:272) indicam que *“ganham aqui importância fundamental as emoções, clarifica-se a subtil e sofisticada relação entre a incorporação imediata da doença, enquanto materialidade bruta, e o carácter carregado de significado enquanto experiência humana.”*

CAPÍTULO III - Estigma e Rótulo

3.1- O Estigma na Doença

Durante largos anos, a Paramiloidose 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), já referenciado acima, *“a alta prevalência da Paramiloidose na Póvoa de Varzim, somadas 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.”*

A Paramiloidose é vista, assim, como uma doença das classes mais desfavorecidas, ligadas a actividades piscatórias na zona norte e litoral do país e à pastorícia e agricultura na zona interior do país. A população afectada pode assim ser caracterizada como estando situada em grupos desprivilegiados com um limitado capital social, cultural, económico e simbólico. A doença alberga um mundo complexo com problemas variados, necessidades e capacidades distintas, implica uma ruptura na vivência do quotidiano exigindo uma ressocialização do doente às novas condições, obrigando-o a uma redefinição das suas expectativas e projectos de vida, implicando, por isso, uma afectação de recursos, sendo que as condições concretas de existência e as representações constituem-se como elementos determinantes na definição das suas acções.

Com a sua degeneração corporal a um nível muito elevado e conseqüente redução das capacidades relacionais e de resposta às expectativas sociais desenvolve-se uma auto-imagem negativa, uma desestruturação do controlo sobre a vida e uma redução drástica da rede de contactos familiares, profissionais e sociais por parte do doente, a tal ponto intensa que podemos falar de isolamento social e até mesmo em exclusão.

Os obstáculos à cidadania completa devem-se às debilidades geradas pela doença e às atitudes discriminatórias e estigmatizadoras da sociedade.

Confrontados com o estigma e preconceito por parte da sociedade, não é surpreendente que as pessoas com doenças comecem a ver-se a si próprias como sendo inferiores aos outros. Podem aceitar a imagem que os outros têm deles, o impacto na sua auto-imagem pode ser, com efeito, desastroso, levando à exclusão social e à falta de motivação para desenhar e perseguir os seus próprios objectivos.

A maioria dos autores que escrevem sobre o estigma começa por referir-se à origem linguística do termo na Grécia antiga, onde significava *“uma queimadura ou cicatriz feita no corpo de maneira a denotar que o seu portador era um escravo, um criminoso ou qualquer pessoa marginal”* (Clausen, 1981), o uso contemporâneo do termo mantém uma conotação completamente negativa.

Segundo Dubar (1997 cit. in Soares 2008), num estudo efectuado sobre a Doença de Machado-Joseph, *“um processo progressivo de estigmatização, tem influência na participação do indivíduo na vida social e na própria evolução da sua imagem. Deste modo, inicia-se um processo de rotulagem que pode ser percebido pelo indivíduo. A tomada de consciência e aceitação do rótulo de que é alvo favorecem o sentimento de pertença a um grupo mesmo que este seja desviante.”*

O indivíduo portador de Paramiloidose assume um “rótulo”, como foi designado por Becker (1963), que carrega consigo o fardo de uma condição congénita, aceitando facilmente o rótulo imposto por uma sociedade, que pode coincidir ou não com a aceitação do papel de doente.

A rotulagem de um indivíduo como portador de uma doença geneticamente hereditária implica a existência de certas circunstâncias que favoreçam a efectivação de tal processo, o fato de que em determinada cultura existem modelos a serem seguidos, sendo que quem não os segue é rotulado como diferente, como possuidor de atributos desqualificantes, o que pode ter repercussões ao nível do processo de construção identitária.

Para se compreender este mecanismo, é preciso levar em conta o tipo de organização social em que o indivíduo está inserido, desde o contexto da identificação de um problema como doença, até a ajuda profissional e organização do tratamento. O “rótulo”, o comportamento “anormal” e a “reação social” actuam juntos na efectivação do estigma e concomitantemente na imputação de um novo papel e uma nova identidade.

O conceito de estigma pode ser, então, entendido como *“a situação do indivíduo que está inabilitado para a aceitação social plena”* (Goffman, 1988: 7). Para este autor, o estigma não é apenas um atributo pessoal, mas uma forma de designação social, a identidade é objecto de estigmatização sempre que um dos atributos dos actores entrar em descrédito.

O estigma pode ser uma desordem física, uma “falha” de carácter, uma deficiência no comportamento, a pertença a um grupo social minoritário julgado inferior em relação a um grupo, traduzindo a posse de um atributo indesejável, sendo uma palavra conotada com a desgraça ou doença, o estigmatizado é considerado como estigmatizante em relação às pessoas com quem mantém interacção. Convém, de qualquer modo, considerar o estigma em termos de relações mais do que atributos, o estigma consiste num *“tipo especial de relação entre atributo e estereótipo”* (Goffman, 1988: 13).

Todas as sociedades definem categorias acerca dos atributos considerados naturais, normais e comuns do ser humano - o que Goffman (1963) designa por *“identidade social virtual”*. O indivíduo estigmatizado é aquele cuja identidade social real inclui um qualquer atributo que frustra as expectativas de normalidade.

O argumento principal do autor é que a estigmatização de atitudes e de comportamentos por parte dos outros constitui uma ameaça para a identidade da pessoa alvo do estigma, analisando também os diferentes aspectos da identidade que correm perigo e descrevendo as respostas comuns criadas para a defesa da identidade de cada um nestas situações.

Goffman (1988) distingue entre três tipos de identidade, cada um tendo uma relação diferente com o estigma: a social, a pessoal e a do ego.

A identidade social diz respeito à maneira como a pessoa se apresenta no mundo num sentido lato, incluindo as pessoas que não a conhecem, a identidade pessoal é o reconhecimento da pessoa pelo círculo de indivíduos que a conhecem e a identidade do ego concerne a ideia que a pessoa tem de si própria e, conseqüentemente, é uma experiência pessoal e auto-reflectora.

A estigmatização pelos outros acontece principalmente no campo da identidade social e é baseada em estereótipos subscritos por estranhos que não conhecem a pessoa em questão. Assim sendo, acontece que é menos provável que os indivíduos que conhecem a pessoa em questão a vejam de acordo com os estereótipos e, em consequência, é improvável que a estigmatizem, a identidade pessoal pode ser preservada dos efeitos do estigma se a pessoa controlar a quantidade de informação transmitida para o seu círculo social. Os doentes podem aprender uns com os outros modos de como lidar com o estigma e como manter a sua identidade pessoal. As pessoas que partilham as mesmas características estigmatizadoras podem oferecer aos outros, como diz Goffman (1963), *“dicas sobre os ossos do ofício e um rol de lamentos de que podem servir-se para apoio moral e para o conforto de se sentirem em casa, com calma, aceites como uma pessoa realmente normal como qualquer outra”*.

A pessoa estigmatizada tem tendência para estratificar os outros com as mesmas características estigmatizadoras, de acordo com o quão evidente é o seu problema. Pode então tomar a mesma atitude em relação aos mais evidentemente estigmatizados, tal como os 'normais' fazem em relação a ela. *“À partida, quanto mais próxima uma pessoa estiver dos normais, com mais facilidade ela se encarará dentro de termos não-estigmatizadores”* (Goffman (1963).

Goffman (1988) salienta que a pessoa que desenvolve uma característica estigmatizadora tarde na vida será confrontada com a possibilidade de ter de aceitar uma nova identidade, sendo que uma das vantagens em conseguir fazê-lo é o acesso ao apoio que virá a ter dos outros com o mesmo estigma, mas é necessário ter de lidar com a dor de perder o estatuto de 'normal'. Os doentes têm de enfrentar atitudes de rejeição não apenas do público, que podem ser ultrapassadas através de uma retirada social, mas também dos elementos da família e dos profissionais a quem pedem ajuda, que são menos fáceis de evitar.

Como referenciado anteriormente, uma vez rotulado, um indivíduo fica sujeito a respostas uniformes por parte dos outros, o comportamento cristaliza-se de acordo com estas expectativas e é estabilizado por um conjunto de recompensas e de castigos que constroem o indivíduo rotulado ao papel de 'doente', e quando o indivíduo interioriza este papel, incorporando-o como uma identidade central, o processo completa-se, e a consequência é uma identidade deteriorada associada a uma doença crónica.

“O que vai contra a «realidade socialmente aceite», leva-nos a rotular, sob forma de palavras com conotações negativas, as formas de rejeição social de algumas realidades. Um processo progressivo de estigmatização, tem influência na participação do indivíduo na vida social e na própria evolução da sua imagem.” (Lopes 2004 cit. Soares 2008)

Assim, a construção da identidade ocorre em simultâneo com a construção de uma imagem associada a um sentimento de exclusão ou de participação em grupos sociais mais ou menos organizados, sendo a aceitação ou rejeição dos valores predominantes da sociedade que definem a exclusão ou integração dos indivíduos. Trata-se de um fenómeno social caracterizado por processos de segregação social, sendo que na base de tais processos podem encontrar-se estigmas socialmente construídos sobre a Paramiloidose.

As pessoas portadoras de uma doença e as suas famílias são muitas vezes *“desacreditadas”* ou *“desacreditáveis”* e, no fundo, excluídas da sociedade por possuírem uma característica estigmatizante, sendo portanto alvo de estigmatização relacionada com a saúde. (Goffman cit. in Soares, 2008:10).

O estigma leva a uma procura, por parte dos não portadores, em evitar, ou pelo menos em reduzir, a frequência ou amplitude das relações sociais, evitando os contactos não imprescindíveis.

Isto tem fortes implicações para os doentes e para os familiares não doentes que, muitas vezes, são apontados e segregados pelas famílias da comunidade onde estão inseridos.

Existem duas dimensões do estigma que é importante salientar: o estigma individual e o estigma familiar. Neste sentido, consideramos que no caso da Paramiloidose, e na sequência da teoria de Goffman (1988) que acima foi descrita, existem dois grupos de estigmatizados: os “desacreditados”, cujos defeitos são evidentes e que neste caso são os indivíduos que têm manifestamente PAF e, os “desacreditáveis”, cujos defeitos não são visíveis e que são, neste caso, as pessoas “*em risco*” de manifestar a doença, ou seja, os filhos de doentes paramiloidóticos.

Estas pessoas em “*risco*” sofrem as duras consequências de serem filhos de portadores de uma doença grave, hereditária, degenerativa, apesar de haver cura (havendo sempre o risco de rejeição após o transplante). Assim, em primeiro lugar, estes indivíduos deparam-se sempre em determinada fase da sua vida com a realização ou não do teste preditivo que permite saber se são portadores da doença.

O ser portador de Paramiloidose pode implicar uma ruptura na vivência do quotidiano, ao nível das práticas sociais e ao nível das representações e do imaginário dos actores, e um reposicionamento na escala social com a percepção de novas exigências a nível do estatuto, posição e papéis sociais, entendidos como maneiras de agir e expectativas de acção relativamente padronizadas, associadas às diferentes posições sociais.

A redução da frequência e amplitude das relações sociais de que são vítima tem fortes implicações para os doentes e para os familiares não doentes que, muitas vezes, são apontados e segregados pelas famílias da comunidade onde estão inseridos, tal como podemos observar num estudo de caso semelhante efectuado por Soares (2008) sobre a Doença de Machado-Joseph, nos Açores.

As doenças genéticas hereditárias, como a Paramiloidose ou a Machado-Joseph, que têm uma construção social negativa “*podem gerar situações de profundo isolamento social*”, complementado com dificuldades físicas e motoras, que levam a uma situação de exclusão ou vulnerabilidade à exclusão social de quem delas padece, Muitas vezes esta situação alastra-se inclusive a alguns elementos da família, como indica Soares (2008:13) no seu estudo sobre Machado-Joseph, podendo provocar mudanças radicais nas relações interpessoais e profissionais, e mudanças pessoais e familiares que variam em função do género do/a doente e dos/as cuidadores. As alterações provocadas pela doença propiciam também o desequilíbrio económico e social das famílias afectadas, ao contribuir para a redução de oportunidades sociais dos/as doentes e das cuidadoras contribuindo, deste modo, para reproduzir o ciclo de exclusão social que afecta estas famílias, através do que Goffman (1988) designou de “*estigma de cortesia*”.

Este conceito procura ilustrar o modo como o estigma pode alastrar do seu possuidor para os que deles estão próximos, como familiares ou cuidadores, sofrendo estes, muitas vezes, as mesmas privações, como indica McRae (1991) num estudo sobre a gestão do estigma de cortesia no caso dos doentes de Alzheimer.

O doente estigmatizado (con) vive num ambiente de tensão, com uma permanente pressão psicológica, com perda da auto-estima e desestruturação do controlo sobre a sua vida, o que origina profundas consequências psicológicas e emocionais, com uma tendência para o fechamento sobre si mesmo, isto acontece num contexto de ruptura com o modo de vida anterior à doença, com uma crescente dependência do doente no seu dia-a-dia.

CAPÍTULO IV - O Risco na Contemporaneidade

4.1- O Risco

Viver é estar em risco. O risco tornou-se num tema central para a modernidade, um dos seus grandes marcadores. A sua definição conceptual está longe de reunir consensos, quer nos meios científicos, quer para o público em geral. O risco enquanto objecto de pesquisa é abordado por diversas disciplinas científicas, sabendo que, por vezes, estas apresentam perspectivas contraditórias ou antagónicas entre si. O campo de utilização do risco é bastante diversificado e susceptível de múltiplas interpretações e algumas ambiguidades.

O risco pode ser visto como uma entidade omnipresente em muitas actividades do mundo social e é por este motivo que o seu estudo ganha pertinência nas sociedades contemporâneas. Quando nos interrogamos sobre “o que é o risco?” verificamos que estamos perante uma questão muito complexa, de difícil definição e objectivação, onde os seus limites e fronteiras são ambíguos, visto que a sua noção se converte em múltiplos significados e conotações sociais.

As alterações ao significado e ao uso do risco surgem, segundo Deborah Lupton, associadas à emergência da modernidade, iniciada no século XVII e com maior impacto no século XX.

“Durante o século XVIII, o conceito de risco começou a ser científico (...)” (Lupton, 1999:6)
Segundo Beck, “Consequências que antes apenas afectavam o individuo tornam-se ‘riscos’, sistematicamente causados, estatisticamente descritíveis e, nesse sentido, tipos de evento ‘previsíveis’, que podem também ser sujeitos a normas supra-individuais e políticas de reconhecimento, de compensação e outras para os evitar (...)” (Beck cit. in Lupton, 1999: 6).
Contudo, quando falamos sobre o risco verificamos que estamos sempre perante cenários de incerteza, onde os resultados nunca podem estar garantidos à partida.

O conceito de risco remete-nos para probabilidades ou possibilidades sobre a ocorrência de eventos futuros, surgindo também associado a uma certa contingência ou ambiguidade decorrente das diversas dinâmicas do mundo social. Desta perspectiva, *‘risco’ é um conceito neutro, traduzindo a probabilidade de algo acontecer, combinada com a magnitude de perdas e ganhos associados.*” (Lupton, 1999: 8)

“A essência do risco não é tanto aquilo que está a acontecer, mas sim, aquilo que pode acontecer” (Adam; Van Loon, 2000).

Segundo Douglas e Wildavsky (1982) “o risco é socialmente construído, e, por vezes, afigura-se como algo incontrollável, visto que nós nem sempre conseguimos saber se aquilo que estamos a fazer é suficientemente seguro para prevenir a ocorrência de acidentes ou de efeitos indesejados. Para além disso, ninguém consegue conhecer mais do que uma pequena fracção dos perigos ou dos riscos que se encontram em seu redor.”

Assim, a visão dos actores sociais sobre os riscos aos quais estão sujeitos é sempre parcial ou incompleta.

4.2- Sociedade do Risco

Em meados da década de oitenta do século passado, Ulrich Beck (1992) apresenta o inovador conceito de “*sociedade de risco*”, para alertar sobre os riscos aos quais as sociedades actuais estão sujeitas, particularmente os riscos de carácter tecnológico e ambiental. Para Beck *et al.* (2000: 166) “a sociedade de risco significa que vivemos na idade dos efeitos secundários, isto é, habitamos um mundo fora de controlo, onde nada é certo além da incerteza.”

A novidade desta noção reside no facto de algumas decisões humanas poderem envolver consequências e perigos globais que não reconhecem fronteiras. No presente, nós não sabemos se vivemos num mundo mais arriscado do que as gerações passadas, o problema não está situado na “quantidade” do risco, a grande diferença histórica entre o passado e o presente é que hoje sabemos ser impossível controlar as consequências de algumas decisões civilizacionais. É neste contexto que Beck e Giddens utilizam o termo “*incertezas fabricadas*” (Lupton, 1999).

As mudanças profundas no campo social que caracterizam esta época têm sido definidas como “ (...) uma modernidade mais modesta, um sinal de que a modernidade se defronta com os seus próprios limites e limitações (...) segundo as palavras de Smart. Ambivalência e incerteza definem a pós-modernidade, uma época de mudança constante, fragmentação cultural e de quebra das normas e tradições. (Smart, cit in Lupton, 1999: 11)

A terminologia de *sociedade de risco* designa essencialmente uma condição das sociedades contemporâneas, nas quais os riscos sociais, individuais, políticos e económicos tendem, de forma crescente, a escapar à protecção, controlo e monitorização da sociedade industrial.

Segundo Beck (1992), existem dois estádios distintos para estas duas realidades sociais, isto é, a sociedade de risco sucede à sociedade industrial. A transição da sociedade industrial para a sociedade de risco é irreversível e Beck vai designar este período como modernidade reflexiva ou reflexividade.

As sociedades contemporâneas são caracterizadas pelo aumento significativo da complexidade dos seus relacionamentos interpessoais e institucionais. A realidade quotidiana passa, em parte, pela sucessão de acontecimentos aleatórios que dificilmente se podem tornar previsíveis.

Em certas circunstâncias o grau de “certeza” sobre a ocorrência de acontecimentos futuros acaba por ser diminuto, mesmo nas situações antecipadamente planeadas. A contemporaneidade é caracterizada por ser um período onde reina a incerteza, sabendo que a complexificação das múltiplas formas de relacionamentos sociais vai possibilitando a emergência de novas formas de risco.

Estas novas formas de risco apresentam-se como dificuldades acrescidas ao nosso entendimento, quer pelo desconhecimento que temos sobre elas, quer pela falta de experiência em lidar com essas situações em concreto. Determinados tipos de risco constituem-se como um território inexplorado ou desconhecido para a humanidade (Beck 1999).

Os riscos existem e não são apenas uma mera construção social imaginária, embora a sua maior ou menor aceitabilidade possa depender da forma como são percebidos socialmente, reconhecendo-se também neste processo alguma ambivalência.

Na sociedade de risco, onde vivemos actualmente, tal como afirma Beck (1999), *“deixou de ser evidente a correlação entre o ponto de origem dos riscos e o seu ponto de impacto, quer em termos de espaço, quer em termos de tempo. A sociedade de risco impõe que alguns riscos globais podem atingir toda a população humana, não apenas num curto espaço de tempo, mas também durante longos períodos de tempo.”*

Além das dimensões de espaço e tempo que nos ajudam a interpretar melhor esta nova realidade do risco na contemporaneidade, podemos ainda compreender que ele pode ser contraditório. Vivemos num mundo *híbrido* de observações, descrições e valorizações.

O risco, na perspectiva de Beck, define as sociedades modernas, foi por este motivo que o autor as designou como *sociedades de risco*. Este conceito de risco surge associado ao conceito de modernização reflexiva.

“Risk may be defined as a systematic way of dealing with hazards and insecurities induced and introduced by modernization itself. Risks, as opposed to older dangers, are consequences which relate to the threatening force of modernization and to its globalization of doubt. They are politically reflexive” (Beck, 1992: 21).

Na mesma linha de Beck, Giddens (2000) afirma que o risco *“é um fenómeno incorporado na modernidade”* e utiliza a distinção entre os conceitos de risco e de perigo para explicar esta condição. Este autor afirma que os perigos sempre existiram na história da humanidade, mas a avaliação dos perigos e dos riscos, em relação às possibilidades futuras, é substancialmente diferente entre as sociedades tradicionais e as sociedades modernas.

4.3- Risco Genético - Hereditariedade e Probabilidades

O entendimento que os indivíduos têm acerca da genética assenta em diferentes significados sociais, que por sua vez variam de acordo com o contexto sócio-cultural em que o indivíduo se encontra inserido. A doença, quando é entendida como doença genética, passa de uma doença de carácter individual para uma doença de carácter colectivo, e neste caso para uma doença familiar, que não só interfere no quotidiano de vida do indivíduo como também afectará todo o seu projecto de vida.

“O risco, em termos médicos, é entendido como um fenómeno objectivo, pelo que se tentam identificar os riscos, apurar as suas consequências e circunscrever, ou mesmo eliminar, os seus efeitos” (Augusto, 2004). Contudo, a vivência e a experiência subjectiva do risco podem ser muito diferentes da sua descrição biomédica. *“Tal como sugerem as perspectivas socio-culturais, as percepções pessoais do risco são afectadas por factores sociais e históricos, entre os quais ganham proeminência as questões de saúde”* (Becker, 2000 cit in Augusto 2004).

O indivíduo é confrontado com um teste genético num momento da sua vida em que não se encontra doente, ao lhe ser apresentado o resultado do diagnóstico genético assistimos ao surgimento de uma nova categoria - os indivíduos em risco genético hereditário. Estes passam a ser vistos/rotulados como futuros doentes, ao mesmo tempo que são confrontados com uma herança familiar indesejada, pois a doença é transmitida pelos progenitores ao indivíduo e possivelmente passada aos descendentes, sendo a não descendência considerada a única forma eficaz de travar a doença. A doença genética passa a desempenhar uma tutela quotidiana sobre os comportamentos dos indivíduos através da noção de normalidade, *“neste sentido, as respostas ao risco têm de ser analisadas a partir de lógicas que lhe são subjacentes e que são produzidas e operam num dado contexto social”* (Mendes, 2006:19).

Segundo Mendes (2006), o risco genético implica a responsabilidade para a acção por parte dos indivíduos, esta responsabilidade pode ser concebida como resistência à imposição de uma identidade unificada, os indivíduos em risco genético, tornando-se num processo de transformação e diferenciação.

A decifração do genoma permite o crescimento das disposições genéticas, das mutações e dos riscos, bem como a redefinição do conceito de doença e de doente.

Com o aparecimento da genética e da biologia molecular, muitas doenças passaram a ser entendidas como doenças genéticas. O conhecimento genético defende que a doença deriva de anomalias genéticas, às quais circunscreve essas mesmas anomalias, fazendo com que esta não seja vista como um estado excepcional ou limitado, mas sim como um *“handicap”* (Mendes 2006:23). Como afirmam vários autores, *“o conhecimento dos riscos genéticos em si próprio constrói riscos: gera riscos éticos, sociais e psicológicos que não existiriam sem este conhecimento”* (Rapp, 1995; Hallowell, 1999 cit. in Mendes, 2006:25).

Quando os indivíduos são confrontados com uma doença hereditária, ou seja, com o facto de saberem que o mal está neles próprios no seu “*mau sangue*” (Mendes, in Carapinheiro, 2006:29) e que se trata de uma doença genética indesejada esta perde o seu carácter individual e passa a ter um carácter familiar, ligado à linhagem, como já foi mencionado.

Segundo Nelkin (1995:22) “*o gene é visto como sendo o recurso cultural central para a construção social das doenças*”, ou seja, o indivíduo ao descobrir que pode ser portador de uma doença genética, vai comportar-se como se fosse doente, mesmo ainda não o sendo, mudando a sua maneira de ser e de agir, alterando, assim, a sua vida.

O risco genético, quando substantivado como a doença em si, leva a que exista uma rotulagem dos indivíduos, ou seja, estes passa a ser vistos como “*potenciais futuros doentes*” (Sfez, 1997), verificando-se, assim, uma dificuldade na gestão do “segredo”.

Assim sendo, “*quando o risco é reificado como a própria doença, deparamo-nos com uma doença sem doentes, já que os indivíduos são apenas portadores da alteração genética, que eventualmente irá desencadear da doença (...)* No entanto, trata-se sempre de doentes sem qualquer doença, já que neles apenas persiste o risco” (Mendes 2007:54)

Os indivíduos têm por vezes medo de revelar que estão doentes, dado que podem ser rejeitados, discriminados ou até mesmo excluídos, perante esse facto, os portadores tendem a exprimir sentimentos de vergonha, por terem esta doença, por ter sido transmitida pelos seus familiares e por eles mesmos poderem a vir transmiti-la aos seus descendentes. Segundo Herlich e Pierret (1991, cit in Mendes, 2007), o indivíduo passa a confrontar-se com uma “*transparência individual geracional*”.

Com a perspectiva genética, verificam-se várias implicações face ao quotidiano dos indivíduos, no que se refere a factores como o medo, o risco, a experiência familiar da doença, a incerteza e o tempo. O medo de ser portador de uma doença genética, que vai influenciar o seu quotidiano; o risco de ser portador que leva o indivíduo a gerir e actuar sobre o risco, onde o factor tempo tem bastante importância, pois pode ser visto como uma esperança para o futuro, um modo de preparação para a doença, algo que pode dar-lhes algum controlo do risco como forma de resistir à doença; a experiência familiar da doença fornece ao indivíduo um saber que lhe permite ter algum conhecimento e algum controlo sobre a doença; e a incerteza é vista como sendo algo que não merece especial atenção, pois vivemos num mundo onde a esta é constante.

Os testes genéticos de diagnóstico revelam os genes responsáveis pela susceptibilidade dos indivíduos.

“*Muitas das doenças para as quais se detecta o risco são aquelas para as quais já são conhecidas medidas de prevenção ou tratamento. (...) O médico, face ao conhecimento actual disponível, nunca oferece a cura ou qualquer certeza aos indivíduos em risco. O que está em causa é o significado da predisposição genética. Segundo o ponto de vista médico, trata-se de um factor de risco e não de uma certeza. O diagnóstico é feito de probabilidades.*” (Mendes, in Carapinheiro, 2006:31)

Como afirma Mendes (2007:50) “ *para os indivíduos em risco, o determinismo estatístico e a pesagem dos múltiplos intermediários entre o acaso e o inexorável faz com que muitas vezes se sintam vítimas de uma fatalidade ou que tenham dificuldades em perceberem um acontecimento frequentemente equacionado como algo que «só acontece aos outros» sobretudo quando a solução que lhes é apresentada pelo médico continua a jogar apenas com probabilidades incertas e com futuros prováveis.*”

Sendo a PAF uma doença autossómica dominante, habitualmente, num indivíduo afectado ocorre a presença de uma cópia normal e de uma cópia alterada (mutação), a cada um dos filhos o indivíduo em causa transmite um dos genes (a cópia normal ou a mutação), o outro gene do indivíduo ser-lhe-á transmitido pelo outro elemento do casal. Independentemente da mutação estar presente no homem ou na mulher, da doença já se ter ou não manifestado (até mesmo no caso do doente já ter sido submetido a transplante hepático), de se tratar de um primeiro ou segundo filho, rapaz ou rapariga, a probabilidade de transmitir o gene normal é de 50% e a probabilidade de transmitir a mutação também é de 50%.

A prevenção da transmissão da doença permite aos casais em risco de terem filhos com a mutação o nascimento de crianças que se sabe terem dois genes normais (e por isso nunca terão a doença nem a transmitirão a futuros descendentes). Uma possibilidade é proceder ao diagnóstico pré-natal (o estudo genético do feto com interrupção da gravidez no caso de se confirmar a presença da mutação). Outra é o diagnóstico pré-implantatório, neste caso procede-se à administração de medicamentos e a uma vigilância da mulher, à colheita no laboratório das células da linha reprodutiva dos dois elementos do casal, à fertilização in-vitro (conhecida como a técnica dos «bebés proveta») e ao teste dos embriões. Só são transferidos os embriões sem a mutação, mas a mulher só fica grávida em cerca de 20% dos casos. Outra alternativa é a doação de gâmetas (neste caso as células não têm origem no elemento do casal com a mutação pelo que o filho não receberá dele nenhuma informação genética).

Cada casal é livre de escolher a opção que considera mais adequada, dentro das possibilidades técnicas e da legislação em vigor: não ter filhos, adoptar uma criança, desejar uma gravidez com ou sem recurso às técnicas mencionadas, mas no horizonte destes casais a percepção e a noção de risco está sempre presente.

“Se o risco genético se projecta no futuro, nomeadamente através dos descendentes, é a partir do passado que ele é construído. A herança familiar insinuou-se lentamente quando, durante anos, foi testemunhada, impotentemente, a morte de familiares próximos. Chegados ao presente e munidos de um saber adquirido no passado e reconstruído a partir do universo médico actual, minimiza o risco genético no presente. Em suas representações, o risco é desprovido de qualquer poder sobre o seu quotidiano. E as alterações que admitem poderem ser-lhe imputadas são relegadas à categoria de meros incómodos, com uma função bem precisa: evitar a doença” (Mendes, 2006:10).

Neste novo paradigma da saúde, a genética e a biologia molecular marcam uma nova etapa do conhecimento em que as questões decisivas afectam *“aquilo que somos e não aquilo que podemos fazer.”* (Sfez , 1997 cit. in Mendes, 2007:53).

O gene estabelece uma igualdade, sendo os riscos similares para qualquer ser humano, rico ou pobre, branco ou negro, novos e velhos. Como defende Mendes (in Carapinheiro 2006:25), *“ Todos se encontram sujeitos à ditadura do gene”*.

Face ao risco a espera e a incerteza parecem regular o dia-a-dia das pessoas, deixadas à mercê dos progressos da ciência. Para as pessoas em risco, no entanto, o que está em causa é a gestão de um quotidiano subjugado pela incerteza, enquanto as soluções decisivas para a maior parte dos riscos e das doenças que lhe estão associados não forem descobertas, porque a esperança e o risco apenas se poderão unir no futuro.

A carga simbólica, associada à doença, permanece no imaginário dos indivíduos e compele-os para agir. Não se trata de um medo entorpecedor, mas de um medo que os leva a actuar sem delonga e a aceitarem, sem contestar a realização do teste genético (Mendes, 2006).

O risco genético delinea-se no futuro, designadamente através das linhagens ou descendências, ou seja, é a partir do passado que ele é edificado (Mendes, 2006).

A herança familiar insinuou-se lentamente durante anos, e foi testemunhada, de uma forma impotente.

“Chegados ao presente e munidos de um saber adquirido no passado e reconstruído a partir do universo médico actual, minimiza o risco genético no presente. Em suas representações, o risco é desprovido de qualquer poder sobre o seu quotidiano. E as alterações que admitem poderem ser-lhe imputadas são relegadas à categoria de meros incómodos, com uma função bem precisa: evitar a doença” (Mendes, 2006:10). Segundo a mesma autora existe o medo de ser portador de uma doença geneticamente transmissível, de um gene “defeituoso”, oriundo do passado, pairando sobre o presente e ameaçando o futuro.

Parte II - Impactos Pessoais e Sociais de uma doença geneticamente herdada

CAPÍTULO I - DO DELINEAMENTO DO ESTUDO À RECOLHA DOS DADOS EMPÍRICOS

1.1- Objectivos de Investigação e Construção do Modelo de Análise

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 dos fenómenos em causa. *“O campo de interesse preciso para levar a cabo uma investigação pode brotar de observações e experiências 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”* (Lobão, 2004).

Nesta pesquisa sobre Paramiloidose pretende-se compreender os factores, as razões, que levam estas pessoas a viver na “sombra”, os impactos a que estão sujeitos derivado à doença, tanto a nível pessoal como social.

O trabalho 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 sociedade portuguesa, sendo a bibliografia existente reduzida, assim como os trabalhos realizados. Esta investigação apresenta-se relevante uma vez que vai aumentar o reduzido número de trabalhos sociológicos produzidos relativos a esta patologia, contribuindo para descortinar, analisar e compreender as suas complexidades sociais; e por fim, pretende-se que sirva de contributo e estímulo à realização de mais trabalhos nesta área de conhecimento.

Tendo em conta estas considerações, a presente investigação tem como objectivo principal:

- Compreender o modo como os indivíduos portadores de PAF produzem significados em torno da sua condição de doentes, procurando perceber quais os impactos pessoais e sociais que resultam de uma dada construção social dessa doença.

Em termos mais específicos procura-se:

- Perceber como as diferentes fontes de informação que estão na origem do conhecimento socialmente partilhado sobre a doença (medicina, experiência familiar, estereótipos sociais) influenciam a estruturação da sua condição de doente (as suas percepções objectivas e subjectivas da doença, a “doença do doente”).

- Identificar as diversas ordens de factores que condicionam a vida pessoal e individual destes doentes, os recursos socialmente existentes para os minimizar e o seu nível de acesso aos mesmos.

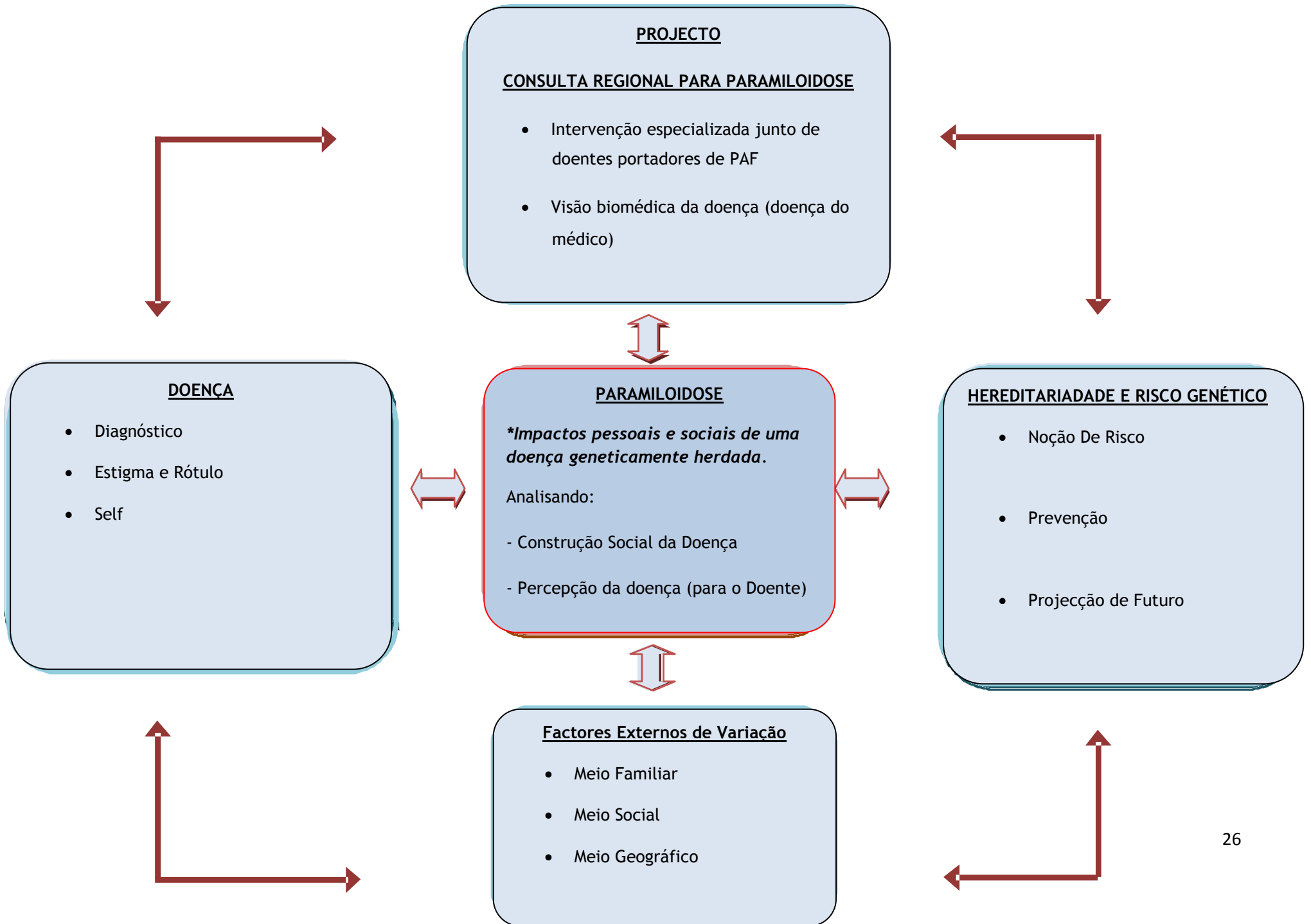
- Compreender o modo como a noção de risco genético influencia a gestão da sua doença e das suas vidas quotidianas, bem como os seus planos de futuro.

1.2- Construção do Modelo de Análise

A elaboração de um modelo de análise possibilita assimilar os conceitos fundamentais do estudo e a forma como se unem entre si. Assim, de acordo com Maxwell (1996 cit in Pimentel, 2006: 149). “ *O mapa conceptual estrutura-se em torno de um eixo central e de quatro eixos complementares, que se subdividem em várias dimensões/categorias. Estas, por sua vez, contemplam diversos indicadores que permitem dar resposta aos objectivos da investigação, e também aos conceitos que constituem o eixo central. (...) No entanto, não se pode analisar as diferentes categorias de uma forma estanque, uma vez que as suas componentes são interdependentes*”.

Segue-se a exposição gráfica do mapa conceptual que nos possibilita ter um entendimento dos elementos do estudo nesta investigação. É de realçar que, neste mapa conceptual, existem dois conceitos que se encontram no eixo central, que são, a Construção Social da Doença e a Percepção da Doença por parte do Doente.

Queremos realçar que este mapa conceptual é apenas um fio condutor que facilita uma orientação analítica, possibilita guiar a análise e traçar dimensões que surgiram do corpo teórico. No entanto, este mapa estará sempre aberto a outras dimensões que possam surgir aquando da análise das entrevistas.



De seguida irão ser explicitados os diversos indicadores que operacionalizam e dão visibilidade aos conceitos e às dimensões de análise já graficamente apresentados.

É de referir que a interdependência de todas estas dimensões tornou difícil enquadrar alguns indicadores exclusivamente numa dessas dimensões, pelo que não devem ser analisados e vinculados apenas àquele conceito e àquela dimensão, pois ajudam na compreensão da totalidade do fenómeno social em estudo.

O Projecto de Paramiloidose - Consulta Regional e o seu sucesso depende de uma intervenção especializada junto dos doentes portadores de Paramiloidose, consubstanciando-se na resposta médica à doença, e nos recursos que oficialmente são colocados ao dispor destes doentes.

Relativamente à Intervenção Especializada junto dos Doentes Portadores de Paramiloidose, esta traduz-se em situações concretas: o tipo de apoio dado nas consultas semanais (todas as quintas-feiras do mês); informação existente, dada sobre a doença; e o acompanhamento efectuado ao portador de Paramiloidose (apoio psicológico, apoio social, medicação), desde a primeira consulta. Para perceber o tipo de apoio prestado nas consultas, é necessário equacionar o número de consultas mensal, número de doentes portadores por consulta, tipo de consulta efectuada, número de pacientes com registo, aparecimento de novos casos.

Já sobre a informação relativa à doença, traduz-se na prática pela informação dada pelo médico e enfermeiras, brochuras, revistas/jornais, sites de internet, que possam ser facultados aos pacientes. Por fim, deve apurar-se o tipo de acompanhamento efectuado ao doente portador de Paramiloidose, desde a primeira consulta, da existência ou não de apoio psicológico, apoio social, e o facultar de alguma medicação e encaminhamento para centros mais especializados.

Uma outra dimensão do primeiro conceito remete para a visão biomédica da doença, ou seja, a definição da doença por parte da esfera médica, como defendia Laplantine (1991), através do conceito de “*disease*”, onde a doença é explicada como um fenómeno meramente fisiológico, uma alteração dos parâmetros biológicos e somáticos que definem a doença, vendo-a como algo objectivo (sintoma, diagnostico, cura).

O segundo conceito aqui apresentado é o de doença, relativamente aos portadores de Paramiloidose, sendo que foram associadas três dimensões: o diagnóstico, o estigma e rótulo e o *self*.

A primeira dimensão aqui apresentada tem a ver com o diagnóstico, no que se refere à doença, a sua origem e caracterização genética, os seus sintomas, e os testes preditivos para uma precocidade do diagnóstico médico.

A segunda dimensão fala sobre o estigma e o rótulo associados à doença e aos seus portadores, devido à degeneração corporal a um nível elevado e à conseqüente redução das capacidades relacionais, implicando uma auto-imagem negativa, uma desestruturação do controlo da vida e redução drástica da rede de contactos familiares, profissionais e sociais, levando a um processo progressivo de estigmatização, inicia-se assim um processo de rotulagem, de que o portador de Paramiloidose, toma consciência, aceitando-o ou não.

Uma terceira dimensão deste conceito é o *self*, conceito usado por Goffman (1980), ou a identidade social (pode subdividir-se em virtual ou real) onde o portador poderá ser confrontado com a possibilidade de ter de aceitar uma nova identidade e de perder o seu estatuto de “normal”, sendo que o seu comportamento cristaliza-se de acordo com as expectativas, levando-o ao “sick-role” ou papel de doente, incorporando-o como identidade central.

Por fim os últimos, conceitos a serem considerados são os de Hereditariedade e Risco Genético, onde a primeira dimensão aborda a noção de Risco, questão muito complexa, de difícil definição e objectificação onde os limites e fronteiras são ambíguos, podendo remeter-nos para probabilidades e possibilidades sobre a ocorrência de eventos futuros. As percepções de risco são afectadas por factores sociais e históricos, também ao nível da saúde, os portadores de Paramiloidose ao serem diagnosticados através de teste genético criam uma nova categoria - indivíduos em risco genético hereditário, ou seja, potenciais futuros doentes, podendo depararmo-nos com uma doença sem doentes, pois muitos indivíduos são apenas portadores de uma alteração genética, que pode não se manifestar.

A segunda dimensão trata sobre a Prevenção da transmissão da doença, através do diagnóstico pré-natal, o diagnóstico pré-implantatório através de medicação, a fertilização in-vitro, ao teste de embriões, e até a doação de gâmetas, ou seja cada casal é livre de escolher a opção que considera mais adequada dentro das possibilidades técnicas e legislação em vigor: não ter filhos, adoptar uma criança, desejar uma gravidez com ou sem recurso às técnicas mencionadas.

A última dimensão refere-se à projecção de futuro, sendo que o risco genético delinea-se no futuro, através de linhagens ou descendências, é a partir do passado que ele é edificado, o medo de ser portador de uma doença geneticamente transmissível, de um “gene defeituoso”, oriundo do passado, pairando sobre o presente e ameaçando o futuro, esperançados de que a breve trecho, uma cura surja para esta doença.

No mapa conceptual também são referidos factores externos de variação, ao considerarmos esta dimensão, propomo-nos compreender até que ponto o factor geográfico altera do meio rural para o meio urbano, tem influência impacto nos portadores de Paramiloidose, a nível do factor social verificar se o nível educacional tem ou não influência no conhecimento da doença, a nível familiar, verificar até que ponto a doença arrasta consigo quem rodeia o portador e os vitimiza alargando o estigma e o rótulo às mesmas (estigma de cortesia).

1.3- Opções Metodológicas

A presente investigação aqui expostem um carácter tipicamente qualitativo, uma vez que se propõe a compreender um dado fenómeno a partir do ponto de vista dos actores sociais, sem a preocupação de generalizações.

A metodologia numa investigação científica é o meio prático para se dar resposta aos questionamentos e aos propósitos do estudo.

Segundo Grawitz (1979), *“a metodologia é um conjunto de operações, postas em prática para atingir um ou mais objectivos, um corpo de princípio presidindo a toda a pesquisa organizada, um conjunto de normas permitindo seleccionar e coordenar técnicas”*. Nesta investigação, as questões de partida e os objectivos guiaram-nos para a pesquisa do tipo qualitativa.

Em linhas gerais, a pesquisa qualitativa revela a presença ou não de algum fenómeno, sem se importar com sua importância ou intensidade. É intitulada qualitativa em antítese à pesquisa quantitativa, em função da forma como os dados serão tratados e da forma de apreensão de uma realidade, em que, no caso da pesquisa qualitativa, o mundo é conhecido por meio de experiência e senso comum (conhecimento intuitivo), em oposição às generalizações (modelos) da pesquisa quantitativa. A pesquisa qualitativa tem-se mostrado uma opção bastante atraente enquanto modalidade de pesquisa numa investigação científica. É útil para consolidar conceitos e objectivos a serem percebidos e apresentar sugestões sobre variáveis a serem estudadas com maior profundidade segundo indica Flick, (2005).

As próprias características atribuídas a este tipo de pesquisa atestam a sua importância para esta investigação. Para Flick (2005:4) as características da investigação qualitativa são sobretudo *“ a adequação dos métodos e teorias; a possibilidade de perspectivas dos participantes na sua diversidade e a reflexão do investigador sobre o estudo”*. Realçamos, no âmbito da presente investigação, as duas últimas características da pesquisa qualitativa descritas pelo autor.

Quanto à possibilidade de captar as perspectivas dos participantes na sua diversidade, o autor refere que a pesquisa qualitativa *“estuda as práticas e os saberes do participante e evidencia a pluralidade de perspectivas sobre um dado objecto de estudo”* (Flick, 2005:6). Assim sendo, nesta investigação, a pesquisa qualitativa irá possibilitar mostrar quatro perspectivas diferentes: a dos doentes, a da enfermeira, a do médico e a do investigador, aplicando técnicas diversas, mas todas incluídas no campo de acção da pesquisa qualitativa.

Uma pesquisa deste género origina, particularmente, uma abordagem do âmbito microsociológico, onde o olhar do investigador é fulcral, pois este irá analisar atitudes, comportamentos e posturas dos portadores de Paramiloidose.

O investigador tem como função perceber até que ponto as ideias e percepções dos doentes, do médico e da enfermeira se interligam, tentando verificar o que os aproxima e os separa, neste contexto de doença e os impactos inerentes a ela tanto a nível pessoal como social para os portadores.

Quanto à segunda característica realçada por Flick (2005) - a reflexão do investigador sobre o objecto de estudo, podemos salientar que, na verdade, e ao contrário da investigação de cariz quantitativo, os métodos de carácter qualitativo *“encaram a interacção do investigador com o campo e os seus membros como parte explícita da produção de saber. (...) A subjectividade do investigador e dos sujeitos estudados fazem parte do processo de investigação”* (pp.6). Isto indica, que o investigador será uma parte fundamental na investigação, não se confinando apenas a receber informação de «terceiros». Ele preocupa-se com a interpretação do facto e a veracidade dos acontecimentos que é por ele percebida. Quando referimos fenómeno, falamos em linguagens, falamos em expressões não-verbais que podem também dar muito significado às acções dos sujeitos.

Desta forma, iremos utilizar duas técnicas de pesquisa: a entrevista semi-directiva e a observação directa. Para Lima, a técnica é *“o instrumento (ou operações), destinado a produzir certos resultados julgados úteis na observação e na medida do factor”* (Lima, 1981:23).

Quanto à entrevista semi-directiva, Flick (2005) considera-a uma técnica apropriada de restaurar a teoria implícita do entrevistado acerca do objecto de estudo. Esta subentende a formulação de um conjunto de questões (delineadas antecipadamente e contempladas num guião que serve de base à condução da entrevista), as quais possibilitam orientar o discurso de acordo com os objectivos do estudo, garantindo, porém, uma margem de liberdade ao entrevistado, que lhe possibilita o desenvolvimento de um juízo próprio e particular.

De acordo com Flick (2005), a condução deste tipo de entrevista é descrita pela introdução de área temáticas e pela formulação propositada de perguntas assentes em teorias científicas acerca do assunto, ou seja, *“geralmente o investigador dispõe de uma série de questões orientadoras, a propósito das quais é imperativo receber uma informação por parte do entrevistado. Mas não colocará necessariamente todas as perguntas pela ordem que as formulou. A função do investigador é reencaminhar a entrevista para os objectivos, não deixando o entrevistado se afastar, mas deixando-o falar abertamente sobre o assunto”* (Quivy e Campenhoudt, 1992:194).

No fundo, esta técnica privilegia a afinidade aprofundada com os actores sociais.

Referindo algumas vantagens desta técnica, Quivy e Campenhoudt (1992) referem que as entrevistas semi-directivas evitam que o interlocutor se distancie dos objectivos da investigação e aceda ao um maior grau de profundidade.

Marconi e Lakatos (2002), também compartilham da ideia de Quivy e Campenhoudt sobre o grau de profundidade que a entrevista possibilita, pois consideram que esta técnica oferece maior profundidade para aquilatar atitudes, condutas, podendo o entrevistado ser observado naquilo que diz e como diz. Para além disto, os autores também realçam a sua aplicação em todos os segmentos da população.

Por último, os autores falam da maleabilidade desta técnica, visto que o entrevistador pode repetir ou clarificar perguntas, formulá-las de maneira distinta e/ou particularizar algum significado.

Todavia, alguns problemas são também colocados aquando da aplicação desta técnica. Uma dessas dificuldades é a validade, generalização e representatividade dos discursos. Como refutação a essa afirmação Loffland (1984) menciona que a função das entrevistas é *“averiguar que tipo de coisas se sucedem, e não determinar a frequência com que ocorrem aspectos que o investigador já sabe que se sucedem”*.

Nesta investigação, foram efectuados dois guiões distintos, um guião para os portadores de Paramiloidose e outro para os Coordenadores do Projecto da Consulta Distrital para a PAF, médico e enfermeira, divergindo em apenas uma ou duas questões, com vista à possibilidade de comparar perspectivas sobre alguns aspectos contemplados. Os guiões de entrevista foram iguais para os portadores entrevistados, fossem sintomáticos ou assintomáticos, pois as questões da entrevista abrangiam ambos, essa repetição deliberada tem a finalidade de aprofundar e analisar determinados aspectos mais proeminentes.

Ambos os guiões de entrevista dos portadores de PAF e dos coordenadores do Projecto foram alvo de reformulações, de forma a obter uma linguagem mais compatibilizada com o objectivo de garantir a percepção das questões e a agilidade nas respostas. Desta forma, adicionaram-se questões e outras foram reformuladas.

O guião de entrevista foi utilizado de forma flexível, ou seja, não foram efectuadas todas as questões pela formulação prevista.

Para a realização das entrevistas foi solicitada uma declaração de consentimento aos entrevistados, em conforme aceitavam conceder a entrevista e quais os seus propósitos, sendo anexada, ainda, uma ficha de caracterização sócio-demográfica; utilizou-se um registo áudio (gravador), que foi bem aceite pelos entrevistados, com a conversa a surgir de forma fluida entre o entrevistador e o entrevistado.

É também importante referir que para a realização das entrevistas se seguiu todo um procedimento ético, pois foi necessário um pedido prévio de autorização, sob a forma de E-mail, a pedido dos responsáveis da consulta do projecto PAF. Foi ainda anexada uma declaração da professora que orientou esta dissertação para a obtenção do grau de mestre na Universidade da Beira Interior, que foi enviada ao Director Executivo do ACES da Cova da Beira, ao director do Centro de Saúde da Covilhã, e ao Coordenador do Projecto da Consulta Distrital para a PAF.

Para além da utilização das entrevistas, a observação directa foi essencial, tendo sido usado um pequeno diário de bordo para anotações, relativas a tudo o que foi considerado significativo durante e após a entrevista.

“Além das competências de falar e ouvir, utilizadas na entrevista, observar é outra competência comum, metodologicamente sistematizada e aplicada na investigação qualitativa. Integra não só a percepção visual, mas também a percepção auditiva, táctil e olfactiva” (Flick, 2005:138). Desta forma, a observação directa será uma técnica complementar à entrevista. Também Quivy e Campenhoudt (1992) a vêem como tal. O investigador deve, assim, estar atento *“ao aparecimento ou à transformação dos comportamentos, aos efeitos que eles produzem e aos contextos onde eles são observados. Este método é utilizado para a análise do não-verbal como condutas instituídas, códigos de comportamentos, os modos de vida, a organização espacial dos grupos e da sociedade”* (pp.197).

O investigador deve transcrever os acontecimentos observados logo após a observação, utilizando um diário de investigação. *“Um método de registo da observação é a utilização contínua de diários de pesquisa. (...) Devem ainda ser incorporados factos importantes e assuntos de menor importância ou factos perdidos na interpretação”* (Flick, 2005:173).

Este diário aumenta a probabilidade de o investigador captar o genuíno comportamento do entrevistado, em condições naturais e in-loco.

Primeiramente, foram efectuadas entrevistas a doentes sintomáticos e assintomáticos portadores de Paramiloidose não-transplantados, foram realizadas num período de 3 semanas e tiveram a duração aproximada entre 15 a 30 minutos cada entrevista. O investigador esteve sujeito aos condicionalismos de vida dos entrevistados. O facto da população em análise não querer, na sua grande maioria, *“dar a cara”* para este trabalho com medo de serem descobertos enquanto portadores, mas também porque os doentes não transplantados no concelho da Covilhã são muito difíceis de encontrar, muitos nem sequer recorrem ao Centro de Saúde, mantendo-se no anonimato, escondendo a doença e mantendo-se fora da esfera médica (base de dados sobre portadores de PAF), dificultou, e muito, a tarefa. Para além da sensibilidade pessoal e social associada ao objecto em análise, uma outra dificuldade de penetração no campo empírico esteve associada à *“entrada dentro da esfera médico-hospitalar”*, pois foram necessárias várias autorizações, desde o Serviços Região de Saúde de Castelo Branco, ao Agrupamento de Centros de Saúde da Cova da Beira, e do Centro de Saúde da Covilhã, e ao médico e enfermeira Coordenadores do Projecto de Consulta Regional para a Paramiloidose.

1.4 - Da população com Paramiloidose, no concelho da Covilhã, às unidades de pesquisa seleccionadas - breve caracterização.

Inicialmente faremos, de forma sumária, uma breve caracterização, do Concelho da Covilhã, posteriormente faremos uma caracterização da população entrevistada.

Integrada no distrito de Castelo Branco, região da Beira Interior, o concelho da Covilhã tem uma área de 556.4 km², é habitado por cerca de 51.770 mil habitantes (Censos 2011) abrangendo 31 freguesias: Aldeia de São Francisco de Assis, São Jorge da Beira, Casegas, Sobral de São Miguel, Ourondo, Erada, Paul, Coutada, Barco, Peso, Vales do Rio, Cortes do Meio, Unhais da Serra, Tortosendo, Dominguiso, Boidobra, Ferro, Cantar Galo, Vila do Carvalho, Teixoso, Santa Maria, São Martinho, São Pedro, Conceição, Peraboa, Verdelhos, Sarzedo, Orjais, Aldeia do Souto, Canhoso e Vale Formoso. Grande parte do concelho é dominada, pela Serra da Estrela e pela Cova da Beira sendo atravessado pelo rio Zêzere. A Cova da Beira está localizada no eixo Guarda-Covilhã-Castelo Branco, fazendo fronteira com Espanha.

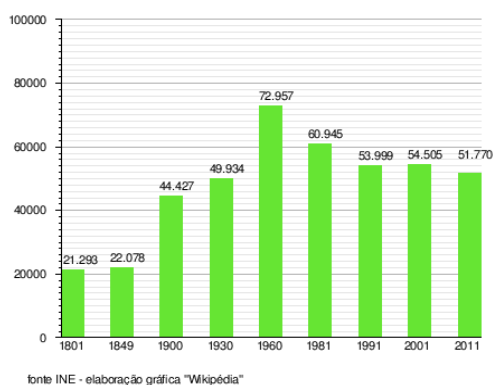


GRÁFICO 4-Dados população do Concelho entre 1981 e 2011.

MAPA 3- Concelho da Covilhã.

Em termos de evolução populacional assistimos a um decréscimo dos índices de crescimento populacional, cerca de 5%, passou de 54.505 habitantes para 51.770 habitantes, onde 47,73% da população é do sexo masculino e 52,27% é do sexo feminino (dados INE 2011), apesar do concelho da Covilhã ter um maior poder de atracção, existe uma tendência da população a deslocar-se das zonas rurais, para o centro urbano, como é o caso da Covilhã enquanto sede de concelho. No entanto assistimos a um envelhecimento da população, a um decréscimo da taxa de fecundidade, redução dos níveis de natalidade, para além de migrações da população mais jovem para as grandes cidades há procura de mais e melhores empregos e melhores condições de vida.

Verifica-se uma melhoria nos níveis de instrução da população, apesar de ainda existir uma elevada taxa de analfabetismo, associada à população idosa, verifica-se ainda uma fraca escolarização média/superior mas a tendência actual é um progressivo aumento dos níveis de habilitações literárias da população sendo especialmente determinante a capacidade de retenção de recursos humanos com formação média e superior no processo de desenvolvimento regional do concelho da Covilhã. A melhoria generalizada do nível de habilitações e qualificações dos recursos humanos constitui um desafio de natureza estratégica e um pré-requisito à modernização do tecido empresarial do concelho, constituindo uma vantagem competitiva para a região.

Ao analisar a estrutura do emprego, os dados dos Censos de 2011, da Região Centro, conclui-se que a taxa de actividade é inferior à média nacional, enquanto a taxa de desemprego mantém-se também um pouco abaixo. No segundo trimestre de 2011, a taxa de desemprego nacional foi de 12,1%, enquanto na Região Centro situou-se em 9,5%, mas a nível municipal, no segundo trimestre de 2011, identificaram-se vários municípios com valores da taxa de desemprego registado superiores ao da Região Centro, destacando-se Covilhã, por evidenciar os valores mais elevados (acima dos 9%).

De acordo com o relatório concelhio de Fevereiro de 2011 do Instituto de Emprego e Formação Profissional (IEFP) aponta no concelho da Covilhã 5 mil 486 pessoas desempregadas inscritas no centro de emprego. Os concelhos iminentemente rurais são os menos afectados pelo desemprego, não por um qualquer extraordinário factor de dinamismo, mas sim porque a emigração e o índice de envelhecimento da população tratou de colocar os números forçosamente em baixo. Nos concelhos mais populosos, com nítida presença de serviços públicos, comércio e indústria, a realidade aponta para outros números.

No que se refere aos portadores de Paramiloidose, no concelho da Covilhã, a amostra do estudo é composta 10 entrevistados, tanto doentes sintomáticos, com diagnóstico de PAF, como também portadores da mutação, mas sem desenvolvimento de sintomatologia, ou seja, assintomáticos, com naturalidade no concelho da Covilhã e com processo clínico no CHCB, e CS da Covilhã.

Entre os 152 doentes e portadores pertencentes a famílias com origem no concelho da Covilhã apenas 77 residiam no concelho à data do diagnóstico da doença.

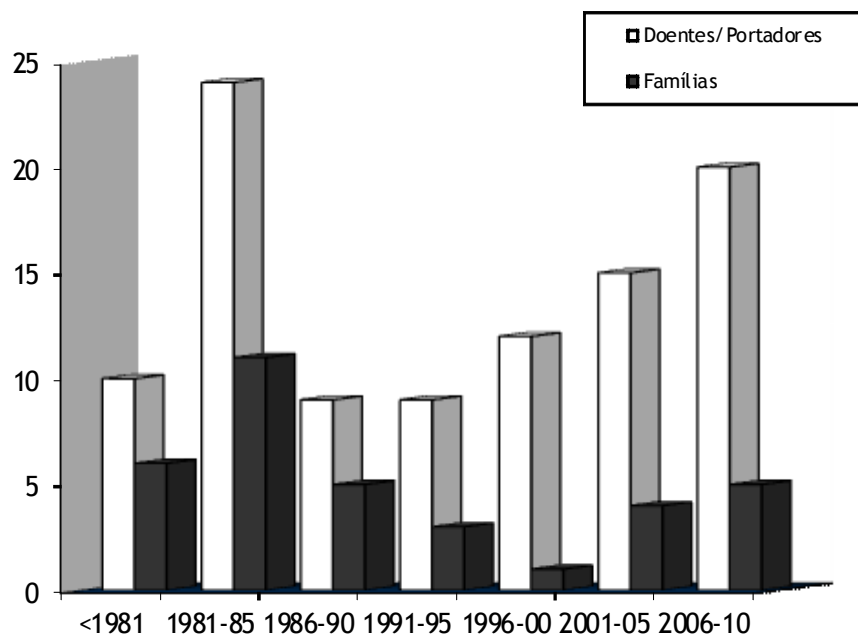


GRÁFICO 5- 152 Doentes /portadores Covilhã - (34 famílias): 53 portadores+ 99 doentes - Dados de 2010 através do CSC.

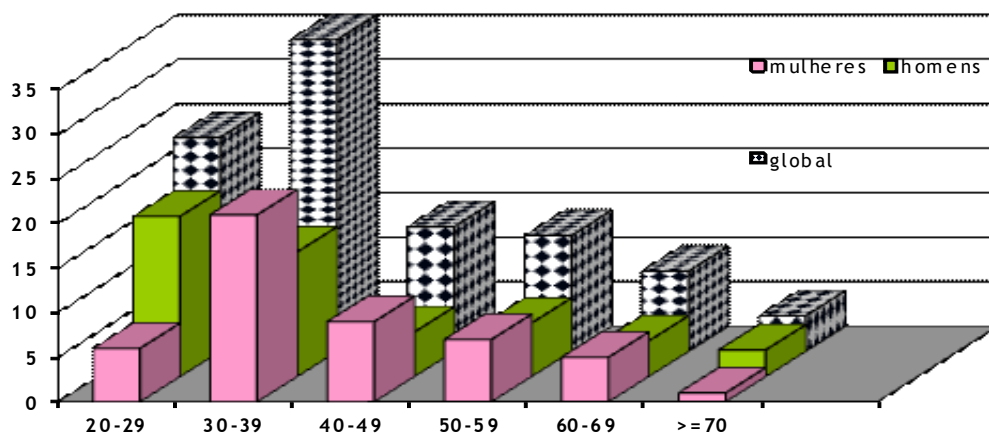


GRÁFICO 6- Distribuição da idade de início da doença no geral e por género em 2010 - Idades de início da doença.

Os sintomas da doença surgem em Portugal, no adulto jovem, normalmente entre os 25 e 35 anos (podendo ocorrer depois dos 50 anos e, nalguns casos antes dos 25). É uma doença cujo impacto principal assenta no facto de afectar pessoas muito jovens, no início de uma vida familiar (possivelmente já numa relação conjugal e com filhos) e profissional, acarretando problemas de ordem social, como sofrem de incapacitação precoce são obrigados a deixar os seus empregos sem qualquer apoio o que transforma por completo a vida destas pessoas em diversos aspectos.

O mapa 2 mostra a distribuição destes 77 indivíduos pelas freguesias do concelho da Covilhã: para além de um número significativo residente nas freguesias da cidade da Covilhã (18 casos), a maior parte dos doentes reside nas freguesias de Unhais da Serra (20) e Erada (17), mostrando uma distribuição muito assimétrica no concelho.



MAPA 4-Distribuição dos doentes/portadores naturais do concelho por freguesia, dados de 2010 CEAP

A amostra do estudo é composta 10 entrevistados, tanto doentes sintomáticos, com diagnóstico de PAF, como também portadores da mutação, mas sem desenvolvimento de sintomatologia, ou seja, assintomáticos, com naturalidade no concelho da Covilhã e com processo clínico no CHCB, e CS da Covilhã.

Os 10 entrevistados portadores de PAF, estão espalhados pelas várias freguesias do concelho da Covilhã, a saber: Teixoso, Covilhã, Cantar-Galo, Tortosendo e Erada, sendo que do total das 12 entrevistas, 9 foram efectuadas no Centro de Saúde da Covilhã, no dia da Consulta Distrital, às quintas-feiras à tarde, por norma a partir das 16 horas, e as restantes 3 foram efectuadas em deslocações à freguesia de onde eram originários os entrevistados.

A caracterização sócio-demográfica destes entrevistados é apresentado no quadro seguinte, foram também realizadas entrevistas a um médico e a uma enfermeira, enquanto Coordenadores do Projecto da Consulta Distrital para a Paramiloidose há mais de 20 anos.

PORTADORES PARAMILOIDOSE	E1	E2	E3	E4	E5	E6	E7	E8	E9	E10
IDADE	20 anos	38anos	47anos	28anos	23anos	19anos	58anos	49anos	40anos	33anos
SEXO	Mulher	Mulher	Homem	Mulher	Mulher	Homem	Homem	Mulher	Mulher	Mulher
ESTADO CIVIL	Solteira	Casada	Casado	Solteira	Solteira	Solteiro	Casado	Solteira	Casada	Casada
ESCOLARIDADE	12ºano	12ºano	4ºano	12ºano	12ºano	12ºano	4ºano	4ºano	9ºano	12ºano
PROFISSÃO	Operadora de Caixa	Escriturária	Mecânico	Auxiliar Educação	Desempregada	Estudante	Operador máquinas	Operária têxtil	Desempregada	Escriturária
HISTORIAL DOENÇA FAMILIAR	Pai, tio, avó paterna	Mãe, irmão	Pai, irmã	Mãe, irmãs	Pai, irmão, tios	Pai, irmã	Irmão, filhos	Mãe, irmãs, tia	Mãe, irmãs	Mãe, irmãs, avó
FILHOS	S/filhos	2 Filhos	2 Filhos	S/filhos	S/filhos	S/filhos	2 Filhos	S/filhos	2 Filhos	2 Filhos

QUADRO 1.- Caracterização Sócio-Demográfica Portadores PAF

COORDENADORES DE PROJECTO	E11	E12
IDADE	54 anos	46anos
SEXO	Homem	Mulher
ESTATUTO MATRIMONIAL	Casado	Divorciada
HABILITAÇÕES LITERARIS	Doutoramento	Licenciatura
PROFISSÃO	Médico	Enfermeira

QUADRO 2.- Caracterização Sócio-Demográfica Coordenadores Projecto PAF

Foram efectuados dois guiões distintos, um guião para os portadores de Paramiloidose e outro para os Coordenadores do Projecto da Consulta Distrital para a PAF, médico e enfermeira, divergindo em apenas uma ou duas questões, com vista à possibilidade de comparar perspectivas sobre alguns aspectos contemplados.

Os doentes e portadores da mutação naturais do concelho da Covilhã são 152 indivíduos (53 portadores + 99 doentes - Dados de 2010) distribuídos por 34 famílias segundo os processos clínicos do Centro Hospitalar Cova da Beira (CHCB), do Centro de Saúde da Covilhã (CSC) em 2010.

Capítulo II - Análise de Resultados

2.1- Disseminação da Paramiloidose no Concelho da Covilhã

A Paramiloidose é uma realidade portuguesa, que chegou ao interior, mais propriamente a Unhais da Serra, através de uma colónia vinda da Póvoa do Varzim, e que possivelmente ali se instalou (segundo a hipótese de Morais - devido à estância termal para o tratamento do reumatismo), a partir daí espalhou-se pelo concelho da Covilhã (em várias das suas freguesias, sendo as principais Unhais da Serra, a própria cidade da Covilhã e a Erada); e também para os concelhos do Fundão e de Seia.

Na entrevista nº11, o médico dá a conhecer os primeiros contactos que teve com esta doença: *“Quando comecei a trabalhar na Extensão de Saúde de Unhais da Serra, havia um grupo de pessoas que teria uma certa dificuldade em vir à consulta, porque eventualmente não se sentiriam bem” (...)* *“Tive uma brigada do Porto que vinha fazer o diagnóstico local e que sabiam portanto, o que era a doença, portanto com transmissão hereditária, porque havia, portanto pessoas relativamente novas que padeciam dessa doença e era tremendamente incapacitante.”*

Também a enfermeira relata esse primeiro contacto, que adveio, sobretudo, da visibilidade das suas consequências físicas. *“Eu quando cheguei a Unhais da Serra, eu deparei-me com pessoas, muito novas, muito novas, na faixa etária dos 30, muito debilitadas, com um caminhar, um caminhar...por isso é que se chama Doença dos Pezinhos, porque as pessoas mal podem andar, com problemas muito graves de vida e com uma debilidade muito grande como pessoas.”*

Segundo dados obtidos durante a pesquisa, poderá haver cerca de 77 portadores identificados (dados de 2010 do CEAP e do CSC), mas os não-identificados poderão atingir mais do dobro.

Existe uma grande heterogeneidade genética; a disseminação da doença e o aparecimento de vários focos mostram também uma grande diversidade fenotípica.

Segundo Sequeiros e Saraiva (1987), existe por exemplo uma discrepância nas idades de início da doença do foco da Covilhã comparativamente a outros, sendo que podem ser influenciados por factores genéticos e ambientais. As modificações genéticas ou factores genéticos, como os que determinam o envelhecimento e a longevidade, podem interferir com o gene mutante, e determinar a idade de manifestação sintomática, a evolução da doença, ou mesmo a assintomatologia.

Em famílias que a incidência é diminuída, a doença pode surgir em indivíduos com poucos antecedentes familiares conhecidos da PAF, numa idade já tardia, em que os familiares podem permanecer assintomáticos, dificultando o diagnóstico. Contudo, existirá sempre um progenitor portador do gene da PAF que pode ter uma forma tardia da doença, em que esta é encarada como envelhecimento natural, ou que pode ter morrido antes da doença se expressar.

Aparecem, igualmente, portadores da mutação que nunca se exprimem, sendo que um facto que pode corroborar esta explicação é a constatação de que os portadores da mutação podem permanecer assintomáticos até aos 90 anos de idade, como constatado na entrevista nº8 “*a minha mãe, em princípio também tem, mas nunca teve sintomas, tem 91 anos, e até agora nunca teve sintomas.*”, e a entrevista nº 4 indica o mesmo, “*a minha avó também é portadora, porque a minha avó é homozigótica (...) tem 91 anos.*”

Existe assim uma variável que distingue o foco do concelho da Covilhã, diferente das outras zonas do litoral norte, como Póvoa do Varzim ou Vila do Conde.

2.2- Instituições de Apoio aos Doentes Portadores de Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF)

Vamos começar por falar das Instituições que prestam apoio aos portadores de PAF e que fazem parte do dia-a-dia destas pessoas, sendo parte importante para uma melhoria da sua qualidade de vida, como já anteriormente mencionado. Temos em primeiro lugar a Associação Portuguesa de Paramiloidose (APP):

“Em Junho de 1979 (...) formou-se no Porto a Associação Portuguesa de Paramiloidose, com sede provisória no Hospital de Santo António” (Pinho e Costa, 1986:39).

Aquando da sua formação, a associação tinha como principais objectivos: *“sensibilizar os serviços de saúde para os problemas levantados pela PAF e actuar junto das entidades competentes para o estabelecimento de um programa de assistência aos doentes; promover a elaboração de legislação que defenda os interesses dos doentes e suas famílias; fazer o levantamento de todos os indivíduos e famílias afectados em Portugal; informar e esclarecer os doentes e respectivas famílias sobre as características da doença, sua transmissão e modos de controlo; apoiar, por todos os meios ao seu alcance, os programas de investigação sobre a doença”* (Pinho e Costa, 1986:39).

Actualmente é uma Instituição Particular de Solidariedade Social (IPSS), que visa fomentar a solidariedade humana e social, tentando promover uma melhor integração, em sociedade, dos portadores da doença, através do tratamento e recuperação.

A Unidade Clínica de Paramiloidose assegura o acompanhamento regular dos doentes e famílias com Paramiloidose, nas vertentes da informação, diagnóstico, tratamento e apoio psicológico e social. Dispõe de uma equipa multidisciplinar que reúne as especialidades médicas e técnicos de saúde necessários para o efeito: neurologia, cardiologia, nefrologia, fisiatra, oftalmologia, urologia, dermatologia, psiquiatria, psicologia, nutrição e enfermagem. De entre os doentes entrevistados, a grande maioria é acompanhada no HSAP (Hospital de Santo António do Porto) e uma minoria é acompanhada em Coimbra no HUC e em Lisboa no Hospital Curry Cabral.

Na entrevista nº1 é mesmo dito que “*para mim só em Coimbra*”, já na Entrevista nº10, indica-se que está a ser acompanhada em “*Lisboa e Porto*”, e informa que em Lisboa, no Hospital Curry Cabral, foi-lhe colocado um pacemaker.

Todos os restantes entrevistados deslocam-se ao Porto para serem acompanhados, uns apenas através de uma consulta anual, devido ao facto de serem assintomáticos, outros de forma mais regular, pois estão à espera de transplante, como é o caso da entrevistada nº 2 e a nº 10, a primeira encontra-se à espera há 2 anos e a segunda há 3 anos.

Todos indicam que o acompanhamento médico efectuado, “*É fantástico*”, como é referido na entrevista nº2, e também a entrevistada nº6 informa que “*trataram-me muito bem, não tenho qualquer dúvida.*”

O Centro de Saúde da Covilhã trabalha, ainda, em estreita colaboração com o Departamento de Transplante do Hospital de Santo António no Porto, em especial, com o programa de Transplantação Hepática, realizando a avaliação inicial dos doentes com Paramiloidose que se queiram inscrever na lista de espera de transplantação do hospital. A Associação Portuguesa de Paramiloidose (APP), criada em Junho de 1979, surgiu da necessidade sentida por doentes, familiares, médicos e outros profissionais de saúde de se unirem no sentido de melhorar as condições de vida dos pacientes com Paramiloidose e respectivas famílias.

A APP tem como objectivos principais: a sensibilização dos serviços de saúde para os problemas da PAF (Polineuropatia Amiloidótica Familiar ou Paramiloidose) visando a criação de um programa de assistência aos doentes; a promoção e elaboração de legislação que defenda os interesses dos doentes e suas famílias; o levantamento a nível nacional do número de indivíduos e famílias afectadas em Portugal e informação e esclarecimento junto dos doentes e respectivas famílias, sobre as características da doença, sua transmissão e modos de controlo.

Há ainda que e referir o Centro de Estudos e Apoio à Paramiloidose (CEAP):

O Centro de Estudos e Apoio à Paramiloidose (CEAP) nasceu a 25 de Julho de 1989, ao abrigo de protocolos de cooperação entre a Santa Casa da Misericórdia da Póvoa de Varzim (por considerar necessária uma intervenção mais activa na prevenção e apoio à Paramiloidose, naquela zona), o Centro Regional de Segurança Social do Porto e o Ministério da Saúde.

Tendo como principal objectivo dedicar-se à investigação científica, ao diagnóstico e ao tratamento, da Polineuropatia Amiloidótica Familiar, o CEAP estabeleceu-se na Póvoa de Varzim, pois ali estava concentrado o maior foco da doença.

Contudo, o CEAP, não privilegiava apenas estes objectivos, associando, também, à sua actuação, a prestação de um apoio clínico e social aos doentes paramiloidóticos e às suas famílias, através de uma abordagem sistémica e articulada, em que não se consideram apenas aspectos clínicos ou sociais, mas também psicológicos e culturais.

Actualmente, o CEAP conta com 3 valências: a Unidade de Tratamento (destinada aos paramiloidóticos), dispondo de serviços de enfermagem, medicina e apoio social.

A Consulta Externa que conta com o serviço de um médico, de enfermeiras e de uma assistente social que procuram prestar resposta num âmbito nacional. Está estruturada de forma polivalente, pois visa uma abordagem integral do indivíduo, prestando-lhe apoio a vários níveis e encaminhando-o para as áreas de prevenção e tratamento da PAF; e o Apoio Domiciliário (apoio prestado no domicílio, ao doente, num âmbito geral).

E por ultimo, mas não menos importante, pelo menos para zonas tão afectadas pela doença como o caso do concelho da Covilhã, os Centros de Saúde Nacionais: valências de PAF no Centro de Saúde da Covilhã -(CSC).

Em 1981, o coordenador do programa de assistência aos paramiloidóticos e, então, inspector de Saúde da Região Norte, em colaboração com o CEAP, elaborou um *“esquema de assistência baseado na criação de uma valência PAF, em cada Centro de Saúde das zonas mais atingidas - Póvoa de Varzim, Vila do Conde, Esposende, Braga, Matosinhos/Leça, Figueira da Foz, Seia e Covilhã”* (Pinho e Costa, 1986:33).

Assim, em cada um destes centros foi criada uma valência, que conta com a colaboração de um médico, uma enfermeira e uma técnica de serviço social (que frequentaram um curso intensivo sobre a PAF), que procuram dar assistência aos doentes e às suas famílias (através do planeamento familiar e aconselhamento genético), e fazer um levantamento dos problemas regionais que se prendem com a Paramiloidose. Ao nível das valências criadas a nível nacional, existem também no Centro de Saúde da Covilhã, onde é efectuada a Consulta Distrital para a Paramiloidose, que existe desde 1987/1988, tendo sido iniciada na Extensão de Saúde de Unhais da Serra e depois transferida para o CSC. O médico informa que iniciou nessa data *“uma consulta fora do horário normal, numa sala do Centro de Saúde (de Unhais da Serra), mas fora da sala habitual do Centro de Saúde.”* Por seu turno, a enfermeira recorda que encontra-se a trabalhar neste projecto há 16 anos, para onde foi enviada, sem ter escolhido, *“olhe tem de ir para aí...e era para ali”* (...) *“desconhecia que havia um foco endémico em Unhais da Serra, de Paramiloidose, eu desconhecia até o que era a Paramiloidose, aquilo a que as pessoas vulgarmente chamam de Doença dos Pezinhos.”* Com esta consulta, segundo o médico *“agilizou-se a questão do diagnóstico”* (...) *um certo apoio em termos de ajudas técnicas, a nível de medicação também, e depois em termos de encaminhamento para centros especializados.”* (...) *“Recebem, é uma maior facilidade de acessibilidades, em termos de cuidados, cuidados de saúde”,* indicando que *“não se pode ter tudo, mas penso que há o mínimo de condições, em termos de apoio a esta doença”* (...) *“não há situações ideais, podia eventualmente ser completado com aspecto do psicólogo, com o aspecto do fisioterapeuta, com o aspecto da assistente social, portanto, digamos que seriam opções bem-vindas, agora essas coisas conseguem-se minimamente com a colaboração de outras instituições.”*

A enfermeira explica em que é que se baseia a Consulta Distrital, que consiste em seguir “os doentes que já foram transplantados, fazemos a primeira entrevista, para uma pessoa que queira fazer a análise.” (...). “É assim, nós aqui somos, mais ou menos, uma consulta onde, ouvimos e encaminhamos, isto é que o que nós somos, é isto que nós fazemos.” Diz também que “somos um médico e uma enfermeira, onde fazemos de tudo, de psicólogo, de sociólogo...de médico e enfermeira que é isso que nos somos.” (...) “Estamos cá sempre às quintas-feiras e colocamos as pessoas à vontade, nós estamos cá para responder as perguntas que elas tenham e para os ajudar a encaminhar da melhor maneira.” Quanto a melhorias indica que “psicólogo, nós temos e as pessoas não vêm, dizem que não é preciso, que já falaram connosco.

Agora fisioterapeuta, adorava que houvesse um fisioterapeuta para eles.” No que aos portadores diz respeito, alguns raramente se deslocam ao CSC, mas na sua maioria vão às consultas sempre que precisam, como exemplo dado na entrevista nº2 “tenho sempre apoio, sempre que venho cá solicitá-lo, nunca me falhou, qualquer dúvida ligo à enfermeira.” (todos os pacientes têm o contacto pessoal tanto do médico, como da enfermeira, devido à boa relação que existe, baseada na confiança). A paciente da entrevista nº3 tem a mesma opinião “...aqui (Centro de Saúde da Covilhã), também tive um bom acompanhamento por parte da enfermeira e pelo doutor (...) o apoio que tenho tido aqui é ótimo.”

Opinião partilhada na entrevista nº6 “aqui no Centro da Covilhã, acho que foram muito...esclareceram bem a doença, as possíveis situações...que poderiam advir daí” e, de igual forma, pela entrevistada nº9 “o trabalho é válido, claro que é válido, a gente tem todo o apoio ali, são espectaculares com a gente.” No entanto também apontam aspectos menos positivos, e através da crítica construtiva, falam sobre o que pode ser melhorado. A portadora da entrevista nº4 refere que “o apoio que a gente precisava, era um apoio aqui na Covilhã. Um médico devia vir cá, as pessoas não deviam ter de se deslocar.” Dentro dessa mesma linha de raciocínio, a entrevistada nº8 é indica que é feito “o melhor possível, dentro das possibilidades que têm, fazem o melhor possível, aqui na zona.”

Contudo, defende melhores condições, que evitassem as longas deslocações, deveria haver as mesmas condições existentes em outros locais como Lisboa, Coimbra ou Porto, já que a zona do concelho da Covilhã é muito afectada por esta doença. Isso foi uma das situações defendidas na entrevista nº9, “se houvesse um Centro, que aqui há tanta gente, aqui na zona da Covilhã, (...) conforme o Hospital do Porto”. A entrevistada nº 10 avança o mesmo problema e indica que “pelo menos uma vez por mês, estar um médico de neurofisiologia, que é aquilo que vamos fazer ao Porto (...) aqui pela zona do interior... (...) Acho que era uma mais-valia aqui para as pessoas do Interior.”

Estas valências estão em constante colaboração com a Associação Portuguesa de Paramiloidose.

2.3- Institucionalização do doente portador de Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF)

2.3.1 - Diagnóstico Médico

Paramiloidose, Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF), Doença dos Pezinhos ou Doença de Corino de Andrade são os diversos nomes por que é conhecida uma doença rara, hereditária e de transmissão autossómica dominante, que afecta cerca de 600 famílias em Portugal. Calcula-se que existam dez mil doentes em todo o mundo e Portugal é o maior foco mundial: há 1500 doentes vivos no nosso país e, todos os anos, surgem 100 novos casos, alguns sem história familiar prévia. O diagnóstico pré-clínico faz-se em indivíduos que já apresentam alguns conhecimentos, acerca da doença, pois têm casos de PAF 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 PAF, é efectuado em relação entre duas entidades clínicas, também elas incluídas nesse mesmo grupo, como a Doença de Huntington e a Doença de Machado-Joseph.

No que respeita aos entrevistados, todos fizeram os testes, devido a terem familiares que eram portadores, uns de forma sintomática, outros de forma assintomática. Nuns os sintomas revelaram-se muito cedo e a família inteira efectuou os testes e obtiveram a resposta referente a serem ou não portadores, outros sem informação de antecedentes familiares, mas que começam a desenvolver sintomas, e decidem fazer o teste diagnóstico para confirmar.

É feito segundo a enfermeira um *“pedido de análise, as pessoas fazem uma colheita de sangue, não precisam estar em jejum, para o Instituto Nacional de Saúde - Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães. (...) “Essa análise vai para lá, depois o Instituto manda, ao cuidado, numa carta fechada, o resultado da análise e nós contactamos o doente.”* - entrevista nº12

Indica porém que *“existem pessoas que ainda não vieram saber o resultado da análise, e têm de saber, mas ninguém vem.”* (...) *“São pessoas que não querem saber.”*

Na entrevista nº 11 é indicado pelo médico que *“são as próprias famílias e as pessoas directas, que pedem para fazer o diagnóstico, ou um familiar directo, que eventualmente suspeite da doença. Casos isolados, aparecem, mas depois, mais tarde ou mais cedo, aparece sempre uma ligação de uma coisa com a outra.”*

2.3.2 - Institucionalização do Doente

A “institucionalização” do doente portador da Doença genética hereditária na “esfera médica” faz com que este se torne numa parte do meio médico-hospitalar. Ao dar entrada no meio hospitalar, o indivíduo é submetido a um conjunto de normas, exigências e regras gerais estranhas a ele, promovendo a despersonalização do paciente, por ocasião de uma cisão que modifica a sua auto-imagem e auto-conceito. Ao fazer parte da esfera médica, o sofrimento que invade o paciente a partir da doença transforma-se num encargo extremamente penoso. A instituição não vê o doente como um “ser individual” sofrendo de uma determinada patologia, mas considera-o um mero portador, um objecto da sua doença. Isto é, *“o sujeito perde sua identidade própria e passa a ser referido como um número, um leito, um órgão ou uma patologia, em suma, um rótulo diagnóstico”* (C. L. C. Maciel, 1998; Nigro, 2004).

A individuação e o olhar reconhecido para a pessoa que vivencia este processo são dificultados pela própria formação académica da maioria dos profissionais de saúde.

“A minuciosa especialização da medicina busca tratar mais fielmente cada uma de suas categorias, em contrapartida, cinde o homem em partes independentes e dissipa a visão totalizada do ser” (Nigro, 2004).

As pessoas com este tipo de doença, os portadores de Paramiloidose, recebem tratamentos e cuidados, abandonam a sua interdependência em maior ou menor grau, e ficam sujeitas à *“autoridade dos médicos e enfermeiros que gerem esses cuidados.”* (Abreu cit. Morrison; 2001).

“O contexto institucional pode ser o responsável pelas mudanças negativas no comportamento e estado de espírito do doente” (Abreu cit. Morrison; 2001).

Existe uma ruptura com o seu ambiente habitual, que modifica os seus costumes, os seus hábitos e, em geral, a sua capacidade de auto-realização e de cuidados pessoais.

“Vê-se imerso num ambiente desconhecido, sentindo insegurança, em primeiro pela sua doença, e em segundo a nível psicológico.” (Abreu cit. Lopez e Redondo de la Cruz; 1998)

Os portadores referem o medo do desconhecido, do sofrimento, de não conseguirem fazer tarefas básicas, sem dependências de terceiros e, claro está, da morte. Para diminuir esses medos e receios, é necessário possuir capacidades e competências para compreender de uma melhor forma o doente neste processo, como defende Carvalho (2002).

2.3.3 - A PAF - das marcas no corpo às marcas no *self*

A PAF é conhecida actualmente, como um grande problema ao nível da saúde pública, atingindo indivíduos em idade jovem e numa fase activa a todos os níveis.

Considerada por muitos um tabu, implica para os indivíduos que dela sofrem uma deterioração progressiva e altamente incapacitante com repercussões ao nível da sua qualidade de vida.

A Paramiloidose pode trazer consequências semelhantes às de qualquer outra patologia crónica, podendo afectar a componente física (dor, desconforto, disfunção motora, disfunção sexual), bem como a componente psicológica e social (incerteza quanto ao futuro, medo excessivo, dificuldades de relacionamento familiar e interpessoal, ansiedade e depressão).

Mesmo nos portadores assintomáticos o receio está sempre presente em pequenas situações quotidianas, a componente psicológica tem papel fundamental nestas situações, como indicado na entrevista nº3 *“tenho cuidados diários, quando tomo banho, ver se a temperatura dos pés é igual à temperatura do resto do corpo, essas pequenas coisas.”*

A entrevistada nº9 confessa que o receio está sempre presente, mesmo que inconscientemente, *“é aquela coisa de saber que sou portadora de uma doença, e às vezes à mínima coisa, à mínima dor que a gente sinta, pensa: «será que é da doença, será que não é?» ”*

Estes são aspectos fundamentais quando falamos de portadores de doenças crónicas, porque podem fazer diminuir de forma gradual e muito significativa a qualidade de vida dos doentes e das suas famílias, podendo inclusive afectar de forma adversa o tratamento e a reabilitação.

“A doença crónica é marcada por ser permanente, implicar em alterações irreversíveis e exigir longos períodos de cuidado para com o enfermo e controle dos sintomas da afecção”, segundo Zozaya (1985, citado em Santos et Sebastiani, 2003). *“A cronicidade impõe perdas e privações importantes ao funcionamento e ao prazer corporal”* (C. L. C. Maciel, 1998).

E *“a terapêutica disponível é somente capaz de desacelerar ou interromper o progresso da doença e atenuar os sintomas”* (Derogatis, Fleming, Sudler et Pietra, 1995, em Guimarães, 1999). *“A imagem corporal que o sujeito elabora sobre seu corpo biológico está ligada as suas vivências particulares”* (Campos, 2003).

Na entrevista nº1, a entrevistada dá como exemplo a situação do pai e o medo que revela, o receio *“Que fique magra, é claro...como é que eu hei-de explicar...é sempre aquela coisa da mulher ser bonita, não é, e depois de repente, ver-se magra, sentir-se feia, entre aspas...eu bem vi o meu pai, ele era super lindo, que é mesmo assim, super bem constituído, e de repente, ficou completamente magrinho, e isso aí tenho alguns complexos.”*

“As marcas deixadas pela enfermidade modificam a percepção do paciente a respeito dele próprio. A imagem após o surgimento da afecção apresenta um estranho para si mesmo e ele identifica-se como um ser doente” (Lima, Mendonça e Diniz;1998).

A entrevista nº2 avança com o mesmo tipo de constrangimentos e receios, dizendo que *“neste momento já deixei de trabalhar, tenho muitas dificuldades a andar, portanto, não caminho, tenho vómitos, ando a sopinhas, não caminho, porque estou...não vou passear como as outras pessoas, podem sair de casa, sempre condicionada com vários aspectos da minha doença (...) portanto, não posso fazer planos, não posso dizer vou sair às 3h e depois só posso sair às 4h, a minha vida está toda em função do meu bem-estar, se me levanto bem, as coisas correm bem, se me levanto mal é que...”*

A tipologia do portador de PAF é traçada nos seguintes moldes, segundo Rito cit. Steinhansen (1994): *“ o medo da morte, a ameaça da integridade corporal, os danos de auto-imagem, as incertezas perante o futuro, o prejuízo de metas e valores, e a perda de autonomia e controlo”*.

Existem riscos no que respeita ao futuro, que provocam uma angústia enorme, por exemplo na aquisição de uma casa e, de repente, não consegue mais trabalhar, pairando a ameaça, numa perspectiva nada animadora de futuro.

Podem também surgir desequilíbrios emocionais, sentimentos de ira ou de raiva, perante esta situação, ameaça de incumprimento de papéis, desde a incapacidade para trabalhar, e o consequente isolamento dos doentes, pois com o avançar da doença, necessitam de ajudas, tornando-as dependentes de terceiros.

A entrevistada nº10 diz isso mesmo *“Ao princípio chorei, um bocado de revolta, de medo, porque não sabia o que era.”* Também para a entrevistada nº9 a situação foi semelhante *“eu enfrentei tudo mal, porque eu não aceitava, eu dizia para a minha mãe: «Eu não sou portadora, não aceito!» ”*

Esta é uma doença bastante visível e marcante em termos físicos e relacionais, uma vez que os doentes portadores enfraquecem a cada dia, limitando-se, cada vez mais, a capacidade para dar afectos, limitando a sua liberdade e, por vezes, tornando-os completamente dependentes.

“Bem...custa, é difícil, sou mãe, tenho 3 filhos, não posso fazer tudo aquilo que eles precisam, não posso por exemplo ir «apanha-los» à escola, nem com idade que eles têm, certas actividades eu já não posso fazer com eles, custa, revolto-me, mas pronto tem que passar...” - entrevista nº2

O sentimento mais característico nos portadores de PAF é o medo, do que se passou e do que virá, englobando tanto os progenitores já doentes, como os filhos, potencialmente portadores do gene responsável. Na entrevista nº 10 é constata-se esse receio em relação aos filhos *“tenho medo, talvez algum receio de saber que um dia as minhas filhas possam ser portadoras da doença, mas é assim, eu não pude evitar, eu quando soube que era portadora, eu já tinha as minhas duas filhas.”*

O relato da entrevista nº7 denota uma preocupação maior para com os filhos do que para com o próprio entrevistado, para este, o principal é a geração futura, os filhos que merecem toda a sua atenção e preocupação, *“Na minha vida a minha preocupação maior, não é o meu problema, é o problema dos meus filhos, eles têm uma vida à frente, e nós também, mas principalmente os meus filhos.”*

O confronto das pessoas com factores adversos é uma constante, nos quais se inclui os processos de doença que ameaçam o equilíbrio dinâmico estabelecido, dando lugar a sentimentos de impotência e perda, implicando a utilização de estratégias de *coping*¹ que ajudem a ultrapassar a situação. A doença é parte inevitável, comum e normal da experiência humana, sendo uma perturbação importante na vida de cada um e requer tanto adaptação física como psicossocial, mas quando a doença ameaça tomar conta de toda a vida, como acontece na doença crónica, a disrupção que provoca é muito maior.

Com saúde, a percepção do nosso corpo e espírito é a de um todo; na doença, o corpo parece tornar-se independente do espírito, tornando-se a pessoa mais consciente do seu próprio corpo e das limitações por ele impostas. O que antes era feito de forma inconsciente, exige agora pensar antes de agir.

O mecanismo de defesa utilizado predominantemente, para poder lidar com o sofrimento, é a negação, evitam pensar nisso, acreditar nisso, recusam-se a “ver a realidade”, a sua e a dos outros. Outro mecanismo de *coping* (Weil;2000) utilizado é o silêncio, podendo ainda falar-se do refúgio na espiritualidade e na religião, também como forma de *coping*, servindo de suporte a quem sofre deste tipo de doença.

¹ A CIPE/ICNP (2000, p.54) define coping como “a ()disposição para gerir o stress, que constitui um desafio aos recursos que o indivíduo tem para satisfazer as exigências da vida e padrões de papel auto protectores que o defendam contra ameaças subjacentes que são percebidas como ameaçadoras de uma auto-estima positiva; acompanhado por um sentimento de controlo, diminuição do stress, verbalização de aceitação da situação, aumento do conforto psicológico.”

2.4 - A Família na Paramiloidose

Para uma melhor compreensão de todo o contexto envolvente do portador de Paramiloidose, torna-se importante falar sobre a família.

“A família é uma unidade social bastante complexa, e a diversidade de aspectos que a envolve faz reconhecer que pouco se sabe da sua realidade, especialmente porque cada família, tende a criar o seu próprio ambiente.” (Althoft cit. Elsen; 2002). Por seu turno Elsen (2002) afirma que *“a família é um sistema de saúde que compreende um conjunto de valores, crenças, conhecimentos e praticas que guiam as acções da família na promoção da saúde dos seus membros, na prevenção e no tratamento da doença.”* Como referem Leske e Jirika (1988) *“as doenças incapacitantes afectam sempre todo o sistema familiar.”*

Para contextualizar a família que lida com doentes, neste caso específico dos portadores de PAF, devem ser entendidos, o entrelaçar de “3 fios evolutivos”: as alterações da estrutura familiar ao longo dos tempos, a sobrecarga para a família que lida com a Paramiloidose e a adaptação à doença crónica. Assim, a família é o alicerce para o tratamento do doente e a sustentação da casa, e é a partir do seu referencial que são conduzidos todos os procedimentos durante o tratamento e a recuperação do paciente ou a aceitação da sua doença.

Phipps (cit. in Ferreira 2009) alerta para as variáveis que mais significativamente interferem na aquisição de uma nova estabilidade, sendo elas: *“a fase de desenvolvimento da doença, o ciclo de vida em que a família se encontra, a intensidade do impacto que a doença crónica tem sobre os vários elementos, assim como as repercussões da dinâmica familiar.*

A doença assume-se assim como um factor de risco para a manutenção da homeostasia familiar, em que o seu equilíbrio depende de um conjunto de factores inerentes à pessoa portadora da doença, assim como da família onde esta se inclui.”

2.4.1 - CICLO VITAL DA FAMÍLIA PORTADORA DE PAF

Relvas (2000), aborda o ciclo vital de uma família com a Paramiloidose de forma esquemática:

- **1ª Etapa:** Indivíduo em risco, maior de 18 anos, faz a análise clínica que confirma ou não o diagnóstico, como aconteceu com a entrevistada nº1, “Fiz mesmo o teste aos 18 anos”, o mesmo se passando com o entrevistado nº6.

A formação do casal surge quando duas pessoas se comprometem numa relação mais prolongada. Na escolha do parceiro, o portador opta por clarificar ou não a sua situação de saúde e os riscos que implica na relação, falando da sua hereditariedade, optando ao parceiro continuar ou não a relação, situação vivida pela entrevistada nº4, que indicou ter revelado ao antigo parceiro que era portadora. Este ficou indiferente quando lhe falou em Paramiloidose, por desconhecer a doença, mas revelou-se, segundo a mesma, “chocado” quando percebeu que se tratava da Doença dos Pezinhos e terminou a relação. A entrevistada nº 5 fez o mesmo, mas a resposta por parte do parceiro foi distinta, apoiando-a em tudo, indo inclusive com ela às consultas no Porto (HSAP).

- **2ª Etapa:** Ansiedade da família devido à decisão de ter filhos, pois existe a possibilidade de também serem portadores de PAF, leva-os a ponderar outras alternativas (tratamentos e adopção); surgindo a gravidez não planeada, a probabilidade de ser portador atormentará a família até à altura em que seja possível fazer o teste para esclarecer o diagnóstico, aos 18 anos. Foi isto que aconteceu com a entrevistada nº2, “a minha filha nasceu já... com a doença a desenvolver, depois do meu parto, eu já estava doente, não queria engravidar, mas na altura engravidei sem querer, portanto aí piorei muito mais. É assim, é uma corda no pescoço, saber que eles podem ter uma coisa que podiam não ter.” A família tem de se adaptar e aceitar a situação, renegociando-se a relação.

- **3ª Etapa:** Família com filhos na escola, sobrecarga do cônjuge saudável, o cônjuge portador fica para segundo plano e sente-se um fardo, para o cônjuge e para a família, na entrevista nº2 essa situação torna-se vem perceptível, “tenho 3 filhos, não posso fazer tudo aquilo que eles precisam, não posso por exemplo ir “apanha-los” à escola, nem com idade que eles têm, certas actividades eu já não posso fazer com eles.” Nota-se uma super-protecção das crianças, cujos pais são portadores, no âmbito escolar.

- **4ª Etapa:** Família com adolescentes, que funcionam como suporte para a família e para o familiar portador. Compromete a relação com o grupo de pares, troca de experiências, podendo levar ao isolamento, transformando-se num “adulto à força”, como a entrevistada nº 1 fala, com algum orgulho, por um lado “sou forte, e vê-se, eu tive de crescer assim de um momento para o outro, aos 14 anos eu era uma garota, completamente. Tive de crescer, ao lado do meu pai, cheguei a mudar de turma para poder tratar do meu pai, fazer o almoço, se fosse preciso ia buscar creme para lhe fazer massagens. Indicou também que começou a trabalhar aos 15 anos para ajudar a família. Por outro lado falou também com alguma mágoa, pois segundo a mesma, não tem amigos, eles “desapareceram”. Decisão de efectuar ou não o teste diagnóstico, por opção própria ou por pressão da família.

- **5ª Etapa:** Doente portador torna-se dependente e todas as etapas subsequentes levam a uma nova reestruturação familiar. A entrevistada nº1 frisa que “ eu... o meu pai morreu, mas eu tenho a consciência tranquila, e fazia mais se fosse preciso” e que neste momento “só eu e a minha mãe e chega.”

2.5 - Estigma e Rótulo do portador de PAF e das suas Famílias

2.5.1- Estereótipos actuais ou ultrapassados?

As doenças genéticas hereditárias são objecto de representações enraizadas a nível cultural e actualmente começam a ter um pouco mais de destaque na nossa sociedade. Os estereótipos negativos criados em torno dos portadores deste tipo de patologias genéticas, como a Paramiloidose, acarretam graves repercussões sociais, traduzidas na discriminação de que têm sido alvo, pois o que vai contra a “realidade socialmente aceite” leva-nos a rotular e conduz a formas de rejeição social de algumas realidades. Na entrevista nº9 a doente diz que antigamente chegavam a comparar a Paramiloidose à Lepra, eram vistos como tal e sentiam-se como tal devido ao forte estigma associado a doenças em que, no geral, existe uma grande falta de informação da população, como se fosse “um mal que cega”.

A parca informação existente sobre a doença é um factor importante para que este estigma seja mantido, pois muitas pessoas pensam que é algo que se pega, como é indicado na entrevista nº9, *“chamavam-lhe a «doença dos pezinhos», pensava que era através dos pés, «para não calçar o calçado de pessoas portadoras da doença e tudo» ”*

Na entrevista nº7 o entrevistado refere que *“Não sabem o que é a doença, como é que se propaga. (...) As pessoas, estão pouco informadas do que é a doença também (...) dizem, que já não tem cura, que já não tem futuro, que é uma pessoa morta.”*

“A nível da comunidade, quem é portadora sabe perfeitamente aquilo onde está, mas quem não é não sabe, é a mesma coisa, que eu antes de saber, pensava que isto era dos pés, não tinha nada a ver com o fígado, pensava que se passava no calçado, de andar no chão.” - Entrevista nº 9

Existem outras formas de se sentirem alvo de colocação de rótulo de doente, por ser portador mesmo sendo assintomático, como é relatado na entrevista nº 4 *“aí há uns 4 meses fui ao médico do trabalho que é obrigatório, tive de estar a dizer que era portadora de Paramiloidose, e é muito chato, porque eu fico um bocadinho constrangida, porque começam a fazer mais exames do que às outras pessoas, não é só perguntar mais coisas que aos meus colegas de trabalho, (...) somos mais «massacradas»», (...) é mais complicado e assim qualquer sinal que a gente tenha, dizem logo que é da doença. Eu tive um problema renal há uns tempos atrás e diziam que era de ser portadora da doença, se não soubessem que eu era portadora, nem sequer lhes passava pela cabeça, pura e simplesmente tive uma cólica renal, ponto, como sou portadora, os meus rins... já tenho os rins a serem afectados pela doença, não é assim.”*

Há ainda a indicação, por parte de alguns entrevistados, que mesmo dentro da própria esfera médica existe ainda algum desconhecimento relativamente a esta doença com características tão peculiares e específicos, na entrevista nº1, a entrevistada diz que *“a maior parte dos médicos não conhecia bem a doença, eu lembro-me perfeitamente, eu tinha para aí os meus ou 15 ou 16 anos, o meu pai sentiu-se muito mal, mas mesmo muito mal, foi ao hospital (...), a minha mãe disse que era portador de Paramiloidose, e eles disseram: «O que é isso?» a minha mãe é que teve de estar a explicar ao médico, o que era isso!” (...)* quando o meu pai adoecia, tinha de ir para Coimbra, aí era sempre, aqui (...) não lhe faziam nada, metiam-no a soro, e o que é que fazia o soro? Nada!”

Neste seguimento também na entrevista nº4 é relatado algo semelhante, *“isto é uma doença muito específica, e a maior parte dos médicos, sabe, ouviu falar, mas nem sequer sabe o que é que faz, o que é que acontece, veja, eu fui com a minha mãe à urgência, disse-lhe o nome dos medicamentos, e o médico nem sabia, « - Isso é para quê?», eu disse que a minha mãe fez um transplante de fígado, é para não rejeitar, o médico não sabia que medicamentos eram aqueles, para que serviam, é o cúmulo, os médicos que estão ali nas urgências, que atendem milhares de pessoas, nem sequer se darem ao trabalho de se informarem. Eu disse-lhe como é que se escreviam os medicamentos e claro, apareceu no sistema e ele, realmente, confirmou, mas ele nem sequer sabia o que era um Rapamune, um MyFortic, não sabia nada disso.”*

Na opinião de Andrade (2002) *“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 porventura à ignorância e a 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 e o mau sangue. Esta punição ia além da simples presença de uma doença, sendo os indivíduos socialmente indesejáveis e propagadores da doença.”*

Na entrevista nº1 a entrevistada reporta-se a essa mesma situação, *“muita gente pensa que a doença “pega-se” e não compreendem, e sinceramente rejeitam as pessoas, é mesmo assim. O meu pai foi rejeitado completamente.”* O medo que é evidenciado pela entrevistada faz com que ninguém saiba que é portadora mesmo sendo assintomática, como diz, *“ninguém sabe, ninguém sabe, (...) Não, só eu e a minha mãe...e chega.”*

Os indivíduos portadores de doenças genéticas e hereditárias sofrem graves prejuízos de auto-estima, e desenvolveram uma grande culpabilização, ao tomarem conhecimento que possuem um gene “defeituoso” e terem um aspecto saudável, o que os faz sentir “anormais”, traduzindo-se também em dificuldades no plano procriativo. O vice-presidente do Núcleo de Paramiloidose de Unhais da Serra, numa entrevista ao Jornal do Fundão em 17 de Fevereiro de 2010, indica que *“muitos preferem esconder a doença com medo de serem excluídos socialmente, pois não faltam exemplos disso. (...) “ Há pessoas que evitam sentar-se na igreja, ao lado de um portador de Paramiloidose, como se esta doença fosse contagiosa!” (...)* “Se a doença já é traumatizante, acarretando por vezes, problemas psicológicos, comportamentos destes agravam ainda mais, de quem tem uma esperança de vida muito curta.”

Diz ainda que *“quando recolhíamos assinaturas com vista à institucionalização do dia da Paramiloidose, algumas pessoas recusaram-se a escrever o seu nome na lista com medo de serem contagiados! Isto é no mínimo surrealista! Há gente que ainda vive na Idade Média e ninguém faz nada para esclarecer. Confesso que se me contassem isto, eu não acreditava.”*

Vai mais longe e indica que *“Juntas de Freguesia, Câmara Municipal, Estado...ninguém presta apoio a estes doentes. Estão esquecidos, ou então, fazem de conta que não existem.”* Também desconcertante é *“ a existência de entidades patronais que mandam doentes para casa com baixa médica, só para os afastarem do local de trabalho”* , segundo o mesmo.

Em situações mais complexas e extremas, devido a todo o contexto envolvente, pode inclusive levar a situações de exclusão. Como indicam Soares e Serpa (2004) *“Na situação de doente de Paramiloidose, os doentes acumulam uma situação de poucos recursos a nível de capital económico, cultural, social e simbólico, com uma doença que lhes impossibilita a autonomia no dia-a-dia. Trata-se de um processo de exclusão social com características muito próprias, onde podemos destacar os três factores seguintes: factores de ordem económica, factores relativos aos laços sociais, e factores de ordem simbólica.”*

Existem mesmo casos em que a família é fortemente estigmatizada pelas comunidades, tomando como exemplo os relacionamentos amorosos, onde um dos elementos do casal é portador da doença, sendo “apontado” como não sendo a melhor opção para alguém que é saudável e quer ter uma vida normal, e até mesmo rotulando desde início as crianças filhas de portadores, porque também elas são potenciais portadoras do gene.

O estigma estende-se para além do indivíduo, passando para as pessoas que se relacionam directamente com ele, a sua família ou amigos, o que permite à sociedade vê-los de maneira única, como se estivessem unidos num só.

Esta situação está sempre presente e bem patente no dia-a-dia destas pessoas e das suas famílias, o sentimento de medo e vergonha, como é referido na entrevista nº4 *“é um tabu muito grande em relação a esta doença, antigamente morria muita gente, é uma coisa que passas de pais para filhos, então as pessoas queriam esconder isto.”* (...) *“Por exemplo a minha mãe tem artrite reumatóide, a minha avó dizia: “ Aí não te queixes dos pés, que dizem que tens o “mal dos pezinhos.”*

A entrevistada nº2 diz que a família pedia para não dizer que era portadora, *“minha mãe dizia-me, para não dizer (...) as pessoas não gostam que se saiba.”*

Com base nestes relatos, podemos concluir que o olhar estigmatizante que é direccionado à família do portador de PAF é uma extensão do estigma que o cerca. A esta situação particular, segundo Goffman (1988), dá-se o nome de “estigma de cortesia” e leva o indivíduo que se relaciona directamente com o estigmatizado a descobrir que sofre da maior parte das privações típicas do grupo que assumiu e, além disso, de maneira semelhante à que ocorre com o estigmatizado, corre o risco de não ser aceite por outros grupos.

2.6 - A Hereditariedade e o Risco Genético no portador de PAF:

2.6.1- A noção de Risco presente no quotidiano dos portadores de PAF

De todos os riscos que um portador de Polineuropatia Amiloidótica Familiar tem que conviver, aqueles que mais receios provocam é o transplante e o risco genético.

O transplante hepático é receado por quase todos os entrevistados, mas em alguns casos o medo é de tal ordem que os leva a pensar seriamente em fazer ou não a cirurgia em caso de necessidade, pois a cirurgia é sempre um risco acrescido e podem haver complicações, sendo que mesmo que tudo corra bem no transplante, o efeito psicológico da mesma é marcante.

Na entrevista nº4, a entrevistada indica que não pensa fazer o transplante, por medo e por tudo o que vivenciou a nível familiar, “Eu não vou fazer isso, acho que é difícil, acho que não vou deixar, sou-lhe sincera, acho que não vou.” (...) “Eu vi o que se passou coma minha mãe, a minha mãe tem uma recuperação muito difícil, dos exames que fez, ainda não recuperou praticamente nada, nem peso, nada. A mim faz-me muita confusão porque ela ficou muito dependente de nós, a minha mãe sempre foi uma mulher muito activa, independente de todos e quando regressou ficou dependente de nós para tudo, não se mantinha de pé, tínhamos de lhe dar banho e essas coisas todas, é isso que me faz receio, por isso é que eu não quero ir. Vir de lá, independentemente, vir de lá e depender das outras pessoas para fazer as minhas coisas, para tomar banho para me vestirem, para me deitarem...”

Verifica-se que ao serem portadores de forma hereditária, através dos genes, esta situação escapa à sua lógica, e por isso têm na medicina, na ciência, uma forma de relacionarem as situações do passado e do futuro e o impacto de terem a doença, ou como referem Levine e Suzuki (1993, cit. em Mendes 2007) “*temos dentro de nós as sementes da nossa destruição.*”

Como adianta Mendes (2007) “*Não depende deles, mas da ciência «e da sua contínua evolução» que o presente cumpra a sua promessa de futuro (...) o futuro torna-se refúgio da esperança*”. O espectro das probabilidades, do futuro previsível e da antevisão, atormenta o dia-a-dia cada vez mais próximo, consubstanciando-se nos projectos de vida destas pessoas.

O risco genético, a hereditariedade, a transmissão deste gene mutado é o maior medo e o problema a resolver pela ciência e pela medicina, e do qual todos os entrevistados que ainda não têm descendentes falam com receio, como no caso da entrevista nº1 que diz que “*é uma decisão muito complicada, porque é assim... imagine que eu agora estava grávida de momento, e eu sabia que tinha a doença, não é e... eu tinha de pensar duas vezes, em ter muitos mais cuidados, mesmo na gravidez, fazer mais exames, mais consultas, fazer o “teste dos pezinhos”, a ver se ele tinha, se tivesse, era abortar ou ficar com ele, que é mesmo assim, mas lá está, para vir outra criança para estar a sofrer, mais vale abortar...*”

A opinião é corroborada pela entrevistada nº4, *“é um risco, é muito complicado, (...) Eu se engravidar e se passar a doença, é por opção minha, e isso é muito complicado, isso é uma parte que me custa muito, dizer assim, vou ter um filho, se algum dia quiser engravidar, vai ser uma coisa muito bem pensada, com tudo assim bem planeado, acho que a nossa consciência não vai permitir o facto de ter um filho e saber que sou portadora desta doença e dizer assim, «Vá vou-te passar já isto, já tens uma cruz para a vida toda», é assim, independentemente de não sair, é uma cruz tem para a vida toda, temos de atentos a sintomas.”*

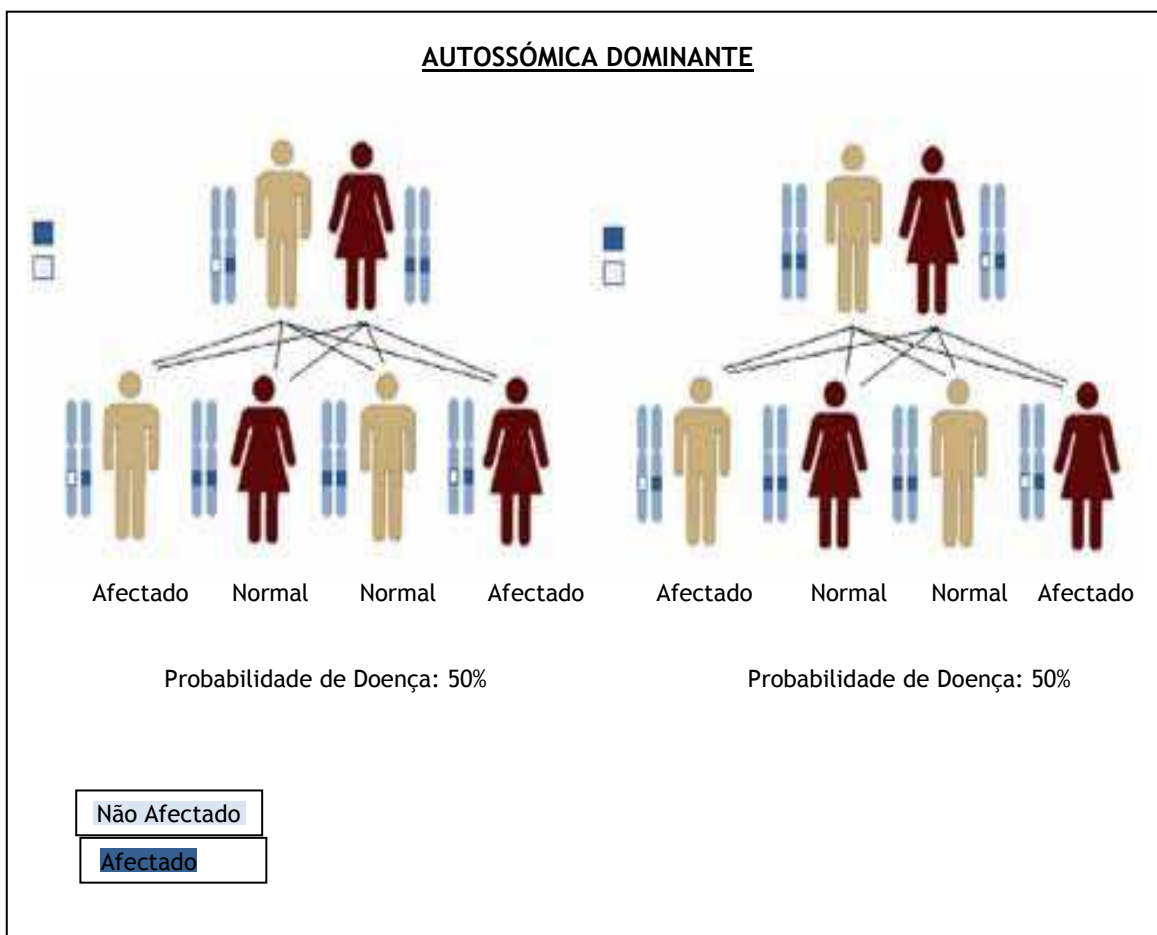
Temos depois os doentes que têm descendência, que sentem revolta, pena, culpa, por terem passado esta pesada herança aos seus filhos, como é bem visível no discurso de alguns entrevistados, como o da entrevista nº2, onde diz *“É a maior pena, é assim não sei explicar, não gosto de falar disto porque é a coisa que mais me custa é saber que vou passar para eles, que na altura foi inevitável, se eu soubesse que tinha, nunca tinha tido filhos (...) é uma corda no pescoço, saber que eles podem ter uma coisa que podiam não ter.”*

Também na entrevista nº 10 é observável a angústia por ter podido passar o gene, *“posso dizer que tenho medo, talvez algum receio de saber que um dia as minhas filhas possam ser portadoras da doença, mas é assim, eu não pude evitar, eu quando soube que era portadora, eu já tinha as minhas duas filhas. Se pudesse na altura evitar, tinha-o feito, mas como não pude, aliás quando soube que era portadora, fiz logo laqueação de trompas, para evitar ter mais filhos, foi logo a primeira opção que fiz.”*

Quando uma doença é definida como genética, deixamos de falar de algo individual e passamos a falar algo familiar. Mendes (2007) diz que *“A ideia de uma doença inteiramente ligada à linhagem viu-se concretizada na prática quotidiana, quando os testes genéticos revelaram as mutações cromossómicas responsáveis por doenças...”* como a PAF.

Muitas vezes, ainda não sabendo se são ou não portadores da doença, e sendo não têm a noção de quando se poderá manifestar, devido também muitas das vezes a situações ao nível familiar, estas pessoas agem e começam a comportar-se como sendo já doentes. Em muitos dos casos assumem desde logo esse papel, outros pura e simplesmente ignoram tudo e agem como se nada tivessem.

FIGURA 3. - Hereditariedade e Probabilidades



Fonte: Centro de Saúde da Covilhã

QUADRO 3. Distribuição dos doentes segundo o transmissor da mutação, dados de 2010

Transmissor da mutação do gene portador de PAF no Concelho da Covilhã

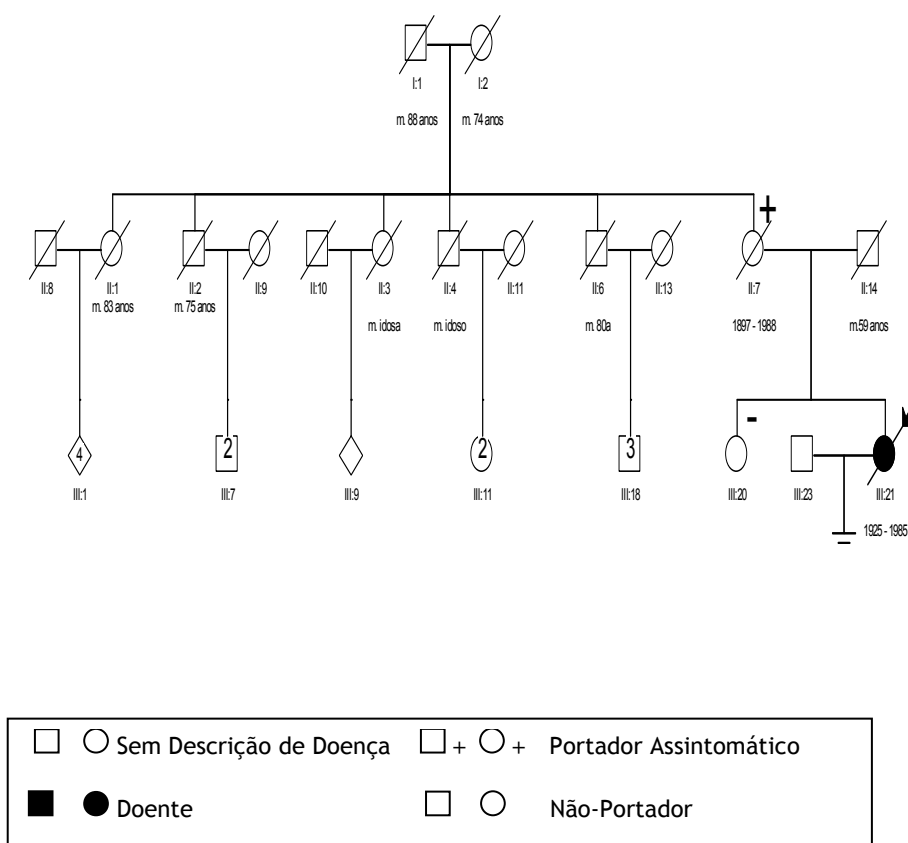
• <i>Transmissor</i>	• <i>Percentagem (%)</i>
• <i>Pai</i>	• 25,2
• <i>Mãe</i>	• 56,6
• <i>Ambos</i>	• 5,0
• <i>Desconhecido</i>	• 13,2

Fonte: Centro de Saúde da Covilhã

2.6.2 - Famílias “de novo”

Quando uma doença genética é diagnosticada pela primeira vez numa determinada família, o indivíduo diagnosticado é o probando² (caso índice). Se considerarmos apenas os probandos de cada família, ou seja o primeiro caso a ser diagnosticado em cada família, 50% descreviam doença no progenitor (casos familiares) e noutros 50% a doença é diagnosticada na ausência de quaisquer antecedentes de doença semelhante (casos isolados, pertencentes a famílias *de novo*) - exemplo de uma freguesia no concelho da Covilhã, que segundo indicações poderá ser o novo foco de disseminação da doença a curto-médio prazo (freguesia do Barco), segundo o médico, “Casos isolados acontecem, mas depois, mais cedo ou mais tarde, aparecem sempre uma ligação de uma coisa com outra.”

FIGURA 4. Exemplo de Árvore genealógica de uma família “de novo” da Covilhã.



Fonte: Centro de Saúde da Covilhã

² O probando é o primeiro membro da família afectada que procura atendimento médico para tratamento genético.

2.7 - Tratamento e Novas Terapêuticas para os portadores de PAF

2.7.1 - Transplante Hepático

A transplantação de órgãos evoluiu de uma experiência médica para uma intervenção terapêutica especializada, dirigida a determinados doentes que, por diversas razões, vieram a contrair lesões agudas ou crónicas irreversíveis de órgãos possíveis de serem transplantados, constituindo a única esperança de sobrevivência ou de melhoria da qualidade de vida.

Todos os doentes que vão ser transplantados, e de forma a prevenir mortes súbitas devido a hipotensão postural durante a cirurgia, é-lhes colocado um pacemaker. Esta pequena cirurgia, embora rotineira, incute no doente a falsa expectativa de que será brevemente transplantado.

A cirurgia do transplante hepático é uma intervenção longa e difícil, executada em doentes com condições gerais precárias, ou com parâmetros deficientes de qualidade de vida.

Para a eleição do momento mais adequado à realização do transplante é fundamental conhecer profundamente a história natural da doença e os factores prognósticos envolvidos em cada caso, sendo necessário que se identifiquem contra-indicações absolutas ou relativas ao procedimento. A transplantação hepática constitui a única hipótese de melhoria destes doentes, tendo sido realizada pela primeira vez na Suécia, e em Portugal teve início em 1980. Ainda não existe um tratamento e/ou cura definitiva para a Paramiloidose, a única forma efectiva de travar o avanço da doença é o transplante hepático, este deve ser efectuado antes dos 50 anos e com o início da doença e/ou sintomas há menos de 5 anos.

De todos os entrevistados, duas aguardam transplante, como já referido anteriormente (as entrevistadas nº2 e nº10). Ambas aguardam com ansiedade esse momento, a entrevistada nº 2 refere ter algum receio, mas encara o mesmo “com interrogação, tenho algum conhecimento de pessoas que fizeram transplante, e não correu muito bem, e a gente ouve sempre é desses casos, dos que correm menos bem, tenho receio, só mesmo depois é que eu vou acreditar que fico bem, mas tenho sempre uma interrogação.” A entrevistada nº10 tem uma visão inversa, pois “Encaro da melhor forma, como vou ser transplantada, como existe o transplante é para melhorar.”

As restantes pessoas entrevistadas, algumas têm muito medo, como é o caso da entrevistada nº 4, cujo receio advém da experiência próxima vivida com o transplante da mãe, “a minha mãe tem uma recuperação muito difícil, dos exames que fez, ainda não recuperou praticamente nada, nem peso, nada. A mim faz-me muita confusão porque ela ficou muito dependente de nós, a minha mãe sempre foi uma mulher muito activa, independente de todos e quando regressou ficou dependente de nós para tudo, porque ela saiu do transplante com 42 quilos, não se mantinha de pé, tínhamos de lhe dar banho e essas coisas todas, é isso que me faz receio, por isso é que eu não quero ir. Vir de lá, independentemente, vir de lá e depender das outras pessoas para fazer as minhas coisas, para tomar banho para me vestirem, para me deitarem...”.

O mesmo se passou com a entrevistada nº9, chega a dizer que “nem sei se um dia consigo fazer tal coisa, eu vi aquilo que a minha mãe passou, e custa-me.”

Todos dizem que preferiam ter outras alternativas, mas em último caso, aceitariam fazê-lo.

2.7.2 - Nova Terapêutica - TAFAMIDIS

Um novo fármaco tem sido testado, o Tafamidis meglumine ou FX-10006A, com nome comercial de Vyndiqel, que segundo estudos efectuados, inibe a deposição da proteína anormal (TTR_{met30}) nos tecidos de todos os órgãos, travando o transplante hepático e por consequência travando a evolução da doença. O medicamento está a ser testado há 4 anos, mas desde 2010 que está a ser aplicado na França, e Itália, ao abrigo da Autorização de Utilização Especial do Ministério da Saúde destes países, enquanto não há aprovação da Comissão Europeia e da Agência Europeia do Medicamento (EMA).

No caso destes países, por exemplo em França, o preço aplicado é de 135 mil euros por ano, ou seja 11 mil euros por mês para cada doente, segundo a Doutora Teresa Coelho directora da Unidade de Paramiloidose do Hospital de Santo António, no Porto em entrevista à TSF rádio em 20/09/2011.

Em Portugal, desde 2007 que existem ensaios clínicos do medicamento (78 doentes portugueses), custeados pela farmacêutica americana FoldRx (entretanto adquirida pela Pfizer), que desenvolveu o Tafamidis. Apesar da eficácia demonstrada pelo medicamento (100% eficaz em 60% dos casos), o Ministério da Saúde ainda não deu autorização, para serem facultados aos paramiloidóticos. A Doutora Teresa Coelho principal responsável pelo estudo que permitiu o desenvolvimento do Tafamidis, indicou que as «*questões podem ser financeiras ou burocráticas*» e que «*não há questões técnicas para atrasar a possibilidade de os doentes tomarem o medicamento*».

Questionados sobre o novo medicamento, os entrevistados indicam ser muito bom poder existir uma alternativa ao transplante, uma nova esperança no tratamento da doença. No entanto, o facto de ainda não ter sido colocado à disposição deles, e de forma gratuita, deixa-os apreensivos, pois se de facto for aprovado mas não for participado na sua totalidade, as despesas com o mesmo serão incomportáveis, preferindo desistir da sua aquisição. Há testes a decorrer, como já referido, para os quais a entrevistada nº 2 e nº 9 se voluntariaram, mas foram recusadas.

A entrevistada nº2 diz, “eu acho que um grande erro que estão a fazer é não colocar no mercado.”

No que respeita aos custos acha “mesmo que é cruel, tanta gente, a gente não se apercebe que há tanta gente, e vemos pessoas de todas as idades, pessoas mais velhos ou mais novos, muita gente da minha idade, e mais novos, e que as limitações são grandes, porque é que estamos à espera? Não tem lógica, se ninguém tivesse tomado, se ninguém tivesse experimentado, agora é uma coisa que não tem lógica, penso eu não sei, mas não tem lógica.”

A entrevistada nº8 diz que se o Tafamidis não for participado, a situação torna-se mais complicada, pois “E se eu não tivesse dinheiro? Como é que eu iria comprar um medicamento tão caro? Não podia ser, se o Governo não participa, as pessoas morrem, também um comprimido tão caro, se uma pessoa não tem dinheiro, «tem de se deixar morrer», não há outra hipótese, então ia o ordenado todo para o comprimido e nem chegava, a ganhar o salário mínimo, isso nem chegava para comprar um comprimido sequer.” Na entrevista nº9, a portadora diz já ter ouvido falar do medicamento e sabe que é muito caro, pelo que se interroga: “uma pessoa vai investir o nosso ordenado no comprimido, depois a gente come o quê? É de todo impossível, um comprimido que tenha de tomar par o resto da vida da gente, e depois não termos dinheiro para comer, vamos roubar? Não podemos, vale mais abdicar do comprimido, e viver o dia-a-dia e esperar.” Opinião semelhante tem a entrevistada nº10, pois caso não seja totalmente participado pelo Estado, não irá adquiri-lo “Não, não de todo, não, é assim, hoje em dia não há possibilidade de se adquirir seja o que for a esse custo, e o medicamento é caríssimo, e então, não ia trabalhar para pagar o medicamento para mim, tenho duas filhas e é nelas que devo pensar.”

O médico diz ter conhecimento da linha de investigação referente a este medicamento, e que teria a noção de que a curto ou médio prazo estaria disponível no mercado para os paramiloidóticos, mas desconhece quais as razões para se ter protelado a sua comercialização. No que diz respeito às mudanças que poderá trazer para a vida destas pessoas, não hesita em dizer que serão “significativas, porque pode evitar a cirurgia, e a cirurgia é sempre um risco acrescido”.

A enfermeira chega mesmo a “pedir” ao Governo português para “adquirir o Tafamidis, que é um medicamento que vai melhorar a qualidade de vida destes doentes e vai evitar o transplante”. E vai mais longe, ao dizer que “no último congresso, que houve em Junho, o último congresso não, o Dia Nacional da Luta contra a Paramiloidose, que é no dia em que o Professor Corino de Andrade faz anos que faleceu, que foi em Junho, no Congresso foi dito que os ensaios clínicos, e nomeadamente vieram vários doentes testemunhar que estão a tomar o Tafamidis em Portugal, o que é, é uma minoria, porque não há Tafamidis para toda a gente”. Quanto às mudanças com o novo medicamento à disposição dos doentes, a enfermeira indica que estas seriam “as mudanças são uma das melhores, então se uma pessoa é portadora de Paramiloidose, começar a manifestar a doença, tomar um comprimidinho todos os dias, ter uma qualidade de vida, do que ser submetida a um transplante hepático, nunca mais voltava a ser a mesma, por mais foi operado, fez um transplante, pode haver uma rejeição do órgão e outras complicações que daí advenham”.

O Presidente da Associação Portuguesa de Paramiloidose, o enfermeiro Carlos Figueiras, em entrevista ao Jornal Notícias da Covilhã, de 13 de Outubro, do presente ano, aquando da caminhada solidária pela Paramiloidose, em Unhais da Serra, diz que “*Em 1984, os doentes morriam todos. A partir dos anos 90, com o transplante hepático, já não se morria da doença. Agora há esta nova esperança, que tem que vir o mais rapidamente possível.*”

Indica que foi entregue na Assembleia da República uma petição a exigir a prescrição imediata do medicamento, que evita o transplante hepático, pois este já foi aprovado pela Agência Europeia de Medicamentos.

Disponibilizar o medicamento pode ser um primeiro passo, mas de pouco adiantará a estes doentes, marcados por dificuldades económicas, muitas delas decorrentes das próprias limitações colocadas pela doença, se os custos tornarem a sua aquisição incomportável.

2.8 - Prevenção da Doença

O progresso científico ao nível da genética e o desenvolvimento de técnicas adequadas, tornou possível a análise do organismo humano, visando descobrir doenças ou traços genéticos desfavoráveis para as pessoas, como é o caso da Paramiloidose. Neste campo, o acompanhamento médico apresenta características peculiares, designando-se por aconselhamento genético, e onde a preocupação, passa não só pelo portador como pelo casal e família, também ao nível de tomada de decisões. A PAF, devido ao facto de ser uma doença hereditária, e até há pouco tempo com pouca ou nenhuma esperança de sobrevivência, tinha como único meio conhecido para evitar a disseminação da Paramiloidose evitar a descendência nos indivíduos afectados. Actualmente, os casais portadores de PAF têm à sua disposição, duas técnicas inovadoras, que lhes permite garantir que os filhos não possuam a doença, estas técnicas estão ligadas à descoberta do marcador genético, através do qual se consegue descobrir os zigotos (Zigoto é a célula formada pela fusão dos gâmetas masculino e feminino, e que dará origem, por diferenciação e embriogênese, ao novo ser da espécie), portadores da doença. A decisão de ter filhos era, é e continuará a ser, fruto dos custos que as técnicas/tratamentos implicam, mas que Estado não comparticipa. A prevenção pode ser efectuada através: Diagnóstico Pré-Natal, Diagnostico Genético Pré-Implantatório e Teste Pré-Sintomático ou Preditivo. A este respeito todos os entrevistados conhecem os métodos de prevenção, após terem sido informados através dos médicos que os acompanham, tanto no CSC como nos hospitais de Coimbra, Lisboa e Porto, sendo que a maioria já tem filhos e acha esta informação é secundária, não lhe atribuindo extrema importância. Os restantes têm-se informado sobre os tratamentos e os seus custos, mas vão-se mostrando optimistas em relação ao poder ter filhos livres da doença, como é o caso dos doentes das entrevistas nº1, nº4, nº5 e nº6. Para estes, a fertilização in-vitro é o mais conhecido, mas aquele que levanta algumas reticências, como no caso da entrevistada nº4 que diz “informei-me que caso queira ser mãe, só que faz-me um bocadinho de confusão, porque posso não ter só um, posso ter 3, 4, e é muito complicado (...) sei que principalmente a fertilização, a gravidez in-vitro pode vir mais que um, e é o que tem de negativo, vir assim, 3 ou 4 não é uma coisa muito agradável, digo eu”. Dado que a Polineuropatia Amiloidótica Familiar é uma doença progressiva que altera significativamente a qualidade de vida, pessoal, social e profissional do doente portador, o seu diagnóstico precoce assume uma importância inquestionável.

Perspectivas de Futuro

3.1 - Sonhos e Esperanças

Enquanto se tentam desbravar os caminhos para a cura desta doença geneticamente herdada, a melhor forma de prevenção parece continuar a ser através da “engenharia genética”, para que não nasçam mais crianças com o gene mutado, todavia existem ainda muitos casais que resistem aos avanços das novas tecnologias médicas, nomeadamente o diagnóstico precoce e outras medidas/ técnicas preventivas.

A criação de um observatório nacional para efectuar o rastreio, triagem e encaminhamento das populações das regiões endémicas e também a constituição de uma rede de cuidados continuados, em parcerias com unidades hospitalares, serão fundamentais num futuro que se deseja muito próximo.

Por agora a cura ainda não existe, o melhor tratamento continua a ser o transplante hepático, não obstante, este não impede que a doença se transmita aos descendentes, sendo que as famílias continuam a “silenciar a doença”, e sentenciando assim os filhos a uma autêntica “lotaria genética”.

A melhor forma de travar esta doença, como tantas outras geneticamente herdadas, será através da informação. Com novos debates, novas investigações, para descobrir novos rumos, que permitam traçar um futuro melhor para os portadores de PAF.

Nas terapêuticas mais recentes, aguarda-se com expectativa a situação envolvendo um novo medicamento (Tafamidis), que pode evitar o transplante e melhorar significativamente a qualidade de vida destes doentes e, conseqüentemente o futuro destas pessoas.

Se *“Todos os seres humanos nascem livres e iguais em direitos e dignidade”* segundo o artigo primeiro da Declaração Universal dos Direitos Humanos, a palavra “todos” é a afirmação expressa desse facto. Apesar disso, esta doença continua a ser alvo de estigma, tanto por parte da população em geral como por vezes até dentro da própria família, como é dito na entrevista nº4, em que a entrevistada diz que a reacção foi má “principalmente a família, houve imensos tios e primos que reagiram muito mal e não aceitaram, não queriam fazer a análise, porque lá na aldeia é um tabu muito grande em relação a esta doença, antigamente morria muita gente, é uma coisa que passa de pais para filhos, então as pessoas queriam esconder isto”. (...) “Foi mais dentro da família, muitos tios e muitos primos não queriam aceitar, não queriam acreditar que era possível.”

A entrevistada indicou ainda que as pessoas escondem a doença, mentem sobre a mesma, por vergonha e medo de serem afastadas e apontadas como doentes com Paramiloidose.

Sendo que o contexto familiar, social e económico, é fundamental para a superação da doença e o conseqüente aumento da qualidade de vida, a vergonha que têm do olhar dos “outros” continuará a incomodar, e a lucidez com que acompanham a evolução da doença, continuará a fazê-los sentir-se, ainda na maior parte dos casos, “diferentes”.

No caso do concelho da Covilhã, a falta de informação é ainda um handicap para os portadores e para a população na qual estão inseridos, por vezes mesmo até dentro da esfera médica isso sucede, como o relatado por vários dos entrevistados, devido ao facto de ser uma doença com características muito específicas.

Pretende-se ter ainda mais e melhores condições, no que respeita aos serviços e ajudas prestadas, para quem sofre desta doença crónica e incapacitante, os cuidados obtidos são mínimos, mas como existem vários focos da doença no concelho, será de esperar o aparecimento de outros meios complementares aos já existentes, permitindo um tratamento mais completo, dentro do que é efectuado nos hospitais de Coimbra, Lisboa e Porto, onde por norma os pacientes são tratados e acompanhados regularmente.

Para que tal suceda, são necessárias mais parcerias, acordos a nível estatal e ao nível da cooperação com entidades não-governamentais.

Quanto aos portadores de Paramiloidose, apesar de ansiarem por um futuro melhor, indicam que preferem pensar no presente, não fazem planos a médio ou longo prazo, não pensam sequer nessa possibilidade, pois o amanhã é incerto.

A entrevistada nº1 quando questionada sobre as perspectivas de futuro diz que “é um dia de cada vez (...), é o que eu digo, nós temos um destino, não vale a pena planear, se as coisas tiverem de acontecer, acontecem, mais nada...”

Também a entrevistada nº4 prefere viver o dia-a-dia, “prefiro não pensar agora, não penso no amanhã, não penso daqui a um ano, não penso daqui a dois, penso em objectivos, quero alcançar, aquele, e aquele e aquele, não penso no tempo.” À semelhança do que foi avançado nos excertos anteriores, também a entrevistada nº 8 prefere viver num presente que conhece e de algum modo controla, do que perspectivar futuros que se revelam incertos e nada auspiciosos - “nisso aí não penso, vou vivendo o dia-a-dia (...) o dia-a-dia que é o melhor, a longo prazo não vale a pena estar a pensar.”

O médico, por seu turno, referindo-se ao futuro destes doentes, diz que a Paramiloidose continuará “a ser uma doença altamente incapacitante, digamos que as situações são minimizadas e oxalá que esse medicamento, pelo que indica pode evitar cirurgias, mas o efeito psicológico da mesma, digamos que é marcante”. A enfermeira, num tom mais leve, refere que o futuro será mais risonho “Se o Tafamidis for introduzido, muito melhor, deixamos de ter consulta.”

“ Para os «mal-nascidos» o futuro torna-se o refúgio da esperança”, pois para eles “o tempo «convencionado» comanda quotidianamente o tempo «vivido» (...) O tempo passado que, irremediavelmente, os marcou, o tempo presente que medeia decisões e práticas e o tempo do futuro - o tempo da esperança. O tempo, testemunha silenciosa da história familiar da doença e «conselheiro» das práticas, impede que as portas do futuro se lhes fechem.”

Mendes (2007). O legado anunciado, contudo imprevisível, acaba sempre por surpreender os indivíduos portadores, que por sua vez resistem a que esta domine o seu dia-a-dia, apesar de a sua presença ser uma certeza e de se sentirem impotentes para se desembaraçarem da doença geneticamente herdada, estas pessoas tentam controlar o seu presente. Poderão aceitar a doença como parte integrante das suas vidas, mas vão sempre impedindo-a de orientar as suas esperanças e ambições no que respeita ao futuro.

Conclusões

Este estudo teve como foco principal de investigação o ponto de vista dos doentes afectados pela PAF. Contudo, a análise destes aspectos de ordem mais individual e subjectiva não dispensou o entendimento do contexto sócio-cultural, o qual influencia e configura a produção de significados por parte destes doentes.

Esta doença possui significados particulares para cada indivíduo, significados esses influenciados pelas determinações da sua história de vida, pela gravidade dos sintomas e pelo carácter crónico da patologia geneticamente herdada, mas também pela sua construção social, pelo estigma que tem marcado os que a possuem, e que condiciona não só o modo como são vistos, mas também o modo como se percebem.

A investigação proporcionou um maior entendimento e aprofundamento quanto ao que sente e como se percebe o paciente portador de uma doença incurável. Foi possível perceber a incorporação do estigma e do rótulo da doença por parte do próprio indivíduo doente, a ambiguidade e confusão dos sentimentos, a constante incerteza em relação ao futuro, a ansiedade presente pelo temor do agravamento dos sintomas, o medo das situações desconhecidas e dos procedimentos invasivos demandados pela entrada na esfera médico-hospitalar, o sofrimento ligado à perda da saúde e da autonomia ligada a ela, a sensação de estranheza acerca da própria imagem corporal.

Com este estudo foi possível perceber as diversas e complexas questões afectivas envolvidas na condição do adoecimento. Os sinais deixados pela doença tornam-se estigmas, os quais impedem a desconexão entre o mal somático e a pessoa.

A pesquisa também favoreceu um olhar ampliado sobre as trajectórias dos entrevistados e as suas batalhas pela restituição do processo de saúde, mostrou a ansiedade, os medos, as incertezas e todas as etapas transcorridas com a doença genética hereditária, do diagnóstico às consultas preventivas durante o período de controlo da doença e, por fim, a fase do transplante e do pós-transplante.

A doença crónica compromete a qualidade de vida e acarreta perdas ao organismo afectado, mas também deixa marcas na gestão quotidiana do *self*. Na sua nova realidade, o paciente é forçado a lidar com a doença, a dor e a incapacidade até o fim de sua vida.

A carga de nível simbólico associada à Paramiloidose permanece no subconsciente dos seus portadores e compele-os a agir, não falamos aqui do medo entorpecedor, mas de um medo com propensão contrária, e que leva os portadores a fazerem os testes e serem diagnosticados com a maior antecedência possível, para assim terem possibilidade de estarem, de estarem o melhor preparados, numa tentativa de contrariar o futuro que já viram nos seus familiares.

Como diz Mendes (2007), “ Se o risco genético está em nós, para os «mal-nascidos», ele não dita o seu destino, nem o dos seus filhos. A transmissão da herança aos descendentes é percebida como uma situação que a ciência e a medicina irão encarregar-se de resolver.” Para a grande parte da população, uma doença como a Paramiloidose, é considerada ainda desconhecida, é ainda um assunto tabu, uma vergonha para quem é portador, e tentam muitas vezes ignorar os sintomas das outras pessoas. Esta doença mantém-se circunscrita aos portadores, às suas famílias e aos profissionais de saúde, e apenas estes sabem verdadeiramente o que é a doença e o que esta implica.

Tem ocorrido um aumento súbito de novos casos, novos focos da doença, podendo ser considerado um caso/problema de saúde pública, assumindo assim novos contornos a nível social e médico-científico. Uma vez que esta doença é genética e hereditária e de início lento, muitas famílias têm casos de manifestação tardia e com casos assintomáticos, existindo por isso uma grande dificuldade ao nível do rastreio, de modo a se poderem tomar medidas preventivas para interromper a sua transmissão aos seus descendentes.

Os grandes impedimentos para esta situação devem-se ao facto de existirem doentes sem historial familiar, doentes idosos e alguns doentes com sintomas incharacterísticos. A migração e a mobilidade dos portadores faz com que a expansão da doença seja um factor de disseminação a nível geográfico, deixando de ser algo localizado, com alguns núcleos onde a doença se encontrava circunscrita, para se tornar algo de extensão a nível nacional. Também esta realidade de risco aumentado potencia a noção de disseminação, de contágio, o que pode agudizar os medos e os receios dos “normais”.

Quanto a terapêuticas, o transplante continuará a ser o tratamento possível, não sendo o ideal, e aguardando que nova a medicação (Tafamidis) seja aprovada para evitar esse mesmo transplante, tudo se resume a uma questão de tempo, tempo que por vezes se pode tornar num inimigo ou num aliado destas pessoas, pois a doença é imprevisível.

Assim sendo, percebemos que a vida destas pessoas mudou desde que se submeteram ao diagnóstico. Para uns alterou-se irremediavelmente, como é o caso dos sintomáticos, dado que a doença, e as limitações que esta acarreta, passou a marcar a gestão dos seus quotidianos. Para outros, os assintomáticos, trouxe o fantasma de futuros incertos e riscos que não podem controlar, mas que vêem ganhar forma nos corpos dos que os rodeiam, os seus familiares, os outros doentes - envolvem-se na gestão da incerteza.

Além dos riscos médicos e genéticos, há ainda que ter em conta os riscos sociais (Lupton, 1999), o risco de perder o emprego, de não conseguir apoiar os filhos, de serem rotulados e discriminados, como resultado de uma construção social negativa da sua condição.

É por procurarem a “normalidade” que evitam dizer que são portadores, que dizem que poucas pessoas sabem que são portadores de Paramiloidose, muitas vezes até dentro da família existe esse “segredo”.

Verifica-se que o estigma e o rótulo encontram-se sempre presentes, mesmo que muitas vezes os sintomas nunca cheguem a revelar-se e estas pessoas permaneçam assintomáticas até ao fim da vida, elas assumem o papel de doentes, mesmo que inconscientemente, verifica-se uma doença sem doentes, mas comportando-se como tal e sendo vistas como tal.

Os apoios que recebem são os possíveis dentro da realidade do país em que vivemos, continua para muitos a ser uma doença escondida. Não se sabe ao certo quantos são, onde estão, mas o facto é que existem e cada vez em maior número, os registos nacionais indicam um determinado número, mas na realidade esse mesmo número poderá ser estimado para o dobro. O mais pretendido pelos entrevistados é um melhor e maior apoio na zona centro, mais propriamente no concelho da Covilhã, pois existem vários focos da doença, com tendência para alastrar ainda mais, daí a necessidade de ter uma consulta em tudo igual à que têm quando vão a Coimbra, Lisboa e principalmente ao Porto. Não que estejam insatisfeitos com o apoio prestado pelo Projecto da Consulta Distrital, do qual todos eles louvam o trabalho, com os meios que têm, mas algo semelhante ao que encontram nos hospitais onde fazem as suas consultas e são acompanhados.

Confrontados com o impacto da doença nos seus planos de vida e a perspectiva de futuro, todos os que são assintomáticos dizem que enquanto a doença não se desenvolver, tentam levar uma vida o mais “normal” possível. Quanto aos doentes sintomáticos, dizem que tentam, apesar das crescentes limitações, viver o dia-a-dia o melhor que podem e a doença deixa.

O futuro, para estas pessoas, “a Deus pertence”, não sabem o dia de amanhã, nem o que os espera, não fazem planos a longo prazo, pois o tempo, nestas situações de doenças genéticas hereditárias, pode ser um valioso aliado ou um poderoso inimigo. Vivem em função da doença e do aparecimento ou não da mesma.

Anseiam por novos tratamentos e quem sabe uma possível cura para este mal que os atormenta, e que é passado de geração em geração, como se fosse “uma cruz que tivessem de carregar para o resto da vida”, como foi dito por uma das pessoas entrevistadas. No entanto, nunca perdem a esperança e a fé num futuro melhor, para eles, na sua maioria ainda bastante jovens, como para as gerações vindouras.

Esperamos que a presente investigação possa dar um pequeno contributo para ajudar a retirar “das sombras” esta doença tão vetada ao esquecimento e desconhecimento geral, e trazer “à luz” um pouco da vida destas pessoas lutadoras, de como elas percebem esta doença geneticamente herdada e os seus impactos pessoais e sociais na sociedade actual.

ANEXOS



Imagem retirada site Associação Nacional de Paramiloidose em 30/09/2011

ANEXO I

Anexos Complementares

Vida e Obra do Dr. Mário Corino da Costa de Andrade



“Tornou-se o primeiro investigador a identificar e tipificar cientificamente a Paramiloidose, mais conhecida por doença dos pezinhos. Ganhou o reconhecimento internacional. Ajudou, ainda, a investigar outra doença neurológica, a Machado Joseph.

Corino de Andrade formou uma escola de neurologistas e discípulos na Universidade do Porto e no Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar. Revolucionou a investigação científica e o conceito de trabalho hospitalar no País. Não foi um cientista convencional.

“*Um homem inteligente e perseverante*”, refere Manuel Sobrinho Simões, director do Instituto de Patologia e Imunologia Molecular da Universidade do Porto (IPATIMUP).

Filho de um médico veterinário, Corino de Andrade era alentejano de gema. Nasceu em Moura em 10 de Junho de 1906. Após terminar o liceu, frequentado em Beja, Corino foi para Lisboa cursar Medicina, um pouco influenciado pelo pai. Já com forte tendência para a neurologia, estagiou com António Flores e Egas Moniz.

Consciente das limitações de Portugal na área da investigação, o jovem médico decidiu passar fronteiras e, entre 1930 e 1938, foi trabalhar na Clínica Neurológica da Faculdade de Medicina de Estrasburgo, em França. Em Estrasburgo, fez um intervalo de um ano, em 1936, para trabalhar em Berlim com dois célebres neuropatologistas, Cécile e Oskar Vogt.

“*Corino de Andrade é um exemplo a seguir*”, afirma Manuel Sobrinho Simões, director do IPATIMUP.

Quando regressou a Portugal, em 1938, vivia-se o auge do salazarismo. Não conseguiu admissão na Universidade de Lisboa e instalou-se no Porto. Pela mão do então provedor António Luís Gomes, chegou ao Hospital de Santo António, onde fez carreira académica. Até lá chegar não havia qualquer serviço hospitalar de neurologia. Corino de Andrade fundou o serviço de neurologia do Hospital de Santo António do Porto. Criou a sua primeira equipa e começou a formar discípulos. Além da persistência, “*a tenacidade e a capacidade de observação fizeram a sua marca pessoal e profissional*”, destaca o médico Alexandre Castro Caldas. Andrade conseguiu reunir os melhores profissionais à sua volta.

“*Era uma pessoa que impressionava pela lucidez do contacto*”, acrescenta Castro Caldas.

O reconhecimento e o respeito da comunidade científica internacional chegaram em 1952. O especialista identificou e tipificou cientificamente a Paramiloidose, vulgarmente conhecida por doença dos pezinhos, uma condição neurológica típica das regiões piscatórias do Norte e Centro do País, que foi depois identificada noutras regiões litorais do mundo.

É uma patologia sem cura que se caracteriza por um erro genético hereditário, que incide sobretudo no sistema nervoso periférico. Numa fase avançada afecta a locomoção dos doentes.

Em 1994 Corino de Andrade publicou a investigação sobre a doença na revista científica “Brain”. *“Fez estudos numa altura em que praticamente não existia investigação em Portugal”*, lembra Teresa Lago, directora do Centro de Astrofísica. Os apoios à pesquisa eram nulos, o que obrigava Corino de Andrade a um esforço de trabalho suplementar.

“Só uma determinação muito grande leva alguém a continuar, como ele fez”, garante Alexandre Castro Caldas. A sua exigência jamais pedia tréguas. Realizou também investigação profunda noutra doença neurológica, a Machado Joseph. Um interesse secundário que, no entanto, *“sem o Dr. Corino, de novo, a definição da doença e da sua extensão epidemiológica, em Portugal e no mundo, teriam ficado por fazer”*, escreveu Paula Coutinho, do serviço de neurologia do Hospital de São Sebastião, na revista “Sinapse”. Intelectual de vasta cultura e intervenção cívica, Corino de Andrade evidenciou-se ainda pela forte oposição ao regime salazarista. Foi perseguido e preso pela PIDE, mas nunca abdicou das suas ideias democráticas.

Apoiou a candidatura de Norton de Matos à Presidência da República. Resistente convicto, ainda conseguiu viver os seus últimos 30 anos em democracia.

O neurologista deu um derradeiro contributo na fase final da sua vida, quando já estava reformado. Foi, junto com o professor Nuno Grande, um dos impulsionadores de uma nova escola de medicina e outras áreas do saber: o Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar. Corino tinha um inato sentido de dever e responsabilidade. Recebeu vários prémios ao longo do seu percurso, o último dos quais o Prémio de Uma Vida e Obra da Fundação Glaxo Wellcome das Ciências da Saúde de Lisboa, em 2000. Corino de Andrade foi a mais evidente personificação do médico progressista. *“Deixou uma obra notável”*, reconhece Teresa Lago.”

*Excerto e imagem retirado do programa “ Os Grandes Portugueses” In www.rtp.pt em 13/01/2007

ANEXO II

DIREITOS E DEVERES **DO DOENTE**

Carta dos Direitos e Deveres dos Doentes

O direito à protecção da saúde está consagrado na Constituição da República Portuguesa, e assenta num conjunto de valores fundamentais como a dignidade humana, a equidade, a ética e a solidariedade. No quadro legislativo da Saúde são estabelecidos direitos mais específicos, nomeadamente na Lei de Bases da Saúde (Lei 48/90, de 24 de Agosto) e no Estatuto Hospitalar (Decreto-Lei n.º 48 357, de 27 de Abril de 1968). São estes os princípios orientadores que servem de base à Carta dos Direitos e Deveres dos Doentes. O conhecimento dos direitos e deveres dos doentes, também extensivos a todos os utilizadores do sistema de saúde, potencia a sua capacidade de intervenção activa na melhoria progressiva dos cuidados e serviços. Evolui-se no sentido de o doente ser ouvido em todo o processo de reforma, em matéria de conteúdo dos cuidados de saúde, qualidade dos serviços e encaminhamento das queixas. A Carta dos Direitos e Deveres dos Doentes representa, assim, mais um passo no caminho da dignificação dos doentes, do pleno respeito pela sua particular condição e da humanização dos cuidados de saúde, caminho que os doentes, os profissionais e a comunidade devem percorrer lado a lado. Assume-se, portanto, como um instrumento de parceria na saúde, e não de confronto, contribuindo para os seguintes objectivos: Consagrar o primado do cidadão, considerando-o como figura central de todo o Sistema de Saúde; Reafirmar os direitos humanos fundamentais na prestação dos cuidados de saúde e, especialmente, proteger a dignidade e integridade humanas, bem como o direito à autodeterminação; Promover a humanização no atendimento a todos os doentes, principalmente aos grupos vulneráveis; Desenvolver um bom relacionamento entre os doentes e os prestadores de cuidados de saúde e, sobretudo, estimular uma participação mais activa por parte do doente; Proporcionar e reforçar novas oportunidades de diálogo entre organizações de doentes, prestadores de cuidados de saúde e administrações das instituições de saúde. Com a versão que agora se apresenta aos doentes e suas organizações, aos profissionais e entidades com responsabilidades na gestão da saúde e ao cidadão em geral, procura-se fomentar a prática dos direitos e deveres dos doentes. Visa-se, por outro lado, recolher opiniões e sugestões para um gradual ajustamento das disposições legais aos princípios que vierem a ser considerados necessários para garantir o cumprimento responsável e cívico destes direitos e deveres.

DIREITOS DOS DOENTES

1. O doente tem direito a ser tratado no respeito pela dignidade humana

É um direito humano fundamental, que adquire particular importância em situação de doença. Deve ser respeitado por todos os profissionais envolvidos no processo de prestação de cuidados, no que se refere quer aos aspectos técnicos, quer aos actos de acolhimento, orientação e encaminhamento dos doentes.

É também indispensável que o doente seja informado sobre a identidade e a profissão de todo o pessoal que participa no seu tratamento.

Este direito abrange ainda as condições das instalações e equipamentos, que têm de proporcionar o conforto e o bem-estar exigidos pela situação de vulnerabilidade em que o doente se encontra.

2. O doente tem direito ao respeito pelas suas convicções culturais, filosóficas e religiosas

Cada doente é uma pessoa com as suas convicções culturais e religiosas. As instituições e os prestadores de cuidados de saúde têm, assim, de respeitar esses valores e providenciar a sua satisfação.

O apoio de familiares e amigos deve ser facilitado e incentivado.

Do mesmo modo, deve ser proporcionado o apoio espiritual requerido pelo doente ou, se necessário, por quem legitimamente o representa, de acordo com as suas convicções.

3. O doente tem direito a receber os cuidados apropriados ao seu estado de saúde, no âmbito dos cuidados preventivos, curativos, de reabilitação e terminais

Os serviços de saúde devem estar acessíveis a todos os cidadãos, de forma a prestar, em tempo útil, os cuidados técnicos e científicos que assegurem a melhoria da condição do doente e seu restabelecimento, assim como o acompanhamento digno e humano em situações terminais.

Em nenhuma circunstância os doentes podem ser objecto de discriminação.

Os recursos existentes são integralmente postos ao serviço do doente e da comunidade, até ao limite das disponibilidades.

4. O doente tem direito à prestação de cuidados continuados

Em situação de doença, todos os cidadãos têm o direito de obter dos diversos níveis de prestação de cuidados (hospitais e centros de saúde) uma resposta pronta e eficiente, que lhes proporcione o necessário acompanhamento até ao seu completo restabelecimento.

Para isso, hospitais e centros de saúde têm de coordenar-se, de forma a não haver quaisquer quebras na prestação de cuidados que possam ocasionar danos ao doente.

O doente e seus familiares têm direito a ser informados das razões da transferência de um nível de cuidados para outro e a ser esclarecidos de que a continuidade da sua prestação fica garantida.

Ao doente e sua família são proporcionados os conhecimentos e as informações que se mostrem essenciais aos cuidados que o doente deve continuar a receber no seu domicílio.

Quando necessário, deverão ser postos à sua disposição cuidados domiciliários ou comunitários.

5. O doente tem direito a ser informado acerca dos serviços de saúde existentes, suas competências e níveis de cuidados

Ao cidadão tem que ser fornecida informação acerca dos serviços de saúde locais, regionais e nacionais existentes, suas competências e níveis de cuidados, regras de organização e funcionamento, de modo a otimizar e a tornar mais cómoda a sua utilização.

Os serviços prestadores dos diversos níveis de cuidados devem providenciar no sentido de o doente ser sempre acompanhado dos elementos de diagnóstico e terapêutica considerados importantes para a continuação do tratamento. Assim, evitam-se novos exames e tratamentos, penosos para o doente e dispendiosos para a comunidade.

6. O doente tem direito a ser informado sobre a sua situação de saúde

Esta informação deve ser prestada de forma clara, devendo ter sempre em conta a personalidade, o grau de instrução e as condições clínicas e psíquicas do doente.

Especificamente, a informação deve conter elementos relativos ao diagnóstico (tipo de doença), ao prognóstico (evolução da doença), tratamentos a efectuar, possíveis riscos e eventuais tratamentos alternativos.

O doente pode desejar não ser informado do seu estado de saúde, devendo indicar, caso o entenda, quem deve receber a informação em seu lugar.

7. O doente tem o direito de obter uma segunda opinião sobre a sua situação de saúde

Este direito, que se traduz na obtenção de parecer de um outro médico, permite ao doente complementar a informação sobre o seu estado de saúde, dando-lhe a possibilidade de decidir, de forma mais esclarecida, acerca do tratamento a prosseguir.

8. O doente tem direito a dar ou recusar o seu consentimento, antes de qualquer acto médico ou participação em investigação ou ensino clínico

O consentimento do doente é imprescindível para a realização de qualquer acto médico, após ter sido correctamente informado.

O doente pode, exceptuando alguns casos particulares, decidir, de forma livre e esclarecida, se aceita ou recusa um tratamento ou uma intervenção, bem como alterar a sua decisão.

Pretende-se, assim, assegurar e estimular o direito à autodeterminação, ou seja, a capacidade e a autonomia que os doentes têm de decidir sobre si próprios.

O consentimento pode ser presumido em situações de emergência e, em caso de incapacidade, deve este direito ser exercido pelo representante legal do doente.

9. O doente tem direito à confidencialidade de toda a informação clínica e elementos identificativos que lhe respeitam

Todas as informações referentes ao estado de saúde do doente - situação clínica, diagnóstico, prognóstico, tratamento e dados de carácter pessoal - são confidenciais. Contudo, se o doente der o seu consentimento e não houver prejuízos para terceiros, ou se a lei o determinar, podem estas informações ser utilizadas.

Este direito implica a obrigatoriedade do segredo profissional, a respeitar por todo o pessoal que desenvolve a sua actividade nos serviços de saúde.

10. O doente tem direito de acesso aos dados registados no seu processo clínico

A informação clínica e os elementos identificativos de um doente estão contidos no seu processo clínico.

O doente tem o direito de tomar conhecimento dos dados registados no seu processo, devendo essa informação ser fornecida de forma precisa e esclarecedora.

A omissão de alguns desses dados apenas é justificável se a sua revelação for considerada prejudicial para o doente ou se contiverem informação sobre terceiras pessoas.

11. O doente tem direito à privacidade na prestação de todo e qualquer acto médico

A prestação de cuidados de saúde efectua-se no respeito rigoroso do direito do doente à privacidade, o que significa que qualquer acto de diagnóstico ou terapêutica só pode ser efectuado na presença dos profissionais indispensáveis à sua execução, salvo se o doente consentir ou pedir a presença de outros elementos.

A vida privada ou familiar do doente não pode ser objecto de intromissão, a não ser que se mostre necessária para o diagnóstico ou tratamento e o doente expresse o seu consentimento.

12. O doente tem direito, por si ou por quem o represente, a apresentar sugestões e reclamações

O doente, por si, por quem legitimamente o substitua ou por organizações representativas, pode avaliar a qualidade dos cuidados prestados e apresentar sugestões ou reclamações.

Para esse efeito, existem, nos serviços de saúde, o gabinete do utente e o livro de reclamações.

O doente terá sempre de receber resposta ou informação acerca do seguimento dado às suas sugestões e queixas, em tempo útil.

DEVERES DOS DOENTES

1. O doente tem o dever de zelar pelo seu estado de saúde. Isto significa que deve procurar garantir o mais completo restabelecimento e também participar na promoção da própria saúde e da comunidade em que vive.

2. O doente tem o dever de fornecer aos profissionais de saúde todas as informações necessárias para obtenção de um correcto diagnóstico e adequado tratamento.

3. O doente tem o dever de respeitar os direitos dos outros doentes.

4. O doente tem o dever de colaborar com os profissionais de saúde, respeitando as indicações que lhe são recomendadas e, por si, livremente aceites.

5. O doente tem o dever de respeitar as regras de funcionamento dos serviços de saúde.

6. O doente tem o dever de utilizar os serviços de saúde de forma apropriada e de colaborar activamente na redução de gastos desnecessários.

ANEXO III

LEGISLAÇÃO

Estado - Leis e Regulamentos

Numa sociedade em que o auto-controlo é um valor importante, a PAF representa uma progressiva dificuldade na realização das actividades do dia-a-dia, com deficiências relativas ao corpo que resultam em incapacidades de desempenho nas interacções sociais, implicando uma profunda aprendizagem por parte do doente.

A Paramiloidose ganha carácter científico em 1952, mas só em 1989, fruto do aumento de casos e da conseqüente proliferação de Associações de Apoio à Paramiloidose, o Estado reconhece necessidade de intervir, ajudando financeiramente os doentes vítimas desta doença. Face a esta situação, o estado lança em 1989, a Lei nº1/89, de 31 de Janeiro, que visa garantir um esquema de protecção especial aos portadores da doença, prevendo a (terapia) concepção gratuita, através dos serviços de saúde e do material clínico, nomeadamente todo aquele que possa compensar as incapacidades motoras e perturbações esfícterianas resultantes da doença.

O presente diploma, aplicava-se apenas aos doentes que estivessem recenseados no Centro de Estudos de Paramiloidose do Porto ou nas suas delegações, mediante comunicação efectuada pelos serviços de saúde, onde estes doentes se encontrem a ser assistidos, e abrange também o não pagamento de taxas moderadoras. Um ano depois publica o Regulamento nº25/90 onde regulamenta alguns aspectos da lei anterior, nomeadamente, sobre a protecção nas incapacidades permanentes, resultantes da doença. No seguimento deste regulamento, no mesmo ano, publica o Decreto Regulamentar nº29/90, que garante a protecção especial a todos os indivíduos portadores de Paramiloidose, passando assim, o doente a estar protegido pela lei que rege o estatuto de uma pessoa com deficiência. Em 2001, lança a Lei nº173/2001, de 31 de Janeiro, pelo qual garante a comparticipação total na aquisição de medicamentos para a doença, uma outra ajuda prestada pelo Estado consiste no financiamento total dos custos do transplante.

A Segurança Social por sua vez garante uma protecção especial na invalidez às pessoas que se encontrem em situação de invalidez por motivo da doença, sendo que esta protecção é atribuída às pessoas abrangidas pelo Regime de Segurança Social e Regime Não-Contributivo, onde têm direito às seguintes prestações: **Pensão de Invalidez - Regime Geral** (3% da remuneração média, por cada ano civil com registo de remunerações); **Pensão Social por Invalidez - Regime Não-Contributivo** (igual ao valor da Pensão Mínima do Regime Geral); **Subsídio de Acompanhante - Regime Geral e Regime Não-Contributivo** (igual ao valor do Complemento por Dependência do Regime Geral 1º grau).

Assim, o doente passa a estar protegido pela lei que rege o estatuto de uma pessoa com deficiência, onde é garantido o acesso a uma pensão de invalidez no âmbito do regime geral da Segurança Social, desde que sofram de uma incapacidade funcional igual ou superior a 70%, nos termos da Tabela Nacional de Incapacidades.

Temos de ter também em atenção que, fala-se não em «deficiência» mas sim em deficiências e incapacidades, e a operacionalização do conceito envolve a diferenciação analítica de duas dimensões: alterações ao nível das funções (deficiências) e as limitações das actividades (incapacidades). Assim, podemos definir uma pessoa com deficiências ou incapacidades, como: *“Pessoa com experiência de incapacidades significativas ao nível da comunicação, aprendizagem, mobilidade, autonomia, relacionamento interpessoal e participação social, que não ficam solucionados com a utilização de uma ajuda técnica, à qual está associada uma ou mais alterações permanentes nas funções do corpo.”* (DGS)

LEGISLAÇÃO

I

3798

DIÁRIO DA REPÚBLICA — I SÉRIE

N.º 213 — 14-9-1990

MINISTÉRIO DAS OBRAS PÚBLICAS, TRANSPORTES E COMUNICAÇÕES

Portaria n.º 838/90

de 14 de Setembro

Manda o Governo, pelo Ministro das Obras Públicas, Transportes e Comunicações, que, ao abrigo das disposições do artigo 4.º do Decreto-Lei n.º 360/85, de 3 de Setembro, seja posto em circulação um inteiro postal comemorativo dos «150 Anos do Montepio Geral», com as seguintes características:

Autor: António Magalhães;
Dimensão: 105 mm x 152 mm;
Taxa: com o selo impresso da taxa de 32\$ da emissão base «Navegadores Portugueses»;
Preço de venda ao público: 32\$;
Tiragem: 60 000 exemplares;
Primeiro dia de circulação: 21 de Setembro de 1990.

Ministério das Obras Públicas, Transportes e Comunicações.

Assinada em 23 de Agosto de 1990.

O Ministro das Obras Públicas, Transportes e Comunicações, *Joaquim Martins Ferreira do Amaral*.

MINISTÉRIO DA SAÚDE

Decreto Regulamentar n.º 29/90

de 14 de Setembro

A paramiloidose é uma doença de natureza degenerativa progressiva dos nervos periféricos, de transmissão hereditária, que acarreta na sua fase terminal graves dificuldades motoras, atingindo também os aparelhos urinário e gastrointestinal.

A Lei n.º 1/89, de 31 de Janeiro, visa garantir um esquema de protecção especial às pessoas que sofrem de paramiloidose familiar, prevendo a concessão gratuita, através dos serviços de saúde, do material clínico de apoio necessário àqueles doentes.

Neste sentido, pretende o presente diploma regulamentar o artigo 6.º da referida lei.

Assim:

Ao abrigo do disposto do artigo 7.º da Lei n.º 1/89, de 31 de Janeiro, e nos termos da alínea c) do artigo 202.º da Constituição, o Governo decreta o seguinte:

Artigo 1.º O presente diploma aplica-se aos doentes portadores de paramiloidose familiar que estejam reencaminhados no Centro de Estudos de Paramiloidose do Porto ou nas suas delegações, quer directamente quer mediante comunicação efectuada pelos serviços de saúde onde estes doentes se encontrem a ser assistidos.

Art. 2.º — 1 — Encontra-se abrangido pelo presente diploma todo o material clínico de apoio para compensar as desvantagens motoras e perturbações esfinterianas, designadamente cadeiras de rodas, camas articuladas, canadianas, calçado ortopédico, almofadas

antiescaras, algalias, sacos para recolha de urina e fraldas.

2 — O material clínico de apoio referido no número anterior é concedido gratuitamente e, no caso de ser recuperável, a título devolutivo.

Art. 3.º — 1 — A prescrição médica e o fornecimento do material clínico referido no artigo anterior competem ao Centro de Estudos de Paramiloidose do Porto, ao Hospital de Santa Maria e aos Centros de Saúde de Braga, Seia, Bom Sucesso, Figueira da Foz, Vila do Conde, Matosinhos, Póvoa de Varzim, Esposende, Barcelos, Unhais da Serra e Covilhã.

2 — Os encargos decorrentes da prescrição do material de apoio clínico serão suportados pelas entidades prescritoras.

Art. 4.º — 1 — Para os efeitos previstos no presente diploma, os serviços de saúde referidos no n.º 1 do artigo anterior devem proceder ao cálculo dos consumos do material clínico de apoio e enviar as suas previsões para o Serviço de Aprovisionamento da Secretaria-Geral do Ministério da Saúde, tendo em vista a realização dos respectivos concursos públicos para aquisição daquele material.

2 — A acção referida no número anterior deve estar concluída no prazo de três meses após a entrada em vigor deste diploma.

3 — Transitóriamente e até à conclusão daquele concurso, a aquisição do material de apoio clínico será efectuada pelas entidades prescritoras, mediante concurso limitado de âmbito regional.

Presidência do Conselho de Ministros, 6 de Agosto de 1990.

Joaquim Fernando Nogueira — Arlindo Gomes de Carvalho.

Promulgado em 22 de Agosto de 1990.

Publique-se.

O Presidente da República, MARIO SOARES.

Referendado em 27 de Agosto de 1990.

Pelo Primeiro-Ministro, *Joaquim Fernando Nogueira*, Ministro da Presidência.

MINISTÉRIO DO COMÉRCIO E TURISMO

Despacho Normativo n.º 105/90

Ao abrigo do disposto no artigo 414.º do Regulamento dos Empreendimentos Turísticos, aprovado pelo Decreto Regulamentar n.º 8/89, de 21 de Março, são aprovadas as tabelas das taxas devidas pelas vistorias a empreendimentos turísticos a pedido dos interessados, anexas ao presente despacho, que dele fazem parte integrante.

Ministério do Comércio e Turismo, 24 de Agosto de 1990. — O Secretário de Estado do Turismo, *Alfredo César Torres*.

LEGISLAÇÃO

II

N.º 26 — 31-1-1989

DIÁRIO DA REPÚBLICA — I SÉRIE

395

Decreto do Presidente da República n.º 9/89 de 31 de Janeiro

O Presidente da República decreta, nos termos da alínea a) do artigo 138.º da Constituição, o seguinte:
É nomeado, sob proposta do Governo, o ministro plenipotenciário de 2.ª classe Manuel Barreiros Martins para o cargo de embaixador de Portugal em Montevideu.

Assinado em 5 de Janeiro de 1989.

Publique-se.

O Presidente da República, MÁRIO SOARES.

Referendado em 16 de Janeiro de 1989.

O Primeiro-Ministro, *Aníbal António Cavaco Silva*. — O Ministro dos Negócios Estrangeiros, *João de Deus Rogado Salvador Pinheiro*.

Decreto do Presidente da República n.º 10/89 de 31 de Janeiro

O Presidente da República decreta, nos termos da alínea a) do artigo 138.º da Constituição, o seguinte:
É nomeado, sob proposta do Governo, o conselheiro de embaixada Augusto Martins Gonçalves Pedro para o cargo de embaixador de Portugal em Bissau.

Assinado em 5 de Janeiro de 1989.

Publique-se.

O Presidente da República, MÁRIO SOARES.

Referendado em 16 de Janeiro de 1989.

O Primeiro-Ministro, *Aníbal António Cavaco Silva*. — O Ministro dos Negócios Estrangeiros, *João de Deus Rogado Salvador Pinheiro*.

ASSEMBLEIA DA REPÚBLICA

Lei n.º 1/89

de 31 de Janeiro

Subsídios e garantias a atribuir aos cidadãos que sofram de paramiloidose (PAF)

A Assembleia da República decreta, nos termos dos artigos 164.º, alínea d), e 169.º, n.º 2, da Constituição, o seguinte:

CAPÍTULO I

Artigo 1.º

Âmbito pessoal

Aos cidadãos portugueses acometidos pela paramiloidose familiar é garantido o acesso a uma pensão de invalidez no âmbito do regime geral de segurança social

desde que reúnam cumulativamente as seguintes condições:

- Estejam recenseados no Centro de Estudos de Paramiloidose do Porto ou nas delegações que por este venham a ser criadas;
- Sofram de uma incapacidade funcional igual ou superior a 70 %, nos termos da Tabela Nacional de Incapacidades.

Artigo 2.º

Verificação da incapacidade

A incapacidade é certificada, no âmbito dos centros regionais de segurança social, pelo sistema de verificações das incapacidades permanentes (SVIPS), devendo, para o efeito, a situação invalidante ser atestada pelo menos por dois médicos do Centro de Estudos de Paramiloidose do Porto, em impresso próprio desse Centro, com as respectivas assinaturas reconhecidas notarialmente.

CAPÍTULO II

Artigo 3.º

Subsídio de acompanhante

1 — Aos doentes acometidos pela paramiloidose familiar que se encontrem nas condições descritas no artigo 1.º é ainda atribuído um subsídio de acompanhante.

2 — Têm igualmente direito a este subsídio os doentes que, independentemente do grau de incapacidade, deixem de ter, em consequência da paramiloidose familiar, possibilidade de locomoção.

3 — A impossibilidade de locomoção é atestada e certificada nos termos do artigo 2.º

Artigo 4.º

Montante do subsídio de acompanhante

O montante do subsídio de acompanhante será definido no âmbito da regulamentação prevista no artigo 7.º da presente lei.

Artigo 5.º

Requerimento

O subsídio de acompanhante é requerido pelo doente na instituição de segurança social da respectiva área de residência, mediante a apresentação de requerimento de que constem, designadamente, os respectivos elementos de identificação.

CAPÍTULO III

Artigo 6.º

Material clínico de apoio

O Estado, através dos serviços de saúde adequados, facultará aos doentes acometidos pela paramiloidose familiar, gratuitamente e a título devolutivo, o material clínico de apoio para compensar as desvantagens motoras e perturbações esfíncterianas resultantes da doença.



CAPÍTULO IV

Artigo 7.º

Regulamentação

O Governo tomará as providências necessárias para a execução da presente lei no prazo de 90 dias.

Artigo 8.º

Norma revogatória

É revogada a Portaria n.º 615-A/87, de 17 de Julho.

Aprovada em 20 de Dezembro de 1988.

O Presidente da Assembleia da República, *Vitor Pereira Crespo*.

Promulgada em 12 de Janeiro de 1989.

Publique-se.

O Presidente da República, MÁRIO SOARES.

Referendada em 16 de Janeiro de 1989.

O Primeiro-Ministro, *Antbal António Cavaco Silva*.

MINISTÉRIOS DAS FINANÇAS E DAS OBRAS PÚBLICAS, TRANSPORTES E COMUNICAÇÕES

Portaria n.º 67/89

de 31 de Janeiro

Tendo sido atribuída, por despacho do Ministro dos Transportes e Comunicações de 19 de Julho de 1979, publicado no *Diário da República*, 2.ª série, n.º 194, de 23 de Agosto de 1979, a categoria de técnico superior principal, letra D, ao licenciado Vasco António da Fonseca Martins;

Mostrando-se necessária a criação do respectivo lugar por terem já cessado as funções de chefe de divisão;

Ao abrigo do disposto no artigo 14.º do Decreto-Lei n.º 191-F/79, de 26 de Junho, e atento o disposto no n.º 3 do artigo 8.º do Decreto-Lei n.º 265/88, de 28 de Julho:

Manda o Governo, pelos Ministros das Finanças e das Obras Públicas, Transportes e Comunicações, o seguinte:

1.º É criado na carreira técnica superior do quadro de pessoal da Secretaria-Geral do Ministério das Obras Públicas, Transportes e Comunicações, fixado pela Portaria n.º 133/88, de 29 de Fevereiro, um lugar de técnico superior principal, letra C.

2.º O referido lugar será extinto quando vagar.

Ministérios das Finanças e das Obras Públicas, Transportes e Comunicações.

Assinada em 16 de Janeiro de 1989.

Pelo Ministro das Finanças, *Rui Carlos Alvarez Carp*, Secretário de Estado do Orçamento. — Pelo Ministro das Obras Públicas, Transportes e Comunicações, *José Manuel Alves Elias da Costa*, Secretário de Estado da Construção e Habitação.

MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO

Portaria n.º 68/89

de 31 de Janeiro

O Decreto-Lei n.º 277/88, de 5 de Agosto, que reformulou o regime de gestão do parque desportivo escolar, visou localizá-lo na própria escola e permitir a esta os meios adequados para, no quadro das suas relações com a comunidade envolvente, poder proporcionar, por um lado, o pleno uso dos equipamentos desportivos edificados e, por outro lado, prover à obtenção dos meios auxiliares para a sua boa conservação, manutenção e beneficiação permanentes.

O preâmbulo do referido decreto-lei, em termos desenvolvidos no articulado, encarrega-se de sublinhar, nomeadamente, que, «face à natureza, características e dispersão geográfica do aludido parque sócio-desportivo, há que reconhecer que tais objectivos não se compadecem com figurinos de gestão centralizada, requerendo antes uma gestão directa, activa e expedita, sediada na própria escola, e que, responsabilizadamente e sem prejuízo da necessária tutela, seja suficientemente flexibilizada e se adequa às especificidades da situação, por forma a obter-se o melhor resultado com os meios disponíveis a uma progressiva melhoria e controlada auto-suficiência dos equipamentos».

Como é sabido, um enorme esforço financeiro vem sendo empreendido pelo Governo, em colaboração com as autarquias, no sentido de, no prazo de quatro anos, cobrir por completo as enormes carências que se acumularam em matéria de instalações desportivas de serviço ao parque escolar de nível preparatório e secundário e que afectavam, em meados do ano passado, cerca de 40 %, ao mesmo tempo que essas instalações são, desde o início, colocadas também ao serviço das comunidades em que se inserem.

Ora, no quadro de uma política integrada de infra-estruturas, esse mesmo esforço tem de ser coerente com a adequada preservação do parque desportivo escolar edificado. E ao mesmo tempo, garantida a sua preservação e funcionamento regular e salvaguardadas as necessidades escolares, este valioso parque desportivo há-de servir, naquele mesmo espírito, o conjunto da comunidade, nomeadamente no quadro da teia de relações que, num plano eminentemente local — porque comunitário —, é mister que se estabeleça e se reforce, a partir da escola, com as autarquias e os clubes desportivos nesta área, em benefício da população e sobretudo da juventude.

Visa colocar-se à disposição concreta de cada escola um importante instrumento local de política social e desportiva que, em complemento e desenvolvimento das suas responsabilidades educativas, lhe permita também preservar e rentabilizar o seu património — património colectivo que é —, mercê da sua plena, regular e frequente utilização pela comunidade envolvida.

Este regime inseriu-se, aliás, no espírito das novas medidas tendentes à autonomia da escola — no caso concreto, de autonomia administrativa e financeira de uma importante parcela do seu equipamento — e do novo ordenamento jurídico, que, numa perspectiva global, virá criar condições efectivas para o pleno exercício daquela mesma autonomia.

LEGISLAÇÃO

III

3296

DIÁRIO DA REPÚBLICA — I SÉRIE

N.º 183 — 9-8-1990

zonal de dois arcos de circunferência horizontais de 2500 m de raio e respectivos segmentos tangentes.

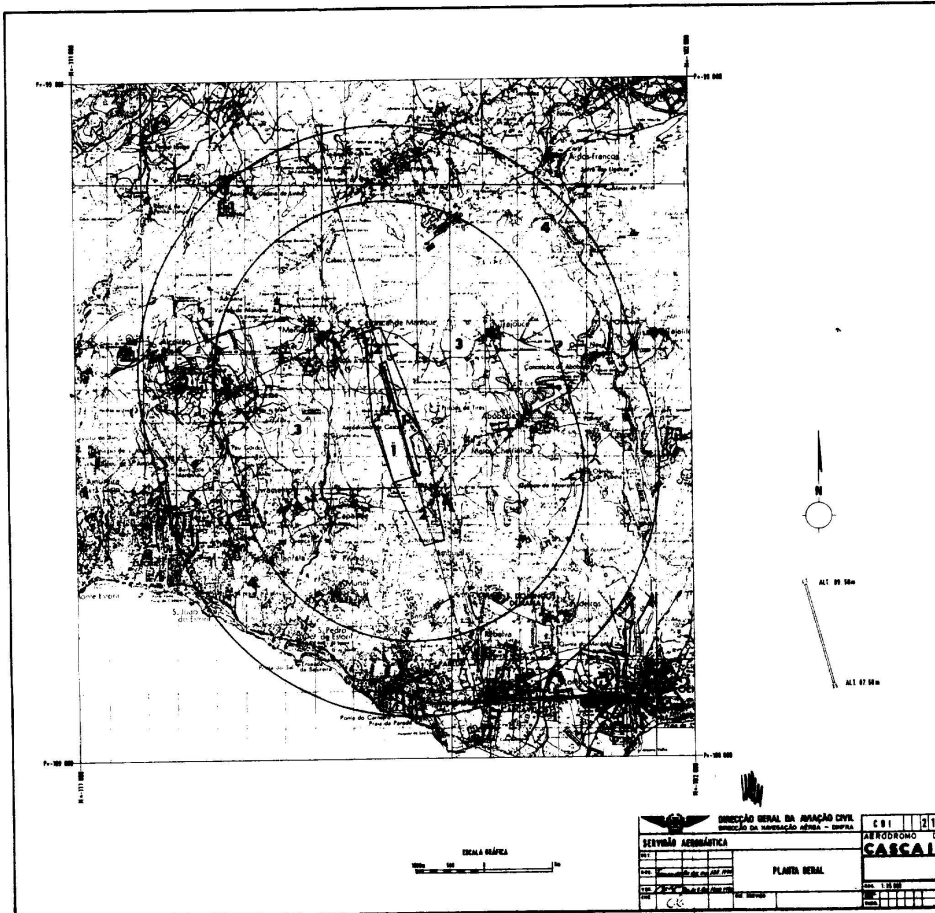
Os centros destes arcos de circunferência têm as coordenadas $M = -106\ 464$ e $P = -103\ 311$ e $P = -106\ 071$ e $P = -104\ 759$.

Zona 4 (superfície cónica) — superfície de terreno ou de água confinante com a zona 3 e limitada exteriormente pela projecção hori-

zonal de dois arcos de circunferência de 3600 m de raio e respectivos segmentos tangentes.

Estes arcos de circunferência são concêntricos com os que delimitam a zona 3.

(a) As zonas coordenadas referidas são do sistema «Hayford-Gauss», com origem no ponto central (Melriça).



MINISTÉRIO DO EMPREGO E DA SEGURANÇA SOCIAL

Decreto Regulamentar n.º 25/90 de 9 de Agosto

É objectivo da Lei n.º 1/89, de 31 de Janeiro, garantir um esquema de protecção social especial às pessoas que sofram de paramiloidose familiar, através da concessão de pensão de invalidez e de subsídio de acompanhamento, em condições mais favoráveis do que as actualmente estabelecidas nos regimes de segurança social.

De facto, ao verificarem-se casos em que determinadas doenças, pela sua gravidade e evolução, dão origem, por vezes com acentuada rapidez, a situações extremamente invalidantes, em escalões etários ainda baixos, só uma estruturação diferente das regras de concessão das prestações, designadamente as relativas a prazos de garantia, taxas de formação de pensões e a outros factores relevantes na determinação do montante das prestações, pode garantir a necessária eficácia à protecção social.

O caso da paramiloidose familiar é uma dessas situações que requer atenção específica. Por isso, as medidas adoptadas neste diploma visam precisamente adequar as disposições existentes nos regimes de segurança

social aos condicionalismos acima referidos e às orientações daquela lei, de modo que as prestações por invalidez cumpram o mais amplamente possível o princípio da eficácia das prestações consignado no artigo 5.º, n.º 5, da Lei n.º 28/84, de 14 de Agosto.

Assim:

Ao abrigo do disposto no artigo 7.º da Lei n.º 1/89, de 31 de Janeiro, e nos termos da alínea c) do artigo 202.º da Constituição, o Governo decreta o seguinte:

CAPÍTULO I

Objectivo e âmbito

Artigo 1.º

Objectivo

O presente diploma tem por objectivo regular a protecção especial prevista na Lei n.º 1/89, de 31 de Janeiro.

Artigo 2.º

Âmbito pessoal

1 — O presente diploma abrange as pessoas em situação de incapacidade que estejam recenseadas no Centro de Estudos de Paramiloidose do Porto ou nas delegações que por este venham a ser criadas, quer se enquadrem nos regimes contributivos, quer no regime não contributivo de segurança social.

2 — O enquadramento no regime não contributivo para efeito das prestações previstas neste diploma não depende da verificação de condições de recursos.

Artigo 3.º

Âmbito material

A protecção especial regulada neste diploma respeita às seguintes modalidades de prestações:

- Pensão de invalidez, atribuível aos beneficiários dos regimes contributivos;
- Pensão social de invalidez, atribuível aos beneficiários do regime não contributivo;
- Subsídio de acompanhante, atribuível aos beneficiários de qualquer dos regimes de segurança social.

CAPÍTULO II

Pensão de invalidez

Artigo 4.º

Condições especiais de atribuição das pensões

1 — A atribuição da pensão de invalidez ou da pensão social de invalidez depende de os interessados sofrerem de uma incapacidade igual ou superior a 70%, nos termos da tabela nacional de incapacidades.

2 — O prazo de garantia para atribuição da pensão de invalidez de regime contributivo é de 36 meses com registo de remunerações.

3 — Enquanto não for adoptada a tabela nacional de incapacidades aplicável às situações de paramiloidose

familiar, a certificação da respectiva incapacidade para atribuição da pensão é feita nos termos estabelecidos para o regime geral e para o regime não contributivo, conforme o caso.

Artigo 5.º

Determinação do montante

1 — O montante da pensão de regime contributivo é igual a 3% da remuneração média, calculada nos termos do número seguinte, por cada ano civil com registo de remunerações, com observância dos limites estabelecidos no artigo 6.º

2 — A remuneração média a considerar é definida pela fórmula seguinte:

$$\frac{S}{36}$$

em que S representa o total das remunerações dos três anos civis a que correspondam as remunerações mais elevadas de entre os últimos 10 com registo de remunerações.

3 — O montante da pensão do regime não contributivo é igual ao da pensão mínima do regime geral.

Artigo 6.º

Montante mínimo

O montante da pensão não pode ser inferior a 30% nem superior a 80% da remuneração média considerada para o cálculo, sem prejuízo do valor da pensão mínima garantida à generalidade dos pensionistas.

CAPÍTULO III

Subsídio de acompanhante

Artigo 7.º

Condições de atribuição do subsídio de acompanhante

1 — A atribuição do subsídio de acompanhante depende de o interessado beneficiar de pensão concedida ao abrigo deste diploma ou, independentemente disso, de o deixar de ter, em consequência da paramiloidose familiar, possibilidade de locomoção.

2 — A atribuição e manutenção do subsídio depende ainda da verificação da existência efectiva do acompanhante.

Artigo 8.º

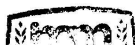
Requisitos do acompanhante

1 — O acompanhamento pode ser efectuado por familiar do requerente.

2 — Não pode ser considerado acompanhante quem se encontre carecido de autonomia para a realização dos actos básicos da vida diária.

3 — O acompanhamento pode ser assegurado através da participação sucessiva e conjugada de várias pessoas.

4 — O acompanhamento só é relevante para efeitos de concessão do subsídio se corresponder a um mínimo de seis horas diárias.



Artigo 9.º**Montante**

O montante do subsídio de acompanhante é igual ao estabelecido para o suplemento de grande invalidez do regime geral de segurança social.

Artigo 10.º**Início e concessão**

1 — O início do subsídio reporta-se à data do respectivo requerimento, se nessa altura estiverem reunidas as respectivas condições de atribuição, e, em caso contrário, à data em que tal situação ocorra.

2 — O internamento do beneficiário em estabelecimento de saúde ou de apoio social, oficial ou particular, sem fins lucrativos, neste último caso com apoio financeiro da Segurança Social, é determinante da suspensão do subsídio se a duração do referido internamento exceder, no ano civil correspondente, o período de 60 dias.

3 — A suspensão tem lugar até ao dia 1 do mês seguinte àquele em que o interessado deixe de estar internado.

4 — A concessão do subsídio cessa no fim do mês em que se verifique o facto determinante da extinção do respectivo direito.

Artigo 11.º**Acumulação**

O subsídio de acompanhante concedido ao abrigo deste diploma não é acumulável com prestações da Segurança Social destinadas a idêntico fim.

Artigo 12.º**Instituições competentes**

1 — O subsídio de acompanhante a que se refere o presente diploma é requerido no centro regional de segurança social da área da residência do interessado.

2 — A competência para atribuir a prestação é conferida:

- a) Aos centros regionais de segurança social ou ao Centro Nacional de Pensões, nos termos da respectiva competência, se se tratar de pensionista;
- b) Às instituições de segurança social que abrangem o interessado, se este não for pensionista.

CAPÍTULO IV**Processamento e administração****Artigo 13.º****Processo de atribuição das prestações**

O processo de atribuição das prestações deve ser instruído, para além do requerimento, com os seguintes documentos, conforme os casos:

- a) Declaração do Centro de Estudos de Paramiloidose do Porto ou de qualquer das suas delegações que ateste o respectivo recenseamento;
- b) Deliberação pelos serviços de verificação das incapacidades permanentes de que o requerente se encontra em situação de incapacidade permanente ou com impossibilidade de locomoção,

motivada por paramiloidose familiar, conforme o caso;

- c) Relatório elaborado pelos serviços competentes da instituição de segurança social, donde conste a existência efectiva de pessoa que acompanhe o requerente.

Artigo 14.º**Informação médica**

1 — Cabe ao Centro de Estudos de Paramiloidose do Porto:

- a) Emitir a informação médica para efeito do processo de verificação da incapacidade permanente;
- b) Atestar a impossibilidade de locomoção por paramiloidose familiar.

2 — As competências atribuídas ao Centro de Estudos de Paramiloidose do Porto, referidas no número anterior, poderão ser exercidas pelas respectivas delegações, nos termos a definir por despacho do Ministro da Saúde.

3 — A certificação das situações previstas no n.º 1 é feita por dois médicos do mesmo Centro, em impresso próprio, com as respectivas assinaturas devidamente autenticadas.

Artigo 15.º**Alteração de situações**

O beneficiário deve informar as instituições de segurança social competentes para a atribuição da prestação da cessação do acompanhamento, ou da substituição do acompanhante, até ao fim do mês em que a situação ocorra.

CAPÍTULO V**Disposições finais****Artigo 16.º****Direito subsidiário**

Em tudo o que não estiver especialmente previsto neste diploma é aplicável o disposto no regime geral e no regime não contributivo, de harmonia com o regime em que o beneficiário se enquadra.

Artigo 17.º**Regiões autónomas**

O presente diploma é aplicável às Regiões Autónomas dos Açores e da Madeira, de harmonia com o disposto no artigo 84.º da Lei n.º 28/84, de 14 de Agosto.

Presidência do Conselho de Ministros, 9 de Julho de 1990.

Anibal António Cavaco Silva — Arlindo Gomes de Carvalho — José Albino da Silva Peneda.

Promulgado em 24 de Julho de 1990.

Publique-se.

O Presidente da República, MÁRIO SOARES.

Referendado em 26 de Julho de 1990.

O Primeiro-Ministro, *Anibal António Cavaco Silva.*

ANEXOS IV

Imagens

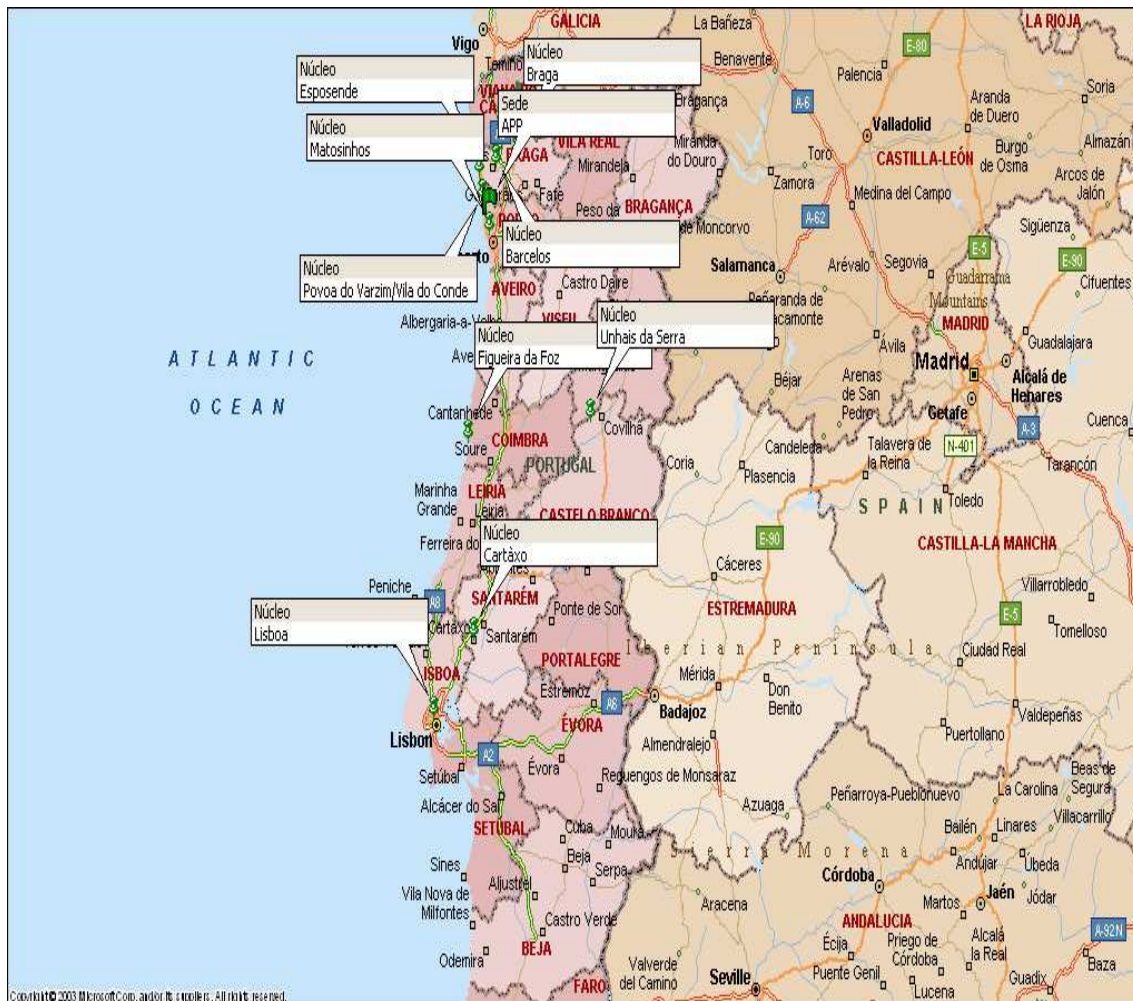
MAPAS



1. Mapas da Distribuição da Paramiloidose

Anexo nº 1 Mapa da distribuição da Paramiloidose, do tipo português, em Portugal Continental, retirado site A.P.P. em 15/09/2011

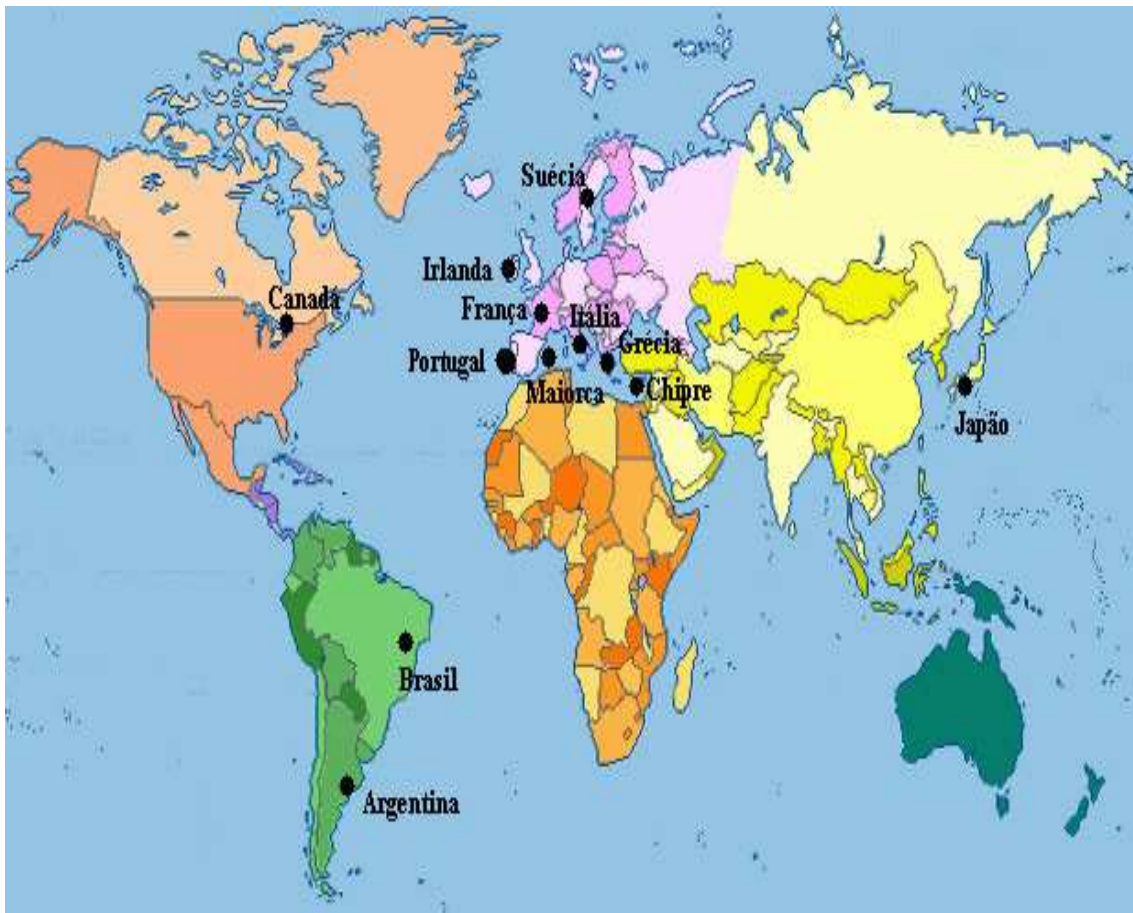
MAPAS



1.- Mapas da Distribuição da Paramiloidose

Anexo 2 - Distribuição dos 9 diferentes núcleos em Portugal - Dados facultados por C.S.C. em 20/09//2011

MAPAS



1. Mapas da Distribuição da Paramiloidose

Anexo nº 3 - Mapa da distribuição da Paramiloidose, no Mundo, retirado site A.P.P. em 15/09/2011

ANEXO VI

DOCUMENTOS



UNIVERSIDADE DA BEIRA INTERIOR

DEPARTAMENTO DE SOCIOLOGIA

DECLARAÇÃO

Declara-se, para os devidos efeitos, que Ricardo Jorge Salcedas Pais é aluno do 2º ciclo em Sociologia: Exclusões e Políticas Sociais, encontrando-se neste momento a realizar a sua dissertação de mestrado, subordinada à temática "Os doentes de Paramiloidose: impactos pessoais e sociais", sob a minha orientação.

Nesse sentido, e para que a sua pesquisa possa ser desenvolvida com a qualidade que todos desejamos, solicito que lhe sejam prestadas as informações que lhe permitam atingir os objectivos delineados. Todas as informações prestadas serão tratadas como confidenciais e destinam-se apenas aos propósitos de investigação.

Covilhã e UBI, 17 de Março de 2011.

Com os melhores cumprimentos,

Professora Doutora Amélia Augusto

Autorização para obtenção informações/dados sobre Paramiloidose:

de RICARDO PAIS anjonabruma@gmail.com
para acescbeira@srs Branco.min-saude.pt
cc mrjcarrega45@gmail.com
data 11 de Agosto de 2011 19:45
assunto Autorização para obtenção informações/dados sobre Paramiloidose
enviado por gmail.com

A/C
Exmº Sr. Director Executivo do ACES
Agrupamento de Centros de Saúde da Cova da Beira: Dr. Manuel Geraldes

Exmº Sr. Dr.

Eu, Ricardo Jorge Salcedas Pais, Licenciado em Sociologia, com Pós-Graduação em Exclusões e Políticas Sociais, Mestrando de 2º ano na Universidade da Beira Interior, venho por este meio, e após conversa com a Srª Enfermeira Maria José Carrega e também com o Dr. Joaquim Toscano do Gabinete de Utente do Centro de Saúde da Covilhã, pedir a sua autorização para que me seja dada ajuda para a elaboração de uma Tese/Dissertação de Mestrado na área da Sociologia da Saúde, cuja temática é: "Paramiloidose - impactos pessoais e sociais de uma doença geneticamente herdada", sob orientação da Professora Doutora Amélia Cavaca Augusto, docente na UBI e Pró-Reitora da mesma Universidade e a qual pede também autorização na declaração que segue em anexo. A defesa deste trabalho de investigação no âmbito da Sociologia, pretende dar um pequeno contributo no que se refere a esta doença, ainda desconhecida para muitos, e cujo um dos principais focos se centra na Beira Interior. Todos os dados que me forem facultados serão tratados como confidenciais e destinam-se apenas aos propósitos da investigação, sem qualquer prejuízo ético ou moral. Peço então, por favor que me seja dada autorização, com a maior brevidade possível a V/Exª, para poder obter as informações necessárias para este estudo com a ajuda da Enfª Maria José Carrega, coordenadora do Programa da Paramiloidose na Beira Interior, pois terei de defender esta Tese/Dissertação no início de Outubro. Para qualquer eventualidade, aqui deixo os meus contactos: [REDACTED] / [REDACTED] e outro mail: [REDACTED].
Despeço-me de V/Exª, aguardando uma resposta breve e positiva

Com os melhores cumprimentos

Ricardo Jorge Salcedas Pais

Resposta a pedido de autorização

Do ACES da Cova da Beira

de UAG Aces Cova da Beira uag.acescb@gmail.com

para anjonabruma@gmail.com

data 30 de Agosto de 2011 15:51

assunto Dados de Paramiloidose

enviado por gmail.com

assinada por gmail.com

É importante principalmente devido às pessoas presentes na conversa.

Exmo Sr.

Ricardo Pais

Em resposta ao solicitado por V.Ex^a. sobre o pedido de autorização para "obtenção de informação /dados sobre Paramiloidose", informamos que está autorizado pelo Sr. Director Executivo deste ACeS .

Atenciosamente

--

Recursos Humanos da UAG

Natália

Unidade de Apoio à Gestão

Agrupamento de Centros de Saúde Cova da Beira

▪ Bairro do Pinhal do Carrola ▪

▪ 6250 -072 BELMONTE •

Telef: 275910030 Fax: 275910039

Ficha de Caracterização Sócio-Demográfica

Idade: anos

Estatuto matrimonial actual:

1. Solteiro(a)
2. Casado(a) /União de facto
3. Separado(a)/Divorciado(a)
4. Viúvo(a)

Habilitações literárias:

1. Analfabeto(a)
2. Ensino Básico
3. Ensino Secundário
4. Bacharelato
5. Licenciatura
6. Pós-graduação/Mestrado/Doutoramento

Profissão:

1. Profissão actual?

2. Encontra-se a trabalhar neste momento?

História da patologia/doença:

1. Individual-

2. Familiar-

História reprodutiva:

1. Número de filhos desta relação: filhos

2. Número de filhos de relações anteriores: filhos

DECLARAÇÃO DE CONSENTIMENTO

Eu, _____ declaro aceitar colaborar como participante na investigação para dissertação de Mestrado subordinada à temática "*A Paramiloidose: impactos pessoais e sociais de uma doença geneticamente herdada.*", em curso no Departamento de Sociologia da Universidade da Beira Interior, autorizando a gravação em áudio da entrevista e a transcrição da mesma.

A confidencialidade e anonimato estão salvaguardados para além do investigador e sem prejuízo pessoal de cariz ético ou moral e estão destinados apenas para propósitos da investigação.

O Participante,

Tomei conhecimento,

(Ricardo Pais)

Data: _____

ANEXO VII

ENTREVISTAS

GUIÃO DE ENTREVISTAS

PORTADORES PARAMILOIDOSE

GRUPO I **A DOENÇA**

- 1- É portador da doença? Há quanto tempo foi diagnosticado com Paramiloidose?
- 2- Tem historial da doença na família?
- 3- Como e quando descobriu que era portador da doença? Fez o teste ou foi de forma accidental que descobriu?
- 4- O que é que sabia acerca desta doença? E como é que obteve informação sobre ela?
- 5- Como encara a possibilidade de fazer um transplante? Encontra-se em lista de espera? E quais são os seus receios a esse respeito?

GRUPO II **DISEASE, SICKNESS E ILNESS**

- 1- Já desconfiava que poderia ser portador de Paramiloidose? Como é que enfrentava esse receio? O que sentiu quando soube que era portador de Paramiloidose?
- 2- O que é que mudou na sua vida, desde que foi diagnosticado?
- 3- As pessoas da comunidade sabiam que corria o risco de ser portador de Paramiloidose? E como reagiam elas a isso?
- 4- E depois de ter sido confirmado pelo diagnóstico, a atitude delas mudou?
- 5- Quais são as limitações provocadas pela doença que mais receia?
- 6- Como encara as alterações no seu corpo? Como as tenta ultrapassar?
- 7- Como encara o futuro após o transplante, caso ele venha a ocorrer?

GRUPO III
OS APOIOS NA DOENÇA

- 1- Dada a sua condição, que tipos de apoio têm recebido?
- 2- Faz parte do Núcleo de Paramiloidose de Unhais da Serra? Há quanto tempo?
- 3- Que tipo de apoio recebe por parte do Núcleo? E da Associação Portuguesa de Paramiloidose? E a ajuda de terceiros (ex: Junta de Freguesia)?
- 4- Que tipo de avaliação faz do trabalho desenvolvido pela Associação Portuguesa de Paramiloidose e do Núcleo de Unhais da Serra?
- 5- Em que medida os apoios vão variando ao longo das diferentes fases da doença? Como gostaria que fossem os apoios?

GRUPO IV
HEREDITARIEDADE E RISCO GENÉTICO

- 1- O que é significativo para si saber que tem uma doença genética, que herdou da sua família e poderá vir a passar aos seus filhos?
- 2- O facto de ter esta doença genética tem alguma influência nos seus planos de vida? A que nível?
- 3- Actualmente existe a possibilidade de ter filhos sem o risco de serem portadores, através de tratamento (ex: fertilização in-vitro, teste de embriões, etc...), esta é uma possibilidade que está nos seus horizontes? O que sabe sobre o processo e os custos associados?
- 4- Se tivesse de indicar um ou dois aspectos que mais receia em todos este seu processo da doença e do tratamento, o que é que indicaria? Porquê?
- 5- Um novo medicamento está para ser lançado no mercado nacional (Tafamidis), irá adquiri-lo, mesmo que seja dispendioso e não participado pelo Estado?
- 6- Como perspectiva o seu futuro? Como se vê daqui a 10 anos?

GUIÃO DE ENTREVISTA

COORDENADOR PROJECTO PARAMILOIDOSE

GRUPO I **A PROFISSÃO**

- 1- Há quantos anos exerce a sua profissão e há quanto tempo se encontra a trabalhar no Centro de Saúde da Covilhã?
- 2- Faz parte do Projecto sobre a Paramiloidose na Cova da Beira enquanto coordenador há quantos anos?
- 3- O que a levou a desenvolver/entrar neste projecto? Quais os motivos? Qual o seu papel neste projecto?
- 4- O que é que sabia acerca desta doença? E como é que obteve informação sobre ela?
- 5- O que mudou na sua vida desde então?

GRUPO II **O PROJECTO DA PAF**

- 1- Em que consiste este projecto (Consulta Distrital para portadores de PAF)? Quais os apoios que têm para o desenvolver, tendo em conta a sua longevidade (aproximadamente 20 anos)?
- 2- Como se encadeia todo o processo, no que respeita aos portadores de PAF? Como é efectuada a primeira abordagem? Como é o primeiro contacto com os doentes?
- 3- Que tipo de ajuda/apoio recebem da sua parte nesta Consulta Distrital? Enquanto médico e enquanto pessoa?
- 4- Que tipo de relacionamento mantêm com os pacientes, pois acompanha-os há quase duas décadas?

GRUPO III
A DOENÇA

- 1- Como os portadores de PAF descobrem por norma a doença? Tinham familiares com a mesma doença e fizeram o teste preditivo, descobriram por acaso?
- 2- Como encaram estas pessoas o revelar da doença? Que alterações comportamentais são mais visíveis, neles e nas famílias? E como são vistos pelas comunidades onde estão inseridos?
- 3- O que tem verificado que é mais visível, ao nível do impacto pessoal e social destes doentes? Podemos falar de que são alvo de estigma e rótulo? Este mantém-se ao longo do tempo, e é transmissível às famílias (estigma de cortesia)?
- 4- E a nível físico, como lidam os doentes com as suas limitações? Quais as que mais receiam? Como encaram as alterações em seus corpos, e como as tentam ultrapassar?
- 5- Existe quem se recuse a fazer os testes? A ter tratamento para atenuar as consequências físicas da doença? Como respondem eles aos cuidados que são prestados?
- 6- Como em tantas outras doenças, as questões económicas colocam-se frequentemente, pois, os tratamentos são dispendiosos, como encaram os portadores de PAF essa situação? Pedem ajuda? A que é que têm direito, tanto por parte das instituições particulares como as ligadas ao Estado?
- 7- Em que medida os apoios vão variando ao longo das diferentes fases da doença? Enquanto médico como gostaria que fossem os apoios?

GRUPO IV
HEREDITARIEDADE E RISCO GENÉTICO E O FUTURO

- 1- O que é signfica para estas pessoas saberem que tem uma doença genética, que herdou da sua família e poderá vir a passar aos seus filhos? Que influência tem nos planos de vida deles?
- 2- Actualmente existe a possibilidade de poderem ter filhos sem o risco de serem portadores, através de tratamento (ex: fertilização in-vitro, teste de embriões, etc...), esta é uma possibilidade que está nos horizontes destes doentes? O que sabem sobre o processo e os custos associados?
- 3- Um novo medicamento experimental está para ser lançado no mercado nacional (Tafamidis), que segundo notícias está a ter óptimos resultados em outros países, mas em Portugal a sua venda ainda não foi autorizada? Que mudanças poderá trazer na vida destas pessoas?
- 4- Como perspectiva o futuro destes doentes? Como vê a vida destas pessoas daqui a 10 anos? E a sua?

GUIÃO DE ENTREVISTA

CO-COORDENADORA PROJECTO PARAMILOIDOSE

GRUPO I **A PROFISSÃO**

- 1- Há quantos anos exerce a sua profissão de Enfermeira e há quanto tempo se encontra a trabalhar no Centro de Saúde da Covilhã?
- 2- Faz parte do Projecto sobre a Paramiloidose na Cova da Beira há quantos anos?
- 3- O que a levou a entrar neste projecto? Quais os motivos? Qual o seu papel neste projecto?
- 4- O que é que sabia acerca desta doença? E como é que obteve informação sobre ela?
- 5- O que mudou na sua vida desde então?

GRUPO II **O PROJECTO DA PAF**

- 1- Em que consiste este projecto (Consulta Distrital para portadores de PAF)? Quais os apoios que têm para o desenvolver, tendo em conta a sua longevidade (aproximadamente 20 anos)?
- 2- Como se encadeia todo o processo, no que respeita aos portadores de PAF? Como é efectuada a primeira abordagem? Como é o primeiro contacto com os doentes?
- 3- Que tipo de ajuda/apoio recebem da sua parte nesta Consulta Distrital? Enquanto enfermeira e enquanto pessoa?
- 4- Que tipo de relacionamento mantêm com os pacientes, pois acompanha-os há quase duas décadas?

GRUPO III
A DOENÇA

- 1- Como os portadores de PAF descobrem a doença? Tinham familiares com a mesma doença e fizeram o teste preditivo, descobriram por acaso?
- 2- Como encaram estas pessoas o revelar da doença? Que alterações comportamentais são mais visíveis, neles e nas famílias? E como são vistos pelas comunidades onde estão inseridos?
- 3- O que tem verificado que é mais visível, ao nível do impacto pessoal e social destes doentes? Podemos falar de que são alvo de estigma e rótulo? Este mantém-se ao longo do tempo, e é transmissível às famílias (estigma de cortesia)?
- 4- E a nível físico, como lidam os doentes com as suas limitações? Quais as que mais receiam? Como encaram as alterações em seus corpos, e como as tentam ultrapassar?
- 5- Existe quem se recuse a fazer os testes? A ter tratamento para atenuar as consequências físicas da doença? Como respondem eles aos cuidados que são prestados?
- 6- Como em tantas outras doenças, as questões económicas colocam-se frequentemente, pois, os tratamentos são dispendiosos, como encaram os portadores de PAF essa situação? Pedem ajuda? A que é que têm direito, tanto por parte das instituições particulares como as ligadas ao Estado?
- 7- Em que medida os apoios vão variando ao longo das diferentes fases da doença? Como gostaria que fossem os apoios?

GRUPO IV
HEREDITARIEDADE E RISCO GENÉTICO E O FUTURO

- 1- O que é significa para estas pessoas saberem que tem uma doença genética, que herdou da sua família e poderá vir a passar aos seus filhos? Que influência tem nos seus planos de vida? A que nível?
- 2- Actualmente existe a possibilidade de poderem ter filhos sem o risco de serem portadores, através de tratamento (ex: fertilização in-vitro, teste de embriões, etc...), esta é uma possibilidade que está nos horizontes destes doentes? O que sabem sobre o processo e os custos associados?
- 3- Um novo medicamento experimental está para ser lançado no mercado nacional (Tafamidis), que segundo notícias está a ter óptimos resultados em outros países, mas em Portugal a sua venda ainda não foi autorizada? Que mudanças poderá trazer na vida destas pessoas?
- 4- Como foi conquistar o direito a ter o Dia Nacional da Paramiloidose em 2010 e a sua institucionalização? Mais um pequeno passo, mais uma pequena vitória, num longo caminho ainda a percorrer?
- 5- Como perspectiva o futuro destes doentes? Como vê a vida destas pessoas daqui a 10 anos? E a sua?

SINOPSES

PROJECTO DE CONSULTA REGIONAL DE PARAMILOIDOSE		E1	E2	E3	E4	E5
		INTERVENÇÃO ESPECIALIZADA PORTADOR PAF	<p>“Raramente recorria ao Centro de Saúde da Covilhã, mas que ajudavam sempre que possível, e estavam minimamente informados.”</p> <p>“Para mim, só Coimbra (HUC) foi o único que ajudou o meu pai, foi em Coimbra, Lisboa nada, Porto nada...”</p> <p>Indicou que vai a Coimbra uma vez por ano, e de vez em quando ao CSC.</p>	<p>“Eu no Porto, tenho consultas muito seguidas, tenho a parte de psiquiatria.”</p> <p>No CSC “ tenho sempre apoio (...) nunca me falhou, qualquer dúvida ligo à enfermeira (...) se for preciso falo com o doutor”</p> <p>“Tenho sempre consultas no Porto e em Coimbra”</p> <p>“Tinha muitos sintomas, entretanto tentei diagnosticar e fui encaminhada para a neurologia.”</p> <p>“Liguei para o Porto para me fazerem a experiência”-Referindo-se ao Tafamidis</p>	<p>“Raramente ia ao médico.”</p> <p>“...aqui no CSC, também tive um bom acompanhamento por parte da enfermeira e do doutor”</p> <p>“...por enquanto o apoio que tenho tido aqui no CSC é óptimo (...) estou sempre a ser controlado, e depois tenho sempre a consulta anual lá (HSAP)”</p>	<p>É acompanhada no HSAP: “Só no Porto, anualmente (...) no Hospital de Santo António”(…) “onde vamos anualmente fazer exames. (...) a gente saltou uma etapa que foi a consulta genética.”</p> <p>Quanto ao CSC: “ Já não vinha aqui há já não sei quanto tempo.”</p> <p>“Acho que não nos podemos queixar, os apoios são bastantes.”</p> <p>Refere no entanto que devia haver melhorias a nível dos meios médicos.</p>
VISÃO BIOMÉDICA DA DOENÇA	<p>“A maior parte dos médicos não conhecia bem a doença” (...) “O meu pai sentiu-se mal (...) foi ao hospital (...) a minha mãe disse que era portador de Paramiloidose, e eles perguntaram: «O que é isso?» ” (...) Quando o meu pai adoecia, tinha de ir para Coimbra, aí era sempre, aqui (...) não lhe faziam nada, metiam-no a soro.”</p>	<p>Aguarda transplante:</p> <p>“Estou em lista de espera (...) tenho muitos sintomas.”</p> <p>“Tenho muitas dificuldades em andar, tenho vómitos (...) tenho u problema intestinal.”</p> <p>“Eu no Porto (...) tenho um acompanhamento que acho fantástico.”</p>	<p>“ Em questão de análises, estou sempre a ser controlado.”</p> <p>“Estas últimas é que me estão a assustar mais (...) é o colesterol (...) um pouco alto”</p> <p>Cuidados com a alimentação por ordem médica: “Agora tenho de ter, evito muitas coisas, pronto já sei o que fazer nesta matéria.”</p>	<p>“...isto é uma doença muito específica, e a maior parte dos médicos, sabe, ouviu falar, mas nem sequer sabe o que faz, o que é que acontece.”</p> <p>“Fui com a minha mãe à urgência, disse-lhe o nome dos medicamentos e o médico nem sabia: «isso é para quê?»</p> <p>“Disse-lhe como é que se escreviam os medicamentos (...) não sabia nada disso”</p>	<p>Vai à consulta anual, no Porto, uma vez por ano, onde é informada de tudo.</p>	

		E1	E2	E3	E4	E5
DOENÇA	SELF	<p>“Fiquei um bocadinho stressada” (...) “Isolou-me, não falava com ninguém” (...) “ninguém sabe (...) só eu e a minha mãe”(…)</p> <p>“Assusta um bocadinho (...) é sempre aquela coisa da mulher ser bonita, não é, e depois de repente ver-se magra, sentir-se feia (...) e isso aí tenho alguns complexos.”</p>	<p>“Tenho muito medo (...) isso assusta”</p> <p>Quanto ao ter a doença enfrentou o receio:” um bocadinho mal, foi um choque (...) um «balde de água fria», um choque muito grande”</p> <p>“Certas actividades eu já não posso fazer (...) custa, revolto-me.”</p>	<p>“ A primeira semana é que andei assim um «bocadito coiso», mas depois passou.”</p> <p>Quanto a receios: “Acho que enfrentei com naturalidade” (...)“ Não fiquei alarmado”.</p>	<p>“Não afecta em nada a minha vida, nada zero, nadinha (...) claro que tenho cuidados diários, quando tomo banho, ver se a temperatura dos pés é igual à temperatura do resto do corpo, essas pequenas coisas.” (...) “Ser portadora não me afectou rigorosamente em nada”.</p> <p>“Há aquele tabu: «ai não digas que passa de mãe para filho, tu ainda não tens filhos» ”</p>	<p>“Senti-me chocada (...) e é sempre triste saber que temos uma doença, que somos portadores de uma doença.” (...)</p> <p>“Que é hereditária e que pode levar a transplante, e que pode não correr bem e levar à morte”</p>
	ESTIGMA E RÓTULO	<p>“ (...) toda a gente me dizia que tinha a doença(...)«tens de aguentar com ela»” (...)</p> <p>“Muita gente pensa que a doença «pega-se» e não compreendem, e sinceramente rejeitam as pessoas, é mesmo assim ” (...) “Não tenho amigos, desapareceram” (...) “O meu pai foi rejeitado completamente.”</p>	<p>“É aquele sentimento de que «ainda és nova, deixa lá que as coisas vão correr melhor» ”. “Não sei porque é que as pessoas têm tanto receio, comparada com uma pessoa que tem cancro (...) que é uma palavra tão feia”. “ A minha mãe dizia-me para não dizer (...) tenho um andar (...) estranho e as pessoas olham”</p>	<p>“Só os familiares mesmo, e alguns amigos, mas poucos, pouca gente é que sabe”.</p> <p>“Nos poucos que sabem (...) ninguém me virou a cara (...) eu não notei nada”.</p>	<p>“Fui ao médico do trabalho, tive de dizer que era portadora (...) fico um pouco constrangida”(…)”somos mais «massacradas»fazem mais perguntas, mais exames, qualquer sinal(...)é da doença”(…) “As pessoas não fazem a mínima ideia do que é(...)falam sem conhecimento de causa.”</p>	<p>“Eu praticamente só falo com pessoas que são portadoras, de resto há sempre pessoas que fazem perguntas.” (...) Fala em “maldade”, de “invasão de privacidade” e “invenção de histórias” sobre a doença, devido à má informação existente</p>
	DIAGNÓSTICO	<p>“Fiz o teste aos 18” (...)</p> <p>“Nem há um ano” (...)</p> <p>“O meu pai, e em principio a minha avó”(…)”</p> <p>“tenho um padrinho que também tem a mesma doença” (...) “foi transplantado há 14anos.”</p>	<p>“Sensivelmente há 2anos (...) 2 anos com sintomas e 2 anos de doença.”</p> <p>“Disse à doutora (...) se não se importava de fazer o teste, e de facto tinha de fazer.”</p> <p>“Tinha muitos sintomas (...) e por exclusão de partes pelos sintomas que tinha (...) tinha 2 primos com doença e um deles vi falecer.” A mãe e irmão são também portadores.</p>	<p>“Desde há 3 anos sensivelmente (...) desde que fiz a análise, 3anos”.</p> <p>Na família:</p> <p>“Uma irmã e também o pai, já falecido”</p> <p>“Quando a minha irmã...quando soube que ela estava portadora, pois toda a família directa fizemos todos o teste, o despiste (...) vi que o meu tinha dado positivo.”</p>	<p>“Acho que foi em 2007.” (...)</p> <p>“Para aí uns 5anos mais ou menos.” (...) “ A minha mãe como tinha vários primos que tinham a doença, ela pediu ao médico para fazer a análise.” (...) “ a gente já sabia pelo pressuposto que era homozigótica(...)a análise foi só para confirmar, éramos as três portadoras, as três filhas.” (...) Na família: “tios da minha mãe (...) a minha avó também é portadora (...) e o meu avô também tinha”.</p>	<p>“A doença, há mais ou menos um ano.”</p> <p>“O irmão do meu pai que está na Bélgica, mandou fazer os testes aos, irmãos e o meu pai claro, era portador (...) e tivemos de fazer também o teste (...) e aí soubemos que éramos portadores da doença”.</p>

HEREDIRIAIEDADE E RISCO GENÉTICO		E1	E2	E3	E4	E5
	PROJEÇÃO DE FUTURO	<p>“É um dia de cada vez” (...) “Nós tem um destino, não vale a pena planear, se as coisas tiverem de acontecer, acontecem, mais nada.” (...) “Agora estou aqui muito «vivinha», sei lá se amanhã estou viva!” (...) “ Eu sou forte, e vê-se, eu tive de crescer assim de um momento para o outro.”</p>	<p>“Sinceramente, nem sei se lá chego, com a idade que tenho...” “Perspectivo-me um bocadinho melhor, espero estar cá e, bem melhor, com a paciência que Deus me dá (...) penso que ainda vou chegar a tempo”. “Não faço previsões de futuro (...) porque posso não ter futuro nenhum.”</p>	<p>“Penso que, tenho quase uma ideia que não se vai, não se vai manifestar, oxalá que não.” “Penso que a evolução não seja assim muito rápida (...) assim de um ano para o outro”</p>	<p>“ Não faço a mínima ideia.” (...) “Prefiro não pensar no agora, não penso no amanhã, não penso daqui a um ano, não penso daqui a dois anos, penso em objectivos, quero alcançar aquele, aquele e aquele, não penso no tempo (...) nem sei se cá estou.”</p>	<p>“ Um futuro normal, com 2 ou 3 filhos, sem ser doente, nem falar mais da doença, normalmente, como uma pessoa «normal» ”</p>
	PREVENÇÃO	<p>“Muito complicado (...) imagine que eu estava grávida de momento (...) eu tinha de pensar duas vezes, em ter muitos mais cuidados (...), fazer o «teste do pezinhos», a ver se ele tinha, se tivesse, era abortar ou ficar com ele (...) para vir outra criança para estar a sofrer mais vale abortar.” Fala na venda do Tafamidis</p>	<p>“Na altura foi inevitável, se soubesse que tinha, nunca tinha tido filhos. “A minha filha nasceu já coma doença a desenvolver (...) na altura engravidei sem querer.” Na altura indica que não tinha informação sobre como ter filhos sem terem o risco de serem portadores.</p>	<p>“Na altura, pronto fiquei preocupado com os meus filhos (...) são um bocado complicado, não é? “Quando soube que eles estavam com tudo negativo, pronto é como que esqueci.” A colocação do novo comprimido no mercado era boa - Tafamidis.</p>	<p>“Se passar a doença é opção minha”(…) “Se algum dia quiser engravidar, vai ser uma coisa bem pensada (...) acho que a nossa consciência não vai permitir(...)e dizer assim: «vou-te passar já isto, já tens uma cruz para toda a vida» ”</p>	<p>“Passar aos meus filhos, espero que não, porque eu acho que há muitos métodos para ter filhos e se puder parar a doença aí...”(…) “ Ainda não pensei ter filhos, mas não sei praticamente nada sobre esses métodos” (in-vitro)</p>
NOÇÃO DE RISCO	<p>“Transplante? Penso que já não chego a esses pontos.” (...) “ Os maiores receios? Morrer como toda a gente.” (...) “ Eu vi viver, mas ainda não vivi a 100% comigo (...) complicado.”</p>	<p>Quanto aos receios no transplante: “É o risco de não sobreviver (...) o risco de rejeição”. E também: “...receio ficar acamada, ou deixar de andar, deixar de me movimentar, de fazer as minhas coisas”</p>	<p>Transplante: “Se tiver de ser necessário, que remédio tinha eu.” Receios: “Não, não tenho.” Limitações da doença: “Nem penso nisso. (...) Sei lá, não quero imaginar, claro que seria muito difícil.</p>	<p>“Tenho mais receio do transplante e a recuperação do transplante, há um risco muito grande (...) há sempre a possibilidade de ficar na sala de operação.” (...)” eu vi o que se passou com a minha mãe(...)é isso que me faz receio(...) depender de outras pessoas para fazer as minhas coisas, para tomar banho, para me vestirem, para me deitarem.” (...) “A imobilidade é aquilo que me mete mais medo.”</p>	<p>“ Para já medo da doença evoluir e os riscos depois” (...) “ Que o meu corpo não aceite o transplante” (...) “A perda de sensibilidade, e não poder fazer as coisas que mais gosto (...) ou ficar paralisada.”</p>	

FACTORES EXTERNOS DE VARIAÇÃO						
		E1	E2	E3	E4	E5
	MEIO GEOGRÁFICO	<p>Reside numa pequena freguesia, onde:</p> <p>“ A gente pensa que a doença «pega-se», e não compreendem.”</p> <p>Segundo dados de 2010, existem diagnosticados 4 portadores.</p>	<p>Reside na Covilhã, diz que: “...as pessoas olham, vêm que tenho mais dificuldades, mas as pessoas não se preocupam (...) e eu não tenho medo de dizer o que se passa”</p> <p>Na freguesia segundo dados de 2010, existem 2 casos</p>	<p>Reside numa freguesia pequena onde a doença praticamente não se faz sentir, segundo dados de 2010, casos diagnosticados apenas 3 casos.</p>	<p>Reside numa freguesia onde segundo dados de 2010 existem 17 casos confirmados, mas existem muitos mais, porque:</p> <p>“Toda a gente «se toca» até à 5ª geração”</p> <p>Devido a cruzamentos de famílias, relações de consanguinidade, sendo um foco da propagação, ao mesmo nível de Unhais da Serra.</p>	<p>Reside numa freguesia onde segundo dados de 2010 existem 17 casos confirmados, mas existem muitos mais.</p> <p>“Na minha terra há muita gente com essa doença e faleceram.”</p>
	MEIO SOCIAL	<p>“ Eu nunca andei a divulgar a toda a gente, sobre a doença, como é óbvio.”</p> <p>(...) “Já desde pequenina que toda a gente me dizia que tinha a doença.”</p>	<p>“Todas as pessoas que me rodeiam, que me são íntimas, aqueles vizinhos que me viram crescer sabem.”</p> <p>“...a minha mãe dizia-me para não dizer, porque as pessoas não gostam que se saiba”</p>	<p>Como o foco da doença se encontra pouco disseminado, esta situação passa um pouco ao lado da população.</p>	<p>“Sabem da parte da minha mãe, (...) sabem que somos portadoras.”</p> <p>“Lá na aldeia o tabu é muito grande em relação a esta doença, (...) passa de pais para filhos, então as pessoas queriam esconder isso”</p> <p>“É indiferente a opinião deles.”</p>	<p>“ As pessoas da comunidade sabem.”</p> <p>A atitude das pessoas mais próximas, família, amigos, namorado, não alterou em nada, sentindo muito apoio, o resto “tenta esquecer.”</p>
MEIO FAMILIAR	<p>Na família ninguém sabe.</p> <p>“Só eu e a minha mãe, mais nada (...) e chega.”</p> <p>“Lá está, são situações um pouco complexas. (...) ninguém sabe.”</p>	<p>“Um irmão e a mãe (...) familiares afastados da parte da minha avó” e “dois primos com a doença e um deles, vi falecer”.</p> <p>Na família todos sabem.</p>	<p>“ Quando a minha irmã, quando soubemos que ela estava portadora, pois a família toda directa, fizemos todos o teste, o despiste.</p>	<p>“Houve imensos tios e primos, que reagiram muito mal e não aceitaram, não queriam fazer a análise.”</p> <p>“A minha irmã do meio, faz de conta que não tem nada(...) não quer pensar que está doente(...)«camuflou-se»”</p>	<p>Na família “ alguns irmãos do meu pai, são sete, apenas dois não têm a doença.”</p>	

PROJECTO DE CONSULTA REGIONAL DE PARAMILOIDOSE	INTERVENÇÃO ESPECIALIZADA PORTADOR PAF	E6 <p>“ Só depois das explicações do Dr. Santos Silva, é que vim a aprender o que é que a doença podia envolver.” (...) “Explicaram tudo muito bem, sempre me deram apoio (...) no centro de saúde (CSC) e no Porto, no hospital (HSAP), trataram-me muito bem, não tenho qualquer dúvida.” (...) “Aqui no centro da Covilhã (CSC), acho que, esclareceram muito bem a doença, as possíveis situações que poderiam advir daí”.</p>	E7 <p>“Olhe, por aqui já fiz a consulta e fui muito bem atendido, prestam certas explicações.” (...) “Fui muito bem recebido, informaram-me bem, e derivado a querer ir mais longe (HSAP - onde tem consulta anual) fui bem indicado aqui na Covilhã.”</p> <p>Melhorias: “Claro que sim, a nossa zona é muito afectada por essa doença e pretende mais meios.” (...) “Comunicação, informação...”</p>	E8 <p>“Só fui fazer análises ao Porto”.</p> <p>C.S.C. - “Já lá fui, isso com o Dr. Santos Silva, já lá fui.”</p> <p>“Eles fazem o melhor possível, dentro das possibilidades que têm (...)aquí na zona podíamos ter melhores condições, não é?”</p> <p>“Temos que ir ao Porto, podendo fazer aqui na Covilhã.”</p> <p>“Tal como existe no Porto, deveria haver na Covilhã.”</p>	E9 <p>“Fui à Covilhã, ao Dr. Santos Silva, e cada vez que preciso falar com ele, ou não sei quê, é ele que nos tem (...) orientado e informado daquilo que a gente quer saber.”</p> <p>“É um trabalho muito válido (...) a gente tem todo o apoio ali, são espectaculares.”</p> <p>“...a gente é seguida anualmente no Porto, é dispendioso, (...) aqui tanta gente, aqui na zona da Covilhã, se houvesse um centro como no Hospital do Porto...”</p>	E10 <p>“Desloco-me muitas vezes a Lisboa (Hospital Curry Cabral) e Porto (Hospital Santo António).”</p> <p>C.S.C. - “...falar com Dr. Santos Silva, com a Enfermeira Zé, por causa de exames, por causa de certas coisas que necessito, vou pedir informações, sou sempre bem recebida, não tenho nada a dizer.”</p> <p>O trabalho desenvolvido é válido, “...mas podia ter muito mais, muito mais meios.” (...) “Já não peço diário, mas uma vez por mês, estar um médico de neurofisiologia, que é aquilo que vamos fazer ao Porto (...) porque temos muita gente afectada (...) acho que era uma mais-valia, para aqui, para as pessoas do interior.”</p>
	VISÃO BIOMÉDICA DA DOENÇA	Faz exames anuais no Hospital do Porto para controlar o seu estado, enquanto portador de Paramiloidose.	Faz exames anuais no Hospital do Porto para controlar o seu estado, enquanto portador de Paramiloidose.	Vai à consulta no HSAP uma vez por ano, para fazer exames de rotina.	Vai à consulta no HSAP uma vez por ano, para fazer exames de rotina, e onde foi informada sobre o que era a doença, como era transmitida “...e o que soube foi tudo através do médico na altura que fiz as análises.”	Vai a consultas em Lisboa e no Porto, “...encontre-me em lista de espera.” (...) “Já coloquei o pacemaker.” “ (...) em lista de espera, foi em 2008, mas como tenho outras doenças à parte desta, as análises, não estão prontas , para que seja transplantada.”

DOENÇA	SELF	E6	E7	E8	E9	E10
		<p>Após saber que era portador: “Enfrentei bem, fui bem esclarecido, e depois, levei essa notícia de ter a doença sem qualquer problema.” (...) “Mantive-me na mesma, não houve qualquer tipo de mudança em mim.”</p>	<p>“Eu via as pessoas, mas nunca pensei ser «caso para mim» (...) hoje também estou «metido nela».</p> <p>“Chocou um pouco, como toda a doença, e eu já tive vários outros problemas.”</p>	<p>“Ao princípio foi um choque, mas depois tive de aceitar.” “É o melhor, é não lembrar.” “Continuo a fazer tudo normal.” “Se morrer, morri, uma pessoa tem de encarar as coisas de frente.” “Se uma pessoa não tem dinheiro (para o Tafamidis), tem de deixar-se morrer.”</p>	<p>“Eu enfrentei tudo mal, porque não aceitava, eu dizia à minha mãe: «eu não sou portadora, não aceito!» (...)”foi um balde de água fria.” “Senti medo (...) eu tenho medo” “Saber que sou portadora de uma doença e às vezes, à mínima coisa, à mínima dor que a gente sinte pensa: «Será que é da doença? Será que não é?»”</p>	<p>“Ao princípio chorei, um bocado de revolta, de medo, porque não sabia o que era.” “Não tenho receios nenhuns” “Não mudou nada, faço a minha vida normal.”</p>
		<p>“ Os meus amigos sabem, não tenho qualquer tipo de problema em dizer o que tenho, ou possa vir a ter.” (...) “Fui sempre apoiado, não tive problema” Indica que a atitude das pessoas não mudou ao saberem.</p>	<p>“ As pessoas são um pouco, sei lá, curiosas, tentaram saber, querem saber o «mal da pessoa» (...) a resposta para essas pessoas é: «eu estou bem», o que levou a «afastarem-se», dizem que “já não tem cura, que já não tem futuro, que é uma pessoa morta.”</p>	<p>“Nunca tive problemas de as pessoas se afastarem.” (...) “...porque elas também já têm pessoas na família que têm essa doença.”</p>	<p>“Ficaram com um bocado de pena, de uma pessoa ter a doença.”(...)“A nível da comunidade que é portadora, sabe perfeitamente aquilo onde está, mas que não é, não sabe, é a mesma coisa que eu antes de saber, pensava que isto era dos pés(...)pensava que se passava no calçado...” Diziam: “para não calçar o calçado das pessoas coma doença.” Diz que antigamente comparavam a PAF com a Lepra.</p>	<p>Comunidade: “ Não tiveram nenhum tipo de reacção.” “Comentários, sempre oiço comentários, sempre há-de haver (...) o comentar a nível grupal, sim, mas comigo, não comentam nada.”</p>
<p>“Há um ano, sim, já fez um ano sim, que soubemos que tínhamos a doença”. “Fiz o teste, e com esse teste é que soube.” (...) Na família como portadores tem: “ O meu pai, a minha irmã e alguns tios meus.”</p>	<p>“Há dois anos. (...) o meu irmão foi o primeiro a ser descoberto, e então no seguimento...” foram efectuados os testes “uns dava positivo, outros dava negativo.”</p>	<p>“Foi em 2007” “Tenho os irmãos também com a doença, a mãe...” “Foi de forma accidental, portanto a minha mãe fez a análise, acusou e depois fomos todos fazer o teste.” “Foi depois quando fomos ao Porto fazer exames, a médica informou-nos acerca da doença.”</p>	<p>“Foi em 2007.” “Foi através da minha mãe (...) começou a ter alguns sintomas, e a investigar (...) insistiu com o médico de família para fazer a análise, e foi aí que toda a gente ficou a saber que também éramos portadores.”</p>	<p>“Foi em 2007.” Foi através da minha mãe, ela tinha primos com a doença, desconfiou (...) fez o teste, nós tivemos de fazer também, foi quando se confirmou, que éramos portadores.”</p>		

HEREDIRIAIEDADE E RISCO GENÉTICO	HEREDIRIAIEDADE E RISCO GENÉTICO					
	PROJEÇÃO DE FUTURO	E6	E7	E8	E9	E10
		<p>“Vejo-me como agora, sem preocupações nenhuma, levando a vida normalmente.” (...) “Uma vida completamente normal como qualquer pessoa, sem pensar na doença”.</p>	<p>“ Espero estar como hoje, com estas forças que ainda tenho hoje, e que possa apoiara essas pessoas com a mesma doença e o mesmo problema que nós.”(...) “Gozar a minha reforma, e que haja coisas que venham a evoluir a respeito da nossa doença, claro para o futuro de todos nós, para os nossos filhos que agora «começam a vida».”</p>	<p>“Aí, eu isso aí não penso, vou vivendo o dia-a-dia.”</p> <p>“Não faço planos a longo prazo, não” (...) “O dia-a-dia, que é o melhor, a longo prazo não vale a pena estar a pensar a longo prazo.”</p>	<p>Futuro: “Completamente normal (...) daqui a 10 anos, vou estar como estou agora se Deus quiser.” “A gente tem de tentar esquecer”</p> <p>Tafamidis: “Vale mais abdicar do comprimido e viver o dia-a-dia e esperar (...) é bastante caro.”</p>	<p>“Talvez com netos, bem, penso que bem. (...) Encaro bem o futuro (...) tudo resolvido.” Medos: “Receio de saber que um dia as minhas filhas possam ser portadoras.” (...) “agora é esperar(...) para fazerem a analise(...) este impasse «tem? não tem», é só a partir dos 18anos.”</p>
PREVENÇÃO	<p>“No hospital do Porto (HSAP), perguntei (possibilidade de ser pai) e explicaram-me isso” “Há também soluções para parar geneticamente essa doença, estou mais tranquilo, já não estou tão preocupado.” Fala na aquisição do Tafamidis</p>	<p>Indica, mais e melhor informação sobre a doença, a comercialização do Tafamidis (medicamento que previne o transplante), e os tratamentos de fertilidade, que na altura não sabia que existiam.</p>	<p>“Eu não «condeno» quem a passou, porque também não sabiam na altura.” “Eu também não tenho filhos...” “Nem o casamento me passou pela cabeça, quanto mais ter filhos.”</p>	<p>“Se eu transmitti a doença aos meus filhos foi sem querer, se soubesse, não faria uma coisa dessas (...)os meus filhos(...)vão ter de aceitar, conforme eu tive de aceitar.” Tratamentos: “Não estava a par, mas agora já sei.”(...)“Os meus filhos, já cá estavam ,para mim já não era importante.”</p>	<p>“Eu não pude evitar(...)se pudesse tinha-o feito(...)quando soube que era portadora, fiz logo laqueação de trampas, para evitar ter mais filhos, foi logo a 1ª opção que fiz, agora já sei que dá para tirar a «doença aos embriões».” Tafamidis: “...é carissimo, e então não ia trabalhar para me pagar o medicamento para mim, tenho 2filhos, é neles que devo pensar.”</p>	
NOÇÃO DE RISCO	<p>Transplante: “Acho que seria o último caso mesmo, se fosse a ultima hipótese.” (...) “O transplante, isso sim, tenho um bocado de receio”. Tem receio: “Que a minha vida mude completamente e que não possa depois fazer determinadas coisas que gosto de fazer.”</p>	<p>“Por enquanto não tenho receio nenhum (...) não temo na minha vida, um problema deste aspecto - (transplante).” Receios: “Talvez o andar, tanta coisa, perder a mobilidade, e ficar um bocado deformado, chegando a um ponto que têm de ser ajudadas de outra maneira”</p>	<p>“O que mais me assusta, não é o ter de ser transplantada, é aquela medicação toda, ter de tomar (...) aquilo tudo, era um bocado complicado para mim também.” “Se tiver de ser operada vou, e uma pessoa não vale a pena andar a esconder a cabeça e andar a atrasar.” “ O que mais receio pela doença (...) é o não andar.”</p>	<p>Transplante: “Nem sei se um dia consigo fazer tal coisa, eu vi o que a minha mãe passou, e custa-me.” “Tenho muito medo (...) tudo me mete medo (...) “infelizmente pessoas morrem com a doença, e eu tenho medo.” Receios: “...é mais o andar, deixar de me movimentar (...) pegar naquilo que a gente quer (...) eu vejo, pessoas no Porto, mesmo muito debilitadas, mesmo num ponto que digo: «prefiro a morte a chegar a estes pontos».”</p>	<p>“Receio não tenho, não vejo qualquer tipo impossibilidade da minha parte de fazer qualquer tratamento.”</p> <p>Doença: “A falta de movimentos” é o que mais me assusta”</p>	

FACTORES EXTERNOS DE VARIAÇÃO	MEIO GEOGRÁFICO	E6	E7	E8	E9	E10
		Reside numa freguesia cujo foco é de igual importância ao de Unhais da Serra, derivado a relações de consanguinidade.	Emigrado na França há 30 anos, mas originário de uma freguesia do concelho da Covilhã com muitos portadores de Paramiloidose. Faz parte de uma das primeiras famílias da aldeia com a doença, onde existiam 3 clãs principais.	Reside numa freguesia, onde em 2010, existiam 17 casos confirmados da doença, existindo muitos mais, mas sem confirmação, por medo ou vergonha de fazerem o teste.	Reside numa freguesia, onde em 2010, existiam 17 casos confirmados da doença, existindo muitos mais, mas sem confirmação, por medo ou vergonha de fazerem o teste.	Reside numa freguesia, onde em 2010, existiam 17 casos confirmados da doença, existindo muitos mais, mas sem confirmação, por medo ou vergonha de fazerem o teste.
	MEIO SOCIAL	Por ser muito jovem, sentiu apoio das pessoas que sabem da sua situação. A restante comunidade desconfia, mas não tem a certeza (confidenciou após a entrevista)	Diz existir “má intenção” das pessoas, “olhar desconfiado”, sendo a falta de informação sobre a doença o grande problema. Na aldeia existem muitas pessoas com a doença, mas «encobrem-se» e mentem sobre o estado de saúde.	Na comunidade: “... “elas também já têm pessoas na família que têm esse problema.” As relações de consanguinidade, levam a uma dispersão da doença dentro da comunidade, e alastrando-se para as freguesias limítrofes.	Na comunidade pensam que “aquilo é dos pés, que não tinha nada a ver com o fígado.” (...) “ que se passava no calçado, de andar no chão...” A falta de informação sobre a doença é o grande problema.	As relações de consanguinidade, levam a uma dispersão da doença dentro da comunidade, e alastrando-se para as freguesias limítrofes. A falta de informação sobre a doença é o grande problema.
MEIO FAMILIAR	No seio familiar a doença está presente, e conta com os conselhos de um dos tios que já foi transplantado. “Já passou por isso, pedia-lhe conselhos, como tentou ultrapassar isso tudo e depois aplicaria esses conselhos em mim.”	“Na minha vida a minha maior preocupação não é o meu problema, é o problema dos meus filhos, eles têm uma vida pela frente, e nós também, mas principalmente os meus filhos.” Pretende protegê-los mantendo-os num «ninho de algodão».”	Na família todos sabem, para além da mãe e irmãos, tem tios e sobrinhos coma a doença. Indica que a família ficou com a doença, por causa de familiares se terem casado, com pessoas de um dos 3 clãs fundadores da aldeia e que eram portadores da doença.	Na família todos sabem. Indica que a família ficou com a doença, por causa de familiares se terem casado, com pessoas de um dos 3 clãs fundadores da aldeia e que eram portadores da doença.	Na família todos sabem. Indica que a família ficou com a doença, por causa de familiares se terem casado, com pessoas de um dos 3 clãs fundadores da aldeia e que eram portadores da doença.	

PROJECTO DE CONSULTA REGIONAL DE PARAMILOIDOSE	INTERVENÇÃO ESPECIALIZADA PORTADOR PAF	E11	E12
		<p>“Agilizou-se a questão do diagnóstico (...) um certo apoio em termos de ajudas técnicas, a nível de medicação, e depois em termos de encaminhamento para centros especializados.”</p> <p>“Recebem uma maior facilidade de acessibilidades, em termos de cuidados, cuidados de saúde”</p> <p>“Esses apoios são os mínimos, claro que não há situações ideais, podia talvez eventualmente ser completado, com o aspecto do psicólogo, com o aspecto do fisioterapeuta, com o aspecto da assistente social (...) seriam opções bem-vindas, agora essas coisas conseguem-se minimamente com a colaboração de outras instituições.”</p>	<p>“É assim que nós somos, mais ou menos uma consulta onde ouvimos e encaminhamos (...) é isto que nós fazemos.”</p> <p>“Seguimos os doentes que já foram transplantados, fazemos a primeira entrevista para uma pessoa que pense e desconfie que seja portador dessa doença.”</p> <p>Melhorias:</p> <p>“Psicólogo, temos, e as pessoas não vêm, dizem que não é preciso, que já falaram connosco (...) Agora fisioterapeuta, adoraria que houvesse(...) embora o Centro Hospitalar da Cova da Beira responde, mas não é como a gente esperava”</p>
	VISÃO BIOMÉDICA DA DOENÇA	<p>“Tive uma brigada do Porto que vinha fazer o diagnóstico local, e que sabia portanto que era uma doença com transmissão hereditária (...) e tremendamente incapacitante.”</p> <p>Têm “determinados sintomas inerentes à doença, emagrecimento sem explicação, alterações do tracto intestinal, e por vezes também queimaduras, também sem terem sensibilidade que se estavam a queimar.”</p> <p>“ São visíveis estados depressivos.”</p>	<p>“ Pessoas muito novas (...) na faixa etária dos 30, muito debilitadas, por isso se chamada Doença dos Pezinhos, porque as pessoas mal podem andarem, com problemas muito graves de vida e uma debilidade muito grande.”</p> <p>Receios: nos homens principalmente a disfunção eréctil, é muito.</p> <p>É muito complicado, um homem na casa dos 30, mas não nessa fase biológica da vida”</p> <p>“ nas mulheres, um dos problemas que surge(...)é a incontinência urinária.</p>

DOENÇA	SELF	<p>E11</p> <p>“ O impacto principal é que é uma doença que afecta pessoas muito jovens, portanto no início de uma vida familiar, como no início de uma vida profissional, portanto que transtorna completamente a vida sobre diversos aspectos.”</p> <p>“Pessoas que muito novas ficariam incapacitadas a diversos níveis, (...) e portanto até a nível da própria estrutura da família ficariam diferentes, porque geralmente têm filhos ainda mais novos e doenças extremamente prolongadas.”</p>	<p>E12</p> <p>“As pessoas vêm bastante receosas, oprimidas”</p> <p>“Crises de choro não vejo”</p> <p>“Tenho pessoas que até eram mais regradas e que de repente começam a viver a vida de outra maneira”</p> <p>“Um dos principais impactos, é principalmente nas mulheres, é o filho, o terem filhos (...) há raparigas que não se importam e arriscam.”</p>
	ESTIGMA E RÓTULO	<p>“É uma doença ainda relativamente grave”, (...) e tremendamente incómoda.”</p> <p>Quanto ao estigma e ao rótulo:</p> <p>“Neste momento está ultrapassado.” Mas indica que “continua a ser uma doença altamente incapacitante (...) e o efeito psicológico da mesma, digamos que é marcante.”</p>	<p>“Devia ser dado outro estatuto à doença (...) não é fácil viver com este estigma”</p> <p>“Depois as pessoas descobrem porque isto é um estigma tão grande, que mais tarde ou mais cedo, vão de encontro a (...) fazer uma história da doença na família.”</p> <p>“Têm medo de vir a uma consulta no Centro de Saúde, e terem as pessoas a olharem para eles, a pensarem que têm a Doença dos Pezinhos, isso é muito «coiso».”</p> <p>“Eles têm o estigma da doença, (...) é mais as próprias famílias que colocam o estigma da doença”</p> <p>“Também não têm nada «escrito na testa» que a têm, porque isso de colocar rótulos como colocam nos iogurtes, já passou essa fase.”</p>
	DIAGNÓSTICO	<p>“Agilizou-se a questão do diagnóstico, digamos que as pessoas não teriam um acesso tão fácil ao diagnóstico, e eventualmente poderiam pôr-se em causa algumas medidas correctivas que se poderiam fazer.”</p> <p>Após vários exames são encaminhados após confirmação de serem portadores para centros mais especializados, por exemplo os hospitais de (HUC), (HSAP), (HCC), e também o CEAP.</p>	<p>“Nós fazemos um pedido de análise, a pessoa vai fazer uma colheita de sangue a um laboratório (...) que «avia» essa colheita para o INS - Centro de Genética Médica (...) depois este instituto, manda ao cuidado, numa carta fechada, o resultado da análise, e nós contactamos o doente.</p> <p>Após vários exames são encaminhados após confirmação de serem portadores para centros mais especializados, por exemplo os hospitais de (HUC), (HSAP), (HCC), e também o CEAP.</p>

HEREDIRIAIEDADE E RISCO GENÉTICO	PROJEÇÃO DE FUTURO	E11 “Com o transplante hepático, algumas pessoas já fizeram e digamos que ganharam uma nova vida.” “O Tafamidis é uma linha de investigação que está neste momento no Porto. Desconhece a razão para o protelara da sua colocação no mercado, pois iria trazer “Mudanças significativas, porque pode evitar a cirurgia, e a cirurgia é sempre um risco acrescido.”	E12 Tratamentos de Fertilidade: “Eles sabem tudo sobre os processos e os custos, porque eles são sempre informados.” Tafamidis: “Há ensaios clínicos (...)e nomeadamente vieram doentes testemunhar(no Dia Nacional Contra a Paramiloidose) que estão a tomar Tafamidis. “As mudanças são uma das melhores, então uma pessoa é portadora de Paramiloidose, começa a manifestar a doença, tomar um comprimidozinho todos os dias, ter uma qualidade de vida...” Futuro: “Se o Tafamidis for introduzido, muito melhor, deixamos de ter consulta.”
	PREVENÇÃO	Uma possibilidade é proceder ao diagnóstico pré-natal. Outra é o diagnóstico pré-implantatório, neste caso procede-se à administração de medicamentos, à fertilização in-vitro e ao teste dos embriões. Só são transferidos os embriões sem a mutação mas a mulher só fica grávida em cerca de 20% dos casos. Outra alternativa é a doação de gâmetas (neste caso as células não têm origem no elemento do casal com a mutação pelo que o filho não receberá dele nenhuma informação genética).	Tratamentos: “Têm uma consulta, no Centro de Estudos de Apoio à Paramiloidose no Porto, o que acontece é a dificuldade de acesso a essas consultas, é muito grande (...) podia haver uma triagem.” Uma possibilidade é proceder ao diagnóstico pré-natal. Outra é o diagnóstico pré-implantatório, neste caso procede-se à administração de medicamentos, à fertilização in-vitro e ao teste dos embriões.
	NOÇÃO DE RISCO	Em conversa, indica que os portadores têm exacta noção do risco que pode advir da doença e do tratamento associado. Desde o transplante, a operação em si é já um risco, o risco de rejeição do órgão. O risco de vir a ter filhos sem efectuar nenhum tipo de tratamento e a sua consequente propagação. O reconhecer dos primeiros sintomas, o ter uma alimentação adequada, etc... São tópicos de conversa entre médico e paciente.	“Há tantas complicações num transplante” “Ser submetida a um transplante hepático, nunca mais volta a ser a mesma, para mais foi operado, fez um transplante, pode haver uma rejeição e outras complicações que daí advenham.”

FACTORES EXTERNOS DE VARIAÇÃO	MEIO GEOGRÁFICO	E11	E12
		O concelho da Covilhã, dividido em 31 freguesias, onde apenas 4 são integrantes dentro da própria sede de concelho, faz com que o conhecimento, que existe sobre a doença, a informação acerca da mesma, não chegue nas freguesias mais afastadas do centro do concelho, mantendo-as na “escuridão”, no que respeita à doença (o que é? quais os sintomas? como se transmite? Quanto mais afastados da cidade, mais dificuldade têm em receber/aceder a essa informação.	O concelho da Covilhã, dividido em 31 freguesias, onde apenas 4 são integrantes dentro da própria sede de concelho, faz com que o conhecimento, que existe sobre a doença, a informação acerca da mesma, não chegue nas freguesias mais afastadas do centro do concelho, mantendo-as na “escuridão”, no que respeita à doença (o que é? quais os sintomas? como se transmite? Quanto mais afastados da cidade, mais dificuldade têm em receber/aceder a essa informação.
	MEIO SOCIAL	A população destas freguesias, principalmente das freguesias mais afastadas, vive num ambiente de segregação, mormente as pessoas mais idosas. A população mais jovem, já não acompanha essa tendência de quase isolamento social. Contudo a dispersão destes, para outras zonas do concelho, faz com a doença não fique circunscrita à localidade de origem, e faz com apareçam novos focos da doença, como o caso do Barco, segundo informações C.S.C.	A população destas freguesias, principalmente das freguesias mais afastadas, vive num ambiente de segregação, mormente as pessoas mais idosas. A população mais jovem, já não acompanha essa tendência de quase isolamento social. Contudo a dispersão destes, para outras zonas do concelho, faz com a doença não fique circunscrita à localidade de origem, e faz com apareçam novos focos da doença, como o caso do Barco, segundo informações C.S.C.
MEIO FAMILIAR	Na maior parte dos casos, e segundo tem vindo a ser apurado, existem cruzamentos entre famílias, portadoras, e as relações de consanguinidade, vai de encontro ao nascer dessas povoações, onde por norma, essas famílias nucleares (clãs), se casavam entre si, propagando a doença ao longo do tempo e por várias gerações até à actualidade.	Na maior parte dos casos, e segundo tem vindo a ser apurado, existem cruzamentos entre famílias, portadoras, e as relações de consanguinidade, vai de encontro ao nascer dessas povoações, onde por norma, essas famílias nucleares (clãs), se casavam entre si, propagando a doença ao longo do tempo e por várias gerações até à actualidade.	

BIBLIOGRAFIA

ABREU, Sandrina (2004) *Avaliação da Qualidade de Vida em Doentes Portadores de Paramiloidose Institucionalizados - Estudo descritivo relacional*, Trabalho de investigação realizado no âmbito da unidade curricular de Investigação IV, para a Licenciatura em Enfermagem, apresentada à Escola Superior de Saúde de Vale do Ave.

ABREU, Sónia Guadalupe (2000) *Singularidade das Redes e Redes de Singularidade*, Dissertação de Mestrado em Família e Sistemas Sociais, não publicada; Coimbra; Escola Superior de Altos Estudos do Instituto Superior Miguel Torga.

ADAM, Barbara, VAN LOON, Joost (2000) «Introduction: Repositioning risk; the challenge for social theory», em Barbara Adam; Ulrich Beck; Joost Van Loon (Eds), *The Risk Society and Beyond. Critical Issues for Social Theory*. London: Sage.

ANDRADE, C. (1952) A peculiar form of peripheral neuropathy: familial atypical generalized amyloidosis with special involvement of the peripheral nerves, *Brain*, 75, pp.408-427.

ANDRADE, Maria Cláudia Perdigão (2001) *Pensar e Agir: as doenças genéticas e o diagnóstico pré-natal*, Coimbra, Quarteto editora.

ARAKI, S. (1995) Antecipacion of age-of-onset in familial amyloidotic polineuropathy and its pathogenesis, *Intem Med*, pp.748-750.

AUGUSTO, Amélia (2004) “Os media e a construção social da infertilidade e da procriação medicamente assistida em Portugal” in *V Congresso Português de Sociologia - Sociedades Contemporâneas: Reflexividade e Acção*, Lisboa: APS

AUGUSTO, Amélia (2005) *Infertilidade e Reprodução Medicamente Assistida em Portugal: dos problemas privados aos assuntos públicos*. Tese de Doutoramento em Sociologia. Universidade da Beira Interior, Covilhã.

BECK,Ulrich (1992) *Risk society. Towards a new modernity*. London: Sage.

BECK,Ulrich (1999) *World risk society*. Cambridge: Polity Press.

BECK, Ulrich; GIDDENS, Anthony; LASH, Scott (2000) *Modernização reflexiva: política, tradição e estética na ordem social moderna*. Oeiras: Celta Editora.

BECKER, Howard S.(1963) *Outsiders. Estudos de sociologia do desvio*. Rio de Janeiro: Zahar.

Bureau Regional da Organização Mundial de Saúde (2008).

BERGER, Peter e LUCKMANN, Thomas (1997) *A Construção Social da Realidade*, Petrópolis, Editora Vozes.

CANGUILHEM, George (2005) *Escritos sobre a medicina*, Rio de Janeiro: Forense Universitária.

CARAPINHEIRO, Graça (1986) “A saúde em contexto da Sociologia”, in *Sociologia, Problemas e Práticas*, nº 1, Lisboa: CIES, pp. 9-22.

CARVALHO, P. (2001) *Intervenção da Fisioterapia na Paramiloidose vs Qualidade de Vida*, Porto, pp.7.

CAMPOS, T. C. P. (2003) *Psicologia Hospitalar: a actuação do psicólogo em hospitais*. São Paulo: EPU.

CIPE/ICNP (2003) *Classificação Internacional para a Prática de Enfermagem* ,Versão Beta 2. 2ª Edição. Lisboa: Associação Portuguesa de Enfermeiros, 2003.

CLAUSEN, J. A. (1981) Stigma and mental disorder: phenomena and terminology. *Psychiatry*, 44, 287 -296.

COSTA, P. Pinho e (coord.) (1986) *Dossier Paramiloidose*, Porto, Instituto Nacional de Saúde, Centro de Estudos de Paramiloidose.

COUTINHO, Paula (1989) *As Viagens de um Gene*, Porto, Rocha/Artes Gráficas, Lda.

DOUGLAS, Mary; WILDAVSKY, Aaron (1982) *Risk and culture: An essay on the selection of technological and environmental dangers*. Berkeley, CA: University of California Press.

DUARTE, Susana (2002) *Saberes de Saúde e de Doença: Porque vão as pessoas ao médico?* Coimbra, Quarteto

ELSEN, I; ALTHOFF, C.R. (2002) Convivendo em família: construindo um modelo teórico. In: *Congresso Internacional pesquisando a família*. Livro Resumo. Florianópolis: GAPEFAM.

FLICK, Uwe (2005) *Métodos Qualitativos na Investigação Científica*, Lisboa: Monitor.

FREITAS, A. F. (1976) Aspectos clínicos da polineuropatia amiloidótica familiar (tipo Andrade). *Boletim do Hospital Geral de Santo António*. Vol. 1, nº 1, p. 17-24.

GADAMER, Hans-Georg (2006) “ O carácter oculto da saúde”, Petrópolis, Vozes.

GUERRA, Isabel M. P. C. (2006) *Pesquisa Qualitativa e análise de Conteúdo: sentidos e formas de uso*. ed. 2. Estoril: Principia.

GIDDENS, Anthony (1998) *As consequências da modernidade*. Oeiras: Celta Editora.

GIDDENS, Anthony (2000) *O mundo na era da globalização*. Lisboa: Editorial Presença.

GIDDENS, Anthony (2004) *Sociologia*, Lisboa: Gulbenkian.

GRAWITZ, Madeleine (1979) *Métodos des Sciences Sociales*, Paris: Dalloz.

GOFFMAN, Erving (1963) *Stigma: Notes on the Management of Spoiled Identity*, Englewood Cliffs N. J.: Prentice-Hall; (tradução brasileira: *Estigma: Notas Sobre a Manipulação da Identidade Deteriorada*, Rio de Janeiro, Zahar, 1975).

GOFFMAN, Erving (1988) *Estigma. Notas sobre a Manipulação da Identidade Deteriorada*, Rio de Janeiro, Editora Guanabara.

GUIMARÃES, S. S. (1999) Psicologia da Saúde e Doenças Crônicas. In Kerbauy, R. R.(Org.). *Comportamento e Saúde: explorando alternativas*. (pp. 22-45). Santo André, SP: ARBytes.

HERZLICH C., (1996) *Santé et maladie. Analyse d'une représentation sociale*, Paris, EHESS.

HERZLICH, C.; PIERRET, J. (1991) *Malades d'hier, Malades d'aujourd'hui*. Paris: Payot.

ILLICH, I. (1975) *Medical Nemesis, Part 1*. London: Calder and Boyers.

INGLEBY, David. (1982) *A Construção Social da Doença Mental*, “Revista Crítica de Ciências Sociais”, n.º 9, Lisboa, pp. 89-113.

LAPLANTINE, François (1991) *Antropologia da Doença*. São Paulo, Martins Fontes.

LEANDRO, Maria Engrácia (2001) A saúde no prisma dos valores da modernidade, *Separata dos Trabalhos de Antropologia e Etnologia*, Porto: SPAE, volume XLI (3-4).

LESKE, J.S. & GIRIKA, M.K. (1998) Impact on family demands and family strengths and capabilities on family well-being and adaptation after critical injury. *American Journal of Critical Care*.

LIMA, Marinús (1981) *O Inquérito Sociológico*, Lisboa: GIS.

LIMA, A. M. C; Mendonça, J. B. de, Filho & Diniz, J. S. dos S. (1998) - Insuficiência Renal Crónica: a trajetória de uma prática. In Romano, B. W. (Org.). *A Prática da Psicologia nos Hospitais*. (pp. 11-38). São Paulo: Pioneira.

LOBÃO, Catarina A. R. F. (2004) Filhos da Paramiloidose: a importância da descendência nos doentes portadores de PAF (estudo fenomenológico). Coimbra: Instituto Superior Miguel Torga.

LOFLAND, J.; LOFLAND, H. L. (1984) *Analysing Social Settings*. Belmont: Wadsworth.

LUPTON, Deborah (1999) *Risk and Sociocultural Theory: New Directions and Perspectives* Cambridge University Press

LUPTON, Deborah (1999) «Introduction: Risk and sociocultural theory», em Deborah Lupton (Ed.), *Risk and sociocultural theory: new directions and perspectives*. Cambridge: Cambridge University Press.

LUPTON, Deborah (2003) *Risk*. London: Routledge.

MACIEL, C. L. C. (1998) Emoção, Doença e Cultura: o caso da hipertensão essencial. In Romano, B. W. (Org.). *A Prática da Psicologia nos Hospitais*. (pp. 77-92). São Paulo: Pioneira.

McRAE, J. (1991) *literature with a small l*. London: Macmillan.

MARCONI, Marina; LAKATOS, Eva (2002) *Técnicas de Pesquisa*, São Paulo: Atlas.

MCWHINNEY, Ian (1994) *Manual de Medicina Familiar*, Lisboa: Inforsalus.

MENDES, Felismina (1996) "A saúde e a doença dos professores universitários", *Sociologia Problemas e Práticas* nº19, pp.165-167.

MENDES, FELISMINA R. P. (2004) A herança dos "mal-nascidos": Dos filhos do passado aos filhos da ciência in *Revista Crítica de Ciências Sociais*, 70, Dezembro 2004: 57-79

MENDES, Felismina (2006) "Risco Genético: Da ilusão de certeza à disseminação da (ir) racionalidade", in Graça Carapinheiro (org.), *Sociologia da Saúde: Estudos e Perspectivas*, Ed. Pé de Página,

MENDES, Felismina (2007) *Futuros Antecipados. Para uma sociologia do risco genético*, Porto, Ed. Afrontamento

MONTEIRO, Maria Helena et al. (2004), "e-Saúde - O que o Sector da Saúde em Portugal tem a ganhar com o desenvolvimento da sociedade da informação, in APDSI (2004) Associação para a Promoção e Desenvolvimento da Sociedade da Informação

MORAIS, António Rodrigues (1997) *A Paramiloidose - Um documento histórico*, Associação Portuguesa de Paramiloidose.

NELKIN, D.; LINDEE, S. (1995) *The dna mystique: the gene as cultural icon*. New York: W. H. Freeman & Co.

NIGRO, M. (2004) *Hospitalização: o impacto na criança, no adolescente e no psicólogo hospitalar*. São Paulo: Casa do Psicólogo.

PAÚL, C., & FONSECA, A. (2001) *Psicossociologia da Saúde*. Lisboa: Climepsi.

PEREIRA, Luís (1993) "Medicina Paralela e Prática Social", in *Sociologia - Problemas e Práticas*, nº 14, Lisboa: CIES, pp. 159-175.

PHIPPS, W. L. et al. (1995) *Doença crónica In: Enfermagem médico-cirúrgica: conceitos e práticas clínicas*. Lisboa: Lusodidacta.

Quivy, R. & Campenhoudt, L. V. (2003), *Manual de investigação em ciências sociais*, (2ªed.), Lisboa: Gradiva.

RADLEY, A. (1994) *Making sense of illness. The social psychology of health and disease.* London: Sage.

RAMOS, A. P; GOMES, T. (1989) Cuidados de enfermagem a doentes com amiloidose. *Nursing.* Ano 2, nº 23, p. 34-36.

RELVAS, Ana Paula (2000) *O Ciclo Vital da Família: Perspectiva Sistémica;* Porto: Edições Afrontamento.

RIBEIRO, J (2005) *Introdução à Psicologia da Saúde.* Coimbra: Quarteto Editora.

RITO, Catarina et al (2005) *Polineuropatia Amiloidótica Familiar*, trabalho de investigação realizado no âmbito da disciplina de Electromiografia II, do curso de Neurofisiologia, apresentado à escola Superior de Saúde de Vale do Ave, do Instituto Politécnico de Saúde do Norte.

SANTOS, C. T. et Sebastiani, R. W. (2003) Acompanhamento Psicológico À Pessoa Portadora de Doença Crónica. In Angerami - Camon, V. A. (Org.). *E a Psicologia entrou no Hospital...* (pp. 147-176). São Paulo: Pioneira Thomson.

SFEZ, L.(1997) *A saúde perfeita, críticas de uma utopia.* Lisboa: Instituto Piaget.

SEQUEIROS, J, e SARAIVA, MJM (1987) *Onset in the seventh decade and lack of symptoms in heterozous forem the TTR Met30 mutation in hereditary amyloid neuropathy-type I (Portuguese, Andrade).* Am J Med Genet 27.

SERPA, Sandro Nuno Ferreira de (2004) *As Estratégias Educativas e o Investimento Escolar das famílias coma Doença de Machado-Joseph num contexto de risco,* Dissertação apresentada na Faculdade de Ciências Sociais e Humanas de Universidade Nova de Lisboa para a obtenção do grau de Mestre em Sociologia, Lisboa.

SOARES, Daniela Medeiros e Serpa, Sandro (1998) *A Doença de Machado-Joseph na Ilha de São Miguel - Manipulação de uma identidade ameaçada num processo de erosão biográfica,* Lisboa, Trabalho para a obtenção da licenciatura em Sociologia na Universidade Lusófona de Humanidades e Tecnologias (exemplar policopiado).

SOARES, Daniela Medeiros e Serpa, Sandro (2005) “A doença e a exclusão social. Um contributo para a compreensão da experimentação e das representações dos doentes de Machado-Joseph numa situação de ruptura das dinâmicas e processos de estruturação identitária”, *Actas do V Congresso Português de Sociologia*, Associação Portuguesa de Sociologia

SONTAG, Susan (2007) “*Doença como metáfora, AIDS e as suas metáforas*” São Paulo, Companhia das Letras.

SOUSA A. (1995) *A variabilidade fenotípica da polineuropatia amiloidótica familiar: Um Estudo de Genética Quantitativa em Portugal e na Suécia*. Porto: Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, Universidade do Porto.

WEIL, J. (2000) - *Psychosocial genetic counseling*; Oxford University Press.

BIBLIOGRAFIA DIGITAL

APP, Associação Portuguesa de Paramiloidose (s/d). Paramiloidose, a doença dos pezinhos, in <http://www.paramiloidose.com/>, acedido a 13 de Outubro de 2011.

[Câmara Municipal da Covilhã](#) in www.cm-covilha.pt/ acedido a 18 de Setembro de 2011

[A CCDRC publica o n.º 11 do “Região Centro - Boletim Trimestral”](#) in <https://www.ccdrc.pt/index.php?...ccdrc...regiao-centro> acedido a 18 de Outubro de 2011

CEAP, Centro de Estudos e Apoio à Paramiloidose (2004). Apresentação, <http://www.paramiloidose.org/pt/apresentacao.htm>, acedido a 13 de Outubro de 2011.

DGES - www.dgs.pt acedido a 10 de Setembro de 2011

[Genética em Movimento: Paramiloidose ou Doença dos Pezinhos](#) in <http://geneticaemmovimento-bioscience.blogspot.com/.../paramiloidose-ou...> acedido a 2 de Setembro de 2011

INE (2007), Actualidades do INE, Instituto Nacional de Estatística in <http://alea-estp.ine.pt/html/actual/html/act51.html> acedido em 20 de Setembro de 2011

[IEFP- www.iefp.pt/](#) acedido a 18 de Outubro de 2011

[Jornal do Fundão - Saúde - Doenças raras na Beira Interior](#) in www.jornaldofundao.pt/noticia.asp?idEdicao=105&id...992, acedido em 5 de Outubro de 2011

[Os Grandes Portugueses - RTP](#) in www.rtp.pt/wportal/sites/tv/grandesportugueses/ acedido a 19 de Setembro de 2011

[Portal das Freguesias](#) in www.erada.freguesias.pt/ acedido a 19 de Setembro de 2011

RIAC, Rede Integrada de Apoio ao Cidadão (2004). Decreto-Lei n.º 173/2001, de 31 de Maio, http://www.riac.gov.pt/bo/Resources/Users/CD/Instituto%20de%20Gestão%20de%20Regimes%20de%20Segurança%20Social/Protecção%20Especial%20na%20Invalidez%20por%20Paramiloidose/DL_173_2001.pdf, acedido a 25 de Agosto de 2011.

RIAC, Rede Integrada de Apoio ao Cidadão (2004). Decreto Regulamentar n.º 25/90, de 09 de Agosto, <http://www.riac.gov.pt/bo/Resources/Users/CD/Instituto%20de>

%20Gestão%20de%20Regimes%20de%20Segurança%20Social/Protecção%
20Especial%20na%20Invalidez %20por%20Paramiloidose/DR_25_90.pdf, acedido a 15 de Agosto
de 2011.

RIAC, Rede Integrada de Apoio ao Cidadão (2004). Decreto Regulamentar n.º 25/90 de
14 de Fevereiro, [http://www.riac.gov.pt/bo/Resources/Users/CD/Instituto%](http://www.riac.gov.pt/bo/Resources/Users/CD/Instituto%20de%20Gestão%20de%20Regimes%20de%20Segurança%20Social/Prtecção%20Especial%20na%20Invalidez%20por%20Paramiloidose/Lei_1_89.pdf)
[20de%20Gestão%20de%20Regimes%20de%20Segurança%20Social/Prtecção%20](http://www.riac.gov.pt/bo/Resources/Users/CD/Instituto%20de%20Gestão%20de%20Regimes%20de%20Segurança%20Social/Prtecção%20Especial%20na%20Invalidez%20por%20Paramiloidose/Lei_1_89.pdf)
[Especial%20na%20Invalidez%20por%20Paramiloidose/Lei_1_89.pdf](http://www.riac.gov.pt/bo/Resources/Users/CD/Instituto%20de%20Gestão%20de%20Regimes%20de%20Segurança%20Social/Prtecção%20Especial%20na%20Invalidez%20por%20Paramiloidose/Lei_1_89.pdf), acedido a 15 de Agosto de
2011

RIAC, Rede Integrada de Apoio ao Cidadão (2004). Lei n.º 1/89, de 31 de Janeiro -
Subsídios e Garantias a Atribuir aos Cidadãos que Sofram de Paramiloidose
(PAF), <http://www.riac.gov.pt/bo/Resources/Users/CD/Instituto%20de%20> acedido
a 15 de Agosto de 2011.

[Unhais da Serra](http://www.unhaisdaserra.com/) in www.unhaisdaserra.com/ acedido a 19 de Setembro de 2011