

1130

DM
PIME/M. 1

INSTITUTO SUPERIOR DE PSICOLOGIA APLICADA
MESTRADO EM PSICOPATOLOGIA E PSICOLOGIA CLÍNICA

TESE DE MESTRADO

A Dinâmica da Relação nas Fratrias de Crianças com Doença Rara
- Estudo Comparativo entre a Síndrome Cornélia de Lange e a Síndrome
Prader-Willi -

Maria João de Almeida Pimentel – Nº 11293

ORIENTADOR: Prof. Doutor Emílio Salgueiro
Instituto Superior de Psicologia Aplicada



2006

Stamp with handwritten number 16844 and date 26.9.06

**Dissertação de Mestrado em
Psicopatologia e Psicologia Clínica
apresentada ao Instituto Superior de
Psicologia Aplicada, sob orientação do
Prof. Doutor Emílio Salgueiro**

Este trabalho é dedicado às crianças e jovens que aceitaram partilhar a sua vivência com os seus irmãos e irmãs com doenças raras.

Em particular, à memória do Marco, o primeiro jovem com Síndrome Cornélia de Lange que conheci.

AGRADECIMENTOS

Diversas pessoas me apoiaram ao longo deste percurso e sem elas a concretização deste projecto não teria sido possível. A essas pessoas gostaria de deixar umas palavras de reconhecimento.

Ao Professor Doutor Emílio Salgueiro, orientador desta tese deixo uma palavra de admiração pelo seu olhar diferente sobre o material que lhe trazia e a escuta atenta das dúvidas que foram surgindo. Procurou re-colocar no plano da realidade possível os sonhos e desejos difíceis de concretizar no âmbito desta investigação.

Ao Professor Doutor Luís Nunes agradeço o incentivo para o trabalho com as famílias com doença genética e a disponibilidade com que sempre apoiou o meu trabalho, e em particular esta investigação. Devo-lhe o primeiro contacto com a realidade da doença rara e do seu impacto na família.

À Dra. Célia Pinto agradeço o incondicional apoio pessoal e profissional, a confiança inabalável em todos os meus projectos mas sobretudo a amizade com que me tem premiado desde que os nossos caminhos profissionais se cruzaram. O seu entusiasmo e a sua dedicação no trabalho com crianças com doenças crónicas e com as suas famílias têm sido uma inspiração.

À Dra. Ana Pereira agradeço o incansável apoio à parte metodológica e estatística deste trabalho. O modo criterioso e paciente com que acompanhou as diferentes etapas deste percurso, e a sua exigência do rigor proporcionaram um enriquecimento a esta investigação.

Às amigas do Serviço de Genética Médica do Hospital de D. Estefânia, onde tudo começou, agradeço o apoio e incentivo ao longo deste percurso. À Dra. Teresa Kay o apoio científico, à Fátima e Tânia a tenacidade com que perseguiram os dados de todos os doentes de que tínhamos conhecimento no Hospital, à Catarina a companhia pelas estradas de Portugal, à Íris o seu rigor na revisão de algumas partes deste trabalho, à Raquel, Meira, Margarida e Mónica a amizade nos momentos difíceis.

Aos meus pais e irmão, agradeço não só a confiança que depositaram em mais um projecto mas sobretudo a experiência familiar que tem alimentado desde sempre a curiosidade e o desejo de aprender sempre mais. Em particular ao meu irmão o seu apoio fraternal nesta tese que trata de irmãos...

E aos amigos a amizade e a constância da sua presença...

RESUMO

O presente estudo pretende contribuir para uma melhor compreensão das relações que se estabelecem nas fratrias de crianças com doença rara. O objectivo geral era o de estudar de uma forma exploratória a dinâmica da relação na fratria de crianças com doença rara. Foram definidos como objectivos específicos a descrição do grupo de irmãos de crianças com doença rara, especificamente Síndrome Cornélia de Lange e Síndrome Prader-Willi, o estudo da relação fraterna nestas fratrias e a comparação entre estes dois grupos.

Participaram nesta investigação 34 crianças e jovens, 21 irmãos de doentes com Síndrome Cornélia de Lange e 13 irmãos de doentes com Síndrome Prader-Willi. Para além de uma entrevista inicial com as mães recorreu-se às Matrizes Progressivas de Raven, a desenhos temáticos (Figura Humana, Família Real e Imaginada) e ao Teste de Relações Familiares, de Bene & Anthony, para avaliar a forma como estas crianças e jovens se situam na família e em particular na fratria.

A descrição dos dois grupos que constituíram a amostra desta investigação permitiu em primeiro lugar concluir que apesar de existirem diferenças em algumas das variáveis estudadas, os dois grupos não diferem estatisticamente no que se refere às variáveis consideradas mais relevantes para o estudo das fratrias: conjunto das características sócio-demográficas, composição da família e em particular da fratria (número de irmãos; posição do irmão estudado na fratria; posição do doente na fratria e

posição do estudado em relação ao irmão doente), antecedentes pessoais (gravidez, período perinatal e dados do desenvolvimento), percurso escolar e impacto da doença rara na família.

Foram descritas as semelhanças e diferenças na relação fraterna entre ambos os grupos. Parece haver em ambos os grupos uma grande ênfase colocada pela família no irmão doente e nas suas necessidades, o que gera nos irmãos saudáveis um misto de emoções difíceis de elaborar.

Os resultados permitem estabelecer entre os grupos diferenças em relação à dinâmica da relação fraterna, parecendo essas diferenças serem devidas a características específicas da doença. Assim na Síndrome Cornélia de Lange a gravidade da doença (avaliada em termos do grau de dependência, grau de deficiência mental e física, e capacidade de comunicação) dificulta a elaboração de sentimentos negativos (como a rivalidade, inveja e o ciúme) em relação ao irmão doente. No Síndrome Prader-Willi a relação fraterna é mais próxima da descrita na literatura em fratrias saudáveis.

A presença de uma criança com uma doença genética e rara representa para a família um momento de crise, e a família necessita de intervenções psicoterapêuticas que a ajudem a reorganizar-se. A necessidade de uma escuta atenta, aliada a um suporte emocional e a aceitação das reações emocionais dos pais e dos irmãos saudáveis é fundamental para o estabelecimento de uma relação terapêutica com estas famílias. A necessidade deste suporte terapêutico aos irmãos saudáveis surge quase como um imperativo ao verificar-se a dificuldade que estes irmãos têm em encontrar um espaço próprio, em conseguir situar-se na família e na fratria.

Apesar das limitações da investigação, sobretudo devidas ao número limitado de sujeitos que constituíram a amostra, os resultados encontrados são encorajadores para a orientação de estudos futuros e sobretudo para a orientação de profissionais a trabalhar com as famílias de crianças com doença rara.

ÍNDICE

INTRODUÇÃO	15
------------------	----

PARTE I - ENQUADRAMENTO TEÓRICO

AS DOENÇAS RARAS	19
A Genética e as Doenças Raras	19
<i>Conceitos Básicos de Genética</i>	19
<i>As Doenças Raras</i>	21
<i>Definição de doença rara.</i>	21
<i>O estudo das doenças raras.</i>	22
A Síndrome Cornelia de Lange	23
<i>A Origem do Nome</i>	23
<i>Breve Descrição Clínica</i>	24
<i>Fundamentos Genéticos</i>	27
<i>Factores Psicológicos</i>	27
A Síndrome Prader-Willi	29
<i>A Origem do Nome</i>	29
<i>Breve Descrição Clínica</i>	30

<i>Acompanhamento e evolução da doença</i>	32
<i>Fundamentos Genéticos</i>	34
<i>Factores Psicológicos</i>	35
<i>O Futuro dos Doentes com SPW</i>	37
A FAMÍLIA COM UMA CRIANÇA DOENTE	39
Impacto da Doença de uma Criança na Família	39
<i>O Diagnóstico de Doença na Criança</i>	39
<i>A Relação Mãe-Bebé com a Criança Doente</i>	44
A Especificidade das Doenças Genéticas	47
O ESTUDO DAS FRATRIAS	56
Conceitos Centrais: Enfoque Psicanalítico	56
<i>Ambivalência na Relação Fraternal: do Ódio ao Amor</i>	58
<i>Conflito e Rivalidade Fraternal</i>	59
<i>A Inveja e o Ciúme na Relação Fraternal</i>	63
<i>A Especificidade da Relação Fraternal</i>	65
<i>Síntese</i>	68
Revisão de Estudos Empíricos sobre as Fratrias	69
AS FRATRIAS SAUDÁVEIS DE CRIANÇAS DOENTES	74
Impacto da Doença de uma Criança nos seus Irmãos Saudáveis	74
A Especificidade das Doenças Genéticas	85

PARTE II – ESTUDO EMPÍRICO

METODOLOGIA	87
Delineamento e Objectivos da Investigação	87
<i>Delineamento da Investigação</i>	87
<i>Objectivos da Investigação</i>	88
Desenho da Investigação	89
Amostra	90
<i>Critérios de Amostragem</i>	90
<i>Procedimento de Recolha de Dados</i>	91
Instrumentos	93
<i>Entrevista Semi-estruturada</i>	94
<i>Matrizes Progressivas de Raven</i>	96
<i>Desenho da Figura Humana</i>	97
<i>Teste do Desenho da Família (Imaginada e Real)</i>	98
<i>Teste das Relações Familiares</i>	100
<i>Descrição sumária do teste e das condições de aplicação.</i>	100
<i>Cotação e interpretação dos resultados.</i>	104
<i>Validade e fiabilidade do TRF.</i>	106
Procedimento Estatístico	108
<i>Codificação e Cotação das Respostas do Questionário e Instrumentos</i>	108
<i>Análise Estatística</i>	109
APRESENTAÇÃO DOS RESULTADOS	110
Caracterização Global da Amostra	111
<i>Características Sócio-demográficas</i>	111
<i>Características Familiares</i>	114
<i>Antecedentes Pessoais do Irmão Saudável</i>	118

<i>Percurso Escola do Irmão Saudável</i>	121
<i>Impacto do Diagnóstico da Doença na Família</i>	123
<i>Síntese da Caracterização da Amostra</i>	124
Dados dos Instrumentos	125
<i>Matrizes Progressivas de Raven</i>	125
<i>Desenho da Figura Humana</i>	125
<i>Desenhos da Família (real e imaginada)</i>	127
<i>Desenho da família imaginada.</i>	127
<i>Desenho da família real.</i>	132
<i>Conclusões em relação a ambos os desenhos da família.</i>	136
<i>Teste das Relações Familiares</i>	137
<i>Envolvimento com os diferentes elementos da família.</i>	137
<i>Sentimentos dirigidos e recebidos.</i>	140
<i>Respostas de dependência.</i>	143
<i>Respostas egocêntricas.</i>	148
<i>Consistência entre sentimentos dirigidos e recebidos.</i>	148
<i>Defesas utilizadas.</i>	149
<i>Escalas de inibição.</i>	150
DISCUSSÃO DOS RESULTADOS	152
CONCLUSÕES FINAIS	169
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	174
ANEXOS	
Anexo A: Guião da Entrevista	181
Anexo B: Critérios para a Classificação Social Internacional de Graffard	185
Anexo C: Critérios de Codificação das Variáveis	188

LISTA DE QUADROS

Quadro 1: Idades e fases de desenvolvimento dos dois grupos da amostra	111
Quadro 2: Sexo da criança saudável e da criança doente	112
Quadro 3: Classe social das famílias estudadas	113
Quadro 4: Características das fratrias	114
Quadro 5: Características das famílias estudadas	115
Quadro 6: Dados relativos às relações familiares	117
Quadro 7: Gravidez e período perinatal do irmão saudável	118
Quadro 8: Desenvolvimento do irmão saudável	120
Quadro 9: Adaptação global à escola do irmão saudável	122
Quadro 10: Impacto da doença na família	123
Quadro 11: Nível Cognitivo avaliado com as Matrizes Progressivas de Raven	125
Quadro 12: Dados relativos à interpretação da figura humana	126
Quadro 13: Dados relativos à interpretação dos desenhos da família imaginada	128
Quadro 14: Dados relativos à interpretação dos desenhos da família real	133
Quadro 15: Tipo de envolvimento emocional com os elementos da família	139
Quadro 16: Dados relativos à interpretação às respostas egocêntricas	148
Quadro 17: Consistência entre sentimentos dirigidos e recebidos	148
Quadro 18: Defesas utilizadas por cada criança	149
Quadro 19: Escalas de inibição (positiva e negativa)	151

LISTA DE GRÁFICOS

Gráfico 1: Valor médio relativo à variável “envolvimento total” para cada elemento da família nos dois grupos	137
Gráfico 2: Valor médio da variável “Objecto de amor” para os diferentes elementos da família nos dois grupos	141
Gráfico 3: Valor médio da variável “Objecto de hostilidade” para os diferentes elementos da família nos dois grupos	141
Gráfico 4: Valor médio da variável “Fonte de amor” para os diferentes elementos da família nos dois grupos	142
Gráfico 5: Valor médio da variável “Fonte de hostilidade” para os diferentes elementos da família nos dois grupos	143
Gráfico 6: Valores médios relativos à variável “superprotecção materna” para os diferentes elementos da família para ambos os grupos	144
Gráfico 7: Valores médios relativos à variável “indulgência materna” para os diferentes elementos da família para ambos os grupos	145
Gráfico 8: Valores médios relativos à variável “indulgência paterna” para os diferentes elementos da família para ambos os grupos	146
Gráfico 9: Valores médios relativos á variável “Dependência” para elemento da família nos dois grupos	147

INTRODUÇÃO

“Tudo tem uma história (...) e assim também toda a hipótese de trabalho tem uma história...”

Celeste Malpique (1990)

A experiência no Serviço de Genética e a posterior ligação à Associação Raríssimas colocou a investigadora em contacto com a realidade das famílias de crianças com doenças genéticas raras, em particular com os irmãos saudáveis destas crianças. A história desta investigação representa assim a encruzilhada de um percurso de crescimento pessoal com o percurso profissional. O projecto inicial surgiu do interesse e curiosidade suscitados pela prática clínica diária com familiares de crianças com doenças genéticas raras e no desenvolver da investigação foram sendo definidos com maior clareza e objectividade a amostra e a metodologia a utilizar.

A motivação para conhecer mais profundamente as interferências da doença rara nos outros elementos da família, e mais especificamente na fratria, prendeu-se essencialmente com o interesse suscitado diariamente pela prática da psicologia clínica, pelas observações livres do comportamento dos irmãos que acompanham estas crianças e jovens ao hospital e nas questões colocadas pelos pais em relação aos irmãos saudáveis.

O presente estudo pretende contribuir para uma melhor compreensão das relações que se estabelecem nas fratrias de crianças com doença rara, mais especificamente com duas doenças genéticas: Síndrome Cornélia de Lange e Síndrome Prader-Willi.

Tem sido salientada a função estruturante que as relações fraternas têm no desenvolvimento da criança e no tipo de relações que estabelecem com os que os rodeiam, nomeadamente o seu grupo de pares, sendo assim natural que estas relações tenham um enorme impacto na sua vida futura. O estudo da dinâmica da relação que se estabelece nas fratrias em que uma das crianças tem uma doença genética rara assume assim uma importância fundamental justificada pela necessidade de compreender a sua especificidade.

Ao pensar na fratria de crianças com doença rara surge uma série de dúvidas em relação ao estabelecimento da relação entre os irmãos. Será que o facto de um dos irmãos ter uma doença genética, rara e incapacitante tem alguma influência no relacionamento dentro da fratria? E as características específicas de cada doença, ligadas ao grau de capacidade comunicativa, deficiência mental e física, e grau de dependência poderão condicionar o tipo de relacionamento que ocorre na fratria? Estas são algumas das questões que serviram de base à investigação e que vão ser abordadas ao longo deste estudo.

O trabalho está estruturado em duas partes distintas nos seus objectivos e na sua organização, mas que se pretende possam ser interligados na discussão dos resultados obtidos: o Enquadramento Teórico, que através de uma revisão da literatura pretende equacionar o estado actual do conhecimento sobre o tema das fratrias, e o Estudo Empírico, que pretende ser uma contribuição para a compreensão da dinâmica da relação que se estabelece entre irmãos nas fratrias em que existe uma criança com doença rara.

No Enquadramento Teórico que constitui a primeira parte deste estudo é feita uma abordagem sobre os conceitos básicos da área da genética e que servem de introdução às descrições clínicas das duas doenças estudadas. A descrição destas doenças mostrou-se fundamental para depois se poderem comparar as relações que os irmãos estabelecem com estas crianças que têm características tão diferentes de acordo com a doença que têm.

É feita em seguida uma caracterização do impacto que a doença de uma criança tem na família e a especificidade desse impacto no caso de se tratar de uma doença genética. É depois abordado o estudo das fratrias, uma primeira referência aos conceitos teóricos usados para o estudo das fratrias, com um enfoque essencialmente psicanalítico, e em seguida uma revisão dos estudos empíricos realizados nesta área. Finalmente é tratado o tema da fratria, e das relações que se estabelecem na fratria, quando existe um irmão com uma doença. Mais uma vez procura-se tratar a especificidade da doença genética.

Na segunda parte é abordado o estudo empírico realizado, sendo descrita a metodologia utilizada e apresentados os resultados, que englobam uma primeira leitura sobre os mesmos. A discussão pretende ser uma análise mais aprofundada dos resultados obtidos. As conclusões finais constituem um resumo da contribuição deste estudo nesta área específica.

PARTE I
ENQUADRAMENTO TEÓRICO

AS DOENÇAS RARAS

A Genética e as Doenças Raras

Conceitos Básicos de Genética

Apesar do conceito de “Genética”, como um conjunto de princípios e procedimentos analíticos, ter sido estabelecido apenas em meados do século XIV, com as experiências de Gregor Mendel, desde sempre o Homem se interessou pelo fenómeno da hereditariedade. Já na antiguidade as pessoas se esforçavam por melhorar as suas plantações ou os seus animais domésticos, seleccionando, para serem cruzados, os que tinham as características desejáveis. O entendimento empírico da hereditariedade é bem expresso nos heredogramas alusivos à transmissão de determinadas características das crinas dos cavalos, elaborados pelos habitantes da Caldeia, na Babilónia, há cerca de 6000 anos (Griffiths, Miller, Suzuki, Lewontin & Gelbart, 2002).

À luz dos conhecimentos actuais, a Genética pode ser definida como a Ciência que estuda a acção dos genes. Etimologicamente, a palavra *genética* deriva da palavra “gene”. Quer os geneticistas estudem ao nível molecular, celular, organismal, familiar, populacional, ou ao nível evolutivo, os genes consistem no seu objecto de estudo. O gene constitui assim a unidade de hereditariedade. Cada gene corresponde a uma porção da molécula helicoidal, em cadeia e em dupla hélice, formada por nucleótidos, designada por DNA. É a sequência de nucleótidos na cadeia de DNA, que representa a informação genética, única e específica, de cada ser vivo (Regateiro, 2003).

Na formação do fenótipo de um ser humano adulto participam cerca de 30000 a 40000 genes. A grande maioria das características físicas, bioquímicas e/ou fisiológicas de um indivíduo depende da expressão de vários genes e da interacção dos produtos desses genes com o meio. Na verdade, o ambiente pode influenciar, por vezes de forma bastante significativa, a acção dos genes. Apesar deste facto, é comum fazer-se a distinção entre caracteres genéticos e ambientais, consoante a importância relativa de cada um destes factores, por exemplo, na manifestação de determinada doença. Na análise comportamental de uma doença, as causas ambientais situam-se num extremo, e no outro, as causas genéticas, ou seja, doenças devidas a alterações cromossómicas ou génicas (Griffiths et al., 2002).

Assim, as doenças que se manifestam predominantemente por acção de factores genéticos com escassa dependência do meio ambiente são genéticas. São provocadas por alterações de um ou mais genes, ou do número ou da estrutura dos cromossomas e levam à expressão de sinais e sintomas da doença no seu todo ou em parte. Estas alterações podem ser adquiridas, estando presentes em apenas algumas células do organismo, por terem ocorrido após a formação do ovo ou do zigoto, ou podem ser transmitidas de geração em geração, passando de pais para filhos, designando-se estas afecções por doenças hereditárias (Zagalo-Cardoso, 2001).

É precisamente do estudo dos mecanismos da expressão génica e da transmissão hereditária aplicados à patologia humana que o ramo da Genética Médica se ocupa (Regateiro, 2003).

As doenças genéticas atingem, frequentemente, o organismo de uma forma sistémica, não se cingindo apenas a um ou outro sistema orgânico, dependendo do estágio de desenvolvimento embrionário em que ocorrem. Caracterizam-se por originar as mais diversas desordens, a nível mental, motor, sensorial e físico. Apesar de cada uma das doenças genéticas ser relativamente rara, o seu impacto na população humana é bastante considerável. Constituem este grupo de afecções cerca de 5000 manifestações patológicas conhecidas, com uma taxa de ocorrência média ao nascer entre 4 a 5%. O

controle relativo das doenças infecciosas e das deficiências nutritivas no mundo Ocidental colocou as afecções de origem genética em primeiro plano (Zagalo-Cardoso, 2001).

As Doenças Raras

Definição de doença rara.

A maioria das doenças genéticas é rara. Designam-se por doenças raras, as afecções que afectam um reduzido número de pessoas quando comparado com a população em geral (Regateiro, 2003). Na União Europeia, uma doença é considerada rara quando afecta uma em cada 2000 pessoas, correspondendo a uma prevalência, na população em geral, de 5:10000. No entanto, esta classificação pode variar consoante o tempo (durante anos a SIDA foi considerada uma doença extremamente rara), ou depender da região considerada (uma doença pode ser rara numa dada zona e frequente noutra). Também existem doenças que, sendo frequentes, apresentam variantes raras (<http://www.orphanet.com>).

Nem todas as doenças raras têm origem genética. Existem outras doenças, de origem infecciosa, imunológica, profissional, muito raras. Aliás, para a grande maioria das doenças raras, a causa permanece desconhecida (<http://www.orphanet.com>).

As doenças raras são afecções crónicas geralmente com expressão clínica grave, de natureza debilitante e invalidante, e que requerem cuidados de saúde continuados e especializados durante toda a vida dos seus portadores. São frequentemente causa de mortalidade precoce, têm um peso muito significativo na morbilidade perinatal, e reduzem consideravelmente a qualidade de vida do indivíduo afectado e da sua família (<http://www.orphanet.com>).

Actualmente são conhecidas entre seis a sete mil doenças raras, sendo descritas, na literatura médica, a cada semana que passa, cerca de 5 novas doenças. Estes números

dependem grandemente do rigor da avaliação clínica, do estado de conhecimentos e de investigação e da forma de classificação de uma determinada doença. Em suma, dependem grandemente da exactidão da sua definição (<http://www.orphanet.com>).

O estudo das doenças raras.

Por terem uma incidência e prevalência relativamente reduzida na população, o conhecimento clínico e científico associado à grande maioria destas doenças é muito reduzido, ou mesmo inexistente. Na verdade, devido ao baixo número de casos observados, existem dificuldades na sua caracterização clínica, na antecipação da evolução da patologia e na identificação de factores de risco. As pessoas afectadas por doenças raras têm em comum a dificuldade de acesso a um diagnóstico, informação clínica relevante e orientação adequada para profissionais qualificados e com experiência no acompanhamento destes doentes. A grande maioria está vulnerável do ponto de vista psicológico, social, económico e cultural. Devido à falta de conhecimentos, muitos doentes não são diagnosticados, sendo o seu tratamento apenas sintomático (<http://www.orphanet.com>).

Durante muitos anos, estas afecções foram sistematicamente ignoradas pela comunidade científica, médica e pelas decisões políticas, não existindo programas de investigação para estas doenças. Muito embora não haja tratamento específico para muitas destas doenças, programas de cuidados adequados, definidos, muitas vezes, caso a caso, podem melhorar a qualidade e esperança de vida dos doentes. Com o auxílio da investigação pública e privada, com o empenho dos mais variados sectores clínicos, e, muitas vezes, com o apoio na solidariedade social, têm sido alcançados importantes avanços nalgumas destas doenças. Torna-se pois necessária a colaboração e o esforço concertado entre os doentes, os técnicos de saúde, as famílias, as associações de doentes e de pais e as entidades oficiais competentes, de forma a proporcionar aos portadores destas patologias uma melhoria da qualidade de vida, maior acesso a cuidados de saúde de qualidade, melhor gestão social e médica da doença, maior autonomia, inserção social e cidadania participada (<http://www.orphanet.com>).

Os avanços científicos alcançados, sobretudo nas duas últimas décadas, nas áreas da Genética Médica e Molecular, com especial destaque para o Projecto do Genoma Humano, permitirão uma mudança significativa no estado de conhecimento relativo a muitas destas doenças, na sua pesquisa e diagnóstico, trazendo novas esperanças para os doentes (<http://www.orphanet.com>).

A Síndrome Cornelia de Lange

A origem do nome

A Síndrome Cornelia de Lange (SCdL) obteve o seu nome de uma pediatra holandesa que escreveu um artigo em 1933 no qual descreveu duas crianças com características clínicas semelhantes.

Em 1916, Winfried Robert Clemens Brachmann, que trabalhava no Hospital Pediátrico em Dresden, descreveu uma criança com 19 dias que teria morrido com uma pneumonia, com um número significativo de características nunca estudadas em pediatria, mas foi forçado a interromper o seu estudo e decorreram 17 anos até outro médico voltar a escrever sobre o assunto. É devido ao seu trabalho que por vezes esta entidade clínica é também referenciada como a Síndrome Brachmann-de Lange (Oliver, Moss, Petty, Arron, Sloneem & Hall, 2003).

Nascida em Alkmaar, na Holanda, em 1871, Cornelia de Lange foi pioneira na medicina e tornou-se uma força definitiva na pediatria da primeira metade do século XX. Foi em 1933 que escreveu um relatório que dava conta de duas crianças (sem qualquer ligação familiar) com características físicas semelhantes – uma com 17 meses e outra com seis – que tinham dado entrada no hospital com semanas de diferença. Não só as duas meninas apresentavam os mesmos problemas de saúde, como a sua semelhança física era notável. Cornelia de Lange descreveu as duas crianças como “*typus degenerativus Amstelodamensis*” (tipo degenerativo de Amsterdão). Em ambos os casos,

esforçou-se seriamente para registar as suas observações com todos os pormenores. Infelizmente não conseguiu encontrar nenhum registo de doença semelhante na literatura médica. Em 1941, apresentou um terceiro caso à Sociedade Neurológica de Amsterdão e a Síndrome de Cornelia de Lange começou a ser reconhecida (http://www.cdlsusa.org/about_cdls/index.html).

Entre 1933 e 1942 foram anunciados, em todo o mundo, cinco novos casos de SCdL. Nos anos que decorreram entre 1943 e 1952 conheceram-se outros seis. Dezasseis casos foram anunciados entre 1953 e 1962 e no intervalo de cinco anos entre 1963 e 1968, um total de 109 casos. Actualmente, só nos Estados Unidos, a Fundação da Síndrome de Cornelia de Lange providencia ajuda a mais de duas mil pessoas com SCdL e às suas famílias (http://www.cdlsusa.org/about_cdls/index.html).

Breve descrição clínica

A incidência estimada da síndrome é entre 1:10000 e 1:30000 nascimentos vivos (Cornélia de Lange Syndrome Foundation - CdLSF, 2001). A recorrência de SCdL na mesma família é muito rara, sendo estimada em menos de 1% (Oliver et al., 2003).

A prevalência desta síndrome não varia em função do local de nascimento, etnia, idade parental, religião, ou estatuto socio-económico. Não ocorre com um padrão previsível e afecta crianças em diferentes posições na fratria e em ambos os sexos na mesma proporção (CdLSF, 2001).

Uma síndrome caracteriza-se por apresentar uma ou mais características ou problemas médicos que ocorrem em simultâneo, sendo o diagnóstico feito pelo conjunto dessas manifestações clínicas. Há uma grande variabilidade na expressão clínica da SCdL e o seu diagnóstico depende da presença de uma combinação de características físicas, médicas e psicológicas que aparecem em diferentes graus (Oliver et al., 2003).

A SCdL é uma síndrome congénita, o que significa que está presente ao nascimento e que a maior parte dos sinais e sintomas podem ser reconhecidos logo ao nascer ou pouco tempo depois. No entanto, se as características são subtis o diagnóstico pode ser feito apenas mais tarde (CdLSF, 2001).

As características clínicas major mais frequentes nos indivíduos com a síndrome são as seguintes:

- Baixo peso à nascença, baixa estatura e microcefalia;
- Dismorfia, ou características faciais distintivas:
 - filtrum proeminente (entre o nariz e o lábio superior);
 - lábios finos e de convexidade superior, voltados para cima;
 - pestanas longas;
 - sobrancelhas finas e unidas no centro (synofrys);
 - nariz empinado curto;
 - orelhas implantadas em baixo;
 - palato muito arqueado.
- Atraso mental e de desenvolvimento psicomotor, que varia de ligeiro a severo;
- Problemas de Comportamento que incluem auto-agressão, repetições compulsivas, ou outros comportamentos autísticos (CdLSF, 2001).

As características secundárias incluem crescimento capilar excessivo e anomalias severas dos membros (em 20-30% dos casos), como mãos e pés pequenos, clinodactilia, junção parcial do segundo e terceiro dedos e ausência de dedos e mãos.

Podem existir deficiências do sistema neurosensorial. Alguns autores referem que os indivíduos com a SCdL podem ter neuropatia sensorial periférica, o que significa que existiria uma deficiência ao nível do sistema nervoso periférico que é responsável, entre outros, pela transmissão ao cérebro e espinal-medula das sensações de dor e táctil. Esta neuropatia é mais evidente quando estão presentes malformações dos membros superiores nesta síndrome, mas também pode estar presente quando os membros apresentam uma formação normal (Oliver et al., 2003).

Devido a esta neuropatia a dor pode não ser sentida de uma forma “normal” e previsível, podendo estímulos dolorosos não ser sentidos como tal. Por outro lado os indivíduos podem ter sensações não usuais nos braços e mãos, descritos como picadas ou sensação de queimadura moderada. Estes dois efeitos podem ser relevantes para explicar o comportamento auto-agressivo (Oliver et al., 2003).

Para além destas características são frequentes muitos outros problemas médicos, entre os quais: oculares, otológicos, dentários, gastrointestinais e dérmicos (Oliver et al., 2003).

Os problemas oculares primários associados a esta síndrome incluem a ausência ou redução da função lacrimal, bloqueio dos ductos lacrimais e potenciais anomalias oculares que causam alterações visuais. É frequente em indivíduos com deficiência intelectual que o desconforto, a irritação ou a dor ocular leve ao pressionar, bater ou esfregar dos olhos porque provoca a visualização de flashes e padrões luminosos que podem ser reconfortantes na ausência de qualquer outro estímulo luminoso (Oliver et al., 2003).

O problema otológico mais frequentemente referenciado nesta síndrome é a otite média crónica (infecção crónica do ouvido médio). Aproximadamente 50% dos comportamentos caracterizados por cabeçadas repetidas frequentemente existentes em crianças com menos de 5 anos sem deficiência intelectual estão relacionados com este problema. Não existem razões que justifiquem um comportamento diferente por parte das crianças com SCdL perante esta condição dolorosa (Oliver et al., 2003).

A sinusite tem sido descrita como um problema comum em indivíduos com a SCdL sendo causado pela inflamação da mucosa que reveste os seios perinasais, o que provoca dor e desconforto. Estes problemas dos sinus podem estar relacionados com o afundamento do septo nasal que é uma característica fenotípica desta síndrome.

Os problemas gastrointestinais são um dos mais frequentemente relatados em crianças com a SCdL, sendo que cerca de 71% destas crianças têm dificuldades alimentares que reflectem estes problemas. Existem duas desordens gastrointestinais principais relativamente comuns em crianças e adultos com esta síndrome, o refluxo gastro-esofágico e a torção intestinal (Oliver et al., 2003). O refluxo gastro-esofágico é causado pela hipotonicidade do esfíncter gástrico localizado na ligação do estômago com o esófago, o que o impede de evitar que o conteúdo gástrico suba para o esófago. Este conteúdo é ácido, o que provoca uma sensação dolorosa de ardor no peito e garganta quando o refluxo ocorre. A torção intestinal é uma situação grave que causa grande desconforto e pode provocar perigo de vida, requerendo atenção clínica imediata (Oliver et al., 2003).

Fundamentos genéticos

A etiologia da SCdL era até 2005 desconhecida. Foram identificadas em 2005 alterações num gene longo do cromossoma 5, a que se deu o nome NIPBL. Esta alteração é provavelmente uma mutação “de novo” e a síndrome não tem uma recorrência familiar. As investigações estão ainda numa fase muito inicial (Krantz, 2005).

Factores psicológicos

Diversas características cognitivas e comportamentais podem estar associadas à SCdL, formando um fenótipo comportamental que permite compreender o comportamento auto-agressivo destes indivíduos (Oliver et al., 2003).

Um dos principais factores psicológicos que influenciam o comportamento auto-agressivo dos indivíduos com SCdL é o grau de deficiência intelectual que lhes está associado. A pesquisa até agora revelou que estes indivíduos apresentam um grau de deficiência intelectual que vai desde o moderado ao profundo, sendo que na maior parte dos casos é severo. A auto-agressão está relacionada com a deficiência intelectual, tendo

sido demonstrado que indivíduos com maior grau de deficiência têm maior tendência para demonstrar um comportamento auto-agressivo (Oliver et al., 2003).

As crianças e adultos com SCdL apresentam um elevado défice de comunicação, em que 30-85% dos indivíduos não demonstram quaisquer tipos de capacidades de comunicação verbal. Pensa-se que o principal problema relacionado com a comunicação destes indivíduos é um défice na comunicação expressiva (capacidade de exprimir informação a outros), embora apresentem diversas estratégias não-verbais de comunicação (aproximação, toque, afastar a mão da outra pessoa, etc...) e maior comunicação receptiva (capacidade de compreensão de informação recebida de outros) que outros síndromes com défices de comunicação. Embora este défice não seja exclusivo desta síndrome, tem uma relevância particular, ao ser relacionado com o comportamento auto-agressivo (Oliver et al., 2003).

Inicialmente o comportamento auto-agressivo era considerado como uma das características mais relevantes desta síndrome, actualmente esta ligação embora exista, não é considerada tão forte. Para além desta componente auto-agressiva, estes indivíduos apresentam outros problemas comportamentais, que incluem a agressão física e verbal para com outros e a destruição do meio envolvente. Contudo, ao compararmos a percentagem de indivíduos com SCdL que demonstra agressividade física com a percentagem de outros indivíduos com deficiência mental semelhante, verificamos que existe um valor inferior no primeiro grupo (Oliver et al., 2003).

Nesta síndrome os comportamentos compulsivos são mais evidentes do que em outros grupos de indivíduos com o mesmo grau de deficiência mental, informação que pode ser relevante para a explicação do comportamento auto-agressivo. Pode-se sugerir que os comportamentos compulsivos definidos como “comportamentos repetidos e intencionais que parecem obedecer a determinadas regras” estarão relacionados com a auto-agressão severa que o indivíduo tem dificuldade de controlar (Oliver et al., 2003).

Existe alguma evidência da ligação entre o comportamento auto-agressivo e o comportamento estereotipado, que pode ser definido como um conjunto de movimentos corporais ou uso de objectos repetitivos aparentemente despropositados. Apesar de se pensar que os comportamentos estereotipados existem em 57-78% dos indivíduos com a Síndrome Cornelia de Lange, estes valores não são significativamente diferentes de outras deficiências mentais. As formas mais frequentes deste tipo de comportamento nesta síndrome são o balanceamento, o posicionamento corporal bizarro e a rotação de objectos (Oliver et al., 2003).

Apesar das crianças e adultos com a síndrome SCdL não serem em muitos aspectos diferentes de outros indivíduos com ou sem deficiência mental, existem alguns aspectos em que eles são significativamente diferentes.

As diferenças mais importantes tendo em vista o comportamento auto-agressivo são sobretudo do foro clínico, que podem estar associadas a irritação, desconforto ou dor, mas também do foro psicológico como o importante grau de deficiência mental, a presença de comportamentos compulsivos, a possível associação com o autismo e características mais específicas como uma comunicação expressiva pobre (Oliver et al., 2003).

Síndrome Prader-Willi

A origem do nome

A Síndrome Prader-Willi (SPW) é uma doença genética que foi descoberta em 1956 por três médicos suíços - Prader, Labhart e Willi. Estes clínicos descreveram um grupo de crianças obesas, de baixa estatura, com testículos numa posição alta e atraso mental, com história de hipotonicidade muscular no período neonatal (Whittington, Holland, Webb, Butler, Clark & Boer, 2004).

Mas foi apenas nos últimos 20 anos que se descobriram as alterações genéticas que são responsáveis por esta síndrome. Em 1981, o Dr. David Ledbetter e seus colegas descobriram que muitos indivíduos com a SPW apresentavam a ausência de um pequeno segmento de genes de um dos seus cromossomas. Identificaram a deleção no cromossoma 15 em mais de metade dos casos de indivíduos com a SPW. Desde então, vários pesquisadores fizeram diversas descobertas sobre os genes envolvidos nesta síndrome (Prader-Willi Syndrome Foundation - PWSF, 2001).

A compreensão desta doença evoluiu substancialmente com os avanços na área da Biologia Molecular e com a progressiva descrição de características comportamentais e clínicas, que levaram ao estabelecimento de critérios clínicos de diagnóstico por Holm e colaboradores em 1993 (Whittington et al., 2004).

Breve descrição clínica

A SPW é uma doença genética cuja incidência estimada é de 1:15000 a 1:12000 recém-nascidos. Apesar de ser uma doença rara, a Síndrome Prader-Willi é uma das situações mais frequentes na genética clínica e é a mais frequente doença genética associada à obesidade (Wigren & Hansen, 2003). A prevalência desta síndrome é semelhante para os dois sexos e para todos os grupos étnicos.

A SPW é uma doença multisistémica e multifacetada para a qual não existe cura actualmente. Os indivíduos com SPW têm algumas características comuns mas o seu número e o seu grau de severidade clínica podem variar bastante. O quadro clínico também se altera com a idade podendo por este motivo considerar-se uma síndrome multifásica (PWSF, 2001).

A fase inicial é caracterizada por baixo peso à nascença, dificuldades de sucção que levam a dificuldades de amamentação logo após o nascimento e hipotonicidade muscular. A fase seguinte é caracterizada por uma compulsão alimentar causada por um apetite insaciável, que se reflecte numa melhoria da hipotonicidade muscular, entre as

idades dos dois aos quatro anos. Gradualmente vai havendo um aumento excessivo de peso e pode levar ao aparecimento de obesidade mórbida, obrigando a um controlo muito restritivo da alimentação. Quando o excesso de peso começa, deve existir um completo controlo da ingestão calórica, sem o qual 95% dos indivíduos desenvolvem problemas de peso (Wigren & Hansen, 2003).

A hipotonia pode já ser evidente durante a gestação, observando-se diminuição dos movimentos fetais, posições anormais do feto na altura do parto, sendo frequente a necessidade de recorrer ao parto por cesariana. O tamanho fetal é normal. A hipotonia ao nascimento e durante pelo menos o primeiro ano de vida leva à diminuição dos movimentos e letargia, choro fraco e poucos reflexos, incluindo dificuldades na amamentação. A hipotonia melhora com a idade mas o doente adulto mantém uma hipotonia moderada com diminuição da massa e do tónus muscular (<http://www.pwsausa.org/syndrome/index.htm>).

O hipogonadismo destes doentes manifesta-se por hipoplasia genital, puberdade incompleta e infertilidade em ambos os sexos. Nos rapazes o pénis pode ser pequeno mas a principal característica é o escroto pequeno e fracamente enrugado e pigmentado. Observa-se criptorquidismo bilateral ou unilateral em 80 a 90% dos doentes. Nas raparigas a hipoplasia genital é pouco visível ao nascimento, apesar de o clítoris e os pequenos lábios serem de menores dimensões. Quase todos os doentes são inférteis (<http://www.pwsausa.org/syndrome/index.htm>).

O fâcies característico do doente com SPW pode ser evidente desde o nascimento ou surgir lentamente com o tempo: dolicocefalia na infância, diâmetro bifrontal/facial estreito, olhos com a forma de amêndoas, boca aparentemente pequena com lábio superior fino e cantos da boca dirigidos para baixo.

Cerca de 13% das crianças apresentam hipopigmentação do cabelo, dos olhos e da pele, mais de 40% desenvolve escoliose de gravidade variável, as mãos e os pés são pequenos e normalmente têm baixa estatura (Steinhausen et al., 2004).

As características minor são as seguintes: perturbações do sono ou apneia do sono; mãos e/ou pés pequenos para a idade; anomalias oculares, esotropia e miopia; saliva espessa e viscosa com a formação de crostas secas dos cantos da boca; dificuldades no desenvolvimento da linguagem e o pinçar da pele (PWSF, 2001).

O atraso do desenvolvimento motor observa-se em mais de 90% dos casos, onde as aquisições motoras levam, em média, o dobro do tempo a serem alcançadas devido ao quadro de hipotonia. As dificuldades cognitivas tornam-se evidentes quando a criança entra para a escola apesar de alguns indivíduos funcionarem dentro dos limites esperados para a idade. Os estudos indicam que a maioria dos doentes apresenta um atraso mental que varia de ligeiro a moderado, cerca de 25% tem valores fronteira entre o atraso mental e a inteligência normal baixa e uma reduzida percentagem tem valores dentro da média esperada para a idade (Wigren & Hansen, 2003).

Independentemente da avaliação cognitiva, a maioria das crianças com SPW tem grandes dificuldades de aprendizagem e baixo desempenho académico, o que se tem pensado ser devido não só às dificuldades cognitivas mas também à imaturidade, problemas comportamentais e dificuldades de adaptação social (Whittington et al., 2004).

Acompanhamento e evolução da doença

O acompanhamento clínico dos doentes com SPW varia com a idade e com os problemas que a criança apresenta. Durante a primeira infância é de salientar a utilização de diferentes técnicas de alimentação, como tetinas especiais, nas primeiras semanas a meses de vida, para assegurar a nutrição adequada. A intervenção precoce é fundamental, em particular fisioterapia, para melhorar a força muscular e ajudar a criança a ultrapassar as várias etapas do desenvolvimento motor.

Ao longo da infância e adolescência desenvolve-se a hiperfagia e a obesidade. A monitorização do peso e o aconselhamento nutricional é muito importante. Deve-se

combinar uma dieta equilibrada e de baixas calorias com exercício físico regular, com controlo rigoroso da mesma antes do início da obesidade. No adulto a obesidade é a maior causa de morbilidade e mortalidade, pois pode provocar problemas cardiopulmonares, diabetes méltus tipo II, tromboflebitas e edema crónico das pernas. Se a obesidade for evitada, através de uma dieta rigorosa e exercício físico, a longevidade dos doentes com esta síndrome está praticamente dentro dos padrões normais (<http://www.pwsausa.org/syndrome/index.htm>).

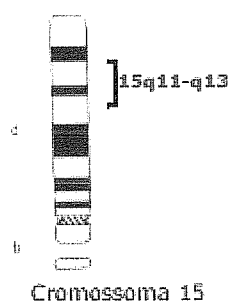
A terapia com hormona do crescimento permite normalizar a estatura e melhora a massa corporal, o que é benéfico para o controlo do peso e permite o desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários. Tem, no entanto, outros riscos que devem ser avaliados: o papel da testosterona no comportamento masculino e o papel dos estrogénios na ocorrência de trombozes nas mulheres. A escoliose desenvolve-se em todos os grupos etários devendo ser regularmente avaliada. O criptorquidismo pode resolver-se espontaneamente ou pode requerer intervenção hormonal ou cirúrgica (<http://www.pwsausa.org/syndrome/index.htm>).

As perturbações psiquiátricas e comportamentais são causa frequente de hospitalização e medicação no adulto com SPW. Psicoses, doenças maníaco-depressivas e desordens compulsivo-obsessivas ocorrem com maior frequência nestes doentes e devem ser distinguidas dos acessos de mau génio e de teimosia (<http://www.pwsausa.org/syndrome/index.htm>).

As dificuldades de aprendizagem devem ser avaliadas para se estabelecer um plano educacional adequado, mesmo se a avaliação cognitiva revelar valores próximos da normalidade. A articulação das palavras deve ser avaliada, sendo frequente a necessidade de terapia da fala. As perturbações comportamentais surgem normalmente com a necessidade de fazer restrição alimentar sendo aconselhável o estabelecimento de programas de comportamento com limitações firmes da alimentação.

Fundamentos Genéticos

A hipótese de diagnóstico é determinada inicialmente pela clínica, sendo posteriormente confirmada por testes genéticos especializados realizados numa amostra sanguínea. Actualmente a investigação identificou mais do que um gene envolvido no SPW, estando estes genes localizados próximos uns dos outros numa pequena área do braço longo do cromossoma 15, na região 15q11-q13. A ocorrência da Síndrome Prader-Willi é então devida à falta de expressão de genes na região q11-q13 do cromossoma 15 paterno por um de vários mecanismos genéticos (PWSF, 2001).



Existem pelo menos quatro mecanismos diferentes que podem impedir o correcto funcionamento destes genes, causando as diferentes características desta síndrome:

- deleção da região 15q11-q13 no cromossoma paterno, responsável por 70% dos casos;
- disomia materna uniparental, com perda do cromossoma paterno, ocorre em 25% dos casos;
- defeito do “imprinting”, por mutação no elemento de controlo de imprinting, ocorre em 5% dos casos;
- translocação cromossómica balanceada, ocorre em menos de 1% dos casos.

Em qualquer dos mecanismos o resultado final é a perda da expressão da informação genética que é transmitida pelo pai, relativamente a uma região específica do cromossoma 15 (15q11-q13) (<http://www.pwsausa.org/syndrome/index.htm>).

Actualmente o diagnóstico genético baseia-se nos estudos de metilação do DNA de forma a detectar a ausência da contribuição paterna na região PWS/AS do cromossoma

15. As técnicas usadas são moleculares (parent-specific DNA Methylation imprint) e de FISH (Fluorescence in situ hybridization) e permitem detectar 99% dos casos. Nas situações de translocação ou rearranjo cromossômico, utilizam-se técnicas convencionais de citogenética e de FISH para estudo do ponto de quebra do cromossoma 15 envolvido (<http://www.pwsausa.org/syndrome/index.htm>).

Factores psicológicos

Existe um perfil comportamental característico dos indivíduos com SPW que se torna evidente logo na primeira infância e ao qual está associada uma variedade de sintomas relacionados com perturbações obsessivo-compulsivas. Comportamentos frequentes incluem birras, teimosia, comportamentos manipuladores e controladores, auto-mutilações (como o pinçar da pele) insistência na manutenção de rotinas e dificuldades de adaptação a novas rotinas, fraca capacidade de insight e rigidez (Dykens et al., State et al., cit. por Steinhausen et al., 2004; Whittington et al., 2004).

Bebés e crianças pequenas com SPW apresentam normalmente poucos problemas comportamentais. Apesar disto, a maioria das crianças mais velhas e adultos têm problemas com a regulação dos comportamentos, demonstrando dificuldades com transições ou mudanças inesperadas. O começo destes sintomas comportamentais coincide habitualmente com o início da hiperfagia, apesar de muitos deles serem independentes deste problema, atingindo o seu pico na adolescência e nos primeiros anos da vida adulta (PWSF, 2001).

Crianças e adultos com SPW manifestam mais frequentemente comportamentos desadaptados em relação a outras síndromes que implicam atraso mental. Alguns dos problemas descritos estão relacionados com a perturbação do comportamento alimentar e outras com as características da perturbação obsessivo-compulsiva. Estudos recentes mostram que muitos indivíduos sofrem de Perturbação de Hiperactividade com défice de atenção (Steinhausen et al., 2004).

Pensa-se que a disfunção hipotalâmica seja a causa das perturbações do apetite ou saciedade que são características do SPW. A alimentação compulsiva e a obsessão com a comida são fisiológicas sendo difíceis de controlar e requerem vigilância constante (PWSF, 2001).

Frustrações ou mudanças de planos podem facilmente desencadear a perda de controlo emocional, provocando desde lágrimas a birras e mesmo a agressões físicas. Apesar de medicação psicotrópica poder ajudar em alguns casos, a estratégia essencial para minimizar estes comportamentos passa por estruturar cuidadosamente o ambiente em torno destes indivíduos (PWSF, 2001).

Em relação ao desenvolvimento parece haver um atraso na motricidade em relação ao esperado para a idade. Apesar da hipotonicidade muscular melhorar gradualmente, os défices de força, coordenação, equilíbrio e planeamento motor podem permanecer. A capacidade motora pode ser em muito melhorada pelo tratamento com a Hormona de Crescimento, pelo aumento da massa muscular. Este tratamento deve ser acompanhado por um encorajamento do exercício e de actividades desportivas, com as devidas adaptações. O uso de jogos tipo puzzle entre outros pode também ser benéfico para o desenvolvimento das capacidades visuais e perceptivas (PWSF, 2001).

Nas crianças com SPW, o desenvolvimento das habilidades da fala e da linguagem está frequentemente comprometido. As dificuldades de articulação podem ser devidas a qualquer problema neuromotor, o que, no caso do SPW pode ser a hipotonicidade muscular. A hipotonicidade muscular pode afectar o ritmo da fala, a qualidade da voz e a habilidade de coordenar os movimentos da língua, lábios, maxilares e palato mole. Qualquer um destes problemas ou a combinação deles resulta numa deficiente capacidade de comunicação. Apesar do atraso, a habilidade verbal torna-se muitas vezes uma área forte das crianças com SPW, embora em alguns raros casos a fala esteja severamente afectada (PWSF, 2001).

A capacidade cognitiva destes indivíduos é variável, mas mesmo os que apresentam um QI normal têm geralmente dificuldades de aprendizagem. As áreas mais problemáticas são a dificuldade de atenção, a memória auditiva a curto prazo e o pensamento abstracto. As áreas mais fortes nestas crianças incluem a memória a longo-prazo, a leitura e a linguagem receptiva (PWSF, 2001).

Os problemas comportamentais interferem com a qualidade de vida no adulto com SPW e são a causa mais frequente de hospitalização e medicação. Alguns jovens adultos com SPW desenvolvem psicoses (em 5 a 10% dos casos) (Steinhausen et al, 2004).

O futuro dos doentes com SPW

A saúde é geralmente boa em indivíduos com a síndrome Prader-Willi se houver um controlo do peso e a esperança de vida pode ser normal (PWSF, 2001).

A constante necessidade de restrição de alimentos e de controlo dos comportamentos pode ser muito desgastante para os membros da família, podendo ser necessário um aconselhamento familiar. Os adolescentes e adultos com SPW podem funcionar bem em programas de vida em grupo ou programas supervisionados, se os cuidados de controlo da dieta e de ambiente estruturado forem respeitados (PWSF, 2001).

O emprego em instituições estruturadas e supervisionadas pode ter muito êxito para muitos deles, devendo ser pesquisados centros residenciais e ocupacionais especializados adequados. Com a ajuda necessária, indivíduos com SPW podem completar a escolaridade, ter sucesso nas suas áreas de interesse, serem trabalhadores produtivos se estiverem sob determinadas condições, talvez mesmo sair da casa de sua família. Apesar disto, eles precisam de um apoio significativo das suas famílias para atingirem estes objectivos ao mesmo tempo que evitam a obesidade e as consequências em termos de saúde que a pode acompanhar. Mesmo os indivíduos que não apresentam

um grande atraso cognitivo têm de ter acompanhamento e supervisão da dieta para toda a vida.

Apesar de no passado muitos destes indivíduos morrerem ainda adolescentes ou jovens adultos, a prevenção da obesidade pode permitir que indivíduos com esta síndrome possam ter uma esperança de vida normal. A qualidade de vida destes indivíduos tem vindo a melhorar muito com a introdução de novos medicamentos, como os psicotrópicos ou a Hormona de Crescimento. A pesquisa actual oferece a esperança de novas descobertas que permitam que os indivíduos afectados por esta estranha condição de vida possam viver de forma mais independente (PWSF, 2001).

Os sintomas clínicos da SPW podem variar em complexidade e severidade com a idade e de acordo com as características individuais de cada indivíduo. Mas independentemente da intensidade, o perfil clínico da SPW tem um grande impacto nas interações familiares e em particular na interacção pais-filho doente (Steinhausen et al., 2004).

Lidar com os problemas de comportamento relacionados com o excesso de fome e com a disfunção cognitiva constitui um grande desafio para os pais e os irmãos do doente. O excesso de fome requer restrições alimentares que exigem vigilância constante. As restrições alimentares e o controle exterior do acesso à comida colocam nos pais um stress acrescido, afectam os horários e o tipo de refeições de toda a família e contribuem para aumentar os conflitos pais filhos (Steinhausen et al., 2004). Os pais das crianças apresentam níveis mais elevados de preocupações, mais conflitos maritais e menor consistência parental nas práticas educativas (Hodapp et al., 1997, Van Lieshont et al., 1998, Van der Borne et al., 1999, in Steinhausen et al., 2004).

A FAMÍLIA COM UMA CRIANÇA DOENTE

Impacto da Doença de uma Criança na Família

O Diagnóstico de Doença na Criança

“La maladie est dans la cellule qui a pour nom famille. Et sa présence introduit un nouveau facteur qui modifie profondément le métabolisme de cette cellule.”

(Koupernik, 1974, pp.27)

Qualquer acontecimento da vida familiar tem um impacto em todos os seus elementos: *“uma visão corolário da perspectiva dos sistemas familiares é que um sintoma que apareça num membro geralmente sugere desarmonia ou disfunção em toda a família”* (Fishel, 1991, cit. por Fernandes, pp. 91, 2002).

A existência de uma doença crónica na família origina importantes modificações no equilíbrio intra-familiar. Toda a economia psíquica da família está profundamente perturbada e a criança doente é o epicentro permanente deste desequilíbrio. A criança doente cristaliza em si própria sentimentos de compaixão, pena, protecção excessiva, solicitude, empatia que em parte podem mascarar uma compensação de sentimentos de hostilidade e de ressentimento (Koupernik, 1974).

Quando uma criança nasce com um problema de saúde, os pais pedem aos médicos um diagnóstico, o nome da doença, um tratamento e um prognóstico. A doença actua sobre os pais como uma agressão que reactiva os problemas pessoais de cada um e suscita um ensaio, uma tentativa de dar sentido a algo que parece não ter sentido (Raimbault, 1974).

Nas famílias das crianças com uma doença crónica mortal, os pais são sujeitos a uma “agressão insustentável na sua identidade de protectores e cuidadores” (pp. 20) e face a esta agressão reagem com mecanismos de defesa como o isolamento do afecto, a negação e a actividade motora. Mas sobretudo podem preparar a perda futura com um luto antecipado: a criança ainda em vida vai sendo progressivamente desinvestida (Gourevitch, 1974).

Ferrari (1989) salienta dois mecanismos que surgem como particularmente constantes na reacção do subsistema parental perante este acontecimento perturbador. Por um lado o desenvolvimento de intensos sentimentos de culpabilidade, nomeadamente na mãe, que se sente ferida no seu narcisismo porque a doença ou deficiência do filho é sentida como uma incapacidade sua de o ter amado e cuidado convenientemente. Por outro lado a alteração do projecto fantasmático que os pais tinham sobre este filho pode levá-los a perder a ilusão antecipatória tão necessária ao desenvolvimento e pode levar ao equivalente a uma morte psíquica do filho. Daí que as crianças com doença crónica vivam uma terrível angústia de morte, consequência deste luto antecipado da família (Fernandes, 2002).

O nascimento de uma criança com malformações está na origem de reacções psicológicas complexas. Os pais vêem-se confrontados com o trabalho psíquico de aceitar que à criança fantasmática e imaginária se substitua esta criança real (Mazet & Stoleru, 1988/2003). Os pais têm de adaptar-se, não só ao recém-nascido (crise natural de desenvolvimento, ligada ao nascimento de um filho) como também ao facto de esta criança ser diferente da desejada. O stress deste período do ciclo de vida familiar é, consequentemente, redobrado e tem de haver uma reorganização dos papéis parentais

em função deste filho diferente. Mas a forma como a família vive a doença parece depender não só da fase do ciclo de vida que esta atravessa quando o problema ocorre, mas também de factores individuais, nomeadamente, da personalidade e do estágio de desenvolvimento de cada elemento da família (Fernandes, 2002).

O anúncio de uma malformação ou anomalia durante a gravidez é recebido de modo diferente consoante o tempo de gravidez e o seu grau de investimento. Um bebé no útero pode já ter ou não uma representação psíquica, sexuada, portadora de um nome. Na sucessão da descoberta de uma anomalia decorre todo um processo de revolução do imaginário. Um bebé imaginado durante a gravidez, progressivamente construído e repensado, transforma-se num bebé em perigo, por ser frágil, mas também perigoso, por representar uma afronta ao narcisismo e à maturação sexual dos pais (Sousa, 2001).

A reacção dos pais e a sua maior ou menor dificuldade para se ligar à criança varia consoante a malformação e, nomeadamente, o facto de ser visível ou não, de ameaçar ou não a vida da criança, de outros membros da família estarem ou não afectados por essa doença, de implicar ou não hospitalizações repetidas (Mazet & Stoleru, 1988/2003).

O facto da doença somática no bebé (malformações, doenças e deficiências) ser benigna, grave ou mesmo mortal; aguda ou crónica; evolutiva ou não; de origem genética ou não; adquirida durante a gravidez ou depois do nascimento; localizada num aparelho ou parte do corpo ou ainda afectar o conjunto do organismo, ser aceite socialmente ou não; dá, na perspectiva de Mazet & Stoleru (1988/2003), à situação características diferentes.

Enfrentar a realidade externa da existência de um bebé diferente e a realidade interna de perda do bebé idealizado é um trabalho duro, moroso e doloroso, sendo importante que a mãe possa pensar, falar e sentir os seus sentimentos ambivalentes. Vários estudos procuraram estudar e descrever os estádios de adaptação e vinculação ao bebé com deficiência.

Drotar descreveu bem a evolução psicológica após o anúncio de uma notícia geradora de sofrimento: choque, negação, decepção, angústia e ira, depois adaptação e finalmente aceitação. Para que se realize completamente a evolução do choque à aceitação, é preciso o tempo necessário à maturação dos sentimentos, mas também é preciso preparar o paciente etapa a etapa para a etapa seguinte (Daffos & Soulé, 1999/2002).

Na mesma linha Irvin e colaboradores descrevem a evolução temporal das reacções dos pais como um esquema geral susceptível de múltiplas e importantes variações individuais. O primeiro estágio seria um período de choque inicial, durante o qual o comportamento se poderia tornar completamente irracional; o segundo seria de negação; o terceiro de cólera, ansiedade e tristeza, no seguinte os pais tenderiam para um estágio de equilíbrio e finalmente de reorganização, período a partir do qual os pais reorganizariam a sua vida de casal e familiar de forma durável em função das necessidades da criança (Mazet & Stoleru, 1988/2003).

Mas a linearidade do processo de luto e adaptação perante o nascimento de um bebé com deficiência é questionada por Brown, Thurman e Pearl (1993) que chamam a atenção para a individualidade das reacções dos pais e para o carácter não exclusivo dos sentimentos que ocorrem e que frequentemente voltam a aparecer ao longo do processo de ajustamento (Pimentel, 1999).

Solnit e Stark (1961), por seu lado explicam o processo de adaptação ao diagnóstico de uma malformação ou deficiência, pelo modelo psicanalítico de luto por um objecto de amor perdido.

O sentimento de dor dependeria, de acordo com Engel (1961), da brusquidão da perda, da natureza da preparação para o acontecimento e do significado para quem sobrevive do objecto desaparecido.

No caso do nascimento de um bebé com deficiência ou em risco, estão criadas todas as condições para que esse processo seja complicado. Todo o trabalho de preparação para receber o bebé idealizado se torna inútil e as capacidades adaptativas da mãe ficam diminuídas pela impressão de que não conseguiu realizar o bebé perfeito com que sonhou. Mas este bebé precisa logo da sua mãe, o que implica desde logo da parte dela um esforço imediato para enfrentar a realidade. Este processo de adaptação pode então dar-se num contínuo entre dois sentimentos extremos e opostos (Pimentel, 1999).

Se nem todos os pais podem evoluir desta forma, todos os casais são confrontados com a realização de um trabalho de luto, o luto do bebé cuja chegada antecipavam. A criação de um elo afectivo com o recém-nascido faz-se em paralelo com a progressão do trabalho de luto da criança esperada. A dificuldade em aceitar a criança malformada acompanha-se de sentimentos de culpabilidade que podem estar na origem de uma preocupação constante e de uma polarização exclusiva à volta dela, em detrimento das outras crianças da família (Mazet & Stoleru, 1988/2003). O trabalho de luto e a constituição de uma relação com a criança são grandemente facilitados se a relação conjugal for de boa qualidade e se o impacto psico-afectivo puder ser partilhado pelo casal. Pelo contrário, são particularmente vulneráveis as mães que, confrontadas com essa crise, estão sozinhas e submetidas a outras dificuldades psicológicas ou socioprofissionais (Mazet & Stoleru, 1988/2003).

A culpabilidade aparece como uma consequência da ambivalência que os pais sentem em relação ao filho doente (Raimbault, 1974). Num extremo está a dedicação manifesta dos pais, tendo em vista a satisfação das necessidades do filho doente. No outro extremo está a intolerância manifesta dos pais em relação ao filho e o impulso, quase sempre irresistível, de denegação, de não-aceitação da perda da desejada criança normal.

A Relação Mãe-Bebé com a Criança Doente

“O que há de mais maravilhoso num bebé é a sua promessa e não a sua realização – a promessa que se concretizará sob determinadas circunstâncias”.

(Montagu, 1950, cit. por Pimentel, 1999)

Alguns estudos concluem que as mães das crianças com deficiência ou em risco diferem das mães de bebés normais na apreciação que fazem dos seus filhos, nas expectativas quanto aos marcos de desenvolvimento e nos seus sentimentos de eficácia e competência (Pimentel, 1999).

O estudo das principais características do comportamento interactivo está relacionado com a influência que os factores internos da mãe e do pai, cognitivos (representações, percepções e atitudes) e emocionais (expectativas e sentimentos) têm no seu comportamento interactivo com os bebés e no próprio desenvolvimento destes. A existência de um bebé com deficiência na família potencia a hipótese de se estabelecerem alterações no processo de desenvolvimento interactivo e vinculação, podendo este facto ser devido às características da própria criança – pelo comportamento específico do bebé que pode ou não estimular ou ser reactivo ao dos pais – pelas percepções e convicções dos pais relativamente ao que o bebé é capaz de fazer e ainda por factores de ordem emocional (Pimentel, 1999).

Quando há um filho deficiente, pode surgir o sentimento de incompetência e de imperfeição pelo nascimento de uma criança diferente. Este sentimento de incompetência pode levar a uma reacção depressiva ou a uma depressão de intensidade variada que desempenha um papel importante no estabelecimento da interacção (Gauthier, 1999/2002). Ou seja, é assumido que as emoções e percepções são importantes e afectam as características do processo interactivo mãe-bebé (Pimentel, 1999).

As crianças com deficiência têm características específicas, variáveis segundo o tipo de deficiência, que podem interferir no processo interactivo e posteriormente na vinculação, colocando aos pais maior responsabilidade no processo de interacção e de adaptação mãe-bebé, o que provoca nas suas famílias aumento de stress e aumento de sentimentos depressivos. O ritmo de desenvolvimento mais lento, menor responsividade social, temperamento mais difícil, maior frequência de padrões de comportamento estereotipado e exigência de cuidados maiores ou especiais são algumas das características que potencialmente influenciam o stress experimentado pelas mães dos bebés com deficiência (Pimentel, 1999). A função materna, como processo que se desenvolve, é influenciada pelas características do bebé, primeiro pela sua aparência e gradualmente pelas suas respostas. Este processo dificulta-se muito mais quando a incapacidade motora do filho é notória muito precocemente (hipotonia ou grande rigidez muscular), observando-se facilmente o seu aparato motor, bem como as limitações das suas respostas (França, 2000).

Durante o período de gravidez, a preparação da futura mãe para a maternidade envolve o desejo de um bebé perfeito e o receio de que o bebé possa ter algum problema. A imagem do bebé idealizado é uma imagem composta de várias representações de si própria e de outras figuras significativas e inclui também a imagem que lhe foi transmitida pela sua própria mãe. No momento do nascimento do bebé, vai certamente haver alguma discrepância entre os desejos da mãe e o bebé real, e uma das primeiras tarefas da mãe é fazer o luto pelo bebé idealizado e adaptar-se ao seu bebé real. No caso do nascimento de um bebé em risco ou deficiência, esta adaptação é extremamente difícil: há a perda súbita do bebé idealizado e o aparecimento, igualmente súbito, de um bebé temido, ameaçador e que elicitava sentimentos negativos (Pimentel, 1999).

A mãe sente-se impedida de crescer no seu poder mágico de reparar a criança, o que a obriga a encarar a realidade, a limitar a sua megalomania e, sobretudo, a correr o risco de ficar paralisada na sua função materna, na sua função de “rêverie” que, tal como

diz Amaral Dias (1988), lhe permitiria “dar significado interno ao seu bebê, estabelecendo continuidade entre o bebê interno e o bebê externo” (França, 2000).

A reacção ao filho deficiente é particularmente sensível nas mães, podendo encontrar-se dois grupos fundamentais que correspondem a dois tipos de reacções extremas face à crise acima citada: aquelas que reagem com tristeza e conformismo e aquelas que fazem uma denegação total. As que apresentam de um modo predominante os sinais de tristeza e conformismo estão prontas para começar a elaborar a ferida narcísica, que representa o reconhecimento da patologia do seu filho (comparável a um trabalho de luto). As que manifestam sinais de denegação têm reacções comparáveis à denegação da perda nas situações de luto (França, 2000).

Entre estes dois grupos encontram-se as mães que apresentam reacções intermediárias (denegação dos sentimentos, da patologia, culpabilidade e auto-desvalorização). É como se estas mães, perante os sinais da deficiência, recorressem de modo variável a mecanismos de tipo dissociativo. Uma parte do seu Eu percebe as anomalias do filho (com sentimentos correspondentes de ferida narcísica, depressão e culpabilidade) e outra parte nega-as, agindo como se a realidade angustiante não existisse. Perante as necessidades defensivas e as tendências para um funcionamento integrado, estas mães vivem num conflito contínuo e vão encontrar diferentes modos de organização e de equilíbrio, segundo a predominância de uma ou de outras (França, 2000).

Os cuidados que estes pais têm com os seus filhos doentes e os benefícios que estes obtêm indirectamente são tantos que podem originar o desejo inconsciente de perpetuar a condição de deficiente. A criança pode encontrar um certo prazer na situação dramática criada pela deficiência e, na família onde o deficiente é o centro das atenções e os pais organizam a sua vida em função das necessidades deste filho, a tendência natural a ser activo e forte pode apagar-se perante os benefícios da regressão (França, 2000).

O desejo de engravidar logo depois do anúncio do diagnóstico pode corresponder a um desejo de reparar a criança mas, também, a uma necessidade de certificação das capacidades maternas da mãe. O contrário pode também ocorrer. O casal pode hesitar em ter mais filhos, com receio de que estes venham a nascer, igualmente, com problemas e assim o deficiente é, frequentemente o último filho ou um filho único. A angústia e o receio da repetição são, muitas vezes, o suporte real do esforço na limitação dos filhos (França, 2000).

A Especificidade das Doenças Genéticas

*“... la famille d'un malade elabore une
“théorie de la maladie” qui contribue
puissamment à son adaptation.”*

(Gourevitch, 1974, pp.20)

*“Os progressos da genética ajudaram a
compreender os mecanismos da origem das
injustiças do nascimento.”*

(Aymé, 2000)

Na revolução científica do fim do século, a Genética desempenhou um papel primordial. É uma disciplina que continua a estar na moda com o seu aspecto mágico, prestigioso e moderno (Golse, 1999/2002). A considerável aplicabilidade clínica dos avanços da Genética Médica levou a rápidas e substanciais modificações e aperfeiçoamentos dos recursos para detectar doenças genéticas, entre as quais o Diagnóstico Pré-Natal que aponta para a prevenção e tratamento dessas doenças no futuro (Andrade, 2001).

A motilidade do feto começou a ser estudada cientificamente no final do século passado, e antes da introdução do ultra-som eram usadas várias técnicas que, embora clinicamente úteis, tinham a desvantagem de ser muito subjectivas e de não poderem ser usados no início da gravidez. O aparecimento do ultra-som revolucionou o estudo da vida fetal, uma vez que permitiu a observação do feto não perturbado, dentro do seu ambiente natural (Piontelli, 1992/1995)

O conhecimento da biologia normal do feto permite averiguar a biologia não normal e os diagnósticos pré-natais que desencadeiam por sua vez a farmacologia pré-natal e a terapêutica fetal (Sousa, 2001). Tudo parece ter mudado a partir do momento em que se teve acesso aos genes. Efectivamente, desde a fecundação, quando o espermatozóide encontra o óvulo, encontram-se reunidos em cada núcleo de cada célula todos os genes do organismo que vão exprimir-se à medida da diferenciação celular, do desenvolvimento e do decurso da vida. Desde a primeira célula, é possível diagnosticar toda uma série de características e a partir daí quase tudo é possível, nomeadamente o diagnóstico pré-natal (Mattei, 1999/2002).

A descoberta do ultra-som e a possibilidade de empregar este método na observação da vida intra-uterina expandiu este campo de investigação. As capacidades do feto, as suas competências e sensorialidade, a relação deste com a mãe e o ambiente externo mais próximo, as continuidades e descontinuidades entre a vida intra-uterina e extra-uterina e os processos que estão na base da vida psíquica constituem algumas das mais recentes áreas de estudo que fascinam e intrigam a comunidade científica (Reis, 2001).

A medicina fetal e o diagnóstico pré-natal deslocaram o momento auge das angústias maternas. Actualmente é durante a gravidez, ou mesmo antes, que os exames médicos permitem ao casal tranquilizar-se mas também inquietar-se. Ainda que a gravidez tenha desde sempre constituído um período sensível à criação de fantasmas angustiantes relativos à integridade ou anomalia do feto é, por exemplo, notável o aumento de ansiedade quando se prolonga uma espera entre um exame e o respectivo

resultado ou mesmo quando um ecografista se mostra hesitante (Soulé, 1995 cit. por Sousa).

Nos meios psicanalíticos e psicológicos frequentemente atribui-se um efeito desfavorável ao ultra-som – o de interferir ou interromper as fantasias da mãe sobre a sua futura criança, introduzindo uma realidade ou excessiva dureza e precocidade no delicado equilíbrio de seus processos mentais. Essa confrontação dura e não biológica entre realidade e fantasia poderia afectar os seus humores e conseqüentemente o feto e logo a sua relação com a criança depois de nascer. Mas outros autores assinalam a visualização do feto como sendo muito tranquilizante para a maioria das mães e facilitadora do estabelecimento do vínculo afectivo (Piontelli, 1992/1995).

O corpo da criança representa a diferença entre o corpo fantasmado durante a gravidez e o corpo real da criança, a começar pela identidade sexuada que é sempre uma descoberta quer através da Ecografia, quer no nascimento. (Mijolla-Mellor, 1999/2002). O corpo real constitui um risco relacional que revela simultaneamente que o fantasma da criança se pode tornar realidade e que esta realidade é esmagadora em relação ao fantasma. Os sinais objectivos (sono, alimentação, etc...) não são interpretados inconscientemente por ele como confirmações ou negações dos seus sentimentos em relação ao bebé, por exemplo o seu poder protector ou inversamente a sua culpabilidade ou sentimento de impotência (Mijolla-Mellor, 1999/2002).

Mas a medicina fetal não é uma medicina maniqueísta em que o resultado será branco ou preto, em que se pode determinar se um feto é normal ou não normal. É necessário que se possa fazer um diagnóstico ou hipótese de diagnóstico, que permitirá fazer um prognóstico e eventualmente um tratamento (Daffos & Soulé, 1999/2002).

As famílias que recebem aconselhamento genético são informadas do risco que correm de gerar uma criança com doença genética e acredita-se que o seu comportamento procriativo subsequente ou as suas acções relativamente a diagnósticos sejam influenciados por esta informação. Mas numerosos estudos indicam que nem

sempre as famílias se comportam do modo esperado pelos profissionais de saúde em relação ao risco que lhes é comunicado (Andrade, 2001).

Os problemas emocionais que acompanham o receio de ter um filho com uma doença genética podem estar relacionados com sentimentos de fracasso associados à função reprodutora ou com sentimentos de incapacidade para realizar o seu papel de pais, uma vez que se consideram incapazes de conceber um filho saudável (Andrade, 2001).

Todas as doenças genéticas são doenças raras, que por sua vez são doenças graves, com um prognóstico frequentemente reservado e difícil de determinar. Provocam uma degradação na qualidade de vida, uma perda de autonomia e muito sofrimento, não só para o doente como para o seu meio ambiente. Perante uma doença rara, as equipas de saúde têm frequentemente experiências e conhecimentos fragmentados e indirectos. Mas os familiares de bebés com doença rara necessitam de informações claras e objectivas sobre a origem, a causa, a evolução e o prognóstico daquela determinada doença. Os técnicos sentem-se forçados a responder a estas questões mas sem certezas, com limitações de tempo, limitações culturais, técnicas e características pessoais (Aymé, 2000).

O geneticista é geralmente consultado para fazer um prognóstico sobre um ser que ainda não existe (Mattei, 1999/2002). A consulta é o primeiro contacto com a paciente ou com o casal. O próprio facto desta consulta ter sido necessária já fez accionar todos os alarmes, sendo necessário acalmar as angústias dos pais (Daffos & Soulé, 1999/2002). O espaço de consulta permite explicar a noção de prazo necessário à realização dos actos técnicos, à obtenção dos resultados, à necessidade de múltiplos pareceres com o objectivo de ter um prognóstico preciso. Finalmente, permite abandonar a noção de poder absoluto do corpo médico que poderia fazer uma criança normal ou não. A ecografia é o primeiro contacto com o feto. O diagnóstico é então retomado e precisado por outro, as incertezas são realçadas e as certezas são anunciadas de modo progressivo. As diferentes etapas de um anúncio deste tipo devem ser apresentadas, não

com o tempo de que dispõe o médico, mas com o tempo necessário à mulher para ouvir todas as informações (Daffos & Soulé, 1999/2002).

Na decisão de prosseguir a gravidez de uma criança que apresenta uma deficiência, o problema é preparar o acolhimento desta criança diferente. Ao conhecimento que o bebé tem um problema genético a mãe é desde logo confrontada com uma situação emocionalmente complexa. A situação provoca nos pais uma experiência de “luto antecipado” que pode ser caracterizada por tristeza, perturbações do sono e... o pensamento de que, de alguma forma causaram o problema no bebé (Andrade, 2001). Há muito tempo que esta criança já não é uma criança perfeita, mas a deficiência, o seu impacto, o seu lugar devem ser redefinidos. Os limites e as incertezas dos tratamentos ou das intervenções cirúrgicas são claramente expressas, mas a assistência pediátrica pós-natal já está organizada. A decisão de prosseguir a gravidez em caso de patologia mortal confronta-se com a recusa de uma morte anunciada e com o problema da inutilidade do sofrimento (Daffos & Soulé, 1999/2002).

Nas doenças genéticas o carácter hereditário das doenças tem uma enorme importância. Quando se trata de doenças em que ambos os pais são portadores do gene recessivo que é transmitido ao filho (como a Fibrose Quística do Pâncreas), ambos os pais se sentem culpabilizados mas quando um dos pais transmite a doença (o pai no Síndrome Prader-Willi) esse pai suporta o peso da sua falha involuntária (Koupernik, 1974).

Para além de todo o conjunto de factores que contribuem para a situação difícil de ter um filho com doença genética, o facto dos pais poderem ser responsáveis pela transmissão genética da doença é um factor gerador de ansiedade (Leiken & Hassakis, 1974). É compreensível que, quando o mecanismo hereditário de transmissão de uma doença genética é perfeitamente identificado, o progenitor “responsável” experimente um intenso sentimento de culpa (Zagalo-Cardoso, 2002).

Os pais admitem com facilidade um elevado grau de responsabilidade por gerarem um filho doente devido, pelo menos em parte, aos seus tradicionais papéis sociais. Na cultura ocidental a responsabilidade dos pais pela saúde dos seus filhos está muito enraizada, sobretudo o papel de cuidadora que costuma ser atribuído às mães. Mas a procriação tem um significado tão importante para as mulheres como para os homens. Por isso, não é surpreendente que a impossibilidade de gerar um filho “normal” seja profundamente perturbadora para o casal (Zagalo-Cardoso, 2002).

O impacto emocional das patologias genéticas ou da “ameaça” das mesmas é significativo tanto sobre os pacientes e os indivíduos em risco como sobre o grupo familiar. As expressões desse impacto, designadamente, quanto à intensidade, à duração e às consequências, resultam não somente de um conjunto de variáveis pessoais, do contexto sócio-cultural e, particularmente, da natureza e características médico-genéticas específicas da doença concreta (Zagalo-Cardoso, 2002).

Os condicionalismos impostos pelas doenças genéticas podem interferir nas diversas áreas da vida – psicológica, familiar e social, na forma como as crianças e os seus pais se vêem a si próprios (auto-conceito, auto-estima), o seu futuro e a forma como são vistos pelos outros (Zagalo-Cardoso, 2002).

Fletcher (1974) refere-se ao nascimento de uma criança com uma doença genética grave do modo seguinte: “A experiência de saber que uma criança é deficiente, imediatamente após o parto, pode ser classificada entre as mais penosas e estigmatizantes para os homens de hoje. É como se a razão de ser dos pais fosse posta em causa num imaginário banco dos réus e uma desgraça ontológica afastasse a esperança de perpetuar as suas identidades” (Zagalo-Cardoso, 2002).

Apesar de serem, na sua grande maioria, saudáveis, os pais de crianças com doenças genéticas estão expostos ao risco de serem vistos como sendo defeituosos, e de terem a potencialidade de transmitir esses defeitos e doenças à descendência. Esses pais respondem à ocorrência ou à simples “ameaça” de ocorrência das afecções com várias

combinações de vergonha, culpa, depressão, revolta, prostração e estado de vigilância. As necessidades psicológicas que os pais desejariam e esperariam que a criança satisfizesse são ameaçadas pela doença. Estas doenças perturbam os mais profundos desejos de estabilidade pessoal e têm um grande impacto na dinâmica familiar. Nestes casos, as relações interpessoais são facilmente vulneráveis, encontrando-se, entre as respostas observadas, após o nascimento de um filho doente, dificuldades de relacionamento, hostilidade interpessoal, fobia da gravidez, rejeição dos filhos afectados, negligência dos cuidados aos filhos saudáveis, sobreprotecção dos filhos afectados, auto e hetero-acusações declaradas, conflitos conjugais, separações, divórcios, perturbações sexuais, aumento de hábitos alcoólicos, depressão, suicídio, etc... (Zagalo-Cardoso, 2002).

Um filho afectado por uma doença genética grave representa uma perda de oportunidades potenciais para o desenvolvimento pessoal dos pais, nesta importante etapa do ciclo vital. Segundo Erikson (1963), a frustração perante a (in)capacidade sentida de *“gerar e orientar a geração seguinte”* leva a um sentimento dominante de estagnação e empobrecimento pessoais (Zagalo-Cardoso, 2002).

A concepção ou o nascimento de uma criança com uma doença genética grave pode provocar, nos pais e noutros familiares, um profundo sentimento de culpa e/ou punição. Todo o *“fantasmático familiar”*, como consideram Ferrari, Crochette e Bouvet (1988, pp. 24), pode modificar-se pela presença de um filho com uma patologia congénita, pois esta *“aparece como o ressurgimento de taras reais ou supostas, atribuídas a um determinado antepassado ou linhagem”*.

O sentimento de culpa associado às doenças genéticas foi designado por *“culpa cósmica”* (Fletcher, 1973), no sentido de vincar as suas natureza e intensidade. De igual modo, pode verificar-se, também, uma desistência experimentada sob a forma de sentimentos de desamparo e desespero, perda de gratificação, na vida relacional, ruptura de continuidade entre o passado, o presente e o futuro, a que não são alheios sentimentos de desgraça, vergonha e humilhação profundas (Zagalo-Cardoso, 2002).

O desenvolvimento de sofisticadas tecnologias médicas de tratamento podem fazer-nos crer que tudo pode ser “corrigido”. No entanto, a maioria das doenças genéticas ainda não tem cura, nem meios de diagnóstico disponíveis. Esta realidade gera um sentimento de vazio nas famílias afectadas por doenças genéticas. Actualmente os recursos sociais permitem a assistência mais ou menos especializada para as doenças genéticas mas a cura ou tratamento ainda não se vislumbra (Andrade, 2001). À natural frustração dos pais face ao problema genético de um descendente acrescenta-se a escassez de apoios sociais disponíveis (Andrade, 2001).

Ao longo dos tempos as doenças genéticas parecem ter sido representadas socialmente como “punição” ou “castigo”, justos ou injustos, que se abatiam sobre as famílias, estabelecendo-se relações com o “bom” ou “mau” sangue (Andrade, 2001).

As representações das doenças genéticas estão envolvidas por um misto de informação popular. Neste quadro de referência, existem, por vezes, duas perspectivas concorrentes: por um lado, a confiança no saber médico, que deverá ter a solução para a doença, por outro lado, as dificuldades sociais inerentes ao facto de ter um gene da doença e não se poder dar a solução a esse problema, bem como a consequente vergonha de assumir o estado de doente (Andrade, 2001).

O estigma da doença genética esteve na origem de discriminações sociais intensas. A diferenciação introduzida por E. Goffman (1988) entre sujeitos “estigmatizados” permite compreender melhor a situação dos sujeitos portadores de doenças genéticas manifestas ou latentes. Este autor divide os estigmatizados em dois grupos, que se baseiam na natureza do “defeito” apresentado: os que têm defeitos anatomicamente evidentes, e os que não têm defeitos visíveis (que não são manifestações externas). Deste modo, o indivíduo cujos defeitos não são visíveis pode ter uma identidade real e uma identidade social distintas e pode ter, também, uma sobrecarga adicional associada à incerteza de os membros do seu grupo o virem a categorizar de modo desfavorável se descobrirem o defeito (Andrade, 2001).

As doenças genéticas constituem situações de “crise”, que podem desencadear acrescidas dificuldades pessoais ou interpessoais ou, ao contrário, resolver-se de forma construtiva e benéfica. O modo como as pessoas lidam com as sobrecargas da vida em geral manifesta-se, igualmente, na forma como lidam com a doença, o que, possivelmente, será aplicável também no caso das afecções genéticas (Zagalo-Cardoso, 2002).

O ESTUDO DAS FRATRIAS

Conceitos Centrais: Enfoque Psicanalítico

Actualmente parece ser consensual a ideia de que o grupo familiar exerce uma profunda e decisiva importância na estruturação do psiquismo da criança e, conseqüentemente, na formação da sua personalidade.

As primeiras experiências relacionais são consideradas preponderantes na construção de uma porção significativa da personalidade de cada indivíduo e vão determinar em grande parte as relações sociais posteriores. A família é reconhecida como o meio mais vital, física e psicologicamente, para o desenvolvimento do ser humano. Constitui-se como um campo dinâmico no qual actuam tanto factores conscientes como inconscientes. A criança não sofre apenas passivamente a influência dos outros, mas é também um poderoso agente activo de modificações nos demais e na estrutura da totalidade da família (Zimmerman, 1999).

Na literatura são essencialmente salientadas as relações pais-filhos, mas tem sido atribuída menos importância às relações fraternas apesar deste subsistema já ser considerado um contexto relacional importante. A dinâmica fraterna está muito presente na vida real das famílias. A relação fraterna é única, permanente e tem uma enorme influência em variados aspectos do desenvolvimento pessoal e individual (Cate & Loots, 2000).

A fratria, conjunto de irmãos e irmãs¹ da mesma família, evoca todas as configurações fraternas tendo em conta os laços sanguíneos e jurídicos (Houzel, Emmanuelli & Moggio, 2004). Apesar de continuar a ser um dos tópicos menos abordados no contexto da família, e apenas recentemente foco de maior interesse pelos investigadores e estudiosos da família, a verdade é que desde sempre o grupo fraterno foi salientado como tendo um papel importante no desenvolvimento da personalidade. O estudo sobre as relações fraternas é necessário porque os irmãos representam importantes agentes de socialização, suporte e stress através do ciclo de vida. Apesar da relação fraterna ser a relação mais longa na vida da maior parte dos indivíduos, os pesquisadores sabem pouco acerca da função da qualidade da relação fraterna no desenvolvimento da criança (Deaker-Deckard, 2002). Por outro lado, com todas as mudanças na estrutura familiar, e numa época em que o laço conjugal se torna cada vez mais precário, os irmãos representam personagens estáveis na vida de cada indivíduo (Houzel et. al, 2004).

Até ao aparecimento da teoria de Adler, o interesse pelo estudo das relações entre irmãos era pequeno. Adler foi um dos primeiros a interrogar-se sobre este assunto e, apesar de não ter feito nenhum estudo sistemático, procurou descrever comportamentos típicos para cada uma das posições fraternas (Fernandes, 2002).

Adler defendia que as crianças mais velhas eram as que tinham maior probabilidade de virem a ser “crianças problemáticas”. Isto porque elas teriam grandes sentimentos de insegurança e de ódio pelas pessoas, em particular, pelos irmãos mais novos. Contudo referiu também que se os primogénitos sentissem segurança no afecto que os pais têm por eles e se tivessem sido preparados para essa nova situação, poderiam imitar os pais e tornarem-se protectores dos irmãos (Teixeira, 2000).

Relativamente aos segundos filhos, Adler defendia que, ao nunca terem sido filhos únicos e tendo sempre partilhado o amor dos pais, mesmo que também eles fossem “destronados” da sua posição de “filho mais novo”, essa experiência seria

¹ Em Português o termo “irmãos” representa a totalidade da fratria (composta por rapazes e raparigas), mas também a fratria composta apenas por rapazes. Ao longo da tese ao conjunto de irmãos e irmãs vai ser dado o nome de irmãos para facilitar a leitura.

menos traumática do que a dos primogénitos. Nos casos dos filhos únicos, Adler considerava que os sentimentos de competição estavam mais direccionados para os pais: falava então do “complexo de mãe”, no qual a criança teria uma ligação extremamente forte com a mãe, desejando afastar o pai dessa relação (Teixeira, 2000).

Zimerman (1999) considera que a literatura não tem valorizado o “complexo fraterno”, ou seja a influência mútua entre os irmãos. As relações fraternas são ambivalentes, onde os afectos positivos e negativos se podem expressar, ou seja potencialmente conflituosas. Os irmãos funcionam como objectos de um duplo investimento: o primeiro é o que diz respeito às conhecidas reacções ambivalentes de amor e amizade, mescladas com sentimentos de inveja, ciúme, rivalidade. O segundo investimento consiste no deslocamento defensivo para os irmãos de pulsões libidinosas e agressivas que primariamente seriam dirigidas aos pais.

Este duplo investimento emocional vai ser de seguida objecto de reflexão mais aprofundada.

Ambivalência na Relação Fraterna: do Ódio ao Amor

Na literatura de todos os tempos várias histórias (imaginadas, reais, míticas ou bíblicas) fazem referência e ilustram os dois pólos de afectos extremos de que as relações entre irmãos podem ser expressas: amores, no extremo conduzindo à união corporal que, se nalguns casos poderia lentamente conduzir a um incesto fraterno, mutuamente consentido e desejado, noutros poderia implicar coerção de um irmão sobre outro, ou ódios intensos, causados por uma rivalidade intensa e expressos pela inveja e ciúme (Fernandes, 2002). A rivalidade entre irmãos é descrita na Bíblia e em numerosos mitos fundadores, os de Caim e Abel, Jacob e Esaú, José e irmãos, Seth e Osiris, Rómulo e Remo, como se a luta fratricida estivesse na origem do mundo (Houzel et al., 2004). Estes mitos bíblicos referem-se directamente aos conflitos entre irmãos e todos constituem um rico manancial para o entendimento da importância da patologia entre irmãos dentro de um grupo familiar (Zimerman, 1999). A primeira relação fraterna entre Abel e Caim foi até ao limite do fratricídio, e o mesmo aconteceu na fundação de Roma, entre os irmãos Rómulo e Remo. Mas

nem sempre a rivalidade entre os irmãos é agida de forma tão aberta, com passagens ao acto, e pode surgir muito tempo depois de forma mais ténue.

Na origem parece que se está na presença de uma relação fusional entre dois seres, em que dois são apenas um: nas relações incestuosas a existência passa pela fusão total – uma alma, um corpo; nas relações fratricidas um dos dois seres tem de ser eliminado para que o outro consiga sobreviver (Fernandes, 2002). Do ponto de vista psicodinâmico, considera-se também a existência de dois pólos de afectos extremos em que as relações entre irmãos podem ser compreendidas, amores ou ódios intensos, não sendo a maioria das relações fraternas extremadas, mas incluindo um vasto espectro de afectos intermédios. As relações fraternas deveriam então ser compreendidas num *continuum* de sentimentos entre o amor e o ódio. A fratria típica vai oscilar entre momentos de proximidade relacional e momentos de maior conflitualidade. E isto ocorre porque é na família e em particular na fratria que são permitidos comportamentos e atitudes que não podem ser expressos na vida social, fora da família (Fernandes, 2002).

As relações fraternas são então emocionalmente ambivalentes, isto é, a fratria típica vai oscilar entre momentos de proximidade relacional e momentos de maior conflitualidade. Para alguns autores é esta combinação de emoções intensas ora positivas ora negativas, que torna a relação fraterna tão saliente (Deater-Deckard, Dunn & Lussier, 2002).

Conflito e Rivalidade Fraterna

Em 1990, na *Interpretação dos Sonhos*, Freud sublinhou a enorme frequência de sentimentos de hostilidade e ciúmes na fratria, relatando algumas observações que fizera de comportamentos dos seus sobrinhos e da constância de sonhos de morte nos sonhos dos adultos (Fernandes, 2002).

Freud (1900) também faz referência à intensidade dos sentimentos hostis, os quais normalmente têm a forma de desejos de morte das figuras fraternas: “muitas pessoas que amam os seus irmãos e irmãs e que se sentiriam abandonadas se estes estivessem a morrer, têm, desde muito cedo, desejos de morte inconscientes em

relação a eles, desejos esses que são, por vezes, realizados em sonhos”. Nessa mesma obra Freud refere vários exemplos de hostilidade em relação aos irmãos. Um deles é o de uma criança de 5 anos, Hans, que sentiu uma grande aversão em relação à irmã quando esta nasceu. Os pais disseram-lhe que tinha sido “a cegonha quem trouxe o bebé”. Hans disse então: “a cegonha pode-o levar embora outra vez”, mostrando várias vezes o desejo que a cegonha não trouxesse mais bebés. A irmã foi sentida por ele como sendo responsável pela perda do amor dos pais. O sentimento de aversão que Hans sentiu em relação a ela não desapareceu, tendo sido compensado por um afecto exagerado (Teixeira, 2000).

Apesar da diversidade de sentimentos que estão presentes nas relações dentro da fratria, a maioria das palavras derivadas de irmão, em latim *frater* (*fraterna*, *fraternização*, etc...), é definida nos dicionários com sinónimos que descrevem afectos exclusivamente positivos, à excepção de *fratricídio* e *fratricida*. Mas a violência na família e especificamente na fratria tem sido demonstrada em vários estudos, para os quais contribuíram psicólogos das mais variadas escolas. Esta negação do instinto de morte na fratria também está presente nos contos de fadas, como verificou Fabre (1992) quando analisou os contos de Grimm e de Perrault. É este autor que se debruça sobre a não-referência das relações negativas da fratria e avança com a ideia “amar-se como irmãos será amar-se a si próprio através de todas as divergências, como todos os irmãos poderiam e deveriam amar-se” (pp. 91). Os sentimentos aceites entre irmãos são os positivos pois assim podem funcionar como espelhos e como tal são como duplos que servem de modelo de referência, ideais para o ego (Fernandes, 2002).

Num estudo sobre o conflito construtivo e destrutivo na relação fraternal Howe, Rinaldi, Jennings & Petrakos (2002) salientam o facto da relação fraternal reflectir afectos intensos como o calor relacional e a rivalidade e conflito. Os irmãos estabelecem entre si relações mescladas de amor e de ódio, de inveja e ciúme, de solidariedade e antagonismo. No entanto, independentemente dos motivos que geram ódios na fratria pode considerar-se que existe sempre uma espécie de conflito residual entre os irmãos que vem provavelmente desde as primeiras experiências relacionais (Fernandes, 2002).

Para alguns sociólogos são os bens reais, materiais que estão na origem dos conflitos entre irmãos. Mas esta perspectiva sociológica, apesar de antagónica dos pressupostos psicológicos, pode ajudar a perceber os conflitos entre irmãos. A criança rivaliza com os irmãos com vista a delimitar o seu território psíquico, mas também o seu espaço físico e material. Na perspectiva de Gotman (cit. por Fernandes, 2002), o objectivo escondido da disputa de bens materiais é a obtenção de gratificações internas e afectivas. Os conflitos originados pela obtenção de bens e espaços físicos e materiais têm maior visibilidade, parecendo ser por isso mais frequentes, mas é importante perceber que estes são quase sempre originados pelas diferenças percebidas na partilha de bens afectivos: o ciúme parece ser a qualidade das relações fraternas mais estreitamente relacionada com o conflito.

Neubauer (1983) faz a diferenciação entre rivalidade, inveja e ciúme. Assim, a rivalidade é a competição entre irmãos pelo cuidado exclusivo ou preferencial da pessoa que partilham. Envolve competição, uma luta contínua pela posse exclusiva de um objecto. A rivalidade não é uma intenção ou um desejo, mas um acto; se o desejo para competir não está a actuar, observam-se defesas inapropriadas e formações reactivas (Teixeira, 2000).

Melanie Klein (1937-1975) descreve os conflitos, sobretudo internos, que a criança vivencia em relação aos seus irmãos como um intenso sentimento de ciúme para com os seus irmãos, na medida em que estes se apresentam como rivais no amor dos pais. Como a criança também os ama são despertados intensos conflitos entre impulsos agressivos e sentimentos de amor. Esta situação conduz tanto a sentimentos de culpa como a desejos de fazer o bem; uma combinação de sentimentos que tem importante significado no relacionamento com a fratria mas também na atitude social e nos sentimentos de amor e de culpa e no desejo de fazer o bem mais tarde na vida (Fernandes, 2002).

A rivalidade entre irmãos desenvolve-se geralmente por ocasião do nascimento de um filho mais novo, que confronta emocionalmente a criança mais velha com a vinda do recém-nascido. Rabin (cit. por Houzel et al., 2004). considera a rivalidade fraterna como uma rivalidade ligada à posse do objecto materno e propõe duas perspectivas diferentes para compreender esta rivalidade: a primeira privilegia o

objecto do desejo, a segunda refere-se aos conflitos de identificação mostrando a rivalidade com o progenitor do mesmo sexo.

O nascimento do irmão leva a que o primogénito faça a triangulação das relações diádicas do par mãe-criança e obriga-a a reavaliar os fantasmas de onnipotência dessa primeira relação. Assim, a rivalidade fraterna pode ser definida em relação a um terceiro, que é o objecto do desejo, sendo que, o irmão que nasce aparece como o representante privilegiado da frustração, ou porque reactiva os conflitos arcaicos ligados às primeiras frustrações orais, ou porque aparece como uma figura lateral do conflito edipiano. A rivalidade fraterna pode pois aparecer como um deslocamento específico: ela representa a rivalidade com o pai do mesmo sexo. Anna Freud (1976) em “L’Enfant et la Psychanalyse” diz que “a relação das crianças com os seus irmãos e irmãs está subordinada à relação que ela tem com os seus pais” e que “as relações entre os membros da fratria são governadas pelas atitudes de rivalidade, de inveja, de ciúme e de competição pelo amor dos pais”.

Muitos mecanismos de defesa do Ego tentam reduzir a rivalidade entre irmãos, que induz uma forte culpabilidade ligada à projecção das censuras parentais. Os mecanismos de defesa permitem transformar a violência e permitem também uma adaptação à realidade. Corman (cit. por Houzel et al., 2004) cita como mecanismos de defesa usados os mecanismos de deslocamento, o recalçamento das pulsões e as formações reactivas do Ego, o retorno das pulsões contra si, a regressão e a identificação com o rival recém-nascido, o isolamento e o relacionamento à distância, assim como o fechar-se narcísico e a defesa por meio de fantasmas. Estes mecanismos teriam como efeito suprimir a rivalidade entre irmãos, ou pelo menos encobri-la. Se a rivalidade é um fenómeno constante, o desenvolvimento da criança deve permitir-lhe desenvolver-se integrando os elementos dessa rivalidade. Ela tem um papel organizador no desenvolvimento psíquico da criança e terá repercussões na sua vida de adulto, mas resolve-se de diferentes modos em diferentes culturas.

A rivalidade fraterna pode expressar-se de diferentes formas, as reacções agressivas podem assumir formas desde as mais fortes às mais atenuadas e mesmo mascaradas. Em algumas crianças a culpabilidade inerente às descargas agressivas determina o retorno da pulsão agressiva para si própria, resultando um humor

depressivo; por vezes, quando a diferença de idade entre as duas crianças é grande, a defesa do eu contra as pulsões agressivas determina uma regressão com identificação ao rival (Corman, 1961).

Corman (1961) refere que a agressividade da criança não é proporcional à sua frustração. Quando a criança sente ciúmes de um irmão, quer destruí-lo, desejando o seu desaparecimento total. Se não ataca o irmão, é porque a agressividade é censurada pelos pais. Mas, ao mesmo tempo que a criança deseja o desaparecimento do rival, ela tem medo que, em recompensa e como castigo, desapareça ela própria.

Também para Gayet (1993) a agressividade na criança não é mais que uma defesa. Mesmo que as reacções defensivas à “intrusão” de um recém-nascido não sejam muito perceptíveis, o nascimento de um irmão é sentido pela criança como uma frustração, uma perda de amor. A passividade dos primeiros tempos, devido a uma insólita indiferença, vão-se multiplicar tornando-se mais fortes com a repressão parental. A frustração é dupla para o primogénito: por um lado, vê-se privado do amor exclusivo dos pais, o que para ele é equivalente à privação total de amor; por outro lado, é-lhe interdito descarregar a tensão que esta situação gera. Assim, na maior parte das vezes, a agressão da criança manifesta-se em substitutos: bonecos, ursos de peluche ou objectos rudimentares, aos quais os pais não reconhecem o seu carácter substituto (Teixeira, 2000).

A Inveja e o Ciúme na Relação Fraterna

O conceito de inveja tem uma longa história na psicanálise mas, foram Klein e colaboradores os principais autores a estudar e descrever a inveja. O trabalho de Klein sobre a avidez (1957) vai levá-la a considerar a noção de inveja e a distinguir o conceito de inveja dos de ciúme e avidez. A inveja tem uma origem inata e constitui um ataque destrutivo às fontes de vida, ao objecto bom (justamente por causa da sua bondade) e não ao objecto mau, o que exige o mecanismo de cisão como defesa arcaica. A percepção de estar separado do objecto bom é intolerável e desperta assim a inveja (Hinshelwood, 1992). O ciúme, que é um conceito fundamental na teoria freudiana clássica, está relacionado com o complexo de Édipo. Klein trabalhou também este conceito e demonstrou que o ciúme se cristaliza, a partir da experiência

precoce de violência e perseguição, num afecto mais específico que permite a admiração da pessoa por quem se sente ciúmes (Hinshelwood, 1992).

Os dois conceitos distinguem-se porque o ciúme se funda sobre a inveja mas, enquanto esta implica uma relação do sujeito com uma única pessoa e remonta à primeira relação exclusiva com a mãe, o ciúme refere-se a uma relação com pelo menos duas pessoas e ao amor que o sujeito sente que lhe foi roubado, ou poderá ser, por um rival, e que lhe é devido (Klein, 1957). O ciúme existe em relação a um objecto total, enquanto a inveja é vivida em relação a objectos parciais, embora ela penetre e persista nas relações com objectos totais. Enquanto o ciúme expressa o ódio pelo rival edipiano, a inveja exprime uma relação de dependência do objecto (o rival edipiano não é sequer percebido). Trata-se portanto de uma relação binária que se opõe à relação triangular da situação edipiana (Houzel et al., 2004).

A inveja é então ontogenicamente mais arcaica do que o ciúme. Na inveja a escolha do objecto é narcísica: a pessoa com a qual a relação é tão forte é um outro quase semelhante a si que deteria o “objecto causa do desejo” que se deseja ter em si mesmo. No ciúme, que aparece mais tarde, o sujeito estruturou já uma relação de objecto com o mundo, isto é, tomou consciência de que não é o objecto total do seu desejo (Fernandes, 2002).

Os irmãos funcionam muitas vezes, como terceiros. A introdução do terceiro no mundo da criança está relacionada com os estádios iniciais do complexo de Édipo, que aparece normalmente ao mesmo tempo que a posição depressiva. A evolução da inveja para o ciúme corresponderia à passagem da posição esquizoparanoide, em que os objectos estão cindidos em bons e maus para a posição depressiva, em que os objectos estão unificados, ou seja são simultaneamente bons e maus (Fernandes, 2002). Este movimento para a primeira triangulação é importante porque permanecer numa relação invejosa pode conduzir a um desenvolvimento patológico do eu, onde a individualização não é possível (Klein, 1957).

Continuando a usar a terminologia kleiniana, pode dizer-se que os irmãos permitem que a criança, fantasmaticamente, desloque sobre eles a avidez destruidora em relação ao seio perdido, porque eles são vividos como estando na origem da

exclusão e da desposseção que ela sofre protegendo, deste modo, as imagens parentais desses ataques (Ferrari, Crochette e Bouvet, 1988).

Neste sentido, para os psicanalistas, os afectos mais ternos nas relações fraternais não seriam mais do que uma defesa contra a inveja recalcada. A inveja e o ciúme são no entanto sentimentos estruturantes do desenvolvimento individual e, até, social. As relações de ciúme podem revestir-se de diversas formas, que vão desde a hostilidade directa, que gera os bem conhecidos pequenos-grandes conflitos quotidianos entre os irmãos, até à formação de sintomas como uma enurese ou uma encoprese secundária, por exemplo, um fracasso inesperado na escola, perturbações de sono ou alimentares, etc... É natural que as crianças reajam ao nascimento de um irmão como se de um rival se tratasse, mas é só quando a família os pontua de forma sistemática é que eles são reificados e se transformam em sintomas (Fernandes, 2002).

A Especificidade da Relação Fraterna

A Psicanálise realça a importância da inveja como uma deslocação do conflito edipiano e neste sentido reforça a ideia de que os sentimentos entre irmãos são derivados dos sentimentos em relação aos pais. Freud propôs uma única vez, abertamente, a interpretação de um personagem a partir do complexo fraterno: explica a atitude de Napoleão pela rivalidade com o seu irmão mais velho, José, compreendendo a sua carreira como um esforço para tomar o seu lugar (Gayet, cit. por Fernandes, 2002). Freud refere-se a um “complexo de família” mas que seria uma extensão do “complexo de Édipo”. “Quando outras crianças aparecem em cena, o complexo de Édipo avoluma-se num complexo de família”. E chega mesmo a considerar os irmãos como portas de saída para os conflitos edipianos (Freud, 1917/1976, pp. 389).

Para Assoun (cit. por Fernandes, 2002) o laço entre irmãos reconduz “ao coração da inter subjectividade edipiana”. Nesta perspectiva os irmãos estariam investidos de um papel alternativo ao fantasma que se veria assim materializado. A personagem fraterna permitiria que a relação edipiana tomasse corpo, o que facilitaria a resolução do Complexo de Édipo. O conflito entre irmãos surge assim

como uma espécie de lateralização do conflito edipiano, isto é, o conflito com o irmão é uma maneira de deslocar o conflito com o pai (Soulé, cit. por Fernandes, 2002). Este deslocamento aconteceria por ser menos interdito e culpabilizante que a agressividade e rivalidade edipiana se exprima ao nível da geração de pares.

Anna Freud (1956), à semelhança de Freud, faz depender as relações na fratria das relações parentais: "... a relação da criança com os seus irmãos e irmãs está subordinada e depende da relação que ela tem com os seus pais. Os membros da fratria são, normalmente, peças acessórias dos pais, as relações entre eles são governadas por atitudes de rivalidade, de inveja, de ciúme e de competição pelo amor dos pais" (cit. por Fernandes, 2002).

Mas se muitos autores fazem depender as relações da fratria das relações parentais, como é o caso essencialmente com os psicanalistas, outros autores sublinham a necessidade de dar um espaço mais importante à dimensão fraterna. Almodovar (1986) considera que a psicanálise tem reduzido as relações entre irmãos a uma intricação de triângulos edipianos, atribuindo-lhes um papel acessório e cristalizado à volta da rivalidade fraterna para assegurar o amor dos pais. O problema, para este autor, é que a possível originalidade destas relações entre irmãos é assim descurada. (cit. por Fernandes, 2002). Bernard Brusset refere que "o irmão ou irmã exerce uma acção sobre si, tanto mais forte quanto mais dificilmente perceptível como tal, de tal modo está misturada com projecções e fenómenos de identidade partilhada na labilidade e intermutabilidade das identificações" (Houzel et al., 2004).

Para Lacan (1938) o nascimento de um irmão provoca uma frustração e é esta que incita a criança, por necessidade de sobrevivência, a diferenciar-se do rival. Lacan vê no ciúme fraterno "qualquer coisa muito diferente da rivalidade vital ligada à procura da posse de um objecto amado e à eliminação do rival. Para ele, esta situação primitiva de ciúme constitui um momento fundador da construção da pessoa e da distinção eu-outro, precursor do sentimento de individuação" (cit. por Fernandes, 2002). Nesta perspectiva a rivalidade ciumenta entre irmãos não é alimentada, apenas, pelo seu desejo de monopolizar o amor dos objectos parentais. Nesta linha Wallon (1934) salienta que a diferenciação progressiva entre o "Eu" e o

“Outro” se apoia, essencialmente na comparação que os irmãos fazem entre si. A fratria constituiria assim um contexto relacional que permite, tal como a relação pais-filhos, o reconhecimento de si e do outro (cit. por Fernandes, 2002).

O psicanalista Toman tem vindo a estudar as constelações fraternas e o seu papel na formação da personalidade. Mas a verdade é que, apesar do interesse demonstrado, só nos últimos anos a problemática dos irmãos é tratada, sobretudo pelos psicanalistas franceses, de modo tão central como as relações pais-filhos. Actualmente a orientação que prevalece é a da defesa das relações entre irmãos como um campo de investigação específico, pelo papel preponderante que estas desempenham no desenvolvimento individual. Prossegue-se um modelo desenvolvimental que delimita o que na dimensão horizontal das experiências fraternas pode ter a sua importância para a construção da pessoa no decorrer do seu desenvolvimento. As relações fraternas passam a ser vistas como recíprocas (tal como as relações entre pares) e complementares (tal como as relações pais-filhos), e são as únicas relações familiares horizontais. São também importantes porque participam na elaboração do sentimento de identidade de cada um, “confrontam também a criança com uma imagem especular, espécie de duplo de si mesma, projectada sobre o irmão ou irmã, portador desde logo, do Eu ideal do sujeito, participando esta confrontação na elaboração do seu sentimento de identidade” (Ferrari, Crochette e Bouvet, 1988, pp.23).

Esta função da fratria na construção da identidade pessoal demonstra, segundo alguns autores, como a rivalidade ciumenta entre irmãos não é alimentada, apenas, pelo seu desejo de monopolizar o amor dos objectos parentais. Por exemplo para Wallon (1934), a diferenciação progressiva entre o “Eu” e o “Outro” apoia-se, essencialmente na comparação que os irmãos fazem entre si; para Lacan (1938) o nascimento de um irmão provoca uma frustração e é esta que incita a criança, por necessidade de sobrevivência, a diferenciar-se do rival. Lacan vê no ciúme fraterno “qualquer coisa muito diferente da rivalidade vital ligada à procura da posse de um objecto amado e à eliminação do rival. Para ele, esta situação primitiva de ciúme constitui um momento fundador da construção da pessoa e da distinção eu-outro, precursor do sentimento de individuação” (Ferrari, 2000, pp. 50).

Os pais são um factor importante na determinação da qualidade das relações na fratria, mas, para além deles, as variáveis da constelação familiar (ordem de nascimento, sexo, diferença de idades e tamanho da fratria) e as características individuais de cada criança influenciam o modo como os irmãos se relacionam entre si. As relações fraternas têm um papel essencial no desenvolvimento individual.

Síntese

As relações fraternas podem ser próximas ou distantes, mais ou menos harmoniosas ou conflituosas, porque os irmãos podem ser simultaneamente os duplos, os concorrentes, os simétricos e os opostos, sejam eles reais, imaginários ou idealizados (Fernandes, 2002).

Actualmente a orientação que prevalece é a da defesa das relações entre irmãos como um campo de investigação específico, pelo papel preponderante que estas desempenham no desenvolvimento individual. As relações fraternas passaram a ser vistas como recíprocas (tal como as relações entre pares) e complementares (tal como as relações pais-filhos). São também importantes porque participam na elaboração do sentimento de identidade de cada um. Esta função da fratria na construção da identidade pessoal demonstra, segundo alguns autores, como a rivalidade ciumenta entre irmãos não é alimentada, apenas, pelo seu desejo de monopolizar o amor dos objectos parentais. Por exemplo para Wallon (1934), a diferenciação progressiva entre o “Eu” e o “Outro” apoia-se, essencialmente na comparação que os irmãos fazem entre si. O subsistema fraterno é um contexto relacional onde ocorrem aprendizagens afectivas e cognitivas múltiplas que permitem, tal como a relação pais-filhos, o reconhecimento de si e do outro (Fernandes, 2002).

Os irmãos podem ser considerados poderosos agentes de socialização devido à riqueza e quantidade de interacções que existem entre irmãos nos primeiros anos de vida. É razoável esperar que a natureza e qualidade das relações fraternas numa determinada família passe a afectar padrões de comportamento fora desse contexto (Teti, 1992).

Revisão de Estudos Empíricos sobre as Fratrias

O estudo das relações fraternas é ainda hoje uma área desafiadora no estudo do desenvolvimento social e da personalidade. Tem havido um ênfase excessivo nas relações pais-filhos, em particular na díade mãe-criança mas o interesse da relação fraterna reside no facto do comportamento entre irmãos ser caracterizado por uma enorme diversidade. À partida parecem estar identificadas duas forças dinâmicas interactivas como sendo importantes para o estabelecimento e definição da experiência fraterna: a natureza das relações mútuas pais-criança e as capacidades deseenvolvimentais de cada criança (Raphael-Leff, 1991/2005).

A relação fraterna, especialmente nos primeiros anos de vida, não pode ser compreendida sem considerar os contextos familiares em que cada irmão se desenvolve. A abordagem tradicional no estudo das relações entre o ambiente em que as crianças vivem e o seu desenvolvimento assume que as crianças da mesma família estão expostas a influências ambientais semelhantes (oportunidades socio-económicas, atitudes educativas e características parentais). Mas esta abordagem parece negligenciar influências ambientais diferentes dentro da mesma família. Os resultados da investigação de Daniels e Plomin (1985) indicam que os irmãos experienciam diferentes ambientes mesmo pertencendo à mesma família. A experiência fraterna avaliada por estes autores parecia ser pouco influenciada por factores genéticos o que implica que é essencialmente ambiental (Daniels & Plomin, 1985).

As relações que as crianças estabelecem entre si são frequentemente muito intensas do ponto de vista emocional. Para Salisch (1996) a intensidade e a variabilidade das emoções expressas, assim como a habilidade para partilhar, negociar ou resolver sentimentos conflituais são indicadores importantes da qualidade das relações que a criança estabelece com outras crianças.

O estudo do desenvolvimento emocional das crianças exige a compreensão das suas relações interpessoais pois as emoções surgem muito frequentemente no contexto de relações, em particular com as pessoas mais próximas. A partilha de emoções entre duas pessoas implica a expressão e validação de ambas e consequentemente uma avaliação comum das circunstâncias que as elicitaram. Os irmãos estão em vantagem na compreensão de emoções da outra criança porque estão no nível de desenvolvimento da compreensão de si e do mundo que as rodeia. Os processos emocionais que ocorrem nas relações fraternas têm um papel importante no desenvolvimento social e emocional das crianças. Muitos dos processos regulatórios que são descritos entre pais e filhos ocorrem também entre irmãos mas parece haver uma diferença fundamental: as relações fraternas são recíprocas, e esta reciprocidade coloca às crianças desafios únicos no que diz respeito à expressão e regulação das emoções nestas relações (Salisch, 1996).

Uma relação recíproca é aquela em que cada indivíduo cria experiências semelhantes para o outro por causa de aspectos comuns nos estatutos e interesses do desenvolvimento. A complementaridade, pelo contrário, é característica de qualquer relacionamento entre dois indivíduos que diferem nas histórias, competências e interesses do desenvolvimento. Ainda está a ser estudada e elucidada a forma como as características recíprocas e complementares da interação entre irmãos influencia o desenvolvimento infantil (Teti, 1992).

A comunicação de emoções positivas e negativas implica a existência de avaliações partilhadas das pessoas e situações. A partilha de emoções pode ser um processo claro no desenvolvimento social e emocional da criança e também no estabelecimento e manutenção das suas relações. Os processos emocionais que ocorrem nos conflitos das crianças começam a partir da divergência e não da concordância dos pontos de vista dos participantes. A habilidade para se envolver em conflitos interpessoais e para os resolver, estimula o desenvolvimento da criança e marca a qualidade das suas relações (Salisch, 1996).

Apesar do conflito e das emoções negativas serem as mais estudadas, não se pode negar que as relações entre crianças incluem a partilha de emoções positivas e o

contexto dos pares constitui uma oportunidade única para as crianças desenvolverem competências de troca recíproca de emoções positivas (Salisch, 1996).

Em certas investigações sobre a fratria não é claro se os efeitos encontrados na relação da fratria são o resultado das características da fratria ou se são características de qualquer relação entre crianças. A questão que se coloca é então a de saber se as relações fraternas são apenas relações entre crianças ou se o laço familiar introduz dimensões à interação entre os irmãos (Minnett, Vandell & Santrock, 1983). Irmãos e amigos constituem ambos o grupo de pares, na medida em que pertencem à mesma geração. Mas os irmãos são diferentes devido ao facto de passarem muito tempo juntos e manterem uma relação por um período mais prolongado de tempo, o que faz com que se conheçam bem (Salisch, 1996). A complexidade da experiência fraterna está relacionada com o facto de ser uma interação em desenvolvimento, que não é estática mas que flutua com a experiência diária do contacto próximo entre os irmãos (Raphael-Leff, 1991/2005).

A revisão de literatura de Williams (1997) indica que quatro factores gerais influenciam a adaptação da fratria à doença pediátrica crónica: características familiares, características parentais, características da doença e características dos irmãos. Para determinar se o “status” da criança na fratria modifica a natureza da interação na fratria os autores focaram-se em três aspectos do status de criança aos quais se tem dado mais relevância: ordem de nascimento, diferença de idades, sexo (da criança e do irmão) (Minnett et al., 1983).

Ordem de nascimento

Muito tem sido escrito acerca da importância da ordem de nascimento na determinação da personalidade e inteligência da criança (Minnett et al., 1983). Por exemplo os primogénitos foram descritos como mais inteligentes (Zafonc e Martens, 1975), mais verbais (Sampson, 1965) e dominantes (Sampson, 1965) que os seus irmãos mais novos.

As investigações tendem também a enfatizar o facto da ordem de nascimento ter um efeito nos padrões de interação entre irmãos (Minnett et al., 1983). A ordem de nascimento parece ter um papel preponderante na assimetria e complementaridade

da interação entre irmãos. Em crianças pequenas, sobretudo quando a diferença de idades é pequena, o comportamento entre irmãos parece assemelhar-se ao comportamento do grupo de pares devido à tendência que cada criança tem de criar experiências semelhantes para o outro. Mas o comportamento fraterno pode também tomar elementos da relação pais-filhos, na qual a criança mais nova, menos experiente, pode ser ensinada, cuidada ou punida pelo irmão mais velho (Teti, 1992).

A chegada de um irmão tem sido associada com marcadas alterações no comportamento do irmão mais velho e com alterações na relação entre o primogénito e a sua mãe. O nascimento de um novo bebé constitui uma necessidade de reorganização das relações e posições dentro da constelação familiar. As investigações têm sugerido que o nascimento de um irmão representa um complexo período de adaptação para o primogénito, o que parece estar de acordo com a observação de Anna Freud (1965) de que as crianças por vezes apresentam um aumento rápido no desenvolvimento da sua maturidade durante ou depois de alguns períodos de stress (Stewart, Mobley & Van Tuyl, 1987).

Numa revisão da literatura acerca da ordem de nascença, Scooter (1972) concluiu que a ordem de nascença contribui pouco para a previsão da personalidade da criança. No entanto estas conclusões podem ser precipitadas se se considerarem os estudos feitos na altura sobre os efeitos da ordem de nascimento e da função dos irmãos no desenvolvimento da criança (Minnett et al., 1983).

Os irmãos mais velhos tendem a envolver-se mais frequentemente em comportamentos de liderança e a ensinar, enquanto os mais novos tendem a seguir e imitar os mais velhos. Parece consensual a ideia que o irmão mais velho evidencia a sua superior competência social durante as suas interações com o irmão mais novo e este parece ficar fascinado com estas habilidades do irmão mais velho. Para além disto, vários estudos especulam que as crianças mais novas podem beneficiar cognitivamente da observação e imitação do irmão mais velho (Lam, Wishart, Pepler, Cicarelli, cit por Teti, 1992).

O estudo de Hesser & Aumitzia (1984) sugere que uma criança tende a observar e imitar mais o seu irmão mais velho do que qualquer outro do seu grupo de pares, o

que indica que o irmão mais velho tem maior probabilidade de influenciar o irmão mais novo do que qualquer outra criança (Teti, 1992).

Diferença de idades

Num estudo muito divulgado, Koch (1954) verificou que havia diferenças na interacção entre irmãos quando estes tinham menos de 2 anos de diferença de idades, e quando a diferença de idade era superior a dois anos. Considerou que quando a diferença de idades era superior os irmãos estabeleciam entre si relações mais competitivas e stressantes (Minnett et al., 1983).

Abramovitch et al. (1979) em contraste não encontraram efeitos da diferença de idades na interacção entre irmãos até à idade pré-escolar (Minnett et al., 1983).

Em relação à diferença de idade entre irmãos, Koch (1955) argumenta que as crianças em fratrias com pouca diferença de idades são mais fortemente afectadas umas pelas outras do que os irmãos em fratrias com maior diferença de idades (Teti, 1992). Para além disto, esta tem sido considerada por vários autores como mais vantajosa em termos sociais e intelectuais para ambas as crianças.

Sexo

A composição sexual das fratrias parece ter efeitos na interacção entre irmãos. Em idades mais precoces parece haver mais conflitos nas fratrias compostas por irmãos de sexo diferente. Mas em idade escolar Minnett, Vandell and Santrock (1983) pensam que as fratrias compostas por irmãos do mesmo sexo podem apresentar mais conflitos e rivalidade devido justamente às suas semelhanças (Minnett et al., 1983).

Em relação ao sexo, Teti (1992) analisa vários estudos que pretendiam avaliar a influência do género na interacção entre irmãos e acaba por concluir que permanecem pouco claros os efeitos (se é que existem) do sexo do irmão e da composição da fratria em termos de género no comportamento fraterno na infância. Dunn e Kendrick (1981) argumentam que os irmãos do mesmo sexo são mais prosociais devido à partilha de interesses e actividades (Teti, 1992).

AS FRATRIAS SAUDÁVEIS DE CRIANÇAS DOENTES

Impacto da Doença de uma Criança nos seus Irmãos Saudáveis

A doença crónica pediátrica afecta seriamente toda a família uma vez que a maior parte das crianças com doenças vivem em casa e logo o seu impacto nos irmãos e pais é considerável (Williams, 1997). Tal como a morte, a doença ou deficiência perturbam a dinâmica do sistema familiar no seu conjunto e a vivência destas situações depende da altura e da forma como a situação problemática aparece na família, da idade da criança doente e da dos restantes irmãos, da ordem de nascimento, do sexo, da gravidade e do tipo de doença ou de deficiência, do seu prognóstico e evolução e dos cuidados médicos e familiares requeridos. Pode dizer-se, genericamente, que a qualidade e a quantidade das relações dentro da família são modificadas pela presença de um elemento doente ou deficiente o que terá consequências positivas ou negativas no desenvolvimento de todos e, em particular, dos filhos saudáveis (Fernandes, 2002).

As vidas diárias das crianças podem ser alteradas de diferentes formas quando nasce um irmão com deficiência, nomeadamente com deficiência mental e estas experiências podem ter consequências importantes no bem-estar e no desenvolvimento da criança saudável.

Se já existem outros filhos na família, quando a criança doente nasce, todos eles ficam afectados com esta nova e dramática situação e têm, também eles próprios, de se adaptar a novos papéis dentro da fratria e da família. A reestruturação do grupo familiar não ocorre logo a seguir ao diagnóstico pois exige um processo de adaptação ou reequilíbrio ao longo do tempo.

Analisar o impacto de uma determinada doença na família, e em particular na fratria implica compreender a doença (natureza, duração, gravidade, sintomas), o seu prognóstico, a possibilidade de cura ou atenuação de sintomas, as características individuais de cada criança e a sua constelação familiar, ou seja a trama de relações conscientes e inconscientes e o lugar da criança nessa trama (Raimbault, 1974).

Um dos motivos que levou os investigadores a dedicarem-se à fratria da criança deficiente prendeu-se com o objectivo terapêutico dos irmãos, isto é, com a utilização destes em termos de apoiarem o irmão/irmã deficiente (França, 2000). Para Craft, Lakin, Oppliger, Robert, Clancy et al. (1990), os irmãos saudáveis podem ser importantes professores, modelos e agentes de mudança; podem encorajar o irmão deficiente a ser mais independente. Estes autores consideram que a fratria da criança com Paralisia Cerebral pode actuar como agente para minimizar a deficiência, isto porque as relações fraternas incluem uma estimulação mútua, uma maior espontaneidade, interacção, competição e aprovação ou desaprovação.

Para Gourevitch (1974), a fratria sofre muito com a presença de um irmão doente: culpabilizados, receando ficar também doentes, com ciúmes da atenção exclusiva do doente e da indulgência de que este beneficia em casa, os irmãos têm frequentemente perturbações psicossomáticas e baixo rendimento escolar. Koupernik (1974) por outro lado chama a atenção para o sentimento oposto da fratria que ao sentir-se frustrada, pode desejar também ficar doente, afim de captarem uma parte da atenção dos pais.

Numa revisão cuidada dos estudos sobre as fratrias da criança com doença crónica publicados entre 1970 e 1995, Williams (1997) verificou que a maior parte dos estudos

indicavam um risco aumentado de manifestações variadas que incluíam: mais problemas de comportamento e menor competência social, menor auto-estima, inibição ou timidez, queixas somáticas, dificuldades no relacionamento com os pares ou delinquência, sentimentos de solidão, isolamento, ansiedade, depressão, vulnerabilidade, zanga, preocupação com o irmão doente e problemas de aprendizagem.

A presença de uma criança com deficiência pode alterar o contexto primordial da vida dos seus irmãos – a família. Desta forma a presença de uma criança com deficiência numa família pode constituir o que Brofenbrenner (1979) chamou de experiência “natural” ou “ecológica” (McHale & Garble, 1989). Inevitavelmente, a presença de uma criança deficiente dá origem a algumas dificuldades para a fratria. Todo o equilíbrio emocional familiar que se tem centralizado na relação mãe-filho deficiente, repercute-se, sem dúvidas, nos outros elementos da fratria. A rejeição, a superprotecção, as hospitalizações frequentes, a ansiedade excessiva de um dos pais, a depressão materna, permitem concluir que as reacções emocionais na fratria não são estranhas a estas atitudes patogénicas. Essas atitudes patogénicas, suscitam na fratria, por vezes, reacções de ciúme e agressividade face ao irmão deficiente.

A criança doente ou deficiente, embora não desapareça fisicamente, é, de certo modo, sentida como perdida para a família. Dependendo do grau de incapacidade da criança esta não pode desempenhar na família o mesmo papel que uma criança saudável, nomeadamente na ajuda a tarefas específicas de casa e na sua autonomia. A partir do momento em que a doença se manifesta a criança passa a ficar (mais ou menos) dependente de todos os familiares saudáveis. Daí que, normalmente, mesmo que o não seja, a criança doente torna-se a mais nova da família, o que exige reestruturações nas posições fraternas dos irmãos: estes tendem a assumir, progressivamente, o papel de crianças mais velhas em relação ao irmão deficiente ou doente. A criança doente pode ser vista pelos irmãos saudáveis como beneficiando de ganhos secundários dessa doença, o que desperta neles sentimentos de rivalidade fraterna sobretudo daqueles que perdem os privilégios da sua posição na fratria e se vêem forçados a assumir novos papéis (Fernandes, 2002).

O estudo de McHale & Garble (1989) revela que, embora as crianças de fratrias com e sem deficiência referem passar aproximadamente o mesmo tempo em actividades com os irmãos, as crianças com irmãos deficientes referem passar mais tempo a cuidar do irmão doente. O mesmo estudo refere que nas fratrias saudáveis as raparigas passam mais tempo a cuidar dos irmãos do que os rapazes, mas que os irmãos de crianças com deficiência, rapazes e raparigas, passam a mesma quantidade de tempo a cuidar do irmão deficiente.

É de esperar que em fratrias maiores a reestruturação esteja dependente, também, do sexo dos irmãos e não siga sempre uma lógica ascendente (de todos ficarem mais velhos do que a criança doente). Nas fratrias em que existe uma rapariga e um rapaz saudáveis é mais natural que a rapariga assuma o papel de mais velha que o irmão doente. Assim, o outro irmão pode ficar liberto da responsabilidade de ajudar a tomar conta do doente, simplesmente porque é rapaz e socialmente o papel de cuidador é um papel usualmente atribuído às meninas.

Um dos estudos de Breslau et al. (1982) aborda as mães, os irmãos e as irmãs de pacientes com Spina Bífida. Estes autores agruparam crianças com Spina Bífida em três categorias, consoante a gravidade da deficiência. Nenhuma relação linear foi encontrada entre a severidade da deficiência e o mau ajustamento dos irmãos. Inesperadamente, verificaram que os casos com deficiência ligeira tinham mais irmãos com problemas, seguidos pelo grupo da deficiência severa. Muito abaixo destes dois grupos ficou o grupo da deficiência moderada.

Contrariamente aos outros estudos, Breslau et al. (1982), descobriram uma interacção significativa entre a ordem de nascimento e o sexo, no ajustamento psicológico: entre irmãos mais novos do que a criança deficiente, os rapazes da fratria apresentavam mais problemas psicológicos, do que as meninas, ao passo que o inverso se verificava nos irmãos mais velhos (eram as meninas mais velhas que apresentavam mais problemas).

Breslau et al. (1982) evidenciaram que existe uma interacção entre a ordem dos nascimentos e o sexo dos irmãos, sendo menos relevante a interacção entre sexo e idade dos elementos da fratria.

A situação mais difícil é aquela em que a criança normal se encontra só com o irmão deficiente, isto é, as fratrias de dois filhos. Nestas situações, os sinais de ansiedade parecem ser particularmente agudos nos irmãos normais. Na verdade, a tendência para a confrontação, rivalidade e cooperação que induz a fratria de dois irmãos é, em grande parte, dificultada pela presença da criança deficiente. Os comportamentos de protecção e de preocupação não são compensados pela possibilidade de rivalidade e de competição, o que desequilibra profundamente a relação fraterna.

A questão das fratrias de só dois irmãos tinha já sido abordada por Farber (1959). Quando a fratria é mais numerosa, a presença do deficiente provoca menos dificuldades, salvo talvez para o irmão que antecede directamente a criança deficiente. A criança que nasceu precisamente antes desta parece que sofre mais do que os outros, devido ao acréscimo de atenção e de dependência que aquele necessita dos pais. (França, 2000).

A criança saudável, sozinha com um irmão ou irmã deficiente é atingida na sua evolução, quer devido ao isolamento social da sua família, quer pela atitude dos pais, que na sua necessidade e na procura de auxílio face a uma situação que os ultrapassa, se voltam para a criança normal. Este filho sente-se, então, como excessivamente responsável ou foge para uma imaturidade protectora. Nos dois casos, a sua personalidade é determinada profundamente pela situação familiar (França, 2000).

Com todas as consequências que a deficiência de um irmão traz para a família (maior atenção e tempo para o irmão doente, o irmão saudável pode ter de se dedicar não só aos cuidados do doente mas também ajudar mais na tarefas de casa), podem surgir sentimentos de raiva e ressentimento e consequentes sentimentos de culpabilidade devido à rivalidade com um irmão com necessidades especiais evidentes (McHale &

Garble, 1989). Por outro lado a maior necessidade destas crianças saudáveis passarem mais tempo em casa a ajudar a cuidar do doente também as pode impedir de passar mais tempo com o grupo de pares, o que se sabe facilita o desenvolvimento de competências sociais, cognitivas e afectivas (McHale & Garble, 1989).

Na atitude dos pais observa-se que pretendem instalar, quer tenham ou não consciência, não uma relação horizontal de tipo fraterno, entre o filho deficiente e os outros irmãos, mas sim uma relação vertical do tipo parental, tendo estes últimos mais uma função de protectores, quando este laço se estabelece. A parentificação ou delegação implícita das funções parentais num dos membros da fratria é uma tentativa de colmatar o que pode ser percebido como a falha de um dos pais; esta delegação induz nas crianças, ou na criança a que se atribui, um fenómeno de hipermaturação (França, 2000).

Parfit (1975) sugere que a responsabilidade da fratria pelo irmão deficiente se reflecte também nos planos do futuro: muitos dos irmãos temem encarar a pesada responsabilidade da vida do irmão adulto deficiente.

O ressentimento e a agressividade em relação ao deficiente podem surgir da responsabilidade extra, imposta ao irmão/irmã saudável, do qual agora se espera que seja mais crescido do que os seus amigos. A agressividade, que seria uma forma natural de demonstrar estes sentimentos, e que numa fratria sã pode ser dirigida directamente contra o agressor é, na maioria das vezes, nestas fratrias com um irmão deficiente, recalcada ou deslocada para o exterior da família, dado que o agressor é um ser indefeso. A ausência da agressividade em relação ao irmão-problema tem sido descrita por alguns autores, nomeadamente por Marcelli (1983) que, ao falar das fratrias com um irmão deficiente, considera que as pequenas dificuldades dos irmãos saudáveis (tais como: as condutas de inibição, de timidez, o relativo insucesso escolar e a enurese) são o corolário do recalçamento dessa agressividade. Ou melhor, é o retorno do recalcado que se faz através de sintomas diversos, que podem ir desde as pequenas dificuldades até patologias mais inquietantes (Ferrari, Crochette e Bouvet, 1988).

Por seu lado, Breslau, Weitzman e Messenger (1982) encontraram que as fratrias das crianças deficientes apresentavam níveis elevados de agressão interpessoal com os amigos e na escola – o que vem demonstrar a necessidade destas crianças exteriorizarem a sua agressividade fora do contexto familiar (onde não encontram um continente apropriado para essa conduta).

Contrariamente, alguns autores falam de um aumento de agressividade no interior destas fratrias atingidas pela doença ou deficiência (Angel, 1996). Talvez isto aconteça porque as crianças saudáveis podem ter medo de se assemelharem ao irmão-problema ou, simplesmente, porque a agressividade funciona como um meio para elas colocarem à distância as suas partes mais frágeis ou mais regressivas – ao projectá-las no outro, no mais débil, elas libertar-se-iam dessas partes indesejadas (Meynckens-Fourez, cit. por Fernandes, 2002).

Sobretudo quando há um agravamento da doença ou da deficiência, ou quando o diagnóstico letal é anunciado, os remorsos e a culpabilidade dos irmãos saudáveis aparecem. A rivalidade existe, normalmente, entre os irmãos e pode ser reavivada pela presença de um irmão doente ou deficiente, na medida em que este retém a atenção dos pais. Mas para os irmãos saudáveis, esta rivalidade é difícil de assumir. E é essa culpabilidade que pode estar na origem, quase sempre, da dificuldade de expressão da agressividade para com o irmão doente (Fernandes, 2002).

Sentindo-se, fantasmática ou realisticamente, culpados pelo que aconteceu ao irmão, os restantes frequentemente não se permitem fazer aquilo que o doente não pode fazer. Uma espécie de lealdade, cumplicidade ou solidariedade fraterna leva os primeiros a identificarem-se especularmente ao segundo, de tal forma que anulam a sua própria identidade para viverem a identidade do doente ou deficiente. Este processo é, quase sempre, induzido pelos próprios pais, que não permitem a distanciação entre os filhos ou projectam maciçamente, nos filhos saudáveis, a imagem idealizada do filho-problema (Fernandes, 2002).

O ciúme, que surge nos membros da família que não estão directamente envolvidos nos cuidados da criança deficiente, é vivido como ressentimento da pouca atenção que lhes é prestada e pode alternar com período de remorso, por se ter sido muito injusto com o deficiente. Apesar de tudo, preferem estar intactos do que estar na pele do irmão especial. As fantasias hostis, conscientes ou suprimidas, podem produzir na fratria, ciclos alternados de agressividade e remorso (França, 2000).

Outra atitude muito característica da fratria, descrita por alguns autores, é a ausência, quase permanente, da expressão afectiva em relação ao irmão deficiente. Segundo o estudo de Marcelli (1983), praticamente todas as crianças interrogadas exprimiam este facto pela necessidade de o proteger e mesmo de tomar conta dele mais cuidadosamente. Para este autor; o lado positivo desta necessidade de protecção, manifesta-se na compreensão e aceitação de uma atitude parental diferente em relação ao irmão deficiente, atitude esta que se resume, geralmente, ao mais baixo nível de exigência e de autoridade (França, 2000).

Parfit (1975) sugere que os irmãos necessitam quer de informações, quer de ajuda emocional. O modo como serão informados e apoiados depende da sua idade em relação à criança deficiente e deve ter a intervenção de profissionais. Para este autor, se são mais velhos do que o irmão/irmã deficiente a necessidade de apoio será maior, pelo menos nas primeiras fases, do que se forem mais novos. Isto porque, para Parfit (1975), um bebé que cresça numa família onde já existe um irmão deficiente, não verá a situação como fora do vulgar. De qualquer forma uma intervenção psicológica deve ser prestada (cit. por França, 2000).

Segundo Marcelli (1983), os pais intrigam-se bem cedo sobre os efeitos que pode ter a presença de uma criança deficiente nos outros filhos. Há uma atitude extremamente defensiva dos pais, quando são directamente interrogados em relação a este assunto. Assim, quando o psicoterapeuta, na entrevista dedicada ao filho deficiente, coloca aos pais perguntas sobre as outras crianças da fratria, respondem frequentemente com a

banalização ou com a denegação do assunto. Parece que os pais necessitam de delimitar, com rigor, o campo de intervenção da equipa, quer para proteger os outros filhos, quer para se protegerem a si próprios do que sentem, naturalmente, como uma intromissão onipotente dos técnicos no seu seio familiar (França, 2000).

Braconnier (1983) chama-nos a atenção para o risco que se corre ao ter uma atitude intrusiva em relação à família e à dinâmica fraterna. Falar das eventuais dificuldades dos outros filhos constitui, provavelmente, uma ameaça de ver desmoronar-se todos os contra-investimentos defensivos ou sublimatórios que sustentam normalmente o narcisismo parental (França, 2000).

Por outro lado, da parte destes, a culpabilidade fica aligeirada com esta partilha. Mesmo a escolha profissional dos elementos saudáveis pode reflectir uma certa dissimulação do delito original (a rivalidade) entre os irmãos. Frequentemente, a fratria das crianças deficientes ou doentes orienta-se para carreiras médicas, paramédicas ou sociais (Ferrari, Crochette e Bouvet, 1988; Angel, 1996; Scelles, 1997). Esta capacidade de ajudar os outros não compensa, sempre, a dor de ter crescido com um irmão severamente atingido, ou a responsabilidade de se ocupar dele, mas em certa medida torna as coisas mais fáceis porque permite, por formação reactiva, defender-se dos sentimentos de inveja e ciúme que, inevitavelmente, todos sentiram, algures, durante o trajecto comum que é a vida de uma fratria e que, como vimos dizendo, está muitas vezes na origem da culpabilidade associada a estas situações dramáticas (Fernandes, 2002).

Mas ter ou um irmão doente ou deficiente não traz só consequências nefastas para a família. Como sucede perante outros acontecimentos dramáticos que podem irromper no decurso do ciclo de vida de uma família, a doença ou deficiência de um dos seus elementos pode desencadear processos positivos e estruturantes para toda a família ou, pelo menos, para alguns dos seus elementos (Fernandes, 2002).

No caso dos irmãos, o facto de terem vivido com um irmão diferente e de, em consequência disso, terem sido negligenciados pelos pais, fá-los aprender rapidamente a resolver problemas por si mesmos e, porque sabem bem o que é a solidão, eles são capazes de apreciar a amizade e de desenvolver uma grande compreensão em relação aos outros (Klagsbrun, 1992-1994).

Por outro lado a importância do irmão saudável na dinâmica familiar pode também levar a uma maior maturidade e sentimento de responsabilidade assim como melhorar os sentimentos de competência e auto-estima da criança (McHale & Garble, 1989).

Outra manifestação que se observa na fratria é o desenvolvimento de um comportamento altruísta, mesmo em crianças pequenas que ainda não percebem os outros como pessoas distintas, com necessidades e desejos próprios. A capacidade de ter em conta o ponto de vista dos outros exige um certo nível de desenvolvimento cognitivo e social. O estudo do comportamento altruísta na criança e, mais especialmente, a propensão para ajudar um dos seus semelhantes, é relativamente recente, remonta a uma dezena de anos. O principal motivo deste comportamento resulta, para Frydman e Ritucci (1988), do desejo de responder às expectativas dos adultos. A criança só se apropria progressivamente da norma altruísta. No princípio, as crianças não têm uma consciência total dos actos altruístas que efectuam esporadicamente e é graças ao valor dado pelos que as rodeiam (os pais, principalmente) que terão tendência para repetir este tipo de comportamento de forma mais regular, primeiro em público e depois no privado.

Estes últimos autores acentuam o papel importante que a relação pais-filhos tem neste comportamento, pelo qual se demonstrou que, nas crianças altruístas, pelo menos um dos pais comunica os valores altruístas e serve de modelo, enquanto que a outra figura parental chama a atenção para o estado da vítima. Assim, o comportamento altruísta de crianças pequenas é francamente influenciado pelas recompensas ou pela crença de se ser punido, enquanto nos mais velhos é determinado pelo reforço social e, especialmente, pela aprovação ou desaprovação dos amigos e colegas.

Após uma revisão das pesquisas efectuadas sobre a relação da fratria na família com uma criança deficiente, verifica-se que há estudos que apontam quer para os aspectos positivos, quer para os aspectos negativos dessa experiência. Dois grupos se definem então: os que olham para a patologia na fratria e tendem a ver a maioria dos irmãos da criança deficiente como candidatos à psicoterapia; e os que partem da premissa de que estas crianças têm ganhos secundários, por estarem em contacto com a deficiência. A discussão abrangeu a influência da criança deficiente na fratria e os vários factores que interferem nessa relação. Os resultados emergentes dos estudos são, frequentemente, contraditórios, quer pela falta de estudos aprofundados quer pela utilização nas amostras de diversas deficiências, quer ainda pelo recurso dos autores a estudos sobre outras deficiências e não especificamente a considerada, devido à falta de pesquisas nesta área, o que complexifica ainda mais a questão.

Todavia, foram identificados alguns factores de risco na fratria, nas dificuldades de relação, quer com os pais, quer com o irmão/irmã deficiente, sendo estes problemas minimizados se houver oportunidade para os filhos e os pais conversarem sobre os seus sentimentos em relação ao deficiente com o auxílio de técnicos adequados. A fratria participa assim, numa interacção em que a psicologia e a psicopatologia se definem pelo seu carácter familiar, em que o indivíduo é simplesmente uma parte em relação ao todo. As reacções da fratria podem variar e, tal como nos outros membros da família, também dependem da dinâmica familiar existente.

Em síntese, qualquer situação problemática na fratria (seja a morte, a doença ou a deficiência de um irmão) provoca sempre alterações no sistema familiar. Marcas indeléveis que nem sempre são negativas para o desenvolvimento posterior tanto da família como de cada um dos seus elementos. Quando os filhos são muito pequenos estão mais vulneráveis ao estado emocional dos pais, desencadeado por estes acontecimentos traumáticos, porque obviamente, estão mais dependentes destes (afectiva e cognitivamente). Nas situações de luto patológico, como vimos, a posição de irmão mais velho ou de irmã mais velha pode ser um factor de maior risco – vimos como nos casos de parentificação são, geralmente, estas crianças que são responsabilizadas

pelo cuidar dos pais e irmãos mais pequenos (embora muitas vezes possa ser toda a fratria que é obrigada a crescer prematuramente, como dissemos (Fernandes, 2002).

A Especificidade das Doenças Genéticas

Existe uma especificidade do impacto das doenças genéticas nos irmãos saudáveis, mas que foi em parte abordada no capítulo que aborda o tema das famílias de crianças com doenças, em particular as doenças genéticas. De salientar no entanto que a culpabilidade sentida pelos irmãos saudáveis em relação à doença do irmão pode revestir-se de outras formas nos casos de doenças geneticamente transmitidas. O irmão não doente pode perguntar-se porque é que ele não foi atingido e culpabilizar-se por isso.

A informação deve ser dada, para Gallet (1983), o mais cedo possível aos irmãos mais velhos, e logo que o diagnóstico da deficiência é efectuado, quer sobre a sua natureza quer sobre as suas causas. Os irmãos mais novos devem ser esclarecidos quando começarem a aperceber-se das diferenças. Todos eles, quando forem mais velhos, precisam, tal como os pais, de falarem sobre a hipótese de qualquer eventual implicação genética da deficiência, antes que eles próprios se casem.

PARTE II
ESTUDO EMPÍRICO

METODOLOGIA

Delineamento e Objectivos da Investigação

Delineamento da Investigação

Ao longo do Enquadramento Teórico foram abordados aspectos importantes na compreensão e descrição das crianças² com diagnóstico de doença rara: Síndrome Cornélia de Lange (SCdL) e Síndrome Prader-Willi (SPW). Foram também aprofundadas as relações que se estabelecem nas fratrias saudáveis e na especificidade das fratrias em que um dos irmãos tem um problema de saúde, seja uma doença genética, crónica ou uma deficiência.

Pretendeu-se caracterizar o modo como as crianças com um irmão com doença rara vivem as suas relações familiares, em especial a relação com o irmão doente, tirar conclusões distintas para cada doença e colocar em evidência a eventual interferência de cada doença (com as suas diferentes características) na relação fraterna.

Ao delinear esta investigação com o objectivo de estudar as implicações do diagnóstico de doença rara na dinâmica da relação fraterna teve-se sempre em consideração a importância de definir futuras intervenções terapêuticas.

² Ao longo do texto as crianças, jovens e adultos com doença rara e os seus irmãos vão ser referidos todos por crianças para facilitar a leitura do texto.

O estudo foi essencialmente exploratório e desta forma não se estabeleceram hipóteses.

Objectivos da investigação

De uma forma global pretendeu-se estudar e descrever as fratrias das crianças com uma doença rara e avaliar a dinâmica desta relação fraterna. Optou-se por estudar duas doenças raras: SCdL e SPW. Procurou-se também comparar os dois grupos, no sentido de compreender se as características específicas de cada uma das doenças teriam implicações diferentes em cada uma das fratrias. Considerou-se que as duas doenças diferem em relação ao grau de severidade avaliado em termos do grau de deficiência física e mental, capacidade de comunicação e grau de autonomia. A SCdL foi considerada mais grave do que a SPW.

Optou-se pela comparação de fratrias de crianças com duas doenças genéticas e raras (em vez de comparar com fratrias saudáveis) para se procurar descrever a especificidade do impacto de cada uma das doenças na fratria saudável. A comparação de grupos com doença foi realizada em investigações anteriores (Rausch de Trautenberg, 1974).

Para além deste objectivo geral definiram-se alguns objectivos específicos:

Objectivo 1 - descrever o grupo de crianças pertencentes a fratrias com crianças portadoras de doença rara, diagnosticada de forma clínica (SCdL) ou com diagnóstico molecular (SPW) relativamente às variáveis: características socio-demográficas e familiares, antecedentes pessoais, percurso escolar e impacto do diagnóstico de doença rara na família.

Objectivo 2 - avaliar a dinâmica da relação fraternal quando um dos irmãos tem uma doença rara em relação à forma como se situa na família e em particular na

fratria (ao envolvimento que sente em relação aos diferentes elementos da fratria, dependência das figuras parentais, defesas e grau de inibição).

Objectivo 3 - comparar a dinâmica da relação nas fratrias de crianças portadoras de duas doenças raras: SCdL e SPW.

Objectivo 4 – determinar se o grau de severidade da doença está relacionado com o tipo de relação que se estabelece na fratria.

Definidos os objectivos do estudo, foram escolhidos os instrumentos a utilizar, considerados os mais adequados para a recolha dos dados que se pretendiam obter e em seguida definidos os critérios básicos para a constituição da amostra e conseqüente recolha de dados. Posteriormente foi realizado o tratamento estatístico dos dados obtidos.

Passa-se em seguida à análise detalhada das fases do estudo, tendo em vista o objectivo final da investigação: compreender a dinâmica da relação na fratria da criança com doença rara.

Desenho da Investigação

A presente investigação corresponde a um desenho transversal, característico de um estudo não experimental (Pedhazur & Schmelkin, 1991) ou observacional (Ribeiro, 1999), uma vez que existe apenas um momento de avaliação e não houve manipulação de variáveis independentes. Neste caso, *“o investigador observa a variabilidade no fenómeno a ser explicado (variável dependente) e recolhe informação acerca das variáveis (independentes) que se presume serem responsáveis por essa mesma variabilidade”* (Pedhazur & Schmelkin, 1991, pp.177). É um estudo de carácter exploratório porque não tem como objectivo a confirmação ou infirmação de hipóteses.

Em relação ao número de variáveis independentes, pode considerar-se um estudo multifactorial, uma vez que existe mais do que uma variável independente.

A metodologia de análise de dados utilizada foi predominantemente quantitativa, e as variáveis dependentes e independentes foram avaliadas através de uma entrevista com os pais e de testes de avaliação psicológica para as crianças e que serão descritos mais adiante.

Amostra

Critérios de Amostragem

Os critérios de amostragem orientaram, num primeiro momento, a recolha dos sujeitos para a amostra e, num segundo momento, a selecção dos sujeitos recolhidos para integrar a amostra definitiva e cujos dados foram analisados.

Foi muito difícil encontrar a amostra ideal: crianças na mesma fase de desenvolvimento (para restringir a faixa etária a um grupo de crianças com características de desenvolvimento semelhantes), fratrias com a mesma estrutura e composição, com os irmãos estudados na mesma posição na fratria, e em número superior a 30.

Sendo as duas doenças estudadas raras na população portuguesa tiveram de ser incluídos no estudo todos os irmãos de crianças e jovens com estas duas doenças desde que tivessem entre 7 e 18 anos, alargando assim o estudo a três fases de desenvolvimento: latência (6 anos a 9 anos), puberdade (10 anos a 12 anos) e adolescência (13 anos a 18 anos).

Numa segunda fase foram considerados critérios de exclusão adicionais, tendo sido excluídos os casos em que os irmãos já não viviam com o doente na mesma casa, outros

em que o irmão era filho de relações anteriores do pai ou da mãe do doente (mesmo quando viviam na mesma casa).

Ambas as amostras são não probabilísticas, também denominadas intencionais ou de conveniência (Ribeiro, 1999).

Procedimento de Recolha de Dados

O estudo iniciou-se formalmente em Janeiro de 2004, altura em que estavam já contactados os vários serviços de genética médica do país e identificados os casos que poderiam participar na amostra. Este processo foi moroso e difícil de realizar. A recolha dos dados decorreu até Julho de 2005, sendo realizado sempre que possível nas instalações do Serviço de Genética Médica do Hospital de D. Estefânia, mas em caso de impossibilidade em casa das famílias, uma vez que eram de diferentes zonas do país.

Para a recolha dos dados foram contactados formalmente os Directores de todos os Serviços de Genética Médica do País, a Presidente da Associação Portuguesa de Doenças Raras e Raríssimas – Raríssimas e o Presidente da respectiva Comissão Científica, que facultaram os registos e listagens de todos os casos de que tinham conhecimento. Devido ao facto da investigadora trabalhar no Serviço de Genética Médica do Hospital de D. Estefânia foi possível aceder a todos os processos conhecidos de crianças com ambas as doenças no Serviço de Genética Médica, Serviço de Neurologia e Centro de Desenvolvimento deste Hospital.

Informalmente e através de contactos pessoais foram ainda encontradas famílias através dos seguintes serviços:

- Centro de Desenvolvimento do Hospital de Santa Maria através da colaboração da Dra. Rosa Gouveia;
- Serviço de Otorrinolaringologia, do Hospital Pediátrico Maria Pia, no Porto, através do Dr. Miguel Coutinho;

-
- Serviço de Otorrinolaringologia, do Hospital de Matosinhos, através do Dr. Maia Gomes, que facilitou o contacto com a Dra. Rosélie Gomes, e a Dra. Célia Barbosa, Pediatras do Desenvolvimento desse Hospital;
 - Serviço de Neurologia do Hospital de Cascais, através do Dr. Pedro Cabral;
 - Serviço de Cirurgia do Hospital da Guarda, através do Dr. Carlos Pimentel.

A amostra é constituída por todas as crianças saudáveis, com idades compreendidas entre os 7 e os 18 anos, nas fases de desenvolvimento da latência, puberdade e adolescência, de ambos os sexos com um irmão portador de doença rara. Foram constituídos dois grupos de estudo, um grupo de crianças com um irmão com Síndrome Cornélia de Lange, e outro com Síndrome Prader-Willi.

Ao longo deste tempo foram identificadas quarenta e duas famílias com um elemento com Síndrome Cornélia de Lange. Dessas famílias treze só tinham um filho com a doença, não havendo irmãos para participarem no estudo. Onze famílias tinham mais de um filho mas os irmãos saudáveis da criança doente não tinham idade para participar. De todas as famílias contactadas apenas uma família recusou autorizar o filho saudável a participar no estudo. Foram seleccionados para a amostra vinte e um sujeitos, pertencentes a dezoito famílias, de idades entre os 7 e os 18 anos, oriundos de diferentes zonas do país.

Foram identificadas quarenta e sete famílias com um elemento portador de Síndrome de Prader-Willi. Dessas famílias dezoito só tinham um filho com a doença, não havendo irmãos para participarem no estudo. Dezasseis famílias tinham mais de um filho mas os irmãos saudáveis da criança doente não tinham idade para participar. Quatro famílias reconstruídas foram identificadas, mas o irmão doente não tinha o mesmo pai do que os saudáveis. Todas as famílias contactadas aceitaram participar na investigação. Foram seleccionados para a amostra treze sujeitos, pertencentes a nove famílias, de idades entre os 7 e os 18 anos, oriundos de diferentes zonas do país.

Na maioria dos casos as famílias eram contactadas pelos serviços, em especial pelos médicos responsáveis pela criança para autorizarem dar o seu contacto. Posteriormente eram contactadas pela investigadora, era explicitado o objectivo do estudo e marcada a sessão para recolha de dados.

A duração quer da entrevista com os pais, ou mais frequentemente com as mães, quer da sessão de aplicação das provas variou, no seu conjunto, de 1h30 a 3h30. Após a entrevista foram aplicadas as provas na seguinte ordem: Desenhos da figura humana, de Harris-Goodenough (Harris, 1963/1982), Desenhos da família (imaginada e real), de Corman (1961), seguido do Teste de Relações Familiares, de Bene & Anthony (1957). A sessão terminava com as Matrizes Progressivas de Raven (1977). Começou-se sempre pelos desenhos que seriam potencialmente facilitadores da relação entre a criança e a investigadora. A prova de nível intelectual foi realizada no final para evitar que as potenciais dificuldades pudessem influenciar o desempenho nas provas seguintes.

Foi realizada apenas uma sessão por vários motivos: por um lado para não sobrecarregar as famílias e por outro porque em mais de metade da amostra a investigadora teve de se deslocar a diferentes zonas do país para estar com cada família.

Instrumentos

Determinada a área de investigação restava escolher os instrumentos para a recolha de dados. Recorreu-se aos seguintes procedimentos:

- Entrevista semi-estruturada aos pais;
- Matrizes Progressivas de Raven;
- Desenho da Figura Humana;
- Teste do desenho da família (imaginada e real), de Corman,;
- Teste das Relações Familiares, de Eva Bene e James Anthony.

Entrevista Semi-estruturada

A entrevista foi realizada sempre às mães, uma vez que, na quase totalidade dos casos, foi a pessoa que acompanhou as crianças e jovens. Esta variável não foi definida inicialmente como critério, mas ao longo da investigação foi-se impondo como uma constante.

Pretendeu-se recolher os elementos definidos previamente como importantes para a caracterização da criança ou jovem e da sua família, em particular da fratria. Eram explicados os objectivos do estudo, garantida a confidencialidade e pedido o seu consentimento para participar no estudo, sendo explicado o facto de serem livres para participar, podendo recusar se o entendessem. A abordagem foi sempre individual, mesmo quando se tratava de mais de um irmão saudável por fratria.

Mencionava-se o facto da sua participação se integrar no âmbito de uma investigação com o objectivo de estudar as relações entre os irmãos de crianças com doenças raras. Era explicado o facto de haver pouca investigação sobre doenças raras em Portugal e ainda menos sobre os irmãos de crianças com doença rara. Às crianças foi também explicada a razão da sua presença e a importância que a sua participação tinha para a investigação. Com este procedimento procurou-se uniformizar o mais possível a informação fornecida aos pais e às crianças.

Foi construída uma entrevista semi-estruturada para os pais com o objectivo de obter informações em áreas específicas da vida da criança. A escolha da entrevista enquanto instrumento prendeu-se com o facto de possibilitar uma conversa guiada e elicitar material detalhado nas áreas em que se pretendia obter informação.

A entrevista inicial foi considerada como uma entrevista semi-dirigida, ou seja, a mãe tinha a liberdade para expôr os seus problemas, começando por onde lhe parecesse mais importante. Mas a investigadora foi intervindo no sentido de assinalar áreas que

não tinham sido abordadas e sobretudo recolocar a ênfase no irmão saudável e na relação entre os elementos da fratria.

Apesar de haver um guião para uma entrevista semi-estruturada a duração da mesma dependeu de factores tão variados como a necessidade de alguns pais falarem sobre o filho doente (sendo necessário reconduzir a entrevista para o saudável), ou da necessidade de falarem sobre o saudável colocando questões variadas “porque estamos sempre tão preocupados com o outro, que nem temos tempo de pensar neste...”. Também a sessão de aplicação de provas dependeu do grau de investimento colocado nas tarefas, da insegurança sentida sobretudo pelos mais velhos (“já não sei desenhar!”), e do desejo de ficar mais naquele espaço que era sentido pelas crianças como um espaço privilegiado por ser só seu (“Não posso fazer mais jogos?”, “Amanhã posso voltar cá? Eu sei fazer mais jogos!”).

Na elaboração do guião da entrevista teve-se como objectivo obter informações acerca da forma como a criança ou jovem se situa na família e como se organiza do ponto de vista escolar, social, etc... Ou seja tendo como objectivo a caracterização da amostra. Deu-se importância às questões que poderiam permitir uma adequada descrição da amostra, mas também tendo em conta o que foi encontrado em investigações nesta área, e que foi abordado no Enquadramento Teórico. Foram definidas questões em diferentes áreas e que serão de seguida descritas. (Anexo 1)

Identificação da criança e caracterização sociodemográfica da família

Consistiu num conjunto de questões acerca da identificação da criança (idade, fase de desenvolvimento e sexo) e do conjunto da fratria, em particular do seu irmão doente. Foram abordadas as características das fratrias tais como o tamanho da fratria, a posição relativa de cada irmão na fratria. Foram também colocadas questões relacionadas com a composição e estrutura da família assim como o relacionamento entre cada elemento da família.

Foram também colocadas uma série de questões que permitissem avaliar o nível sócio-económico da família através da Escala de Graffard, que estabelece 5 classes de acordo com: profissão e nível de instrução dos pais, fonte principal de rendimento, tipo de habitação e local de residência. (Anexo 2)

Dados relativos à criança

Consistiu em dois grupos de questões que abrangiam as seguintes áreas: gravidez e parto (gravidez, saúde materna antes e durante a gravidez, parto e período neo-natal), o desenvolvimento psicomotor (sorriso, alimentação, sono, marcha, linguagem, treino esfínteriano, regressões e medos) e o percurso escolar, que abordou a escolaridade da criança colocando questões acerca do seu percurso escolar, eventuais dificuldades de adaptação ao jardim infantil e à escola, aprendizagem, reprovações, necessidades de apoio pedagógico ou psicológico.

Impacto do diagnóstico de doença na família

Este conjunto de questões pretendeu compreender o impacto da doença de uma das crianças na família e mais especificamente na fratria (idade em que foi feito o diagnóstico, informação disponibilizada e por quem, alterações na estrutura e distribuição de papéis na família, relação da criança ou jovem com os irmãos saudáveis e com o doente).

Matrizes Progressivas de Raven

As matrizes progressivas de Raven são usadas com crianças e jovens e permitem avaliar o desenvolvimento intelectual e em particular o desenvolvimento do raciocínio lógico-dedutivo. O teste foi construído de forma a atrair e manter a atenção de crianças e jovens, constituindo uma forma prática e rápida de avaliação do raciocínio lógico-dedutivo.

A ordem dos problemas em cada uma das séries que compõem o teste seguem o método de trabalho habitual para as crianças e jovens e as séries juntas estão organizadas de forma a cobrir todos os processos de raciocínio perceptivo que são possíveis para cada idade.

Os resultados foram avaliados de acordo com a proposta do manual (1977):

Classe I - Intellectualmente superior (se o resultado for igual ou superior ao percentil 95 para os sujeitos do mesmo grupo etário).

Classe II - Nitidamente acima da capacidade intelectual média (para um resultado igual ou superior ao percentil 75) ou Classe II+ (se o resultado for igual ou superior ao percentil 90).

Classe III – Capacidade intelectual média (para resultados situados entre o percentil 25 e o percentil 75) ou Classe III+ (no caso do resultado ser superior ao percentil 50) ou ainda Classe III– (se o resultado for inferior ao percentil 50).

Classe IV – Nitidamente abaixo da capacidade intelectual média (para resultados situados no percentil 25 ou abaixo deste) ou IV– (se o resultado for igual ou inferior ao percentil 10).

Classe V – Capacidade intelectual inferior (quando o resultado do sujeito é menor ou igual ao percentil 5 para o respectivo grupo etário).

Desenho da Figura Humana

Goodenough organizou em 1925 o teste da figura humana, com o apuramento de itens que avaliam o nível mental infantil com base na presença e grau de perfeição de detalhes com que a figura humana é desenhada. Este é um teste não-verbal de extrema simplicidade e grande economia de meios na sua utilização, bem como de grande agrado das crianças (Goodenough, 1957). De acordo com Goodenough (1957), o desenho é um meio adequado para estudar a inteligência das crianças. Mas de acordo com os trabalhos de Machover (1948), uma técnica de avaliação da personalidade através dos desenhos da

figura humana pode contribuir para uma compreensão de alguns aspectos do funcionamento emocional da criança.

O pedido para desenhar a figura humana, no caso desta investigação especificamente um homem, uma mulher e o próprio, é um pedido simples, rápido, que exige apenas papel e lápis e oferece um testemunho directo da projecção da criança. De acordo com Machover quase não tem limitação de idade, inteligência ou habilidade artística (1948), pelo que foi útil na investigação que teria sujeitos com idades entre os 7 e os 18 anos.

Em termos gerais, o desenho de uma pessoa representa a expressão do eu, ou do corpo, no ambiente. O que é expresso pode ser definido como uma imagem corporal, ou seja, “*como o reflexo complexo (...) da imagem de si mesmo*” (Machover, 1948, pp.351).

Os desenhos da figura humana foram avaliados de acordo com os seguintes critérios para cada um dos três desenhos que foram pedidos (homem, mulher e auto-retrato):

- nível gráfico (superior, adequado ou inferior),
- conteúdo (valorizado ou desvalorizado).

Foi também feita uma comparação qualitativa entre o desenho do auto-retrato e o desenho da figura humana do mesmo sexo.

Teste do Desenho da Família (Imaginada e Real)

O Teste do Desenho da Família foi utilizado conjuntamente com o Teste de Relações Familiares com o objectivo de compreender o modo como as crianças viam e se situavam na sua família, e teve em vista apreciar aspectos da dinâmica afectiva relacional dentro do seu agregado familiar.

Os autores são unânimes em chamar a atenção para o facto do desenho servir de ponto de partida para a relação clínica e poder ser extremamente útil como auxiliar na investigação da percepção que a criança tem do seu agregado familiar.

Minkowska (1952), Porot (1952), Appel, Barcellos e Fukada (1956) apresentaram a prova pedindo à criança que desenhasse a sua família. Corman (1976) propôs uma instrução alternativa à clássica, que permite tornar mais projectivo o conteúdo, pedindo ao sujeito que desenhe uma família imaginária.

Segundo Corman (1961), as tendências e defesas do Eu exprimem-se no desenho da família através das valorizações ou desvalorizações dos personagens, dos deslocamentos ou personagens acrescentados à família real, da proximidade ou afastamento dos personagens e das identificações conscientes e inconscientes que a criança faz. Assim, as identificações conscientes são expressas no questionário (quando é perguntado à criança qual o personagem que prefere e qual gostaria de ser); as identificações inconscientes são dadas pela ordem do desenho (primeira personagem a ser desenhada), pela valorização dos personagens, pela identificação dos personagens mais felizes ou mais simpáticos e ainda pelos personagens acrescentados.

Corman observa que o comportamento desencadeado pelo pedido é tão importante como o desenho em si. Como tal, anota a ordem pela qual as personagens são desenhadas, o tempo a que cada uma foi dedicada, o cuidado com os detalhes e a localização na folha de desenho.

Em relação ao desenho da família imaginária, foi realizada uma análise de conteúdo do que a criança desenha, dos comentários que faz em relação a estes, assim como dos dados obtidos do questionário. A mesma análise foi realizada em relação ao desenho da família real.

Liliana Zani (1969) comparou um número apreciável de protocolos do Teste do desenho da família, com as duas propostas; primeiro “Desenha uma família... faz como

quiseres” (versão imaginativa) e logo de seguida “Desenha a tua família” (versão concreta) e estabeleceu uma escala de avaliação que lhe permitiu comparar as duas versões. Foi com base nesta escala de avaliação que foram interpretados os desenhos pedidos às crianças desta investigação. Esta avaliação pareceu mais adequada à investigação por permitir pensar sobre a forma como a criança se situa na família e valoriza os seus diferentes membros, mas também estabelecer pontos de contacto com o Teste de Relações Familiares.

Esta escala de avaliação aproveita muitos dos critérios de interpretação seguidos por Corman, ao nível das estruturas formais e do conteúdo, que foram úteis para concluir acerca do processo de identificação de cada criança e da valorização das diferentes figuras da família.

As normas de Corman incluem um pequeno questionário à criança após a execução do desenho. As perguntas colocadas a todas as crianças foram as seguintes:

- Quem são essas pessoas que tu desenhaste nessa família? Como se chamam e que idade têm?
- Qual delas é a mais simpática? Porquê?
- Qual delas é a pior, a mais antipática? Porquê?
- Qual delas é a mais feliz? Porquê?
- Qual delas é a mais infeliz? Porquê?
- E tu, nesta família, quem preferes?
- Se tu pertencesse a esta família, quem gostarias de ser? Porquê?

Teste das Relações Familiares

Descrição sumária do teste e das condições de aplicação.

Uma vez que se pretendia caracterizar a forma como a criança neste período etário tão alargado (da latência à adolescência) encara a família e expressa os seus sentimentos relativamente às figuras parentais e à fratria, pareceu-nos que um teste quantificável

poderia ser mais útil do que um teste projectivo. Foi nessa perspectiva que se escolheu o Teste das Relações Familiares (TRF), criado em 1957 por Bene e Anthony, do Institute of Psychiatry de Londres. Esta versão foi posteriormente revista por Bene em 1978 e em 1985. As alterações introduzidas consistem fundamentalmente na formulação mais universal de alguns itens com o objectivo de adaptar o teste a culturas diferentes mas também se acrescentaram novos itens, de forma a contemplar ainda mais informações.

O TRF permite, a partir de um contexto lúdico, avaliar as relações emocionais da criança com a sua família, através da medição objectiva da direcção e intensidade dos sentimentos da criança face aos vários elementos da família (sentimentos dirigidos) bem como da sua percepção relativamente ao afecto que por eles lhe é atribuído (sentimentos recebidos).

Segundo os seus autores, *“é um suplemento a técnicas projectivas e visa indicar de modo objectivo, seguro e rápido, a direcção e a intensidade dos sentimentos da criança relativamente aos diferentes membros da família e avaliar ainda o modo como os outros a vêem”* (Bene & Anthony, 1957, p.11). A versão infantil do TRF tem duas formas: para crianças mais pequenas (entre os 6 e os 8 anos) e para crianças mais velhas, (crianças e adolescentes com idades superiores a 8 anos).

O material do teste é constituído por 21 caixas de correio das quais 20 representam pessoas de ambos os sexos, com diversas idades, tamanhos e aparências, que permitem representar todos os elementos de qualquer família. É adicionada às figuras escolhidas pela criança, como representativas da sua família, uma outra: o Sr. Ninguém, que se apresenta de chapéu e de costas, e a quem se destinam todas as mensagens que a criança sente não se aplicarem a nenhum dos membros da sua família. Através desta figura oferece-se uma oportunidade de escape defensivo relativamente a sentimentos que são reprimidos (censurados) ou de desvio de sentimentos que não se deseja admitir que possam ser dirigidos aos próprios ou aos outros.

O material do teste inclui também um conjunto de mensagens (foi usada sempre a forma para crianças mais velhas) escritas em pequenos cartões individuais, que exploram as relações afectivas intra-familiares. Há mensagens (num total de 36 itens) que exprimem sentimentos fortes de amor ou de ódio; ou sentimentos menos intensos de ternura, rejeição ou de ciúme, que partem da criança e se dirigem aos outros ou a si mesma. Há mensagens (num total de 32 itens) que exprimem sentimentos recebidos pela criança, isto é, que ela julga ou deseja que lhe sejam dirigidos. Finalmente pretende-se avaliar o grau de dependência através de superprotecção materna e indulgência por parte do pai ou da mãe, ou seja, o modo como a criança vê ou deseja a distribuição do afecto dos pais (18 itens).

A sequência das mensagens exprimindo sentimentos de intensidade e direcção variada, num ritmo relativamente acelerado, leva a criança a lançá-los nas figuras num primeiro impulso, sem poder defender-se muito ou oferecendo-lhe uma figura (Sr. Ninguém) para esse fim. A sequência das mensagens leva a que depressa se esqueça a anterior e a perca de vista, de modo que no final o examinando não pode controlar as respostas nem sentir-se particularmente culpabilizado (Malpique, 1990).

Segundo os autores, *“O TRF procura ajudar a criança a exprimir sentimentos de que está consciente mas que tem dificuldade em verbalizar. Haverá um misto de libertação de sentimentos reprimidos não confessados, e de sentimentos expressos na família ou por estranhos. Os movimentos afectivos (inconscientes) só podem ser apreciados ou inferidos do resultado do teste”* (Bene e Anthony, 1957, p.58).

“Neste teste dá-se à criança ampla oportunidade não só para a expressão directa como para a expressão defensiva. Segundo os autores dar-se-á uma conotação comportamental à expressão afectiva directa e, sendo assim, se encontramos uma negação global dos sentimentos agressivos vamos também verificar se essa negação existe na família” (Bene e Anthony, 1957, p.28).

A interpretação dos resultados não é no entanto tão linear e há que considerar toda a dinâmica defensiva – a expressão dos desejos e a projecção dos sentimentos – no modo como a criança faz o balanço entre sentimentos dirigidos e recebidos. A questão que se pode levantar é “se o tipo de respostas é verdadeiramente representativo de sentimentos ou se antes demonstra o que a criança conscientemente considera sentimentos permitidos” (Bene e Anthony, 1957, p. 23).

Segundo os autores o *“material indica que a inibição no teste corresponde de perto à inibição encontrada na clínica”*. Admitem porém que crianças inibidas possam, em situação de teste, exprimir sentimentos que são incapazes de exprimir na vida real (Bene e Anthony, 1957, p. 12).

A situação de teste inicia-se com uma pequena conversa social destinada a criar um clima de confiança e de cooperação entre o sujeito e o examinador. Durante a mesma, é investigada a composição e caracterização do agregado familiar actual da criança (“Diz-me, quem vive contigo em tua casa?”), da sua família (“Quem são as pessoas da tua família? Como se chamam e que idade têm?”), bem como outros factos relevantes que possam ter surgido no contexto familiar (afastamentos, divórcios, mortes, etc).

Depois, a criança é convidada a escolher – de entre a totalidade das figuras expostas numa mesa lateral- os elementos que vão representar a sua família (“Vês estas figuras que estão aqui? Imagina que algumas delas vão representar as pessoas da tua família e escolhe aquela que melhor faria de tua mãe, de teu pai, etc.”).

A criança deve dispor as figuras que escolheu para formarem a sua família, segundo a ordem que desejar, identificando o seu nome e idade (irmãos). Nessa altura, é-lhe apresentado o Sr. Ninguém, bem como a tarefa que ela terá que realizar a seguir.

O examinador deve ter sempre presente, quando administra o teste, que a criança pode, por razões intelectuais e emocionais, incluir ou excluir do círculo familiar alguns elementos importantes, e que, a família que nos apresenta, não coincide com a sua

família real. Estas diferenças, entre a família real e a imaginária da criança, serão consideradas na interpretação dos resultados relativos à sua vida emocional em casa. Assim, logo desde o início, o examinador e a criança devem partir do princípio que esta é agora a sua família, e esta ilusão deve ser mantida até terminar o teste (França, 2000).

Mostram-se as cartas com as mensagens escritas à criança, dizendo-lhe que são para ser enviadas àquelas pessoas da sua família (“Vês, temos aqui um monte de cartinhas com mensagens escritas. Vou ler-te o que dizem e tu colocas cada uma na pessoa onde achas que fica melhor. Se a carta não fica bem a ninguém, pões no Sr. Ninguém. Se achares que fica bem a todos ou a várias pessoas, dás-me a mim.”).

Os itens são baralhados e lidos à sorte, com excepção dos quatro primeiros e dos dois últimos, permitindo, assim, não aumentar a ansiedade ou defesas face a alguns sentimentos mais chocantes. Os dois últimos itens devem exprimir sentimentos positivos afim de se evitar que a criança saia do teste ansiosa e culpabilizada.

Deve-se recordar à criança que também pode meter cartas na figura que a representa. As crianças mais velhas podem preferir ser elas a ler as mensagens e a colocá-las nas respectivas caixas do correio, o que também é possível.

Cotação e interpretação dos resultados.

A avaliação dos resultados baseia-se na análise das somas totais e parciais dos itens atribuídos a cada pessoa, relativos quer aos sentimentos dirigidos e recebidos, quer aos sentimentos de dependência.

Assim, o número total de itens atribuídos a cada pessoa indica-nos o *envolvimento emocional* da criança com essa pessoa, que pode ser *positivo* ou *negativo* se a soma de cada um exceder 2/3 do total. Diz-se que o envolvimento é ambivalente se nem a soma dos itens (+) nem a dos itens (–) excede 2/3 do total (Malpique, 1990; França, 2000).

As respostas *egocêntricas*, tal como os autores lhe chamam, referem-se aos itens lançados no próprio Eu, dando-nos indicações quanto à auto-estima (itens +), auto-depreciação (itens -), e tendência regressiva (itens de dependência) da criança.

A apreciação quantitativa e qualitativa dos itens lançados no Sr. Ninguém permite-nos avaliar os movimentos defensivos. Normalmente este recebe as mensagens que exprimem sentimentos fortemente agressivos. As defesas que melhor se evidenciam neste teste são:

1. A negação, que se traduz no maior número de itens positivos e negativos no Sr. Ninguém.
2. O deslocamento que por sua vez, se manifesta na dispersão evidente dos itens nas figuras periféricas (avós, tios, primos), com um investimento reduzido nas figuras centrais (pai, mãe) e em si próprio.
3. A idealização, em que a criança dá um número exagerado de itens positivos para alguns membros da família, colocando a maioria dos sentimentos negativos no Sr. Ninguém.
4. A regressão, em que a criança reclama para si própria os itens de dependência, indulgência excessiva e superprotecção.

O TRF permite fazer um diagnóstico clínico da *inibição* através duas escalas de inibição/desinibição com 5 graus (inibição forte, moderada, fraca e desinibição moderada e forte). Organizam duas escalas a que chamam negativa ou positiva conforme a intensidade dos afectos agressivos ou amorosos e das figuras a quem são dirigidos. Pela importância que este item interpretativo pode ter para este estudo passam a referir-se os parâmetros segundo os quais se faz a avaliação.

Escala negativa de inibição (de inibição ou desinibição dos sentimentos negativos)

1. Forte inibição: ausência de respostas negativas ou apenas uma levemente negativa.

2. Inibição moderada:

a) nenhuma resposta fortemente negativa ou apenas uma.

b) resposta levemente negativa dirigida a um irmão ou figura periférica da sua família.

3. *Fraca inibição:*

- a) *resposta fortemente negativa dirigida a irmãos ou elementos periféricos da família.*
- b) *respostas fortemente negativas dispersas pela família.*
- c) *resposta levemente negativa atribuída ao pai.*

4. *Desinibição moderada: resposta fortemente negativa dirigida ao pai.*

5. *Forte desinibição: resposta fortemente negativa dirigida à mãe.*

Escala positiva de inibição (de inibição ou desinibição dos sentimentos positivos)

1. *Forte inibição: ausência de respostas fortemente positivas (erotizadas), ou menos de 10 respostas levemente positivas.*

2. *Inibição moderada:*

- a) *apenas respostas levemente positivas.*
- b) *respostas fortemente positivas distribuídas por várias pessoas.*
- c) *respostas fortemente positivas dirigidas ao irmão ou figura periférica da família.*
- d) *respostas fortemente positivas dispersas pela família.*
- e) *respostas fortemente positivas dirigidas ao bebê.*

3. *Fraca inibição: respostas fortemente positivas centralizadas na mãe, em crianças com menos de 12 anos.*

4. *Desinibição moderada: respostas fortemente positivas dirigidas a qualquer dos pais, em meninas com mais de 12 anos.*

5. *Forte desinibição: respostas fortemente positivas dirigidas a qualquer dos pais, por rapazes com mais de 12 anos.*

A inibição no teste tem em linha de conta certos factores que interferem como a idade, o sexo, a classe social e o grau de neuroticismo. Deste modo, observa-se que a livre expressão dos afectos diminui com a idade, enquanto a agressividade se exprime mais frontalmente nos rapazes do que nas meninas, onde os sentimentos de ternura são mais admitidos nestas pela influência cultural; à medida que o rapaz cresce os afectos de ternura são mais reprimidos (Bene & Anthony, 1957).

Validade e fiabilidade do TRF.

Apesar das diversas críticas apontadas e da afirmação sistemática da necessidade de continuados estudos, O TRF tem sido considerado como um teste de reconhecido

interesse na apreciação da dinâmica familiar. Considera-se que é capaz de discriminar diferenças significativas nas relações familiares entre crianças provenientes de diferentes populações e afirma-se que os mecanismos psicodinâmicos de defesa, que permite destacar, têm particular significado nas crianças gravemente perturbadas.

O processo de validação de um teste com estas características não é fácil e tem de entrar em consideração com diversos factores. Bene e Anthony escolheram uma amostra de crianças, inglesas, na primeira metade do século XX, normalmente inteligentes, com idade média de 11 anos, a partir de uma consulta do tipo Child Guidance. Procuraram comparar o resultado dos testes feitos na primeira consulta com o material clínico e social obtido ao fim de um ano de consulta; outro grupo de testes foi comparado com um questionário feito às mães sobre o modo como elas apreciavam as relações da criança com os outros membros da família. Estudaram-se também os resultados dos testes de crianças cujos pais ou mães eram conhecidos no seu tipo de relacionamento com os filhos (pelo médico, pelo outro cônjuge, ou pela assistente social). De um modo geral verificou-se uma concordância positiva entre as informações e as respostas ao teste (Malpique, 1990).

Segundo alguns autores é muito controversa a forma como os autores pretenderam apreciar a validade do teste, pois além das amostras serem pequenas e a partir de material clínico, não foram tratadas estatisticamente de modo correcto (Buros, 1959; Jensen, 1959; Kauffman, 1970, cit. por Malpique, 1990).

A metodologia utilizada também foi criticada pois é discutível que se possa comparar a apreciação que a criança faz da sua relação com a família com os dados aparentemente objectivos sobre essas relações por outras pessoas (mãe, médico, assistente social) (Malpique, 1990).

Apesar dos estudos que têm sido realizados para testar a validade do teste, e que não é relevante aqui mencionar, Malpique (1990) após uma revisão cuidada da literatura considera que a validade e fiabilidade do TRF exigem mais investigação uma vez que

tem havido poucos estudos normativos e que as amostras utilizadas foram pequenas. O elevado número de dados obtidos pelo teste exige técnicas apuradas de análise estatística. É concordante na maior parte dos estudos normativos (e alguns de casos clínicos) que a figura da Mãe é a que recebe maior número de itens, da parte de ambos os sexos. As figuras do Pai e da Mãe recebem geralmente mais afectos positivos do que negativos. Quase todos os estudos evidenciam claramente a rivalidade fraternal (é para os irmãos que se deslocam mais afectos negativos). O Sr. Ninguém é em geral o depositório de afectos negativos (fortemente agressivos). Os irmãos são muito valorizados e recebem um grande número de itens; o envolvimento pode ser negativo ou ambivalente, sendo quase sempre positivo e com marcada posição dos pais quando se referem a um irmão bastante mais novo ou bebé.

Procedimento Estatístico

Codificação e Cotação das Respostas do Questionário e Instrumentos

Após a recolha de dados, numa primeira fase foi feita a análise e interpretação dos desenhos e a cotação das respostas dos instrumentos (Matrizes de Raven e Teste das Relações familiares).

Relativamente aos dados da entrevista foram criadas categorias a partir das respostas a cada uma das áreas definidas como importantes para a avaliação da criança e da sua família. Foram assim criadas as variáveis que se consideram serem relevantes para a caracterização da amostra.

Os dados recolhidos e que provinham da entrevista e dos testes foram codificados de acordo com uma grelha previamente definida. (Anexo 3)

Análise Estatística

Numa primeira fase foi feita uma análise recorrendo à estatística descritiva com o objectivo de caracterizar a amostra e os dois grupos que a constituem. Exploraram-se as variáveis através da análise de frequências e percentagens para os dados qualitativos e através do cálculo de médias, de desvios padrão e erros padrão para os dados quantitativos.

Numa segunda fase, com os objectivos de averiguar a existência de diferenças entre os dois grupos e de observar a existência de configurações num e noutro grupo, foram realizadas análises estatísticas inferenciais. Os dados foram avaliados fazendo recurso a estatística paramétrica e não paramétrica (valores de prova inferiores a 0.05 foram considerados como indicando resultados estatisticamente significativos). Em função das características das variáveis consideradas e da verificação dos pressupostos necessários foram efectuados: testes de Qui-quadrado, testes de Fisher, e testes de Mann-Whitney para amostras independentes.

No que diz respeito às variáveis categoriais nem sempre foi possível recorrer aos testes de análise estatística inferencial uma vez que, face ao número reduzido de sujeitos de um dos grupos e quando as variáveis eram compostas por três ou mais categorias, não era cumprido um dos pressupostos para a aplicação do teste de Qui-Quadrado, que exige um número de casos esperados em cada célula superior a cinco. Quando foi possível a utilização da estatística os dados do teste e o coeficiente de Pearson foi apresentado no respectivo quadro ou ao longo do texto. Quando não foi possível fez-se apenas a comparação qualitativa com os valores absolutos e frequência relativa de cada categoria da variável.

Na análise estatística dos dados foi utilizado o programa SPSS 13.0 (Statistic Package for the Social Sciences). Serão apresentados no capítulo seguinte os resultados destas análises e uma descrição mais detalhada dos procedimentos estatísticos utilizados em cada uma das análises.

APRESENTAÇÃO DOS RESULTADOS

Num primeiro momento é apresentada uma visão global da amostra, que pretende descrever e comparar os dois grupos que a constituem: irmãos de crianças com Síndrome Cornélia de Lange (grupo SCdL) e irmãos de crianças com Síndrome Prader-Willi (grupo SPW) relativamente às variáveis: características socio-demográficas e familiares, antecedentes pessoais, percurso escolar e impacto do diagnóstico de doença rara na família. Em seguida são abordadas as características da relação da fratria da criança com doença rara, através dos dados obtidos com os instrumentos. Os resultados obtidos são assim de dois tipos: dados que salientam elementos comuns e divergentes das famílias e fratrias das crianças com cada uma destas doenças, obtidos através da entrevista com as mães; e dados resultantes dos instrumentos utilizados.

Na descrição dos dados obtidos recorreu-se a estatística descritiva, nomeadamente a determinação de médias, desvios-padrão, e valores máximos e mínimos para variáveis contínuas ou o cálculo de frequências e percentagens para as variáveis nominais. Sempre que possível realizaram-se testes estatísticos (Teste Qui-quadrado e Fisher, no caso de dados qualitativos; e Teste de Mann-Whitney, no caso de dados quantitativos), para averiguar a existência de diferenças estatisticamente significativas entre os grupos (estatística analítica ou inferencial).

Ao longo do texto e em paralelo com a apresentação dos resultados das análises comparativas optou-se pela introdução de alguns elementos de discussão de dados.

Caracterização Global da Amostra

Os dados relativos à descrição e à análise comparativa dos dois grupos que se apresentam de seguida foram obtidos através da entrevista realizada com as mães.

Características Sócio-demográficas

Neste ponto abordam-se os dados sócio-demográficos das crianças que participaram no estudo assim como as dos seus irmãos doentes.

No Quadro 1 são descritas as idades da criança saudável e do doente na altura em que participaram no estudo, as idades que tinham quando foi feito o diagnóstico de doença rara e a fase de desenvolvimento em que se encontra a criança estudada.

Quadro 1 – Idades e fases de desenvolvimento dos dois grupos da amostra

	SCdL n=21	SPW n=13
Idade do irmão saudável	M = 13,38 ; DP = 3,20 Min = 7,92 ; Max = 17,83	M = 13,28 ; DP = 3,62 Min = 7,33 ; Max = 17,67
Fase desenvolvimento (irmão saudável)		
Latência	4 (19%)	3 (23,1%)
Puberdade	5 (23,8%)	3 (23,1%)
Adolescência	12 (57,2%)	7 (53,8%)
Idade da criança doente	M = 10,28 ; DP = 6,01 Min = 0,67 ; Max = 26	M = 8,12 ; DP = 5,17 Min = 2,92 ; Max = 17,75
Idade do irmão saudável quando foi feito o diagnóstico	M = 6,12 ; DP = 4,39 Min. = 0 ; Max. = 13,66	M = 8,44 ; DP = 4,92 Min = 0 ; Max = 15,42
Idade da criança doente quando foi feito o diagnóstico	M = 1,8 ; DP = 2,29 Min = 0 ; Max = 6	M = 2,96 ; DP = 3,70 Min = 0 ; Max = 10

A média das idades dos irmãos saudáveis é semelhante nos dois grupos não havendo diferenças estatisticamente significativas ($U=134$; $p=0,929$). Para uma melhor caracterização da amostra esta foi subdividida em 3 grupos de acordo com a fase de desenvolvimento: latência (dos 6 aos 9 anos), puberdade (dos 10 aos 12 anos) e adolescência (dos 13 aos 18 anos). Em ambos os grupos a maior parte das crianças encontra-se na adolescência. No que diz respeito às fases de desenvolvimento não parecem existir diferenças significativas entre os dois grupos.

A média das idades dos irmãos doentes é muito semelhante nos dois grupos não havendo diferenças estatisticamente significativas ($U=103,5$; $p=0,242$).

Com o estudo da distribuição das crianças dos dois grupos em relação à variável sexo pretendeu-se verificar se a amostra era equilibrada, uma vez que esta variável é considerada na literatura como importante no estudo das relações na fratria (Quadro 2).

Quadro 2 – Sexo da criança saudável e da criança doente

	SCdL n (%)	SPW n (%)
Sexo do saudável		
Feminino	12 (57,1%)	6 (46,2%)
Masculino	9 (42,9%)	7 (53,8%)
Sexo do doente		
Feminino	8 (38,1%)	7 (53,8%)
Masculino	13 (61,9%)	6 (46,2%)

A composição dos dois grupos não difere significativamente em relação à variável sexo ($\chi_1^2 = 0,389$; $p= 0,533$). Em ambos os grupos existe um número proporcional de crianças do sexo masculino e do sexo feminino. Não existem diferenças estatisticamente significativas entre o número de crianças do sexo masculino e do sexo feminino nem no grupo SCdL ($\chi_1^2 = 0,429$; $p= 0,513$), nem no grupo SPW ($\chi_1^2 = 0,077$; $p= 0,782$).

Estudou-se também a amostra em relação ao sexo do irmão doente, por parecer importante a caracterização da composição da fratria. Não existem diferenças

significativas entre os dois grupos estudados no que se refere à variável sexo do doente ($\chi_1^2 = 0,808$; $p=0,369$). Em ambos os grupos existe um número proporcional de crianças do sexo masculino e do sexo feminino. Não existem diferenças estatisticamente significativas entre o número de crianças do sexo masculino e do sexo feminino nem no grupo SCdL ($\chi_1^2 = 1,190$; $p= 0,275$), nem no grupo SPW ($\chi_1^2 = 0,077$; $p= 0,782$).

Estudou-se a Classe Social a que pertenciam as famílias destas crianças (Quadro 3). A amostra é constituída por 4 dos 5 níveis sócio-económicos descritos pela Escala de Graffard. Nenhuma família em nenhum dos grupos pertence à Classe Alta.

Quadro 3 – Classe social das famílias estudadas

	SCdL n (%)	SPW n (%)
Classe Média Alta	0 (0%)	2 (15,4%)
Classe Média	7 (33,3%)	7 (53,8%)
Classe Média Baixa	11 (52,4%)	4 (30,8%)
Classe Baixa	3 (14,3%)	0 (0%)

Parece haver uma diferença entre as classes sociais das famílias dos dois grupos. As famílias do grupo SCdL distribuem-se pelas classes sociais mas a maioria pertence à classe média baixa, enquanto as do grupo SPW pertencem sobretudo à classe média.

Estes dados podem estar relacionados com a forma como a amostra foi recolhida uma vez que não existe qualquer associação descrita na literatura entre classe social e o nascimento de uma criança com qualquer destas doenças genéticas. Por outro lado numa amostra pequena e com tantas categorias da variável Classe Social parece natural que os casos se situem na média (classe média e média baixa) uma vez que são os dados esperados para a população portuguesa.

Em síntese, os dois grupos SCdL e SPW não apresentam diferenças significativas em relação ao conjunto das características sócio-demográficas estudadas.

Características Familiares

Neste ponto são abordadas não só as características das fratrias, mas também a composição familiar e o relacionamento entre os elementos da família.

As características gerais das fratrias dos dois grupos estão sintetizadas no Quadro 4. É importante fazer uma distinção no relacionamento que se estabelece entre os irmãos de acordo com algumas características específicas de cada fratria. Na literatura são referidos o número de irmãos, a posição relativa de cada indivíduo na fratria, e a sua posição em relação ao doente, como sendo factores relevantes no estudo das fratrias.

Quadro 4 – Características das fratrias

	SCdL n (%)	SPW n (%)
Número de irmãos do estudado		
Um	11 (52,4%)	4 (30,8%)
Dois	5 (23,8%)	6 (46,2%)
Três	5 (23,8%)	3 (23,0%)
	M=1,71; DP=0,84 Min=1; Max=3	M=1,92; DP=0,76 Min=1; Max=3
Posição do estudado na fratria		
Primeiro a nascer	12 (57,1%)	7 (53,8%)
Do meio da fratria	5 (23,8%)	5 (38,5%)
Último a nascer	4 (19,2%)	1 (7,7%)
Posição do doente na fratria		
Primeiro a nascer	5 (23,8%)	2 (15,4%)
Do meio da fratria	2 (9,5%)	3 (23,1%)
Último a nascer	14 (66,7%)	8 (61,5%)

Não parecem existir diferenças significativas no que diz respeito às variáveis: número de irmãos; posição do irmão estudado na fratria; posição do doente na fratria, e posição do estudado em relação ao irmão doente. Não existem diferenças significativas entre os dois grupos no que se refere ao número de irmãos da fratria ($U=114,5; p=0,043$).

Em relação à posição relativa da criança na fratria (saudável ou doente) consideraram-se apenas três categorias: o facto de ser primogénito (com as dificuldades de adaptação ao nascimento de qualquer irmão, saudável ou doente), o facto de pertencer ao meio da família (sendo o segundo ou terceiro a nascer mas tendo sempre um irmão mais novo) e finalmente o facto de ser o mais novo da fratria, o último a nascer não tendo passado pela experiência de ver o seu lugar ameaçado pelo nascimento de um irmão. Em ambos os grupos a criança estudada é na maior parte dos casos a primeira a nascer, e o doente o último a nascer, o que pode estar relacionado com o receio dos pais de voltar a ter filhos após o nascimento de um filho doente.

As características das famílias estudadas estão expostas no Quadro 5.

Quadro 5 – Características das famílias estudadas

	SCdL n (%)	SPW n (%)
Família com quem vivem		
Família nuclear	18 (85,7%)	13 (100%)
Família alargada	3 (14,3%)	0 (0%)
Outros familiares importantes		
Avós maternos	4 (19%)	0 (0%)
Avós paternos	1 (4,8%)	0 (0%)
Ninguém	16 (76,2%)	13 (100%)
Separação entre os pais		
Não	18 (85,7%)	9 (69,2%)
Sim	3 (14,3%)	4 (30,8%)
Separação pai-filho		
Não	20 (95,2%)	9 (69,2%)
Sim	1 (4,8%)	4 (30,8%)
Separação mãe-filho		
Não	19 (90,5%)	13 (100%)
Sim	2 (9,5%)	0 (0%)

Os dois grupos não diferem significativamente em relação à família com quem vivem (Teste de Fisher, $p=0,279$); aos outros familiares importantes; separação entre os pais (Teste de Fisher, $p=0,387$); e separação mãe-filho (Teste de Fisher, $p=0,513$).

A maior parte das famílias do grupo SCdL vivem com a família nuclear e a totalidade dos casos do grupo SPW vivem com a família nuclear.

No grupo SCdL são referidos os avós maternos e paternos como familiares importantes no cuidado da criança doente e dos seus irmãos, enquanto no grupo SPW não são referidos pelas mães outros familiares importantes nos cuidados ao doente e irmãos.

Em ambos os grupos são referidas separações entre os pais que correspondem a separações entre mãe-filho e pai-filho, uma vez que os filhos ficaram nessas situações a viver apenas com um dos progenitores.

No grupo SPW verificou-se existirem mais separações entre pai e filho do que no grupo SCdL, uma diferença muito próxima da significância estatística (Teste de Fisher, $p=0,059$). Esta diferença pode talvez ser pensada em termos da dificuldade de aceitação por parte do pai da sua influência na transmissão do gene alterado ao filho com SPW, facto que foi referido por estas mães como sendo desencadeador de conflitos familiares que levaram à separação do casal.

As relações que se estabelecem em meio familiar foram descritas de acordo com o Quadro 6, e não se verificaram diferenças significativas entre os dois grupos em nenhuma das variáveis.

Quadro 6 – Dados relativos às relações familiares

	SCdL n (%)	SPW n (%)
Relação entre os pais		
Próxima	18 (85,7%)	11 (84,6%)
Conflituosa	3 (14,3%)	2 (15,4%)
Relação dos pais com o próprio		
Adequada	17 (81%)	11 (84,6%)
Moderada inadequação	4 (19%)	2 (15,4%)
Relação dos pais com o doente		
Adequada	18 (85,7%)	13 (100%)
Moderada inadequação	3 (14,3%)	0 (0%)
Relação próprio com irmão saudável		
Normal	8 (38,1%)	10 (76,9%)
Perturbada	2 (9,5%)	1 (7,7%)
Sem irmãos saudáveis	11 (52,4%)	2 (15,4%)
Relação próprio com irmão doente		
Normal	3 (14,3%)	4 (30,8%)
Hiper protecção	14 (66,7%)	6 (46,2%)
Perturbada	4 (19%)	3 (23,1%)

A relação entre os pais é considerada próxima em ambos os grupos, não havendo diferenças estatisticamente significativas entre os grupos (Teste de Fisher, $p=1,000$), correspondendo os casos em que tal não acontece à separação entre os pais. A relação dos pais com o indivíduo estudado e com o doente é na maior parte dos casos considerada adequada, não havendo diferenças estatisticamente significativas entre os grupos (Teste de Fisher, $p=1,000$ e $p=0,270$ respectivamente).

Em ambos os grupos a relação do irmão estudado com o doente é na maior parte dos casos considerada pelas mães como de hiperprotecção, havendo também relações consideradas normais (“como se não fosse doente” ou “igual aos outros irmãos”) e perturbadas (consideradas conflituosas pelos pais).

Em síntese, não existem diferenças estatisticamente significativas entre os dois grupos para a quase totalidade das características que definem as fratrias. No que se refere às características da família parece haver uma diferença que se aproxima da significância estatística entre os grupos em relação à separação pai-filho. Esta diferença parece estar inerentemente associada às características específicas da doença SPW e especificamente à forma de transmissão do gene nesta doença.

Antecedentes Pessoais do Irmão Saudável

Neste ponto são abordados os resultados relativos à gravidez, período perinatal e dados do desenvolvimento. Os dados relativos à gravidez e período perinatal destas crianças e jovens estão descritos no Quadro 7.

Quadro 7 – Gravidez e período perinatal do irmão saudável

	SCdL n (%)	SPW n (%)
Gravidez		
Normal	16 (76,2%)	8 (61,5%)
Perturbações emocionais	3 (14,3%)	4 (30,8%)
Problemas de saúde	2 (9,5%)	1 (7,7%)
Período perinatal		
Sem factores de risco	18 (85,7%)	11 (84,6%)
Factores de risco emocional	2 (9,5%)	2 (15,4%)
Factores de risco somático	1 (4,8%)	0 (0%)
Alimentação		
Sem dificuldades	20 (95,2%)	9 (69,2%)
Com dificuldades ligeiras	1 (4,8%)	4 (30,8%)
Dificuldades com o sono		
Sem dificuldades	17 (81%)	10 (76,9%)
Com dificuldades ligeiras	4 (19%)	3 (23,1%)
Sono e autonomia		
Dorme sozinho no quarto	11 (52,4%)	7 (53,8%)
Partilha quarto com irmãos	10 (47,6%)	6 (46,2%)

Os grupos não diferem estatisticamente em relação às variáveis gravidez; período perinatal; dificuldades com o sono (Teste de Fisher, $p= 1,000$).

Em ambos os grupos a gravidez é descrita como tendo decorrido sem problemas, “normal”, e em alguns casos os problemas emocionais parecem estar relacionados com receios após uma primeira gravidez com um filho doente. Em ambos os grupos a maioria das mães não refere dificuldades no período perinatal, alimentação ou sono.

Foram encontradas diferenças próximas da significância em relação à variável alimentação (Teste de Fisher, $p= 0,059$). No grupo SCdL só são referidas dificuldades ligeiras num dos casos mas no grupo SPW quatro mães referem dificuldades ligeiras (o que constitui 30,8% da amostra). Esta diferença pode estar relacionada com o ênfase colocado na alimentação nas famílias com SPW.

As crianças doentes (com SPW) têm de ter desde cedo um rigoroso controlo da alimentação, uma vez que não parecem nunca ter a sensação de estar saciados, comendo em excesso se não forem controlados. Nos casos em que são referidas dificuldades com a alimentação dos saudáveis, estas podem ser consideradas dificuldades comparativamente ao apetite do irmão doente, uma vez que as mães referem que o irmão saudável tem “falta de apetite”, “não gosta de comer”. Nestas famílias parece haver uma preocupação com a alimentação da criança doente e que é generalizada para os restantes elementos da família.

Os dados relativos ao desenvolvimento destas crianças e jovens estão descritos no Quadro 8. É de salientar que são dados obtidos através da entrevista com a mãe baseando-se na sua avaliação retrospectiva, devendo ser lidos tendo presente toda a subjectividade a que estão sujeitos.

Quadro 8 – Desenvolvimento do irmão saudável

	<i>SCdL</i> <i>n (%)</i>	<i>SPW</i> <i>n (%)</i>
Marcos do desenvolvimento		
Normal, sem atraso	17 (81%)	10 (76,9%)
Atraso ligeiro-moderado	4 (19%)	3 (23,1%)
Linguagem		
Normal, sem atraso	18 (85,7%)	11 (84,6%)
Atraso ligeiro-moderado	3 (14,3%)	2 (15,4%)
Marcha		
Normal, sem atraso	20 (95,2%)	11 (84,6%)
Atraso ligeiro-moderado	1 (4,8%)	2 (15,4%)
Controlo esfinteriano		
Normal	20 (95,2%)	11 (84,6%)
Atrasado	1 (4,8%)	2 (15,4%)
Regressões no desenvolvimento		
Não	16 (76,2%)	11 (84,6%)
Sim	5 (23,8%)	2 (15,4%)

Os dois grupos não diferem estatisticamente no que diz respeito a nenhuma das variáveis relativas aos dados do desenvolvimento: marcos do desenvolvimento (Teste de Fisher, $p= 1,000$); linguagem (Teste de Fisher, $p= 1,000$); marcha (Teste de Fisher, $p= 0,544$); controlo esfinteriano (Teste de Fisher, $p= 0,544$); regressões no desenvolvimento (Teste de Fisher, $p= 0,682$).

Em nenhum dos grupos são referidas pelas mães dificuldades ou atrasos do desenvolvimento em nenhuma das áreas abordadas: linguagem, marcha, treino esfinteriano. Isto pode ser explicado pelo facto de haver uma preocupação acrescida, centrada no filho doente, uma vez que em ambas as doenças está implicado um atraso do desenvolvimento psicomotor, em maior ou menor grau. A preocupação em torno do desenvolvimento centrada no doente pode levar os pais a desvalorizar as dificuldades de

desenvolvimento do saudável ou mesmo a idealizarem as suas capacidades (comparando o desenvolvimento dos irmãos).

Foram consideradas outras variáveis que não são aqui apresentadas pelo facto de nenhuma criança de nenhum dos dois grupos ter apresentado esse comportamento ou dificuldade ao longo do desenvolvimento. Assim nenhuma das crianças apresenta comportamentos agressivos contra si próprio ou contra o ambiente que os rodeia (pessoas e objectos).

Os interesses e curiosidades são descritos pelas mães como adequados à sua idade, e não manifestaram ao longo do desenvolvimento sintomas somáticos ou emocionais reactivos ao meio em que se encontram integrados. Não são referidas pelas mães doenças somáticas ao longo do desenvolvimento, em nenhum dos grupos.

Em síntese, os dois grupos não diferem estatisticamente em relação aos antecedentes pessoais avaliados (gravidez, período perinatal, e desenvolvimento). Os grupos diferem apenas no que diz respeito à alimentação, o que parece estar ligado às características específicas da doença SPW. No irmão doente a constante fome, vontade de comer e voracidade alimentar coloca em toda a família uma preocupação excessiva em relação à comida.

Percurso Escolar do Irmão Saudável

Em relação à adaptação global à escola os dados estão expostos no Quadro 9. A amostra caracterizou-se no que diz respeito ao grau de ensino pela distribuição desde a Primária até à Secundária.

Quadro 9 – Adaptação global à escola do irmão saudável

	SCdL n (%)	SPW n (%)
Grau de ensino		
Primária	4 (19%)	3 (23,1%)
2º Ciclo	6 (28,6%)	1 (7,6%)
3º Ciclo	4 (19%)	6 (46,2%)
Secundária	7 (33,3%)	3 (23,1%)
Situação escolar actual		
Continuou a estudar	18 (85,7%)	11 (84,6%)
Abandonou a escola	3 (14,3%)	2 (15,4%)
Adaptação global à escola		
Adequada	15 (71,4%)	11 (84,6%)
Moderada inadequação	6 (28,6%)	2 (15,4%)
Aproveitamento		
Bom	6 (28,6%)	7 (53,8%)
Regular	9 (42,9%)	4 (30,8%)
Fraco	6 (28,6%)	2 (15,4%)
Relação com pares		
Adequada	17 (81%)	10 (76,9%)
Desadequada – inibição	3 (14,3%)	2 (15,4%)
Desadequada – conflituosa	1 (4,8%)	1 (7,7%)

Não se verificaram diferenças significativas entre os dois grupos em nenhuma das variáveis relativas à adaptação à escola: grau de ensino; situação escolar actual (Teste de Fisher; $p=1,000$); adaptação global à escola (Teste de Fisher; $p=0,444$); aproveitamento; relação com os pares.

A distribuição em relação ao grau de ensino está relacionada com as idades das crianças estudadas. A maior parte das crianças continuou a estudar sendo que duas do grupo SCdL deixaram de estudar “para tomar conta do irmão” (sic), apesar de serem referidos nestes casos dificuldades de aprendizagem e reprovações em anos anteriores. A maior parte dos casos nos grupos parece estabelecer relacionamentos adequados com o

grupo de pares, mas são também referidas situações de evitamento ou isolamento face aos colegas, que parecem revelar dificuldades de integração no grupo de pares.

Em síntese os dois grupos não diferem em relação ao seu percurso escolar.

Impacto do Diagnóstico da Doença na Família

Foi também colocado um conjunto de questões relacionadas com o impacto qualitativo que a doença de um dos filhos poderia ter tido na família, em termos das opções profissionais dos pais, do papel dos irmãos saudáveis e da avaliação subjectiva que os irmãos saudáveis fazem desse impacto (Quadro 10).

Quadro 10 – Impacto da doença na família.

	SCdL n (%)	SPW n (%)
Diagnóstico condicionou a vida familiar		
Não	10 (47,6%)	2 (15,4%)
Sim	11 (52,4%)	11 (84,6%)
Elemento da família responsável pelo doente		
Mãe	17 (81%)	13 (100%)
Pai	2 (9,5%)	0 (0%)
Irmão saudável	2 (9,5%)	0 (0%)
Pai condicionou vida profissional		
Não	21 (100%)	11 (84,6%)
Sim	0 (0%)	2 (15,4%)
Mãe condicionou a sua vida profissional		
Não	7 (33,3%)	2 (15,4%)
Sim	14 (66,7%)	11 (84,6%)
Irmão saudável colabora a cuidar do doente		
Não	5 (23,8%)	7 (53,8%)
Sim	16 (76,2%)	6 (46,2%)

Os dois grupos não diferem significativamente em relação a nenhuma das variáveis apresentadas. Na maior parte das famílias foram os pais que contaram aos filhos

saudáveis que o irmão tinha uma doença e que lhes deram informação sobre a doença. Em relação à avaliação subjectiva das mães quanto ao facto do diagnóstico ter condicionado a vida familiar existe diferença entre os dois grupos embora não seja estatisticamente significativa (Teste de Fisher; $p=0,075$). No grupo SCdL verifica-se que existe uma proporção semelhante de mães que considera que o diagnóstico condicionou e de mães que consideram que não condicionou a vida familiar. No grupo SPW a grande maioria das mães considera ter havido um condicionamento da vida familiar.

Em ambos os grupos o elemento da família apontado como sendo o mais responsável pelo doente é a mãe. No grupo SCdL em dois casos o pai é o mais responsável (em ambos os casos porque os pais estão separados e a fratria vive com o pai), e em dois casos é o irmão saudável o elemento mais responsável pelo doente (situações em que o saudável abandonou os estudos para “ajudar a cuidar do irmão”, ou “como ia reprovar, desistiu e assim tem mais tempo para tomar conta do irmão”).

Em ambos os grupos o pai não teve de condicionar a sua vida profissional (Teste de Fisher; $p=0,139$), ao contrário da mãe que na maior parte dos casos teve de deixar de trabalhar ou de alterar a sua vida profissional para poder acompanhar e cuidar do filho doente (Teste de Fisher; $p=0,427$). A maior parte dos irmãos saudáveis colabora de forma activa nos cuidados ao irmão doente, sobretudo no grupo SCdL, sendo talvez este resultado devido ao grau de dependência destes doentes (Teste de Fisher; $p=0,139$).

Em síntese, os dois grupos não diferem significativamente em relação a nenhuma das variáveis relacionadas com o impacto do diagnóstico da doença na família.

Síntese da Caracterização da Amostra

Os dois grupos podem ser considerados comparáveis em relação às variáveis consideradas importantes para o estudo da relação da fratria. Pretende-se em seguida avaliar se os dois grupos diferem no que diz respeito às variáveis relacionadas com instrumentos utilizados.

Dados dos Instrumentos

Matrizes Progressivas de Raven

As 34 crianças foram avaliadas com as Matrizes Progressivas de Raven, com o objectivo de se excluírem atrasos ou dificuldades cognitivas que impedissem a compreensão do que era pedido através dos outros instrumentos utilizados. Foram comparados os dois grupos para se poder verificar se estes eram homogéneos em relação a esta variável, ou se existiam diferenças que pudessem influenciar a interpretação dos resultados. Os dados estão expostos no Quadro 11.

Quadro 11 – Nível Cognitivo avaliado com as Matrizes Progressivas de Raven

<i>Nível Cognitivo</i>	<i>SCdL</i> n (%)	<i>SPW</i> n (%)
Intelectualmente Superior	1 (4,8%)	0 (0%)
Acima da média	3 (14,3%)	4 (30,8%)
Na média	12 (57,1%)	8 (61,5%)
Abaixo da média	5 (23,8%)	1 (7,7%)

Em ambos os grupos a maior parte de indivíduos situa-se na média esperada para a idade, não sendo as diferenças significativas. Uma pequena percentagem tem valores extremos: no grupo SCdL a criança tem um desempenho intelectualmente superior e cinco crianças têm um desempenho abaixo da média. Apesar de existirem casos em que o desempenho foi considerado inferior ao esperado para a idade optou-se por não os excluir da amostra uma vez que representam uma parte pequena da mesma e permitem uma melhor caracterização das crianças que a constituem.

Desenho da Figura Humana

Foi realizada uma avaliação qualitativa dos desenhos da figura humana que foram pedidos: desenho de um homem, desenho de uma mulher e desenho do próprio. A avaliação qualitativa, que pretende favorecer uma interpretação dos desenhos, foi

realizada tendo por base alguns itens considerados importantes. Não se verificaram diferenças entre os dois grupos para nenhuma das variáveis consideradas.

Quadro 12 – Dados relativos à interpretação da figura humana

	<i>SCdL</i> n (%)	<i>SPW</i> n (%)
Desenho de um homem – nível gráfico		
Superior	5 (23,8%)	0 (0%)
Adequado	12 (57,1%)	10 (76,9%)
Inferior	4 (19%)	3 (23,1%)
Desenho de um homem – valorização		
Valorizado	16 (76,2%)	7 (53,8%)
Desvalorizado	5 (23,8%)	6 (46,2%)
Desenho de uma mulher – nível gráfico		
Superior	4 (19%)	0 (0%)
Adequado	13 (61,9%)	9 (69,2%)
Inferior	4 (19%)	4 (19%)
Desenho de uma mulher – valorização		
Valorizado	13 (61,9%)	7 (53,8%)
Desvalorizado	8 (38,1%)	6 (46,2%)
Desenho do próprio – nível gráfico		
Superior	6 (28,6%)	1 (7,7%)
Adequado	11 (52,4%)	8 (61,5%)
Inferior	4 (19%)	4 (30,8%)
Desenho do próprio – valorização		
Valorizado	17 (81,0%)	7 (53,8%)
Desvalorizado	4 (19%)	6 (46,2%)
Comparação entre figura humana e representação do próprio		
Figura humana superior	11 (52,4%)	5 (38,5%)
Figura humana igual	4 (19%)	4 (30,8%)
Figura humana inferior	6 (28,6%)	4 (30,8%)

Em ambos os grupos se verifica que a representação do homem, da mulher e do próprio é na maior parte dos casos adequada. Não parecem existir grandes diferenças no

que diz respeito ao nível gráfico de cada um destes desenhos uma vez que as proporções de desenhos adequados, superiores e inferiores são muito semelhantes para os três desenhos pedidos e para os dois grupos.

Não existem diferenças estatisticamente significativas entre os grupos no que diz respeito à valorização do desenho do homem (Teste de Fisher, $p=0,262$), valorização da mulher ($\chi_1^2=0,215$, $p=0,643$), nem na valorização do próprio (Teste de Fisher, $p=0,130$). No grupo SPW, nos três desenhos pedidos, é mais frequente a valorização das figuras pedidas embora em proporção pouco significativa (apenas 7 dos 13 casos). No grupo SCdL apesar das figuras serem na maior parte dos casos valorizadas, existem pequenas alterações nas proporções relativas para cada figura. Assim no desenho do homem 16 das figuras são valorizadas, no desenho da mulher apenas 13 das figuras aparecem valorizadas, e no desenho do próprio 17 das figuras aparecem valorizadas.

Em ambos os grupos a representação da figura humana do mesmo sexo do indivíduo é na maior parte dos casos superior ou igual à representação do próprio (15 em 21 no grupo SCdL e 9 em 13 no grupo SPW). Este dado pode sugerir dificuldades ao nível da imagem corporal ou ser apenas indicativo de inibição no momento da avaliação.

Desenhos da Família (Real e Imaginada)

Os desenhos da família (real e imaginada) foram analisados de acordo com os itens descritos no capítulo anterior, e baseados no estudo de Liliana Zani descrito por Malpique (1990). Vão ser considerados separadamente os dados relativos ao desenho da família imaginada dos da família real, procurando em seguida fazer-se uma síntese dos elementos comuns a ambos os desenhos.

Desenho da família imaginada.

Na análise dos desenhos da família imaginada realizou-se uma avaliação da frequência de respostas em cada variável dentro de cada grupo (SCdL e SPW) e também

uma comparação (através do teste de Qui-quadrado – χ^2 ou Teste de Fisher) dos dois grupos em relação a cada variável.

Verificou-se não existirem diferenças estatisticamente significativas entre os dois grupos em nenhuma das variáveis consideradas relevantes para a interpretação dos desenhos (Quadro 13).

Quadro 13 – Dados relativos à interpretação dos desenhos da família imaginada

	<i>SCdL</i> n (%)	<i>SPW</i> n (%)
Presença da figura paterna e materna		
Ausente	1 (4,8%)	0 (0%)
Presente	20 (95,2%)	13 (100%)
Número de filhos representados		
Nenhum	0 (0%)	1 (7,7%)
Um	8 (38,1%)	7 (53,8%)
Dois ou mais	13 (61,9%)	5 (38,5%)
Disposição dos elementos da família		
Filho(s) entre os pais	9 (42,9%)	4 (30,8%)
Filho(s) ao lado dos pais	8 (38,1%)	7 (53,8%)
Casal ao centro	3 (14,3%)	2 (15,4%)
Outro	1 (4,8%)	0 (0%)
Estrutura da família representada		
Família Nuclear	19 (90,5%)	10 (76,9%)
Família Alargada	2 (9,5%)	3 (23,1%)
Comparação com a estrutura da família real		
Igual à família real	6 (28,6%)	1 (7,7%)
Diferente da família real	15 (71,4%)	12 (92,3%)
Ordem pela qual as figuras são desenhadas		
Pai primeiro à esquerda	9 (42,9%)	7 (53,8%)
Mãe primeira à esquerda	3 (14,39%)	2 (15,4%)
Filhos primeiro	9 (42,9%)	4 (30,8%)

Quadro 13 – Dados relativos à interpretação dos desenhos da família imaginada (continuação)

	<i>SCdL</i>	<i>SPW</i>
	n (%)	n (%)
Figura preferida		
Figura paterna	3 (14,3%)	3 (23,1%)
Figura materna	4 (19%)	1 (7,7%)
Filhos (ou irmãos)	13 (61,9%)	7 (53,8%)
Outros	1 (4,8%)	2 (15,4%)
Figura mais valorizada		
Figura paterna	6 (28,6%)	4 (30,8%)
Figura materna	3 (14,3%)	1 (7,7%)
Filhos (ou irmãos)	11 (52,4%)	6 (46,2%)
Outros	1 (4,8%)	2 (15,4%)

Em ambos os grupos os pais são representados no desenho, não havendo diferenças estatisticamente significativas entre os dois grupos (Teste de Fisher, $p=1,000$). Há apenas a exceção de uma criança do grupo SCdL, que não inclui nem um pai nem uma mãe no seu desenho. Este desenho é de uma das crianças mais novas do grupo, com 7 anos, que optou por desenhar avós em vez de pais. Esta opção pode estar relacionada com a dificuldade que mostrou em desenhar uma família inventada, que não fosse a sua. Desenha assim avós e primos ficando na dúvida se são os seus avós e os seus primos.

Todas as crianças com exceção de uma representam a família imaginada com um ou mais filhos. A única criança a não representar filhos, optou por representar uma família constituída por um casal de avós e um casal de pais.

Existem no entanto diferenças entre os dois grupos. No grupo SCdL são representados na maior parte dos casos (61,9% do grupo) dois ou mais filhos, ou seja há a representação de uma fratria, e conseqüentemente da relação fraterna. No grupo SPW a maior parte das crianças representa apenas um filho (53,8% do grupo), eliminando assim a relação fraterna. Nestas crianças a rivalidade fraterna, a inveja e ciúme da relação fraterna podem ser expressos através do desejo de ser filho único.

O núcleo triádico familiar, composto por pais e um filho (comum nas versões de L. Zani e de Corman) não é o mais frequente no grupo SCdL, mas é o mais frequente no grupo SPW. Estes dados parecem poder ser pensados em termos da culpabilidade causada pelo facto das crianças (grupo SCdL) estarem a excluir um irmão que necessita de apoio e que não consegue defender-se da rivalidade que sentem em relação a ele. No grupo SPW, pelas características da doença os irmãos doentes podem ser considerados como mais autónomos e capazes de se defender das relações que se jogam na fratria.

Em ambos os grupos é representada na maior parte dos casos uma família nuclear sendo esta diferente da família real no que diz respeito à sua estrutura e número de elementos. Os dois grupos não diferem estatisticamente em relação à estrutura da família representada (Teste de Fisher, $p=0,348$) e à comparação com a estrutura da família real (Teste de Fisher, $p=0,210$).

O pai é o primeiro a ser desenhado no grupo SPW. No grupo SCdL são desenhados em primeiro lugar na mesma proporção o pai e um dos filhos. Ambas as figuras, a preferida e a mais valorizada, são em ambos os grupos um dos filhos da família representada, parecendo este dado ser indicador da necessidade de identificação do indivíduo com alguém da mesma geração.

Numa análise mais aprofundada dos desenhos do grupo SCdL é importante salientar que todas as crianças na latência (4 crianças) e uma maior proporção de adolescentes representaram mais de um filho no desenho da família imaginada. Na puberdade esta tendência inverte-se apesar da diferença não ser elevada (3 das 5 crianças apenas desenharam um filho). A puberdade parece nestes irmãos do grupo SCdL ser um período de maior dificuldade de adaptação do irmão doente.

Apesar do reduzido número de casos do grupo SPW, com apenas 3 casos na latência, 3 na puberdade e 7 na adolescência, parece haver uma tendência semelhante ao grupo SCdL no que diz respeito ao número de filhos representados no desenho da

família imaginada. Parece haver na puberdade uma maior tendência para representar apenas um filho sugerindo uma maior tendência para desejar ser filho único.

Existe uma diferença significativa entre os três grupos etários do grupo SCdL na disposição dos elementos da família imaginada. Assim, na latência, as crianças desenham o(s) filho(s) entre os pais e na puberdade desenham mais frequentemente os filhos ao lado dos pais (3 em 5). Na adolescência (12 jovens) 4 jovens representam o filho único entre os pais, numa representação do desejo regressivo de ser filho único e protegido pelos pais, 5 representam o grupo de filhos ao lado dos pais, numa representação clara da diferença de gerações e 3 representam o casal ao centro talvez numa representação da importância dos pais como base de segurança da família em torno dos quais se encontram os filhos.

No grupo SCdL apenas no grupo de adolescentes sobressai a escolha da figura fraterna como figura preferida e também como a mais valorizada no desenho da família imaginada, o que parece estar relacionado com a importância atribuída nesta fase ao apoio do grupo de pares.

Ainda em relação à figura preferida no grupo SCdL não existem diferenças significativas em relação ao sexo dos indivíduos mas nas raparigas (12 casos) é evidente a preferência pela figura fraterna (9 dos 12) enquanto nos rapazes (9 casos) a escolha oscila entre a figura fraterna (4 dos 9) e a figura paterna (3 dos 9). Em relação à figura mais valorizada existem diferenças entre o grupo de rapazes e de raparigas do grupo SCdL. Assim nas raparigas mantém-se a tendência para valorizar a figura fraterna (9 dos 12) enquanto nos rapazes a figura mais valorizada é a figura paterna (5 dos 9), o que pode remeter para o processo de identificação com a figura masculina.

Em síntese:

- Parece haver nestas crianças a possibilidade de existir como ser desejante pois no desenho da família imaginada representam famílias diferentes da sua, permitindo-se neste desenho um acesso ao imaginário e colocando ali os seus desejos.

- Existe nas crianças com irmãos com doença rara uma perspectiva familiar centrada na família nuclear, com a inclusão de ambos os pais, sugerindo a valorização dos pais como figuras protectoras e securizantes, e dando relevo aos irmãos. Não se verifica uma grande dispersão por figuras periféricas, ou da família alargada. Os limites da família estão bem delimitados na maior parte das crianças de ambos os grupos.

- O núcleo triádico familiar (comum nas versões de L. Zani e de Corman) não é o mais frequente no grupo SCdL, mas é o mais frequente no grupo SPW, sugerindo que é no grupo SPW que surge com maior frequência o desejo de ser filho único. No grupo SCdL a culpabilidade associada à rivalidade fraterna não permite exteriorizar o desejo de ser filho único. A rivalidade fraterna, embora expressa, não é tão notória no grupo SCdL. A “menor gravidade” da doença das crianças com SPW (por oposição às SCdL, em que as limitações físicas, de desenvolvimento e de linguagem são mais notórias e colocam uma maior distância entre as capacidades dos dois irmãos) parece facilitar a livre expressão dos sentimentos de rivalidade fraterna (e com eles de agressividade, ciúme e inveja), enquanto no grupo SCdL essa rivalidade é mais difícil de aceitar e de expressar.

- Os filhos, ou irmãos são as figuras mais valorizadas em ambos os grupos, o que reforça a ideia da necessidade de identificação com figuras da mesma geração. Por outro lado a valorização das figuras fraternas, da mesma geração, está de acordo com os grupos etários estudados (latência, puberdade e adolescência), em que se reforça a identificação do grupo.

Desenho da família real.

À semelhança dos desenhos da família imaginada, nos desenhos da família real realizou-se uma avaliação da frequência de respostas em cada variável dentro de cada grupo (SCdL e SPW) e também uma comparação (através do teste de Qui-quadrado – χ^2 e do Teste de Fisher) dos dois grupos em relação a cada variável. Verificou-se não existirem diferenças estatisticamente significativas entre os dois grupos em nenhuma das variáveis consideradas relevantes para a interpretação dos desenhos (Quadro 14).

Quadro 14 – Dados relativos à interpretação dos desenhos da família real

	<i>SCdL</i> <i>n (%)</i>	<i>SPW</i> <i>n (%)</i>
Presença da figura paterna e materna		
Ausente	0 (0%)	1 (7,7%)
Presente	21 (100%)	12 (92,3%)
Valorização da figura paterna		
Não	6 (28,6%)	3 (23,1%)
Sim	15 (71,4%)	10 (76,9%)
Valorização da figura materna		
Não	9 (42,9%)	4 (7,7%)
Sim	12 (57,1%)	9 (69,2%)
Valorização do próprio		
Não	11 (52,4%)	5 (38,5%)
Sim	10 (47,6%)	8 (61,5%)
Lugar atribuído ao próprio		
Lugar equilibrado	10 (47,6%)	8 (61,5%)
Lugar predominante	8 (38,1%)	4 (30,8%)
Lugar inadequado	3 (14,3 %)	1 (7,7%)
Valorização do irmão doente		
Não	13 (61,9%)	6 (46,2%)
Sim	8 (38,1%)	7 (53,8%)
Disposição dos elementos da família		
Filho(s) entre os pais	5 (23,8%)	2 (15,4%)
Grupo de filhos ao lado dos pais	14 (66,7%)	8 (61,5%)
Casal ao centro	2 (9,5%)	3 (23,1%)
Estrutura da família representada		
Família Nuclear	21 (100%)	11 (84,6%)
Família Alargada	0 (0%)	2 (15,4%)
Comparação com a estrutura da família real		
Igual à família real	21 (100%)	12 (92,3%)
Diferente da família real	0 (0)	1 (7,7%)
Ordem pela qual as figuras são desenhadas		
Pai primeiro à esquerda	10 (47,6%)	6 (46,2%)
Mãe primeira à esquerda	3 (14,3 %)	3 (23,1%)
Filhos primeiro	8 (38,1%)	4 (30,8%)

Em relação ao desenho da família real todas as crianças (em ambos os grupos) se incluíram no desenho assim como aos seus irmãos (saudáveis e doentes) Apenas no que diz respeito aos pais houve um caso no grupo SPW que não representou nem o pai nem a mãe, tendo antes representado os seus avós. Este caso foi o mesmo que no desenho da família imaginada representou um casal de avós e outro de pais, parecendo revelar uma dificuldade na representação no mesmo desenho das duas gerações: pais e filhos.

Os pais estão presentes no desenho da família real, não havendo diferenças significativas entre os dois grupos (Teste de Fisher, $p=0,382$).

Em ambos os grupos de doenças o pai é na maior parte dos casos valorizado (Teste de Fisher, $p=1,000$). Os dois grupos também não diferem estatisticamente em relação à valorização da mãe (Teste de Fisher, $p=0,718$), e à valorização do próprio ($\chi_1^2=0,624$, $p=0,429$). A valorização da mãe já não é tão marcada no grupo SCdL (apenas 57,1%) e a do próprio ainda menos valorizado no grupo SCdL (apenas 47,6%).

O lugar atribuído ao próprio é em ambos os grupos equilibrado numa superior percentagem de casos (10 no grupo SCdL e 8 no grupo SPW). Mas um grupo significativo de indivíduos coloca-se numa posição predominante em relação às restantes figuras (8 no grupo SCdL e 4 no grupo SPW). Apenas uma pequena percentagem de indivíduos se representa a si próprio em lugar considerado inadequado (3 em 21 no grupo SCdL e 1 em 13 no grupo SPW). Estes dados parecem traduzir a importância que estas crianças atribuem a si próprias no contexto da família e das relações familiares.

Apesar de não existirem diferenças estatisticamente significativas entre os dois grupos no que se refere à valorização do irmão doente ($\chi_1^2=0,808$, $p=0,369$), parece haver uma tendência diferente em cada grupo. No grupo SCdL é superior o número de crianças que não valoriza o irmão doente no desenho da família real (61,9%), através da sua representação em lugar de destaque ou a valorização através de atributos físicos, por exemplo. No grupo SPW o número de crianças que valoriza o irmão doente é

ligeiramente superior ao número de crianças que não o faz, embora seja uma diferença muito pequena. Mas em nenhum dos grupos parece haver a desvalorização desse irmão doente, apenas não lhe é atribuído um lugar de destaque.

Em ambos os grupos a maior parte das crianças representou o grupo de filhos ao lado dos pais o que pode ser uma indicação da diferenciação de gerações e boa integração na fratria, salientando a importância da fratria na família.

Não existem diferenças estatisticamente significativas entre os dois grupos no que se refere à estrutura da família representada (Teste de Fisher, $p=0,139$), e à sua comparação com a estrutura da família real (Teste de Fisher, $p=0,382$). Todos os indivíduos do grupo SCdL representaram uma família nuclear, que correspondeu sempre à sua família real. No grupo SPW, 2 das 13 crianças representaram a sua família alargada. Considerou-se que um dos desenhos do grupo SPW representava uma família diferente da família real porque estavam omissos ambos os pais, tendo estes sido substituídos pelos avós.

Em ambos os grupos é sobretudo o pai a ser o primeiro a ser desenhado mas parece haver uma proporção grande de crianças a representar primeiro os filhos, o que reforça a ideia da valorização da fratria.

Em síntese:

- Existe nestas crianças uma tendência para o conformismo relacional, presente nos desenhos da família real através da clara adequação da escolha do desenho à realidade da sua família.

- É reforçada no desenho da família real a perspectiva familiar centrada na família nuclear, com representação de todos os elementos da família, reflectindo uma adequada adaptação à realidade.

- Ambos os pais são valorizados o que sugere a sua importância na família.

- É de realçar a não valorização do irmão doente na maior parte das crianças SCdL e a sua valorização no grupo SPW, sugerindo a ideia de que a severidade da doença

(superior no grupo SCdL) leva a uma maior desvalorização do lugar e função do doente na família.

- A maior parte das crianças de ambos os grupos representa o grupo de filhos ao lado dos pais, sugere que a diferença de gerações está bem delimitada e interiorizada. Reforça a ideia de um casal parental unido e da existência de laços afectivos e relacionais dentro da fratria que permitem uma identificação ou integração ao grupo da mesma geração.

Conclusões em relação a ambos os desenhos da família.

- Existe nestas crianças uma tendência para o conformismo relacional, presente nos desenhos da família real através de uma clara adequação da escolha das figuras do desenho à realidade da sua família. Mas apesar dessa adaptação à realidade parece haver nestas crianças a possibilidade de existir como ser desejante pois no desenho da família imaginada representam famílias diferentes da sua, permitindo-se neste desenho um acesso ao imaginário e colocando ali os seus desejos.

- Existe nas crianças com irmãos com doença rara uma perspectiva familiar centrada na família nuclear, com a inclusão de ambos os pais, sugerindo a valorização dos pais como figuras protectoras e securizantes, e dando relevo aos irmãos. Não se verifica uma grande dispersão por figuras periféricas, ou da família alargada. Os limites da família estão bem delimitados na maior parte das crianças de ambos os grupos.

- O núcleo triádico familiar é o mais frequente no grupo SPW, sugerindo que é nos irmãos de crianças com SPW que surge com maior frequência o desejo de ser filho único. No grupo SCdL a culpabilidade associada à rivalidade fraterna não permite exteriorizar o desejo de ser filho único.

- Os filhos (irmãos) são as figuras mais valorizadas em ambos os grupos, o que reforça a ideia da necessidade de identificação com figuras da mesma geração. Por outro lado a valorização das figuras fraternas, da mesma geração, está de acordo com os grupos etários estudados (latência, puberdade e adolescência), em que se reforça a identificação ao grupo.

- O facto da maior parte das crianças de ambos os grupos representar o grupo de filhos ao lado dos pais sugere a ideia de que a diferença de gerações está bem delimitada e interiorizada. Reforça a ideia de um casal parental unido e de laços afectivos e relacionais dentro da fratria que permitem uma identificação ou integração ao grupo da mesma geração.

Teste das Relações Familiares

Considerou-se na análise destes resultados o conjunto da fratria, distinguindo-se o irmão 1 (mais velho dos irmãos saudáveis ou o único irmão saudável nas fratrias de três elementos), e o irmão 2 (o mais novo dos irmãos saudáveis no caso das fratrias de quatro elementos). Foi utilizado o Teste de Mann-Whitney para comparar os valores médios de itens atribuídos pelas crianças a cada elemento da família.

Envolvimento com os diferentes elementos da família.

O grau de envolvimento com cada elemento da família refere-se ao total de itens atribuído a esse elemento. O Gráfico 1 indica o valor médio de itens atribuídos pela criança a cada elemento da sua família.

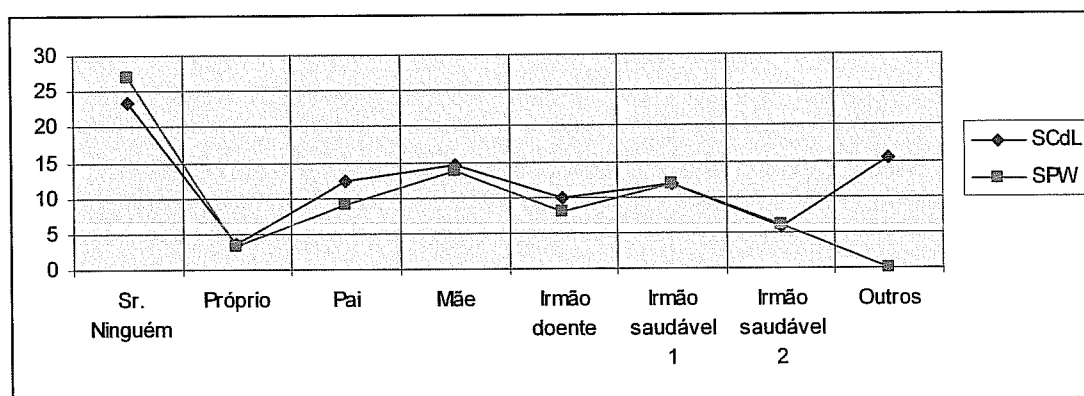


Gráfico 1 - Valor médio relativo à variável "envolvimento total" para cada elemento da família nos dois grupos.

A análise comparativa através do Teste de Mann-Whitney mostra que não existem diferenças significativas entre os dois grupos. Apenas em relação à média de itens atribuído pela criança a si próprio existe uma diferença próxima da significância ($p=0,067$) e em relação ao número de itens atribuídos ao pai ($p=0,072$), sendo o grupo SCdL o que atribui mais itens ao pai.

O Sr. Ninguém é a figura a quem é atribuído o maior número de itens em ambos os grupos, o que pode estar relacionado com um movimento defensivo (deslocamento), que leva a criança a deslocar para esta figura os itens que não consegue atribuir aos elementos da sua família.

No grupo SCdL considerou-se a categoria “outros” que foi usada apenas por duas crianças que incluíram os avós maternos como figuras da família, por viverem separadas da mãe e com muito apoio dos avós e com quem parece haver um grande envolvimento emocional, uma vez que é o grupo com maior número de itens depois do Sr. Ninguém.

Parecem existir diferenças entre os dois grupos no que diz respeito à hierarquia dos valores médios relativos ao envolvimento total com os diferentes elementos da família. No grupo SCdL o envolvimento maior depois do Sr. Ninguém é com a mãe (se excluirmos a categoria “outros que se refere apenas a duas crianças do grupo), depois com o pai, o irmão saudável 1, em seguida com o irmão doente e finalmente o irmão saudável 2 e o próprio. No grupo SPW logo depois do Sr. Ninguém é também a mãe o elemento com quem a criança tem maior envolvimento, depois o irmão saudável 1, o pai, o irmão doente e o irmão saudável 2 e o próprio.

A importância atribuída no grupo SPW a um dos irmãos saudáveis (e também presente no grupo SCdL mas de forma menos evidente) reforça a ideia da importância dos irmãos saudáveis nestas crianças saudáveis que na fratria têm um irmão doente.

O menor envolvimento é, em ambos os grupos, com o próprio, o que pode remeter para as características do teste. A criança é solicitada a colocar os itens de acordo com o

que sente na sua própria família. Esta instrução parece levá-las a atribuir itens a outras pessoas que não a si próprias. De facto algumas perguntaram se poderiam também colocar alguns itens em si mesmos apesar de ter sido dito expressamente no início do teste. Pode também afirmar-se que o envolvimento com o irmão doente é pequeno em relação aos restantes elementos da família.

O Quadro 15 mostra o tipo de envolvimento com o pai, a mãe e o irmão doente, distinguindo se este envolvimento é positivo, negativos ou ambíguo. Considera-se que o envolvimento com determinado elemento da família é ambivalente quando não existe uma atribuição de itens superior a 2/3 do total dos itens.

Quadro 15 – Tipo de envolvimento emocional com os elementos da família

	<i>SCdL</i> n (%)	<i>SPW</i> n (%)
Tipo de envolvimento com o pai		
Positivo	9 (42,9%)	5 (38,5%)
Negativo	3 (14,3%)	2 (15,4%)
Ambivalente	9 (42,9%)	6 (46,2%)
Tipo de envolvimento com a mãe		
Positivo	12 (57,1%)	9 (69,2%)
Negativo	2 (9,5%)	3 (23,3%)
Ambivalente	7 (33,3%)	1 (7,7%)
Tipo de envolvimento com o irmão doente		
Positivo	14 (66,7%)	12 (92,3%)
Negativo	2 (9,5%)	0 (0%)
Ambivalente	5 (23,8%)	1 (7,7%)

Em ambos os grupos o envolvimento com o pai é na maioria dos casos positivo ou ambivalente, parecendo os dois grupos ser homogéneos em relação a esta variável.

No grupo SCdL o envolvimento com a mãe é positivo na maior parte dos casos, mas ambivalente numa grande proporção, e no grupo SPW o envolvimento com a mãe é positivo na maioria dos casos.

Em relação ao irmão doente os dois grupos parecem ter um envolvimento positivo. No grupo SCdL cinco crianças têm um envolvimento ambivalente e duas têm um envolvimento negativo. No grupo SPW apenas uma criança tem um envolvimento ambivalente com o irmão doente.

Juntaram-se as categorias referentes ao envolvimento positivo e negativo para verificar e comparar nos dois grupos a existência de relações ambivalentes em relação às figuras parentais e ao irmão doente. Os dois grupos não diferem estatisticamente em relação à ambivalência sentida na relação com a mãe (Teste de Fisher, $p=0,094$) e em relação ao irmão doente (Teste de Fisher, $p=0,379$). Mas a tendência de considerar estas relações como não ambivalentes parece mais marcada no grupo SPW. A relação com a mãe e com o irmão doente parecem ser consideradas, no grupo SCdL como não ambivalentes para a maior parte dos casos, mas com uma percentagem considerável de casos em que é considerada ambivalente. No grupo SPW as relações com a mãe e o irmão doente são em todos os casos, excepto num, consideradas não ambivalentes.

Os dois grupos não diferem significativamente no que se refere à ambivalência na relação da criança estudada com o pai (Teste de Fisher, $p=1,000$), tendo a mesma tendência. O grupo divide-se parecendo que cerca de metade de cada grupo considera a relação com o pai ambivalente e a outra metade não ambivalente.

Sentimentos dirigidos e recebidos.

O elemento da família a quem a criança atribui o maior número de sentimentos dirigidos (+) é considerado o seu principal objecto de amor e nos sentimentos dirigidos (-) o seu principal objecto de hostilidade.

O Gráfico 2 mostra a hierarquia da média de itens dirigidos positivos atribuídos pela criança aos diferentes elementos da sua família, e que permitem identificar em cada grupo o principal objecto de amor. Os dois grupos foram comparados através do teste de Mann-Whitney e verificou-se que não existem diferenças significativas entre os dois

grupos, à excepção da atribuição de itens ao próprio, em que existe uma diferença próxima da significância ($p=0,056$).

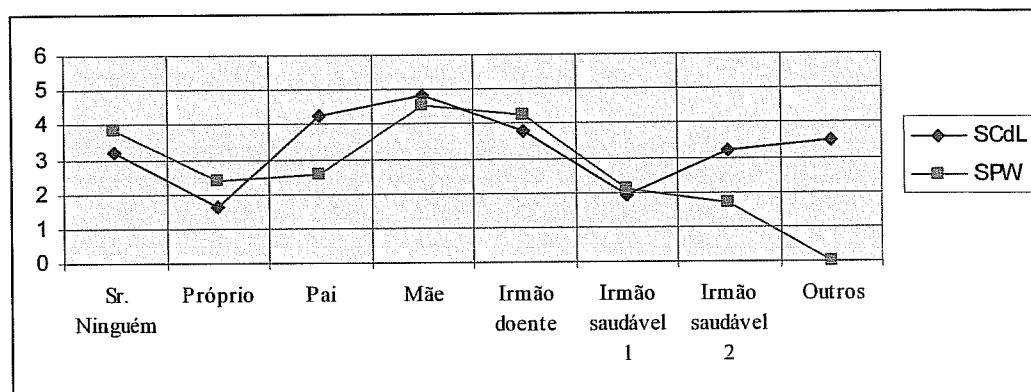


Gráfico 2 - Valor médio da variável "Objecto de amor" para os diferentes elementos da família nos dois grupos.

Em ambos os grupos o principal objecto de amor das crianças é a mãe, o que pode remeter para a importância deste elemento da família para estas crianças.

O Gráfico 3 mostra a hierarquia da média de itens dirigidos negativos atribuídos pela criança aos diferentes elementos da sua família, e que permitem identificar em cada grupo o principal objecto de hostilidade. Os dois grupos foram comparados através do teste de Mann-Whitney e verificou-se que não existem diferenças significativas.

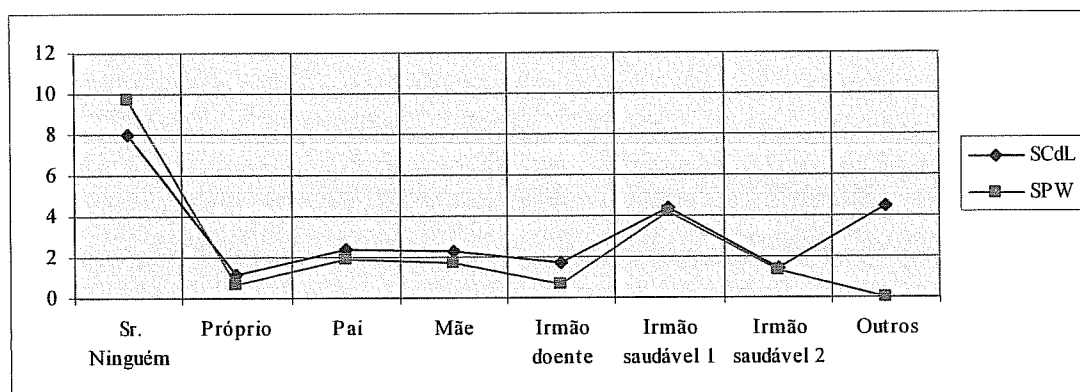


Gráfico 3 - Valor médio da variável "Objecto de hostilidade" para os diferentes elementos da família nos dois grupos.

Os dois grupos têm o mesmo perfil no que se refere ao objecto de hostilidade. O Sr. Ninguém é na maioria dos casos de ambos os grupos o principal objecto de hostilidade, o que parece relacionado com o deslocamento de sentimentos negativos para o Sr. Ninguém, remetendo para a dificuldade de aceitar e reconhecer esses sentimentos em relação aos elementos da família.

O irmão saudável 1 é depois do Sr. Ninguém, o objecto de hostilidade mais referido pelas crianças de ambos os grupos, colocando-se a hipótese da existência de irmãos saudáveis permitir o deslocamento dos sentimentos negativos em relação ao doente, enquanto nas fratrias de crianças saudáveis a tendência seja a de dispersar estes itens pela fratria. De referir que praticamente não são atribuídos estes itens negativos de sentimentos dirigidos ao próprio nem ao irmão doente. Parece haver uma dificuldade em atribuir estes itens ao irmão doente apesar de serem referidas por algumas mães dificuldades de relacionamento com o irmão doente.

O elemento da família a quem a criança atribui mais sentimentos recebidos positivos é a sua principal fonte de amor e os negativos a sua principal fonte de hostilidade.

O Gráfico 4 mostra a hierarquia da média de itens recebidos positivos atribuídos pela criança aos diferentes elementos da sua família, e que permitem identificar em cada grupo a principal fonte de amor. Os dois grupos foram comparados através do teste de Mann-Whitney e verificou-se que não existem diferenças significativas entre grupos.

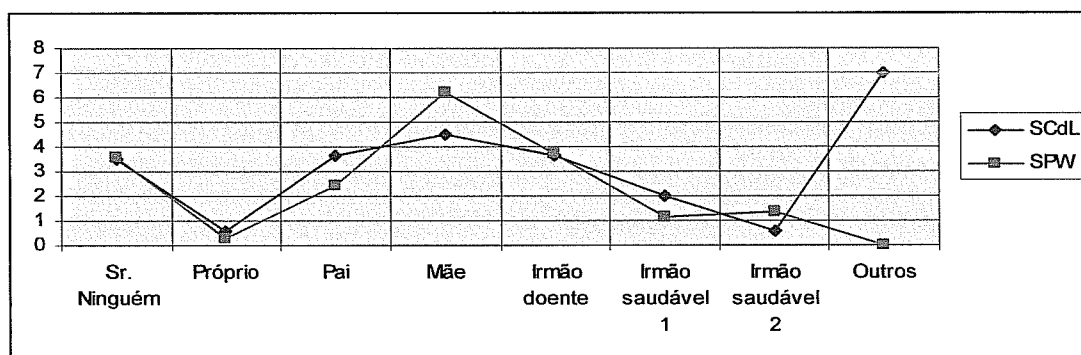


Gráfico 4 - Valor médio da variável "Fonte de amor" para os diferentes elementos da família nos dois grupos.

Em ambos os grupos a principal fonte de amor é a mãe. Em ambos os grupos o elemento da família a quem são atribuídos mais itens recebidos positivos (a seguir à mãe) é o irmão doente. No grupo SCdL o pai tem o mesmo valor médio que o irmão doente.

O Gráfico 5 mostra a hierarquia da média de itens recebidos negativos atribuídos pela criança aos diferentes elementos da sua família, e que permitem identificar em cada grupo a principal fonte de hostilidade. Verificou-se que não existem diferenças significativas entre os dois grupos. Apenas em relação ao irmão saudável 2 existem diferenças próximas da significância ($p=0,079$) sendo-lhe no grupo SPW atribuídos mais itens recebidos negativos do que no grupo SCdL.

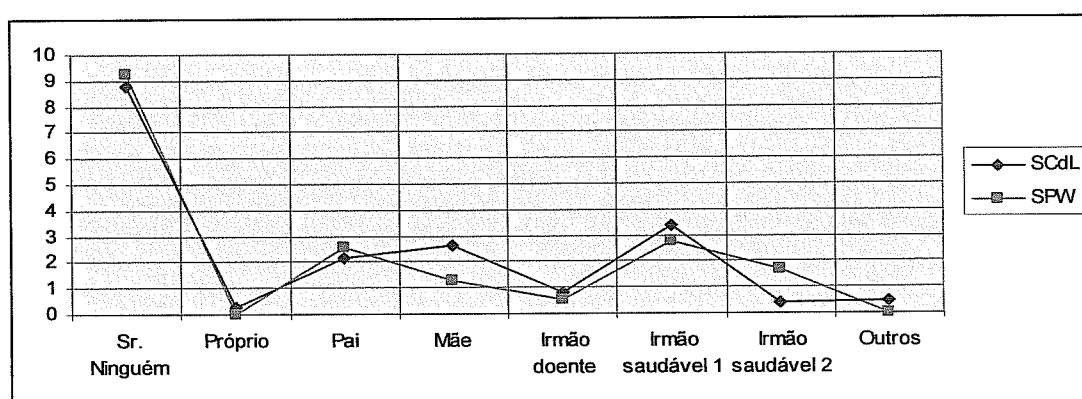


Gráfico 5 - Valor médio da variável "Fonte de hostilidade" para os diferentes elementos da família nos dois grupos.

A principal fonte de hostilidade é, em ambos os grupos, o Sr. Ninguém, e logo de seguida o irmão saudável 1, ou seja o único irmão saudável nas fratrias de três elementos (o próprio, o doente e o saudável), e o irmão saudável mais velho das fratrias de quatro elementos. De realçar que o irmão doente não foi considerado como fonte de hostilidade, tendo-lhe sido atribuídos muito poucos itens desta natureza.

Respostas de dependência.

Os itens relativos a superprotecção materna e indulgência materna e paterna permitem avaliar o elemento da família que a criança considera mais dependente.

O Gráfico 6 mostra a hierarquia da média de itens de superprotecção materna atribuídos pela criança aos diferentes elementos da sua família. Os dois grupos foram comparados através do teste de Mann-Whitney e verificou-se que não existem diferenças significativas entre os dois grupos para a maior parte dos elementos da família. Existe uma diferença próxima da significância no que se refere ao próprio ($p=0,094$), as crianças do grupo SPW atribuem mais destes itens a si próprios do que as crianças do grupo SCdL. Verificou-se existir uma diferença estatisticamente significativa no que se refere ao irmão doente ($p=0,010$), as crianças do grupo SCdL atribuem mais destes itens ao irmão doente do que as do grupo SPW.

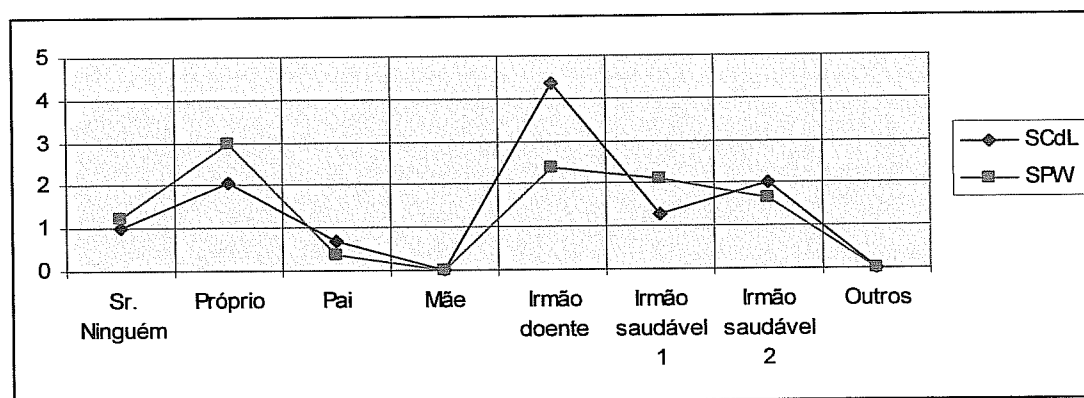


Gráfico 6 – Valores médios relativos à variável “superprotecção materna” para os diferentes elementos da família para ambos os grupos.

No grupo SCdL as crianças tendem a atribuir um maior número destes itens de superprotecção materna ao irmão doente (numa proporção muito superior à de qualquer outro elemento da família. No grupo SPW as crianças tendem a atribuir mais destes itens a si próprios, embora a diferença em relação a outros elementos da família não seja grande. Pode avançar-se a ideia de que no grupo SCdL a gravidade da doença (pelos motivos já apresentados) coloque na criança esta ideia de que os irmãos doentes necessitam de maior protecção materna, não podendo requerer esses itens para si próprios.

A figura a quem são atribuídos menos itens de superprotecção é, em ambos os grupos, o pai.

O Gráfico 7 mostra a hierarquia da média de itens de indulgência materna atribuídos pela criança aos diferentes elementos da sua família. Os dois grupos foram comparados através do teste de Mann-Whitney e verificou-se que não existem diferenças significativas entre os dois grupos para a maior parte dos elementos da família. Existem diferenças estatisticamente significativas no que se refere ao Sr. Ninguém ($p=0,026$), e ao irmão doente ($p=0,006$). As crianças do grupo SPW atribuem mais itens de indulgência materna ao Sr. Ninguém do que as crianças do grupo SCdL. As crianças do grupo SCdL atribuem mais itens de indulgência materna ao irmão doente do que as crianças do grupo SPW.

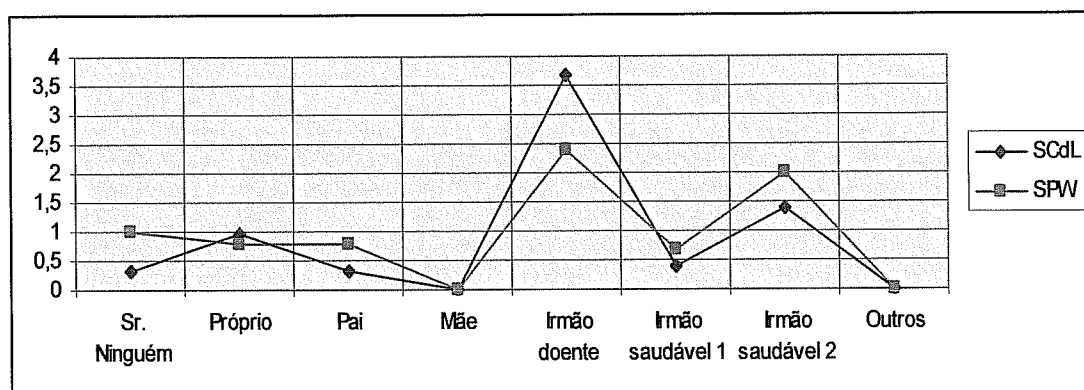


Gráfico 7 – Valores médios relativos à variável “indulgência materna” para os diferentes elementos da família para ambos os grupos.

Em ambos os grupos os itens de indulgência materna são atribuídos ao irmão doente, apesar de ser estatisticamente superior o número de itens atribuído pelas crianças do grupo SCdL. Logo em seguida vem o irmão saudável 2, o que pode estar relacionado com o facto de ser o mais novo da fratria saudável, nalguns casos ainda bebé, o que estaria de acordo com as investigações anteriores.

O Gráfico 8 mostra a distribuição da média de itens de indulgência paterna atribuídos pela criança aos diferentes elementos da sua família. Os dois grupos foram

comparados através do teste de Mann-Whitney e verificou-se que não existem diferenças estatisticamente significativas entre os dois grupos. Existem no entanto algumas diferenças que se aproximam da significância. O grupo SPW atribui em média mais itens de indulgência paterna à mãe ($p=0,053$) e ao irmão saudável 1 ($p=0,054$) do que as crianças do grupo SCdL. O grupo SCdL atribui em média ao irmão doente ($p=0,069$) mais itens desta natureza do que o grupo SPW.

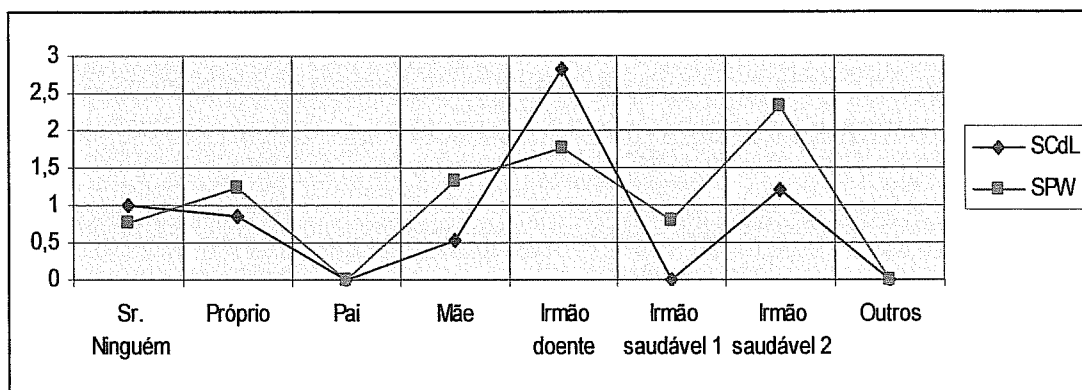


Gráfico 8 – Valores médios relativos à variável “indulgência paterna” para os diferentes elementos da família para ambos os grupos.

No grupo SCdL os itens de indulgência paterna são sobretudo atribuídos ao irmão doente, enquanto no grupo SPW esses itens são para o irmão saudável 2. Poderá este resultado estar relacionado com a percepção da gravidade da doença SCdL e a percepção de que apesar de poderem existir crianças mais pequenas, o doente necessita de mais atenção por parte do pai.

Na SPW os cuidados relacionados com a doença estão muito centrados na alimentação, que tradicionalmente está associada aos cuidados maternos. A indulgência paterna pode então nestas crianças ser atribuída a outro elemento da fratria (irmão saudável ou o próprio) porque os cuidados relacionados com a doença estão centrados nos cuidados maternos. Talvez nestas famílias o pai possa ser sentido por estas crianças saudáveis como o compensador da superprotecção materna, atributo considerado exclusivo dos doentes. É de realçar que no grupo SPW quer os itens de indulgência

paterna, quer os itens de indulgência materna são essencialmente atribuídos ao irmão saudável 2.

O Gráfico 9 mostra a distribuição da média de itens de dependência atribuídos pela criança aos diferentes elementos da sua família. Os dois grupos foram comparados através do teste de Mann-Whitney e verificou-se que não existem diferenças estatisticamente significativas entre os dois grupos à exceção da média de itens atribuídos ao irmão doente, que é superior no grupo SCdL ($p=0,001$).

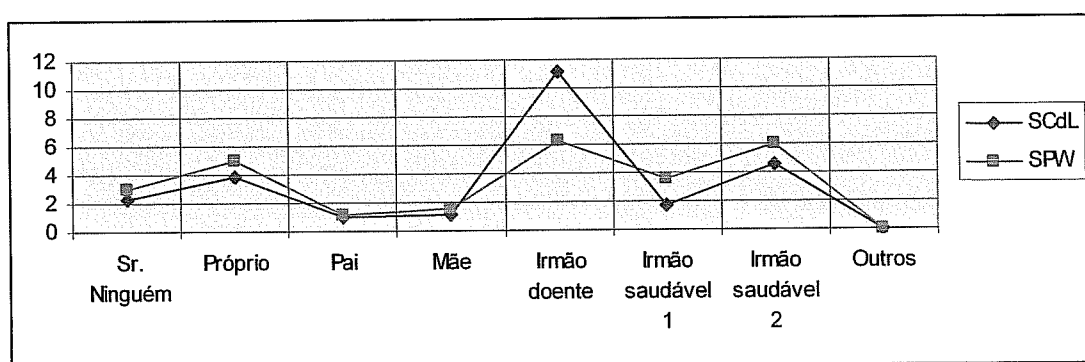


Gráfico 9 – Valores médios relativos à Variável “Dependência” para elemento da família nos dois grupos.

Parece com estes resultados poder dizer-se que no grupo SCdL é muito evidente a atribuição de itens de dependência ao irmão doente. Isto pode dever-se às características limitativas da autonomia e integração nos diferentes grupos sociais (família, grupo de pares, etc...) dos doentes com SCdL. No grupo SPW esta tendência de atribuir itens de dependência ao irmão doente não é tão evidente, o que pode estar relacionado com o grau de autonomia que os irmãos doentes conseguem atingir. Assim os itens são igualmente atribuídos ao irmão saudável mais novo da fratria, o que é concordante com as investigações feitas com crianças saudáveis.

Ao fazer uma síntese dos dados adquiridos a partir do conjunto de todos os itens de dependência emocional, nas três sub-variáveis já referidas, parece poder afirmar-se que existe uma clara atribuição destes itens ao irmão doente, em ambos os grupos. Como se houvesse a compreensão ou aceitação das suas necessidades especiais.

Respostas egocêntricas.

As respostas egocêntricas referem-se aos itens que são atribuídos à própria criança, dando indicações acerca da forma como a criança se sente na família (Quadro 16).

Quadro 16 – Dados relativos à interpretação às respostas egocêntricas

Respostas egocêntricas	<i>SCdL</i>	<i>SPW</i>
	n (%)	n (%)
Não	18 (85,7%)	8 (61,5%)
Sentimentos dirigidos negativos	1 (4,8%)	0 (0%)
Dependência	2 (9,5%)	5 (38,5%)

Parece haver um reduzido número de indivíduos, em ambos os grupos a atribuir a si próprio itens da prova, o que está de acordo com o que foi descrito em investigações anteriores (Malpique, 1990). No grupo SPW cinco crianças atribuem a si próprios itens de dependência, o que parece estar relacionado com os dados anteriores. No grupo SCdL não parece haver espaço emocional na família para que os filhos saudáveis se atribuam itens a si próprios, ou possam esperar a superprotecção materna ou paterna.

Consistência entre sentimentos dirigidos e recebidos.

No Quadro 17 procurou-se avaliar a consistência entre itens dirigidos e recebidos pela crianças, tendo sido feita a distinção entre itens positivos e negativos.

Quadro 17 – Consistência entre sentimentos dirigidos e recebidos

	<i>SCdL</i>	<i>SPW</i>
	n (%)	n (%)
Consistência entre sentimentos positivos		
Não	13 (61,9%)	7 (53,8%)
Sim	8 (38,1%)	6 (46,2%)
Consistência entre sentimentos negativos		
Não	5 (23,8%)	4 (30,8%)
Sim	16 (76,2%)	9 (69,2%)

Os dois grupos não diferem significativamente em relação à avaliação de consistência entre sentimentos dirigidos e recebidos, quer sejam positivos (Teste de Fisher, $p=0,728$) quer sejam negativos, em relação ao irmão doente (Teste de Fisher, $p=0,704$).

Defesas utilizadas.

Como já foi referido anteriormente, são evidenciados pelo teste quatro mecanismos de defesa, que estão expostos no Quadro 18.

Quadro 18 – Defesas utilizadas por cada criança

	<i>SCdL</i> n (%)	<i>SPW</i> n (%)
Negação		
Não	12 (57,1%)	3 (23,1%)
Sim	9 (42,9%)	10 (76,9%)
Idealização		
Não	7 (33,3%)	3 (23,1%)
Pai	3 (14,3%)	0 (0%)
Mãe	4 (19%)	7 (53,8%)
Irmão doente	7 (33,3%)	3 (23,1%)
Deslocamento		
Sentimentos + e -	3 (14,3%)	1 (7,7%)
Sentimentos -	10 (47,6%)	8 (61,5%)
Não existe	8 (38,1%)	4 (30,8%)
Regressão		
Superprotecção Materna e Indulgência Materna e Paterna	1 (4,8%)	1 (7,7%)
Superprotecção e Indulgência Materna	0 (0%)	2 (15,4%)
Superprotecção Materna e Indulgência Paterna	0 (0%)	2 (15,4%)
Indulgência Paterna	1 (4,8%)	0 (0%)
Indulgência Materna	2 (9,5%)	0 (0%)
Não existe	17 (81%)	8 (61,5%)

Em relação à negação os dados parecem apontar para uma tendência oposta nos dois grupos. A diferença não é estatisticamente significativa, mas é próxima da significância (Teste de Fisher, $p=0,079$). No grupo SCdL a maior parte dos indivíduos não recorre à negação (12 dos 21) mas não existe uma diferença muito grande do número de indivíduos que recorre a ela (9 dos 21). No grupo SPW a maior parte dos indivíduos recorre à negação (10 em 13).

A idealização dos elementos do núcleo familiar distribui-se de forma diferente na amostra. No grupo SCdL predomina a idealização do irmão doente (7 em 21) e no grupo SPW predomina a idealização da mãe (7 em 13). Esta diferença parece estar relacionada com as características específicas de cada uma das doenças. Na SCdL o irmão doente real tem grandes dificuldades de adaptação ao mundo que o rodeia sendo por isso necessário ao irmão saudável idealizar as suas competências, relacionais e comunicacionais por exemplo, para se conseguir relacionar com ele.

Em ambos os grupos parece haver um predomínio do deslocamento de sentimentos negativos, parecendo os dois grupos homogêneos em relação a esta variável.

Em nenhum dos grupos se pode falar da regressão como um mecanismo de defesa usado por estes dois grupos.

Escalas de inibição.

Parece haver em ambos os grupos uma inibição moderada na expressão de sentimentos positivos e negativos (Quadro19).

Quadro 19 – Escalas de inibição (positiva e negativa)

	<i>SCdL</i> n (%)	<i>SPW</i> n (%)
Escala Positiva de Inibição		
Forte inibição	0(0%)	1 (7,7%)
Inibição moderada	11 (52,4%)	4 (30,8%)
Fraca inibição	1 (4,8%)	3 (23,1%)
Desinibição moderada	5 (23,8%)	2 (15,4%)
Desinibição forte	4 (19%)	3 (23,1%)
Escala Negativa de Inibição		
Forte inibição	1 (4,8%)	2 (15,4%)
Inibição moderada	9 (42,9%)	6 (46,2%)
Fraca inibição	5 (23,8%)	3 (23,1%)
Desinibição moderada	5 (23,8%)	1 (7,7%)
Desinibição forte	1 (4,8%)	1 (7,7%)

Em ambos os grupos parece haver um maior número de casos com inibição moderada de sentimentos positivos. No grupo SCdL um número considerável dos indivíduos apresenta desinibição moderada (23,8%) e desinibição forte (19%). No grupo SPW parece haver uma maior dispersão pelas cinco categorias da variável.

Em relação aos sentimentos negativos também os dois grupos parecem não apresentar diferenças significativas. Assim em ambos os grupos parece haver mais casos de inibição moderada, numa percentagem muito semelhante.

DISCUSSÃO DOS RESULTADOS

Esta investigação foi pensada com o objectivo geral de estudar de uma forma exploratória a dinâmica da relação que se estabelece na fratria de crianças com doença rara, especificamente a Síndrome Cornélia de Lange (SCdL) e a Síndrome Prader-Willi (SPW). Considerou-se que as duas doenças diferem em relação ao grau de severidade avaliado em termos do grau de deficiência física e mental, capacidade de comunicação e grau de autonomia. A SCdL foi considerada mais grave do que a SPW. A comparação de dois grupos com doença, neste caso dois grupos de irmãos de crianças com doenças genéticas e raras (em vez de comparar um desses grupos com um grupo de irmãos saudáveis) foi realizada em estudos anteriores e parece ser vantajosa na medida em que permite descrever a especificidade do impacto de cada uma das doenças na fratria saudável.

Foram definidos como objectivos específicos a descrição dos dois grupos que constituíram a amostra deste estudo relativamente às variáveis: características sócio-demográficas e familiares, antecedentes pessoais, percurso escolar e impacto do diagnóstico de doença rara na família; e a avaliação e comparação da dinâmica da relação fraterna entre os dois grupos, em relação à forma como cada criança se situa na família e em particular na fratria (ao envolvimento que sente em relação aos diferentes elementos da fratria, dependência das figuras parentais, defesas e grau de inibição). Pretendeu-se também determinar se o grau de severidade da doença está relacionado com o tipo de relação que se estabelece na fratria.

A leitura, compreensão e interpretação dos resultados obtidos nesta investigação estão necessariamente moldados pelos modelos teóricos da investigadora e que decorrem necessariamente da sua prática clínica. Existe uma estreita ligação entre a realidade que se pretende analisar e os instrumentos usados para a explorar. Os instrumentos de investigação escolhidos estão muito próximos do aparelho conceptual psicodinâmico, razão pela qual o modelo psicodinâmico será a referência conceptual principal.

O nascimento de uma criança com problemas de saúde e especificamente com uma doença genética suscita, tal como foi abordado no Enquadramento Teórico, na família toda uma crise que implica alterações na dinâmica familiar. A tensão familiar gerada e a progressiva adaptação à criança com doença genética tem necessariamente implicações nos irmãos saudáveis.

A maioria dos estudos na fratria tem abordado a questão da relação fraterna por intermédio da análise isolada da reacção emocional. Nesta investigação recorreu-se aos desenhos da Figura Humana e da Família (real e imaginada) por ser descrita por diversos autores a possibilidade da sua utilização num vasto leque de idades, tendo sido os desenhos complementados com o **Teste das Relações Familiares** de Bene & Anthony (1957/1985). A metodologia utilizada permitiu ter uma indicação relativa à quantidade, qualidade e direcção dos investimentos afectivos transaccionados no interior da família. Apesar das diversas críticas que lhe têm sido apontadas este teste continua a ser considerado como de reconhecido interesse na apreciação da dinâmica familiar.

A descrição dos dois grupos que constituíram a amostra desta investigação permitiu, em primeiro lugar, concluir que, apesar de existirem diferenças em algumas das variáveis estudadas, os dois grupos não diferem estatisticamente no que se refere às variáveis consideradas mais relevantes para o estudo das fratrias: conjunto das características sócio-demográficas, composição da família e em particular da fratria (número de irmãos; posição do irmão estudado na fratria; posição do doente na fratria, e posição do estudado em relação ao irmão doente), antecedentes pessoais (gravidez,

período perinatal e dados do desenvolvimento), percurso escolar e impacto subjectivo da doença rara na família. A avaliação de algumas características das crianças foi realizada através da entrevista às mães e poderia ter sido aumentada com informações adicionais obtidas através do levantamento de dados de outros adultos como os professores. Estas avaliações permitiriam avaliar o comportamento da criança em contacto extra-familiar, como o grupo de pares e o contexto escolar.

No grupo SPW verificou-se existirem mais separações entre pai e filho do que no grupo SCdL, uma diferença muito próxima da significância. Esta diferença pode talvez ser pensada em termos da dificuldade de aceitação por parte do pai da sua influência na transmissão do gene alterado ao filho com SPW, facto que foi referido por estas mães como sendo desencadeador de conflitos familiares que em alguns casos levaram à separação do casal. Por outro lado a gravidade da deficiência das crianças com SCdL pode justificar a necessidade dos pais ficarem unidos para proteger o doente.

No grupo SPW são referidas pelas mães dificuldades ligeiras na alimentação do irmão saudável, que podem ser contextualizadas pelo ênfase colocado na alimentação nestas famílias. As crianças com SPW têm de ter desde cedo um rigoroso controlo da alimentação, uma vez que não parecem nunca ter a sensação de estar saciadas, comendo em excesso se não forem controladas. Nos casos em que são referidas dificuldades nos irmãos saudáveis, estas podem ser consideradas dificuldades em relação ao irmão doente, uma vez que as mães referem “falta de apetite” ou “não gosta de comer”.

Apesar dos dois grupos não apresentarem diferenças na maior parte das variáveis usadas para os descrever, parece poder estabelecer-se uma diferença entre os irmãos doentes dos dois grupos. As duas doenças, sendo ambas genéticas e raras na população, e lembrando a grande variabilidade que pode existir em diferentes crianças com a mesma doença, diferem em relação à sua capacidade de comunicação, grau de deficiência mental e física e grau de autonomia. As crianças com SCdL têm, de acordo com estes critérios, um maior grau de incapacidade e são de facto vistas pelos irmãos saudáveis como “deficientes” e muito dependentes dos cuidados de todos os elementos

saudáveis da família. As crianças com SPW têm normalmente um atraso de desenvolvimento menos marcado e na grande maioria das situações conseguem ao longo da sua vida um considerável grau de autonomia, comunicam com facilidade, não existindo deficiências físicas que as tornem particularmente dependentes dos adultos. Os seus irmãos saudáveis sabem que estas têm uma doença, que descrevem como um problema decorrente da alimentação, “querem sempre comer”, ou “vai crescer mais devagar que eu”.

Na maior parte das famílias foram os pais que contaram aos filhos saudáveis que o irmão tinha uma doença e que lhes foram dando informação sobre essa doença. Em relação à avaliação subjectiva que as mães fazem do condicionamento da vida familiar após o diagnóstico de doença rara num dos filhos existe diferença entre os dois grupos embora não se possa considerar estatisticamente significativa. No grupo SCdL parece haver um número quase igual de mães que consideram que o diagnóstico condicionou a vida familiar das que consideraram que o diagnóstico não condicionou a vida familiar. No grupo SPW a grande maioria das mães considera ter havido um condicionamento da vida familiar. Poder-se-ia pensar que no grupo SCdL, em que as características da doença parecem causar maior dificuldade de adaptação das crianças e das suas famílias, levam as mães a negar a adaptação e a pressão impostas na dinâmica familiar, negando assim as dificuldades de se adaptarem a uma criança com este grau de incapacidade. Há uma hiperadaptação, ou uma adaptação forçada, como se estas mães não se permitissem pensar sobre as dificuldades e tivessem de as negar.

As crianças foram avaliadas com as **Matrizes Progressivas de Raven** e em ambos os grupos estudados a maior parte das crianças tem um nível na média esperada para a idade, não existindo diferenças significativas entre grupos. Algumas crianças do grupo SCdL têm no entanto um desempenho considerado inferior à média esperada. Este dado parece contrastar com o facto de as mães negarem a existência de dificuldades ou atrasos de desenvolvimento nestas crianças, o que reforça a ideia de idealização das capacidades destes irmãos em relação aos doentes, que apresentam dificuldades mais marcadas e justificadas pelas características da sua doença. Por outro lado pode haver uma

preocupação acrescida, centrada no filho com SCdL, uma vez que em ambas as doenças está implicado um atraso do desenvolvimento psicomotor, em maior ou menor grau.

Parece haver uma discrepância entre a realidade objectiva do sofrimento psíquico, manifestada por exemplo através das dificuldades de aprendizagem e do relacionamento com o grupo de pares, e o evitamento da expressão e comunicação do sofrimento que está subjacente a estas dificuldades.

A criança saudável parece não ter espaço no meio familiar para sentir dificuldades, causar problemas ou ser mais autónomo, uma vez que tem de corresponder aos desejos e necessidades de uma família centrada na criança doente. As famílias, e em particular as mães que têm um filho com uma doença genética que implica diferentes problemas de saúde de maior ou menor gravidade, tendem a viver com maior intensidade as dificuldades da criança doente. As doenças que as crianças saudáveis têm na infância não são sequer referidas pelas mães, como se perante a doença tão grave de um filho qualquer outro problema de saúde do saudável fosse mais fácil de resolver.

Na avaliação qualitativa dos **desenhos da figura humana** verifica-se que a representação do homem, da mulher e do próprio é na maior parte dos casos adequada, não parecendo existirem grandes alterações no que diz respeito ao nível gráfico de cada um destes desenhos. Em ambos os grupos a qualidade da representação da figura humana do mesmo sexo do indivíduo é, na maior parte dos casos, superior ou igual à representação do próprio (auto-retrato). Este dado pode ser indicativo de inibição no momento da avaliação mas parece também sugerir dificuldades ao nível da imagem corporal, relacionadas com uma auto-desvalorização. Esta auto-desvalorização por seu lado parece poder ser compreendida como uma dificuldade da criança saudável se centrar em si mesma e nas suas qualidades e desejos, uma vez que o habitual é que o seu irmão doente seja o foco de toda a atenção.

Através dos **desenhos da família** verifica-se que existe nas crianças com irmãos com doença rara uma perspectiva familiar centrada na família nuclear, com a inclusão de

ambos os pais, sugerindo a valorização dos pais como figuras protectoras e securizantes, e dando relevo aos irmãos. Não se verifica uma grande dispersão por figuras periféricas, ou da família alargada. Os limites da família estão bem delimitados na maior parte dos indivíduos de ambos os grupos.

Talvez o facto da maior parte das crianças de ambos os grupos representar em ambos os desenhos o grupo de filhos ao lado dos pais possa estar relacionado com a união sentida entre os irmãos. Sugere a ideia de que a diferença de gerações está bem delimitada e interiorizada e reforça a ideia de um casal parental unido e de laços afectivos e relacionais dentro da fratria que permitem uma identificação ou integração ao grupo da mesma geração.

A preservação da família como local de aconflitualidades é mantida quer pelo evitamento do conflito, por simples negação ou pela impossibilidade do seu aprofundamento e resolução. O mito da família idealmente unida e convergente, permanentemente superenvolvida é, sem dúvida, o elemento mais importante desta vivência familiar e da protecção da mesma contra a intrusão de estranhos e contra a tentativa de diferenciação.

O núcleo triádico familiar é no **desenho da família imaginada** o mais frequente no grupo SPW, sugerindo que é nos irmãos de crianças com SPW que surge com maior frequência o desejo de ser filho único. No grupo SCdL a culpabilidade associada à rivalidade fraterna não permite exteriorizar o desejo de ser filho único. A rivalidade fraterna, embora expressa, não é tão notória no grupo SCDL. A aparente “normalidade” das crianças com SPW (por oposição às SCdL, em que as limitações físicas, de desenvolvimento e de linguagem são mais notórias e colocam uma maior diferença entre as capacidades dos dois irmãos) pode facilitar a livre expressão dos sentimentos de rivalidade fraterna (e com eles os de agressividade, ciúme e inveja), enquanto no grupo SCdL essa rivalidade é mais difícil de aceitar e de expressar. Parece haver uma maior inibição de sentimentos negativos em relação ao irmão doente que aparece assim como idealizado.

Os filhos ou irmãos são as figuras mais valorizadas em ambos os grupos, o que reforça a ideia da necessidade de identificação com figuras da mesma geração. Por outro lado a valorização das figuras fraternas, da mesma geração, está de acordo com os grupos etários estudados (latência, puberdade e adolescência), em que se reforça a identificação do grupo.

Existe nestas crianças uma tendência para o conformismo relacional, presente nos **desenhos da família real** e na escolha de personagens para o TRF, que se torna saliente através de uma clara adequação da escolha das figuras do teste às personagens reais que representavam ou à realidade sociológica da sua família. Mas, apesar dessa adaptação à realidade, parece haver nestas crianças a possibilidade de existir como ser desejante pois no desenho da família imaginada representam famílias diferentes da sua, permitindo-se neste desenho um acesso ao imaginário e colocando ali os seus desejos. Esta capacidade coincide com a ideia de Corman (1961), que ao pedir um desenho da família imaginada procura permitir à criança afastar-se da sua realidade concreta e dar primazia à sua concepção pessoal de vida familiar. Face a uma instrução que permite fantasiar estas crianças parecem poder dar livre expressão aos seus desejos.

É interessante discutir o que se passa no **Teste das Relações Familiares** a nível do envolvimento total da criança e do jogo dos sentimentos por ela emitidos e recebidos. O grau de envolvimento com cada elemento da família escolhido para o teste TRF refere-se ao total de itens atribuído a esse elemento.

O Sr. Ninguém é a figura a quem é atribuído o maior número de itens em ambos os grupos, o que pode estar relacionado com o movimento defensivo (deslocamento) que leva a criança a deslocar para esta figura desconhecida e exterior à família sentimentos, essencialmente os negativos, que não consegue atribuir aos elementos da sua família. A dupla referência da atribuição dos afectos negativos, dirigidos e recebidos, ao Sr. Ninguém (negação e idealização) e o envolvimento preferencial das crianças com essa mesma figura, não deixa dúvidas sobre a sua necessidade de colocar, claramente, no

exterior a conflitualidade que tais afectos suscitariam no seu interior. A expressão directa da agressividade aparece nestas crianças bloqueada.

A negação das vivências agressivas relativamente às figuras parentais e fraternas reenvia para a teorização psicanalítica de uma intensa agressividade primária reprimida, não metabolizada e, por isso mesmo, inibida por parte destas crianças. Para se libertar de tal agressividade as crianças fazem a sua projecção sobre um terceiro distante, neste caso representado pelo Sr. Ninguém.

No entanto parecem existir diferenças entre os dois grupos no que diz respeito ao maior envolvimento em relação aos elementos da família. No grupo SCdL esse envolvimento é com a mãe e em seguida com o pai. No grupo SPW o maior envolvimento também é com a mãe e depois com o irmão saudável. O facto da mãe (e em seguida o pai) ser a figura com quem as crianças têm maior envolvimento parece estar de acordo com os dados de investigações anteriores com crianças saudáveis (Bene & Anthony, 1957, Malpique, 1990). O facto do irmão saudável no grupo SPW ser o elemento que, depois da mãe, recebe mais itens realça a importância dos irmãos saudáveis nestas fratrias de crianças com doença rara. Por outro lado pode também estar relacionado com o maior número de separações pai-filho neste grupo, o que leva as crianças a sentirem o pai como mais distante não só física mas também emocionalmente.

O menor envolvimento é, em ambos os grupos, com o próprio, o que indica que há nestas crianças uma preocupação muito centrada no irmão doente, como se vê pela atribuição maciça de itens de dependência ao irmão doente, consequência da identificação aos pais no modo como se relacionam com o irmão doente. Esta preocupação centrada no irmão doente corresponde indirectamente a uma desqualificação de si próprias, uma vez que os itens atribuídos ao próprio são em menor quantidade do que a esperada. Esta ideia de desqualificação do valor de si próprio em relação aos que o rodeiam vai de encontro à desvalorização observada nos desenhos do próprio (auto-retrato).

Em ambos os grupos o envolvimento com o pai é positivo ou ambivalente, parecendo os dois grupos ser homogéneos em relação a esta variável. Em relação aos irmãos doentes os dois grupos parecem ter um envolvimento positivo apesar de lhes serem atribuídos poucos itens.

No grupo SCdL o envolvimento com a mãe é positivo na maior parte dos casos, mas ambivalente numa grande proporção, enquanto no grupo SPW o envolvimento com a mãe é positivo na maioria dos casos. As crianças de ambos os grupos sentem a mãe como alguém que pode dar e receber sentimentos positivos, mas o facto de haver no grupo SCdL um número considerável de crianças que têm um envolvimento ambivalente com a mãe constitui uma indicação de que a sentem como menos disponível para si do que desejariam como se esta não lhes pudesse dar toda a atenção de que necessitam. De salientar que as crianças com SCdL são de facto mais dependentes em todos os aspectos da sua vida quotidiana dos cuidados dos adultos que as rodeiam.

Os dados indicam que em ambos os grupos a mãe é o principal objecto de amor (maior atribuição de itens positivos dirigidos) e a principal fonte de amor das crianças (maior atribuição de itens recebidos positivos). O irmão doente é em ambos os grupos o elemento a quem, depois da mãe, são atribuídos mais itens recebidos positivos. Ao procurar estabelecer uma relação de amor com estes irmãos doentes vai sendo criada a fantasia da devolução dos afectos positivos. A expectativa de reciprocidade na relação fraterna pode levar a uma idealização da resposta dos irmãos doentes. Parece nesta altura importante lembrar que a reciprocidade é uma das principais características da relação que se estabelece entre os irmãos.

O objecto de hostilidade (maior atribuição de itens dirigidos negativos) e a fonte de hostilidade (maior atribuição de itens negativos recebidos) é o Sr. Ninguém na maioria dos casos de ambos os grupos, o que parece relacionado com o deslocamento de sentimentos negativos para o Sr. Ninguém, remetendo para a dificuldade de aceitar e reconhecer esses sentimentos em relação aos elementos da família. O irmão saudável 1 (que corresponde ao único irmão saudável das fratrias de três irmãos, ou ao irmão

saudável mais velho nas fratrias de 4 irmãos), é depois do Sr. Ninguém (e de entre os elementos da família) o elemento a receber mais itens negativos (recebidos e dirigidos) pelas crianças de ambos os grupos. O facto de existir, para além do próprio, mais um irmão saudável parece permitir um deslocamento dos sentimentos negativos em relação ao doente. Seria interessante verificar se nas fratrias de crianças saudáveis a tendência é a de dispersar estes itens pela fratria. Pelo facto de ter uma doença o irmão é protegido destes sentimentos negativos que são deslocados ou para o exterior (Sr. Ninguém), ou para outro irmão saudável.

De referir que praticamente não são atribuídos estes itens negativos de sentimentos dirigidos ao próprio nem ao irmão doente. Parece haver uma dificuldade em atribuir estes itens ao irmão doente apesar de serem referidas por algumas mães dificuldades de relacionamento entre os irmãos. De realçar também o facto do irmão doente não ter sido considerado como fonte de hostilidade, tendo-lhe sido atribuídos muito poucos itens desta natureza.

Não existe um envolvimento ambivalente com o irmão doente pois isso significaria que a criança saudável aceitava que por vezes gostava do irmão doente e outras vezes não, ou que gostava de uma parte desse irmão mas de outras partes não tanto, o que é normal em todo o ser humano. Estas crianças reprimem os impulsos agressivos em relação ao irmão doente por um lado porque o discurso familiar assim o parece impor e, por outro, porque a culpabilidade inconsciente não o permite. O predomínio da idealização do irmão doente parece surgir como uma solução na incapacidade de existir uma relação marcada pela ambivalência.

No grupo SCdL as crianças tendem a atribuir um maior número de itens de superprotecção materna ao irmão doente (numa proporção muito superior à de qualquer outro elemento da família). No grupo SPW as crianças tendem a atribuir mais destes itens a si próprios, embora a diferença em relação a outros elementos da família não seja grande. Pode avançar-se a ideia de que no grupo SCdL a gravidade da doença induz na

criança esta ideia de que os irmãos doentes necessitam de maior protecção materna, não podendo requerer esses itens para si próprios.

Em ambos os grupos os itens de indulgência materna são atribuídos ao irmão doente, apesar de ser estatisticamente superior o número de itens atribuído ao irmão doente pelas crianças do grupo SCdL. Logo em seguida vem o irmão saudável 2, o que pode estar relacionado com o facto de ser o mais novo da fratria saudável, nalguns casos ainda bebé, o que está de acordo com as investigações anteriores.

No grupo SCdL os itens de indulgência paterna são sobretudo atribuídos ao irmão doente, enquanto no grupo SPW esses itens são para o irmão saudável 2. Este resultado pode estar relacionado com a percepção da gravidade da doença SCdL e a percepção de que apesar de poderem existir crianças mais pequenas, o doente necessita de mais atenção por parte do pai.

No grupo SPW esta tendência de atribuir itens de dependência ao irmão doente não é tão evidente, o que pode estar relacionado com o grau de autonomia que os irmãos doentes conseguem atingir. Na SPW os cuidados relacionados com a doença estão muito centrados na alimentação, que tradicionalmente está associada aos cuidados maternos. A indulgência paterna pode então, nestas crianças, ser atribuída a outro elemento da fratria (irmão saudável ou o próprio) porque os cuidados relacionados com a doença estão centrados nos cuidados maternos. Talvez nestas famílias o pai possa ser sentido por estas crianças saudáveis como o compensador da superprotecção materna, atributo considerado exclusivo dos doentes. É de realçar que no grupo SPW quer os itens de indulgência paterna, quer os itens de indulgência materna são essencialmente atribuídos ao irmão saudável 2. Nestas fratrias em que a doença do irmão parece ter um menor impacto nas crianças saudáveis os itens de dependência podem já ser atribuídos aos irmãos mais novos da fratria.

Parece com estes resultados poder dizer-se que no grupo SCdL é muito evidente a atribuição de itens de dependência, nas três sub-variáveis, superprotecção materna e

indulgência materna e paterna, ao irmão doente. Isto pode dever-se às características limitativas da autonomia e integração nos diferentes grupos sociais (família, grupo de pares, etc...) dos doentes com SCdL.

O facto de nas três fases de desenvolvimento estudadas o irmão doente ser sempre o receptáculo dos itens de dependência indica que estas crianças, desde sempre e independentemente da idade, tenham ocupado junto dos pais um lugar que não lhes tivesse permitido ser crianças. A fratria saudável adopta frequentemente uma postura sensata, com um comportamento exemplar no seu meio social e familiar. O facto da criança doente estar tão dependente dos elementos saudáveis da família exige uma reestruturação das posições fraternas dos irmãos que assumem o papel de crianças mais velhas junto do doente independentemente da sua posição real na fratria. É de salientar que o comportamento de protecção e de aceitação de protecção por parte dos pais do irmão doente ocorre nas fratrias em que o saudável é o mais velho mas também e sobretudo nas situações em que o saudável é mais novo que o doente. Os comportamentos de parentificação do irmão saudável para com o doente correspondem (sobretudo nas situações em que o doente é mais velho que o saudável), a uma hipermaturação precocemente imposta pelas necessidades familiares.

A ideia de que a atenção não é a mesma para os diferentes elementos da fratria é dada justamente por esta atribuição de itens de dependência ao irmão doente independentemente da sua idade ou posição na fratria. Este é um dos privilégios sentidos pelo saudável como pertencentes exclusivamente ao irmão doente.

Nas fratrias saudáveis todos os irmãos podem permitir-se viver numa dependência positiva dos pais, sem terem tanto receio de assumir esse desejo como um direito ou um privilégio seu. Colocam-se mais facilmente no direito de serem beneficiadas, enquanto nas fratrias em que um dos irmãos é doente os saudáveis consideram esse privilégio como exclusivamente do irmão doente. Como se se pudesse falar de um Super-eu exigente em relação ao próprio mas mais tolerante e permissivo em relação ao irmão doente.

Estes comportamentos caracterizariam uma atitude de altruísmo da fratria saudável em relação ao doente e são referidos na literatura. A subordinação dos próprios interesses, a identificação, o controlo e o deslocamento da agressividade são factores determinantes da transformação do egoísmo infantil em altruísmo, transformação que emerge da tentativa de resolução da rivalidade fraterna sem recurso ao conflito. O amor entre irmãos está baseado na sublimação da rivalidade fraterna ou numa formação reactiva em relação a esta e, em parte, a uma identificação com as atitudes amorosas dos pais. A atitude de submissão, de altruísmo parece corresponder a uma renúncia dos impulsos instintivos para agradar aos pais e ao irmão doente (França, 2000). Seria interessante referir uma ideia de Coimbra de Matos (1986) e comparar estes irmãos saudáveis a uma espécie de missionários que amam os outros para serem amados, no intuito pré-consciente de repararem o seu inconsciente. Este masoquismo psíquico, vivido no seu altruísmo, é mais determinado pela culpa e pela violência da pulsão agressiva bloqueada, correspondendo a uma organização depressiva protegida pela idealização do irmão doente.

Parece haver em ambos os grupos uma inibição moderada na expressão de sentimentos positivos e negativos. A criança evidencia uma clara inibição da sua vida afectiva: mostra-se inibida tanto na vivência dos afectos positivos quanto nos afectos negativos que são transaccionados no seio da sua família.

A manifestação de uma real inibição dos afectos dos irmãos de crianças com doenças raras remete para a existência um estilo defensivo específico que se manifesta através do controlo da expressão de emoções negativas (cólera, raiva) ou de angústia, e na manifestação de sentimentos positivos em relação à família, em particular aos irmãos doentes.

Nestas crianças a inibição parece estar ligada a uma constante repressão do desejo pessoal, em que as conveniências pessoais são postas de lado pela obediência automática

às exigências familiares. Estas crianças parecem estar inibidas na expressão dos seus desejos, na imposição de si próprios, na incapacidade de fazer, sentir ou pensar determinadas coisas. A inibição surge assim, como uma função que consiste essencialmente em evitar a angústia que se produziria ao fazer ou pensar determinadas coisas.

A análise dos mecanismos de defesa em jogo revela-nos que são a negação, a idealização e o deslocamento as principais defesas esgrimidas face à invasão de sentimentos mais fortemente erotizados ou agressivos. Ambos os grupos recorrem à negação embora esta tendência seja mais evidente no grupo SPW. A idealização dos elementos do núcleo familiar distribui-se de forma diferente na amostra. No grupo SCdL predomina a idealização do irmão doente e no grupo SPW predomina a idealização da mãe. Esta diferença parece estar relacionada com as características específicas de cada uma das doenças. Na SCdL o irmão doente tem grandes dificuldades de adaptação ao mundo que o rodeia sendo por isso necessário ao irmão saudável idealizar as suas competências, relacionais e comunicacionais por exemplo, para se conseguir relacionar com o irmão. Em ambos os grupos parece haver um predomínio do deslocamento de sentimentos negativos para o Sr. Ninguém.

O mecanismo de defesa usado predominantemente para lidar com o sofrimento psíquico é a negação, que enquanto mecanismo psicológico inconsciente se expressa pelo evitamento ou recusa em pensar em tudo o que directa ou indirectamente se liga à consciência dos problemas e neste caso específico à doença do irmão.

Uma agressão é sempre uma mensagem dirigida a outro, uma tentativa de o destruir e ao mesmo tempo um apelo, um pedido de ajuda. O facto é que a capacidade da criança reagir e de se defender em situações adversas passa pela sua capacidade de integrar e exercer positivamente as suas pulsões agressivas. Esta capacidade constitui a garantia de que a criança adquiriu progressivamente a sua autonomia, contrabalançando a tendência da regressão fusional com o objecto. O bloqueio do desenvolvimento normal da agressividade, quando o meio que rodeia a criança não permite interpor defesas entre

si e os estímulos adversos, acabará por impedir, quando prolongado no tempo, não apenas a capacidade da criança desenvolver os seus investimentos libidinais, como também integrar o desenvolvimento da agressividade no que esta tem de essencial para o seu movimento de separação-individuação e de delimitação do Eu.

Já Winnicott (1958/1969) salientava a importância da organização progressiva, e desde fases muito precoces, da agressividade. Considerava mesmo que a agressividade virada para o exterior era menos danosa para o indivíduo que o seu recalçamento.

Esta organização da vida mental que inibe o desenvolvimento da agressividade parece estar intimamente ligada a um profundo sentimento de culpa, descrito no Enquadramento Teórico, pelo facto de ter um irmão com uma doença genética, rara e incapacitante. Dolto (1981/1993), procurou estabelecer as relações entre as duas modalidades do sentimento de culpa: sentimento consciente de culpabilidade e a sua relação com o sentimento inconsciente de culpabilidade e estabeleceu as relações entre esse sentimento inconsciente de culpabilidade com o mecanismo do fracasso e com os sentimentos de inferioridade.

As crianças ao expressarem juízos morais sobre os seus actos e sobre as pessoas à sua volta (o bem contra o mal) por um lado sentem que têm uma noção de liberdade de escolha mas, por outro lado, procuram a confirmação desse juízo que fizeram por parte dos adultos que a rodeiam, normalmente os pais. Para Dolto é importante que não seja imposto à criança um comportamento social de “amor positivo” pelo irmão sem que antes a criança possa integrar dentro de si e sem perigo para o seu equilíbrio a noção afectiva de irmão. (Dolto, 1981/1993). A ausência total de reacção negativa aparente é grave porventura até mais grave que as grandes perturbações pois constitui sempre um sinal de anulação emocional. As reacções normais de adaptação da criança ao nascimento de um irmão, sobretudo de um irmão com doença genética deveriam ser inicialmente compostas por angústia, reprovação e rejeição real do irmão.

A interiorização progressiva das regras e valores parentais começam desde cedo a tomar a forma de interdições que constituem o Super-Eu, instância psíquica interdutora mas organizadora, que existe para modular a expressão dos desejos e pulsões. O sacrifício dos prazeres imediatos, em proveito da submissão aos imperativos morais assegura à criança um conforto moral, reforça a estima de si e permite-lhe sentir-se amável e amada, prolongando sobre si o olhar protector e benevolente dos pais, ao realizar o que se espera dela. O Super-Eu torna-se aqui especialmente severo e duro, enquanto o Eu desenvolve, sob ordem daquele, importantes formações reactivas que tomam a forma de preocupação e protecção do irmão doente (França, 2000).

Mas o nascimento de uma criança com doença e neste caso específico doença genética rara não traz só consequências nefastas para a família e fratria. Pode ao contrário desencadear processos positivos e estruturantes para toda a família ou para alguns dos seus elementos (Fernandes, 2005).

No caso destes irmãos de crianças com doenças está descrito na literatura uma maior orientação para atitudes sociais positivas, com escolhas profissionais para carreiras sociais (medicina, psicologia, serviço social). Por outro lado o facto de servirem como modelos para o irmão doente compele-os a desenvolver capacidades extra e a progredirem nalgumas competências já adquiridas (Brazelton, 2005; Fernandes, 2005).

Reflectindo sobre as conclusões retiradas deste estudo torna-se evidente que a presença de uma criança com uma doença genética e rara representa para a família um momento de crise, e a família necessita apoio para que se consiga reorganizar. A necessidade de uma escuta atenta, aliada a um suporte emocional e a aceitação das reacções emocionais dos pais e dos irmãos saudáveis é fundamental para o estabelecimento de uma relação terapêutica com estas famílias. A necessidade deste suporte terapêutico aos irmãos saudáveis surge quase como um imperativo ao verificar-se a dificuldade que estes irmãos têm em se situar na fratria, em encontrar um espaço próprio e em expressar os sentimentos em relação ao irmão doente.

A maior dificuldade ao longo da investigação consistiu em encontrar famílias com casos diagnosticados e de entre essas famílias seleccionar as que tinham filhos saudáveis que pudessem participar no estudo. Não foi possível fazer um estudo apenas com crianças pertencentes a uma fase de desenvolvimento, sendo difícil com uma amostra pequena perceber as diferenças entre os diferentes grupos etários. Este condicionalismo influenciou também a análise estatística realizada. Assim, apesar de alguns dados sobressaírem do ponto de vista da avaliação qualitativa, não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas devido ao reduzido número de sujeitos da amostra. Mas os resultados encontrados são encorajadores para a orientação de estudos futuros e sobretudo para a orientação de profissionais a trabalhar com as famílias de crianças com doença rara.

Este é um estudo exploratório que abre caminho para novas perspectivas e linhas de investigação, num campo onde não se encontram contributos teóricos específicos à doença nem estudos de investigação clínicos ou empíricos prévios. Embora as conclusões sejam prévias parecem contribuir para um melhor conhecimento das fratrias de crianças com doenças genéticas raras.

CONCLUSÕES FINAIS

A presente investigação possibilitou uma reflexão sobre alguns aspectos da dinâmica da relação na fratria de crianças com doença rara, em particular a Síndrome Cornélia de Lange (SCdL) e a Síndrome Prader-Willi (SPW). Os resultados obtidos podem ser resumidos nos pontos que serão apresentados em seguida e que se pretende possam constituir um contributo para a compreensão e intervenção junto destas crianças.

1. O nascimento de uma criança com problemas de saúde e especificamente com uma doença genética suscita na família uma crise, que leva a alterações na dinâmica familiar. A tensão familiar gerada e a progressiva adaptação à criança com doença genética têm necessariamente implicações nos irmãos saudáveis.
2. Considerou-se que as duas doenças diferem em relação ao grau de severidade avaliado em termos do grau de deficiência física e mental, capacidade de comunicação e grau de autonomia. A SCdL foi considerada mais grave do que a SPW.
3. Os dois grupos que constituíram a amostra não diferem em relação às variáveis consideradas mais relevantes para o estudo das fratrias: conjunto das características sócio-demográficas, composição da família e em particular da fratria (número de irmãos; posição do irmão estudado na

fratria; posição do doente na fratria, e posição do estudado em relação ao irmão doente), antecedentes pessoais (gravidez, período perinatal e dados do desenvolvimento), percurso escolar e impacto subjectivo da doença rara na família.

4. No que se refere à caracterização dos dois grupos verificaram-se duas diferenças relacionadas com as características específicas de cada doença. No grupo SPW existem mais separações entre pai e filho do que no grupo SCdL, o que pode estar relacionado com a dificuldade de aceitação por parte do pai da sua influência na transmissão do gene alterado ao filho com SPW. No grupo SPW são mais referidas pelas mães dificuldades na alimentação do irmão saudável, que podem ser contextualizadas pelo ênfase colocado na alimentação nestas famílias.
5. No grupo SCdL as mães parecem ter maior dificuldade em aceitar e assumir que a doença do filho condicionou a vida familiar. As mães tendem a desvalorizar a pressão imposta na dinâmica familiar, negando assim as dificuldades de adaptação a uma criança com este grau de incapacidade. Pode falar-se de uma hiperadaptação familiar à situação de doença, como se estas mães não se permitissem pensar para, deste modo, poderem elaborar as dificuldades.
6. Em ambos os grupos parece haver uma discrepância entre a realidade objectiva do sofrimento psíquico do irmão saudável (manifestada por exemplo através das dificuldades de aprendizagem e do relacionamento com o grupo de pares) e o evitamento da expressão e comunicação desse sofrimento. As mães tendem a negar ou a omitir as diversas dificuldades que os irmãos saudáveis podem ter, o que parece por um lado constituir uma idealização do saudável mas por outro pode revelar uma centração nas dificuldades do doente.

7. Em ambos os grupos parece haver uma auto-desvalorização do irmão saudável manifestada não só através da falta de investimento no desenho de si próprio mas também na não atribuição de itens ao próprio no Teste das Relações Familiares. A preocupação centrada no irmão doente corresponde indirectamente a uma desqualificação do valor de si próprio.
8. A dinâmica da relação fraterna nos dois grupos, avaliada em termos da forma como cada criança se situa na fratria (ao envolvimento que sente em relação aos diferentes elementos da fratria, dependência das figuras parentais, defesas e grau de inibição), parece estar relacionada com o grau de severidade da doença. O grupo de crianças com SPW parece poder expressar mais livremente os ciúmes e a rivalidade sentidos no contexto da fratria. No grupo SCdL parece haver uma maior inibição destes sentimentos em relação ao irmão doente.
9. Através dos desenhos da família verifica-se que existe nas crianças com irmãos com doença rara uma perspectiva familiar centrada na família nuclear. Os limites da família estão bem delimitados, assim como a diferença de gerações que está bem interiorizada e reforça a ideia de um casal parental unido.
10. O desejo de ser filho único é mais frequente no grupo SPW pois no grupo SCdL a culpabilidade associada à rivalidade fraterna parece não permitir a exteriorização desse desejo. Parece haver uma maior inibição de sentimentos negativos em relação ao irmão doente no grupo SCdL, que aparece assim idealizado. Há uma necessidade de colocar fora da família a conflitualidade que os afectos negativos suscitariam no seu interior. A expressão directa da agressividade aparece nestas crianças bloqueada.
11. No grupo SCdL a mãe parece ser sentida como menos disponível para o irmão saudável do que estes desejariam como se esta não lhes pudesse dar

toda a atenção de que necessitam. De salientar que as crianças com SCdL são de facto mais dependentes em todos os aspectos da sua vida quotidiana dos cuidados dos adultos que as rodeiam.

12. Os dados indicam que, em ambos os grupos, a mãe é o principal objecto de amor (maior atribuição de itens positivos dirigidos) e a principal fonte de amor das crianças (maior atribuição de itens recebidos positivos), o que está de acordo com os dados de investigações anteriores.
13. O irmão doente parece ser em ambos os grupos idealizado. Ao procurar estabelecer uma relação de amor com estes irmãos doentes, os saudáveis vão criando a fantasia de uma devolução dos afectos positivos. A expectativa de reciprocidade, uma das principais características da relação fraterna, pode justificar uma idealização da resposta dos irmãos doentes.
14. Em ambos os grupos é evidente a atribuição de itens de dependência ao irmão doente. O facto do irmão doente ser sempre o receptáculo dos itens de dependência indica que estas crianças, desde sempre e independentemente da idade, ocuparam junto dos pais um lugar que não lhes permitiu ser crianças.
15. Os comportamentos de parentificação do irmão saudável para com o doente correspondem (sobretudo nas situações em que o doente é mais velho que o saudável), a uma hipermaturação precocemente imposta pelas necessidades familiares.
16. Parece haver, em ambos os grupos, uma inibição moderada na expressão de sentimentos positivos e negativos. A manifestação de uma real inibição dos afectos dos irmãos de crianças com doenças raras remete para a existência um estilo defensivo específico que se manifesta através do controlo da expressão de emoções negativas (cólera, raiva) ou de angústia,

e na manifestação de sentimentos positivos em relação à família, em particular aos irmãos doentes.

17. A análise dos mecanismos de defesa em jogo revela-nos que são a negação, a idealização e o deslocamento as principais defesas esgrimidas face à invasão de sentimentos mais fortemente erotizados ou agressivos.
18. O nascimento de uma criança com uma doença genética rara não traz só consequências nefastas para a família e fratria. Pode ao contrário desencadear processos positivos e estruturantes para toda a família ou para alguns dos seus elementos, através de uma maior orientação para atitudes sociais positivas, com escolhas profissionais para carreiras sociais. Por outro lado o facto de servirem como modelos para o irmão doente compele-os a desenvolver capacidades extra e a progredirem no seu desenvolvimento.
19. A necessidade de um suporte terapêutico aos irmãos saudáveis surge como uma consequência deste trabalho ao verificar-se a dificuldade que estes irmãos têm em se situar na fratria, em encontrar um espaço próprio e em expressar os seus sentimentos em relação ao irmão doente.
20. Este é um estudo exploratório que abre caminho para novas perspectivas e linhas de investigação, num campo onde não se encontram contributos teóricos específicos à doença. Apesar dos condicionalismos do tamanho da amostra e das suas características, os resultados encontrados são encorajadores para a orientação de estudos futuros e sobretudo para a orientação de profissionais a trabalhar com as famílias de crianças com doença rara. Embora as conclusões sejam prévias parecem contribuir para um melhor conhecimento das fratrias de crianças com doenças genéticas raras.

Referências Bibliográficas

Andrade, M. P. (2001). *Pensar e agir: As doenças genéticas e o diagnóstico pré-natal*. Coimbra: Quarteto Editora.

Aymé, S. (2000). *Les injustices de la naissance*. France: Hachette Littératures.

Bene, E., Anthony, J. (1957). *Family Relations Test – Children's version. revised manual by Eva Bene*. Londres: The Nfer-Nelson Publishing (1985).

Brazelton, T. B., Sparrow, J. D. (2005). *O Método Brazelton. Compreender as relações entre irmãos*. Lisboa: Editorial Presença.

Breslau, N. (1983). The psychological study of chronically ill and disabled children: are healthy siblings appropriate controls? *Journal of Abnormal Child Psychology*, 11 (3), 379-391.

Brody, G. H., Stoneman, Z. & Gauger, K. (1996). Parent-child relationship, family problem-solving behavior, and sibling relationship quality: The moderating role of sibling temperaments. *Child Development*, 67, 1289-1300.

Canavarro, M. C. (2001). Gravidez e maternidade – Representações e tarefas de desenvolvimento. In M. C. Canavarro (Ed.), *Psicologia da Gravidez e da Maternidade* (pp. 17 – 49). Coimbra: Quarteto Editora.

Cate, I.M., Loots, G.M. (2000). Experiences of siblings of children with physical disabilities: an empirical investigation. *Disability and Rehabilitation*, 22 (9), 399-408.

Corman, L. (1967). *Le test du dessin de famille*. Paris: P. U. F..

Craft, M., Lakin, J., Oppliger, R. Clancy, G. et al. (1990). Siblings as change agents for promoting the functional status of children with cerebral palsy. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 32 (12), 1049-1057.

Cramer, B. (1999/2002). As inter-relações mãe-bebé como modelo. In J. Cohen-Solal & B. Golse (Eds.), *No início da vida psíquica – O desenvolvimento na primeira infância* (pp. 45 – 53). Lisboa: Instituto Piaget.

Cytryn, L., Moore, P., Robinson, M. E. (1974). Adaptation psychologique des enfants atteints de mucoviscidose. In E. J. Anthony, & C. Koupernik (Eds.), *L'enfant dans la famille*, Volume 2 (pp. 32-41). Paris: Masson et C^{ie}, Éditeurs.

Daffos, F. & Soulé, M. (1999/2002). Assistência e acompanhamento em medicina fetal. In J. Cohen-Solal & B. Golse (Eds.), *No início da vida psíquica – O desenvolvimento na primeira infância* (pp. 305 – 315). Lisboa: Instituto Piaget.

Daniels, D., Ploming, R. (1985). Differential experience of siblings in the same family. *Developmental Psychology*, 21 (5), 747-760.

Deater-Deckard, K., Dunn, J., & Lussier, G. (2002). Sibling relationships and social-emotional adjustment in different family contexts. *Social Development*, 11 (4), 572-590.

Fernandes, O. M. (2002). *Semelhanças e diferenças entre irmãos*. Lisboa: Climepsi Editores.

Ferrari, P., Crochette, A. & Bouvet, M. (1988). La fratrie de l'enfant handicapé. Approche clinique. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 36 (1), 19-25.

França, R. A. (2000). *A Dinâmica da relação na fratria da criança com paralisia Cerebral*. Coimbra: Quarteto Editora.

Freud, A. (1982). *Infância normal e patológica*. Rio de Janeiro: Zahar Editores (Original publicado em 1965)

Freud, S. (1976). As “exceções”. In S. Freud (Ed.). Alguns tipos de carácter encontrados no trabalho psicanalítico. Obras psicológicas completas de Sigmund Freud (pp. 352-356). Rio de Janeiro: Imago Editora Lda (Obra original publicada em 1916).

Frydman, M. & Ritucci, G. (1988). Le développement de l'attitude altruista: expérimentation et évaluation d'un programme centré sur le comportement d'aide. *Enfance*, 41 (3-4), 73-85.

Gallet, J. (1983). L'enfant handicapé mental et sa famille. *Sem. Hôp. Paris*, 59 (12), 839-841.

Gauthier, Y. (1999/2002). O bebé no mundo em mudança. In J. Cohen-Solal & B. Golse (Eds.), *No início da vida psíquica – O desenvolvimento na primeira infância* (pp. 285 – 304). Lisboa: Instituto Piaget.

Golse, B. (1990/2001). *Insistir Existir: do ser à pessoa*. Lisboa: Climepsi Editores. (Obra original publicada 1990).

Golse, B. (1999/2002). As primeiras representações mentais: a emergência do pensamento. In J. Cohen-Solal & B. Golse (Eds.), *No início da vida psíquica – O desenvolvimento na primeira infância* (pp. 123 – 151). Lisboa: Instituto Piaget.

Gomes Pedro, J. C. (1985). *A relação mãe-filho: influência do contacto precoce no comportamento da diáde*. Lisboa: Imprensa Nacional da Casa da Moeda

Gourevitch, M. (1974). La famille face à la maladie et à la mort de l'un des siens. In E. J. Anthony, & C. Koupernik (Eds.), *L'enfant dans la famille*, Volume 2 (pp. 19-24). Paris: Masson et C^{ie}, Éditeurs.

Griffiths, A. J. F., Miller, J. H., Suzuki, D. T., Lewontin, R. C. & Gelbart, W. M. (2002). *An Introduction to Genetic Analysis*. New York: W.H. Freeman And Company Ed.

Harris, D. B., (1982). *El test de Goodenough. Revision, ampliacion y actualizacion*. Barcelona: Ediciones Paidós. (Publicação original 1963)

Hinshelwood, R. D. (1992). *Dicionário do pensamento Kleiniano*. Porto Alegre: Artes Médicas. (Obra original publicada em 1991)

Houzel, D., Emmanuelli, M. & Moggio, F. (2004). *Dicionário de Psicopatologia da Criança e do Adolescente*. Lisboa Climepsi Editores. (Obra original publicada em 2000)

Klagsburn, F. (1994). *Frères et soeurs: pour le meilleur et pour le pire*. Paris: Bayard Éditions (Obra original publicada em 1992).

Krantz, I. D. (2005). Identification of the Cornelia de Lange Syndrome. Retrieved January 4, 2006 from http://www.cdlsausa.org/publications/reachingout/archive/The_Discovery.pdf.

Koupernik, C. (1974). Commentaire rédactionnel. In E. J. Anthony, & C. Koupernik (Eds.), *L'enfant dans la famille*, Volume 2 (pp. 27-31). Paris: Masson et C^{ie}, Éditeurs.

Leiken, S. J. & Hassakis, P. (1974). Étude psychologique des parents d'enfants atteints de mucoviscidose. In E. J. Anthony, & C. Koupernik (Eds.), *L'enfant dans la famille*, Volume 2 (pp. 42-48). Paris: Masson et C^{ie}, Éditeurs.

Machover, K. (1948). *Personality Projection in the Drawing of the Human Figure*. Springfield: Chas. C. Thomas

Mattei, J. F. (1999/2002). A criança e o seu ADN: entre a ciência e a ética. In J. Cohen-Solal & B. Golse (Eds.), *No início da vida psíquica – O desenvolvimento na primeira infância* (pp. 153 – 170). Lisboa: Instituto Piaget.

Mazet, P., Stoleru, S. (1988/2003). *Psicopatologia do latente e da criança pequena*. Lisboa, Climepsi.

Mijolla-Mellor, S. (1999/2002). A dimensão do inconsciente na consulta pediátrica. In J. Cohen-Solal & B. Golse (Eds.), *No início da vida psíquica – O desenvolvimento na primeira infância* (pp. 55 – 74). Lisboa: Instituto Piaget.

Minnett, A. M., Vandell, D. L. & Santrock, J. W. (1983). The effects of sibling status on sibling interaction: Influence of birth order, age spacing, sex of child, and sex of sibling. *Child Development*, 54, 1064-1072.

Ocampo, M. L. S. & García Arzeno, M. E. (1999). O processo psicodiagnóstico. In M. L. S. de Ocampo, M. E. Garcia Arzeno, E. G. de Piccolo (Eds.), *O processo psicodiagnóstico e as técnicas projectivas* (pp. 1 – 9). São Paulo: Martins Fontes.

Oliver, C.; Moss, J.; Petty, J.; Arron, K.; Sloneem, J.; Hall, S. (2003). *Self-injurious behaviour in Cornelia de Lange Syndrome: A guide for parents and carers*. Coventry: Trident Communications Ltd.

Parfit, J. (1975). Siblings of handicapped children. *Special Education*, 2 (1), 19-20.

Pedhazur, E. J., & Schmelkin, L. (1991). *Measurement, design and analysis: an integrated approach*. New Jersey: Lawrence Earlbaum Associates.

Pimentel, J. V. Z. S. (1999). *Um bebé diferente: da individualidade da interacção à especificidade da intervenção* (2ª edição). Lisboa: Secretariado Nacional para a Reabilitação e Integração das Pessoas com Deficiência.

Piontelli, A. (1992/1995). *De feto a criança: Um estudo observacional e psicanalítico*. Rio de Janeiro: Imago Editora LTDA.

Raimbault, G. (1974). Problèmes psychologiques dans les néphropathies chroniques de l'enfant. In E. J. Anthony, & C. Koupernik (Eds.), *L'enfant dans la famille*, Volume 2 (pp. 54-61). Paris: Masson et C^{ie}, Éditeurs.

Rausch de Traubenberg, N. (1974). Aspects psychologiques des cardiopathies congénitales chez l'enfant. In E. J. Anthony, & C. Koupernik (Eds.), *L'enfant dans la famille*, Volume 2 (pp. 62-69). Paris: Masson et C^{ie}, Éditeurs.

Raven, J. C. (1977). *Standart Progressive Matrices (1947 – revision 1956). Manuel*. (A. A. Schutzenberg, Trad.). Issy-les-Moulineaux: Editions Scientifiques et Psychologiques.

Regateiro, F. J. (2003). *Manual de Genética Médica*. Coimbra: Imprensa da Universidade.

Reis, N. (2001). De feto a bebé. In E. Sá (Ed.), *Psicologia do feto e do bebé* (pp. 15 – 32). Lisboa: Fim de Século.

Reis, N. (2001). A vida fetal. In E. Sá (Ed.), *Psicologia do feto e do bebé* (pp. 67 – 86). Lisboa: Fim de Século.

Ribeiro, J. L. P. (1999). *Investigação e avaliação em Psicologia da Saúde*. Lisboa: Climepsi Editores.

Sá, E. (2001). *Psicologia do feto e do bebé*. Lisboa: Fim de Século.

Salisch, M. (1996). Emotional processes in children's relationships with siblings and friends. In S. Duck (Ed.), *Handbook of personal relationships: Theory, research and interventions* (pp. 61 – 80). West Sussex: John Wiley and sons.

Sousa, S. (2001). A saúde do feto. In E. Sá (Ed.), *Psicologia do feto e do bebé* (pp. 39 – 66). Lisboa: Fim de Século.

Steinhausen, H. C., Eiholzer, U., Hauffa, B. P., & Malin, Z. (2004). Behavioural and emotional disturbances in people with Prader-Willi Syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 48 (1), 47-52.

Stewart, R. B., Mobley, L. A. & Van Tuyl, S. S. (1987). The firstborn's adjustment to the birth of a sibling: A longitudinal assessment. *Child Development*, 58, 341-355.

The genetics of PWS: An explanation for the rest of us. Brochura da International Prader-Willi Syndrome Organization.

Teti, D. M. (1992). Sibling interaction. In V. B. Van Hasselt & M. Hersen (Eds.) *Handbook of social development: A lifespan perspective*. New York: Plenum Press.

Teixeira, S. I. (2000). *Reacção de irmãos ao nascimento de um irmão mais novo: re-avaliação 4 anos depois*. Tese de Dissertação de Mestrado em Psicopatologia e Psicologia Clínica. Lisboa: I.S.P.A..

Wigren, M., & Hansen, S. (2003). Prader-Willi Syndrome: clinical picture, psychosocial support and current management. *Child: Care, Health and Development*, 29 (6), 449-456.

Williams, P. D. (1997). Siblings and pediatric chronic illness: a review of literature. *International Journal of Nursing Studies*, 34 (4), 312-323.

Winnicott, D. W. (1969). *De la pédiatrie à la psychanalyse*. Mesnil-sur-l'Estrée: Editions Payot (Original publicado em 1958).

Whittington, J., Holland, A., Webb, T., Butler, J., Clark, D. & Boer, H. (2004). Academic underachievement by people with Prader-Willi syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 48 (2), 188-200.

Zagalo-Cardoso, J. A. (2001). Doenças genéticas: impacto psicológico e representações sociais. In M. C. Canavarro (Ed.), *Psicologia da Gravidez e da Maternidade* (pp. 17 – 49). Coimbra: Quarteto Editora.

Zani, L. M. (1969). La famiglia-ricerca delle modalità espressive di norma attraverso il disegno. *Archivio di Psicologia, Neurologia e Psichiatria*, 30 (3), 169-211.

Zimerman, D. E. (1999). *Fundamentos Psicanalíticos – Teoria, técnica e clínica*. Rio de Janeiro: Editora Artmed.

As Doenças Raras. (n.d.). Retrieved September 11, 2005, from <http://www.orphanet.com>.

About Cornelia de Lange Syndrome. (n.d.). Retrieved September 11, 2005 from http://www.cdlsausa.org/about_cdla/index.html.

About Prader-Willi (n.d.). Retrieved September 11, 2005 from <http://www.pwsausa.org/syndrome/index.html>.

ANEXOS

Anexo A – Guião da Entrevista

**Anexo B – Critérios para a Classificação Social
Internacional de Graffard**

Anexo C – Critérios de Codificação das Variáveis

IDENTIFICAÇÃO DA CRIANÇA

Nome -
Idade - Data de nascimento - Sexo -
Número de irmãos - Posição na fratria -

Fratria

Sexo -	Posição -	Data de nasc. -	Idade -	Doenças?
Sexo -	Posição -	Data de nasc. -	Idade -	Doenças?
Sexo -	Posição -	Data de nasc. -	Idade -	Doenças?

Vive em casa com -

CARACTERIZAÇÃO SOCIO-DEMOGRÁFICA DA FAMÍLIA

PAI

Idade -
Grau de Escolaridade -
Estado civil -
Parentesco entre o casal (consanguinidade conjugal) -
Doenças a assinalar na família paterna (físicas e desordens afectivas) -
Situação profissional -
Profissão -

MÃE

Idade -
Grau de Escolaridade -
Estado civil -
Parentesco entre o casal (consanguinidade conjugal) -
Doenças a assinalar na família materna (físicas e desordens afectivas) -
Situação profissional -
Profissão -

Classificação do nível socio-económico através da Escala de Graffard -

DADOS RELATIVOS À CRIANÇA

GRAVIDEZ E PARTO

Gravidez (programada ou não, desejada ou não, aceite, ...)

Patologia materna pré-concepcional

Saúde da mãe durante a gravidez/ Complicações obstétricas

Vigilância durante a gravidez (por quem, a partir de que mês, ocorrências traumáticas,...)

Parto (de termo ou não, preparação para o parto ou não, assistido ou não, tipo de parto,...)

DESENVOLVIMENTO PSICOMOTOR

Primeiro sorriso

Alimentação (amamentação, introdução de outros alimentos, adaptação, alergias, ...)

Sono

Marcha

Linguagem

Treino esfinteriano

- diurno

- noturno

Regressões no desenvolvimento

Medos

Actividades dos tempos livres

PERCURSO ESCOLAR

		Frequência	Idade	Aproveitamento	Apoio pedagógico
Creche					
J. Infantil					
1º Ciclo	1º ano				
	2º ano				
	3º ano				
	4º ano				
2º ciclo	5º ano				
	6º ano				
3º ciclo	7º ano				
	8º ano				
Secund.	9º ano				
	10º ano				
	11º ano				
	12º ano				

A DOENÇA DO FILHO NA FAMÍLIA

Que idade tinha o seu filho doente quando foi feito o diagnóstico da doença?

Que idade tinha o seu filho saudável?

A criança tem conhecimento da doença que o irmão tem e das suas implicações?

Como lhe foi transmitida essa informação, com que idade?

Como pensa que vivenciou essa informação?

Como lidaram com essa doença no seio da família?

O diagnóstico da doença condicionou de alguma forma a vivência familiar?

Houve mudanças na estrutura e distribuição de papéis e funções na família?

Há na família um elemento mais responsável pelos aspectos relacionados com a doença do seu filho?

O que mudou na sua relação com o seu filho saudável?

O que mudou na relação do seu conjuge com o seu filho saudável?

Sente-se apoiado emocionalmente para lidar com a doença do seu filho?

Que expectativas tem em relação a esta criança?

Considera que a doença da irmã condicionou essas expectativas?

Caracterize a relação deste filho com o irmão doente. E com os outros irmãos?

A criança já teve apoio psicológico?

E outro tipo de apoio?

Classificação Social Internacional de Graffard

Este método baseia-se no estudo de cinco critérios relativos às características social da família, a saber:

1. A profissão
2. Nível de instrução
3. Fontes de rendimento familiar
4. Conforto do alojamento
5. Aspectos do bairro onde habita

Numa primeira fase, deverá atribuir-se a cada família observada, uma pontuação para cada um dos cinco critérios enumerados e numa segunda fase, obter-se-á com a soma destas pontuações o escalão que a família ocupa na sociedade.

1. A profissão

Classificar-se-ão as famílias em cinco categorias, segundo a profissão exercida pelo pai. Se a mãe exercer uma profissão de nível mais elevado do que a do pai, neste caso, servirá de base para a classificação da família.

1º Grau: Directores de bancos, directores técnicos de empresas, licenciados, engenheiros, profissionais com títulos universitários ou de escolas especiais e militares de alta patente.

2º Grau: Chefes de secções administrativas ou de negócios de grandes empresas, subdirectores de bancos, peritos, técnicos e comerciantes.

3º Grau: Ajudantes técnicos, desenhadores, caixeiros, contra-mestres, oficiais de primeira, encarregados, capatazes e mestres de obra.

4º Grau: Ensino primário completo, motoristas, polícias, cozinheiros, etc... (operadores especializados).

5º Grau: Jornaleiros, mandaretas, ajudantes de cozinha, mulheres de limpeza, etc... (trabalhadores manuais ou operários não especializados).

5. Aspecto do bairro habitado

Grupo 1: Bairro residencial elegante, onde o valor do terreno ou os alugueres são elevados.

Grupo 2: Bairro residencial bom, de ruas largas com casas confortáveis e bem conservadas.

Grupo 3: Ruas comerciais ou estreitas e antigas, com casas de aspecto geral menos confortável.

Grupo 4: Bairro operário, populoso, mal arejado ou bairro em que o valor do terreno está diminuído como consequência da proximidade de oficinas, fábricas, estações de caminho de ferro, ...

Grupo 5: Bairros de lata.

Classificação Social

A soma total dos pontos obtidos na classificação dos cinco critérios dá-nos uma pontuação final que corresponde à classe social, conforme a classificação que se segue:

Classe I – Classe Alta: Famílias cuja soma de pontos vai de 5 a 9

Classe II – Classe Média Alta: Famílias cuja soma de pontos vai de 10 a 13

Classe III – Classe Média: Famílias cuja soma de pontos vai de 14 a 17

Classe IV – Classe Média Baixa: Famílias cuja soma de pontos vai de 18 a 21

Classe V – Classe Baixa: Famílias cuja soma de pontos vai de 22 a 25

2. O nível de instrução

1º Grau: Ensino Universitário ou equivalente (+ de 12 anos de estudo).

2º Grau: Ensino médio ou técnico superior (10 a 11 anos de estudo).

3º Grau: Ensino médio ou técnico inferior (8 a 9 anos de estudo).

4º Grau: Ensino primário completo (6 anos de estudo).

5º Grau: Ensino primário incompleto ou nulo.

3. Fontes de rendimento familiar

Segundo a principal fonte de rendimento da família, adoptam-se as cinco categorias seguintes:

1º Grau: A fonte principal é fortuna herdada ou adquirida.

2º Grau: Os rendimentos consistem em lucros de empresas, altos honorários, lugares bem remunerados, etc...

3º Grau: Os rendimentos correspondem a um vencimento mensal fixo. Tipo funcionário.

4º Grau: Os rendimentos resultam de salários; ou seja, remuneração por semana, por jorna, por horas ou por tarefa.

5º Grau: O indivíduo ou família são sustentados pela beneficiência pública ou privada. Não se incluem, neste grupo, as pensões de desemprego ou de incapacidade para o trabalho.

4. Conforto do alojamento

Trata-se de dar uma impressão de conjunto, ainda que um pouco subjectiva. Estabelecem-se cinco categorias:

Grupo 1: Casa ou andares luxuosos e muito grandes, oferecendo aos seus moradores o máximo conforto.

Grupo 2: Categoria intermédia: casas ou andares que, sem serem tão luxuosas como as da categoria anterior são espaçosas e confortáveis.

Grupo 3: Casa ou andares modestos, bem construídos e em bom estado de conservação, bem iluminadas e arejadas, com cozinha e casa de banho.

Grupo 4: Categoria intermédia entre a 3 e a 5.

Grupo 5: Alojamentos impróprios para uma vida decente, choças, barracas ou andares desprovidos de todo o conforto, ventilação, iluminação ou também aqueles onde moram demasiadas pessoas em promiscuidade.

I. IDENTIFICAÇÃO E CARACTERIZAÇÃO SOCIO-DEMOGRÁFICA

Nº	Codificação	Variável	Itens da variável
V1	doença	Doença na família	1. Síndrome Cornelia de Lange 2. Síndrome Prader-Willi
V2	idadean	Idade à data da 1ª observação (em anos)	
V3	idade	Idade à data da 1ª observação (em meses)	
V4	fasedese	Fase de desenvolvimento	1. Latência (6 - 9A12M) 2. Puberdade (10A - 12A12M) 3. Adolescência (13A - 17A12M)
V5	sexo	Sexo	1. Feminino 2. Masculino
V6	sexodo	Sexo do irmão doente	1. Feminino 2. Masculino
V7	claso	Classe Social	1. Baixa 2. Média Baixa 3. Média 4. Média Alta 5. Alta
V8	nuiirmaos	Número de irmãos	1. Um 2. Dois 3. Três 4. Quatro
V9	posfra	Posição na fratria do saudável	1. Mais velho, primeiro a nascer 2. Do meio, segundo a nascer 3. Do meio, terceiro a nascer 4. Mais novo, quarto a nascer
V10	posfrd	Posição na fratria do saudável	1. Primeiro a nascer 2. Do meio da fratria 3. Último a nascer
V11	posdoe	Posição do irmão doente na família	1. Primeiro a nascer 2. Segundo a nascer 3. Terceiro a nascer 4. Quarto a nascer
V12	posdo	Posição do irmão doente na família	1. Primeiro a nascer 2. Do meio da fratria 3. Último a nascer
V13	irmest	Lugar do irmão estudado em relação ao doente	1. Mais velho, primogénito 2. Mais velho, do meio da fratria 3. Mais novo, do meio da fratria 4. Mais novo da fratria
V14	idandoen	Idade do irmão doente (em anos)	
V15	iddedo	Idade do irmão doente (em meses)	
V16	fasededo	Idade do irmão doente - fase de desenvolvimento	1. Primeira Infância (de 1 A 12 M) 2. Segunda Infância (2A - 5A12M) 3. Latência (6A - 9A12M) 4. Puberdade (10A - 12A12M)

			5. Adolescência (13A - 17A12M) 6. Idade Adulta (a partir 18 A)
V17	difian	Diferença de idades doente/estudado (em anos)	
V18	difidde	Diferença de idades doente/estudado (meses)	
V19	familia	Familiares com quem vive	1. Família Nuclear 2. Família Alargada 3. Outros
V20	oufam	Outros familiares importantes	1. Avós maternos 2. Avós paternos 3. Avós mat. E pat. 4. Outros 5. Ninguém
V21	seppais	Separação entre os pais	0. Não 1. Sim
V22	seppai	Separação pai-filho	0. Não 1. Sim
V23	sepmae	Separação mãe-filho	0. Não 1. Sim
V24	antpsi	Antecedentes psicopatológicos dos pais	0. Não 1. sim

II. DADOS RELATIVOS À CRIANÇA

Nº	Codificação	Variável	Itens da variável
V25	gravi	Gravidez	1. Normal 2. Perturbações sociofamiliares 3. Perturbações emocionais 4. Problemas de saúde
V26	perperi	Período Perinatal	1. Sem factores de risco 2. Com factores de risco emocional 3. Com factores de risco somático 4. Com ambos os factores de risco
V27	alimen	Alimentação	1. Sem dificuldades alimentares 2. Com dificuldades ligeiras 3. Com dificuldades marcadas
V28	sonodif	Sono - dificuldades	1. Sem dificuldades 2. Com dificuldades ligeiras 3. Com dificuldades marcadas
V29	sonoaut	Sono - autonomia	1. Dorme sozinho em quarto próprio 2. Partilha quarto com outros 3. Partilha cama com outros
V30	mardes	Marcos do desenvolvimento	1. Normal, sem atraso 2. Atraso ligeiro-moderado 3. Atraso marcado
V31	lingua	Linguagem	1. Normal, sem atraso 2. Atraso ligeiro-moderado 3. Atraso marcado

V32	marcha	Marcha	<ol style="list-style-type: none"> 1. Normal, sem atraso 2. Atraso ligeiro-moderado 3. Atraso marcado
V33	conesfin	Controlo esfinteriano	<ol style="list-style-type: none"> 1. Normal 2. Atrasado
V34	regredes	Regressões no desenvolvimento (nascimento do irmão doente)	<ol style="list-style-type: none"> 0. Não 1. Sim
V35	agrepro	Agressividade contra o próprio	<ol style="list-style-type: none"> 0. Não 1. Sim
V36	agreout	Agressividade contra os outros	<ol style="list-style-type: none"> 0. Não 1. Sim
V37	agreobj	Agressividade contra os objectos	<ol style="list-style-type: none"> 0. Não 1. Sim
V38	relpais	Relação entre pais	<ol style="list-style-type: none"> 1. Próxima 2. Distante 3. Conflituosa
V39	relpro	Relação pais com o próprio	<ol style="list-style-type: none"> 1. Adequada 2. Moderada inadequação 3. Marcada inadequação
V40	relpdo	Relação pais com doente	<ol style="list-style-type: none"> 1. Adequada 2. Moderada inadequação 3. Marcada inadequação
V41	relirsau	Relação com irmãos saudáveis	<ol style="list-style-type: none"> 1. Normal 2. Hiperprotecção 3. Perturbada (conflituosa) 4. Sem irmãos saudáveis
V42	relido	Relação com irmão doente	<ol style="list-style-type: none"> 1. Normal 2. Hiperprotecção 3. Perturbada (conflituosa)
V43	intcur	Interesses e curiosidades	<ol style="list-style-type: none"> 1. Adequados 2. Superficiais 3. Bizarros
V44	sintmeio	Sintomas reactivos ao meio	<ol style="list-style-type: none"> 0. Não 1. Sim
V45	doesom	Doenças somáticas	<ol style="list-style-type: none"> 1. Normal 2. Excessivo
V46	adapes	Adaptação ama, infantário, jardim-escola	<ol style="list-style-type: none"> 1. Normal 2. Algumas dificuldades 3. Muitas dificuldades
V47	grauens	Grau de ensino	<ol style="list-style-type: none"> 1. Primária 2. 2º ciclo 3. 3º ciclo 4. Secundária
V48	repro	Reprovações	<ol style="list-style-type: none"> 1. Não, nenhuma 2. Sim, uma 3. Duas ou mais
V49	sitesc	Situação escolar	<ol style="list-style-type: none"> 1. Continuou 2. Abandonou escola
V50	adgloes	Adaptação global à escola	<ol style="list-style-type: none"> 1. Adequada

V51	aprove	Aproveitamento	2. Moderada inadequação 3. Marcada inadequação 1. Bom 2. Regular 3. Fraco
V52	relpars	Relação com os pares	1. Adequada 2. Desadequada inibição 3. Desadequada conflito

IV. OBSERVAÇÃO CLÍNICA

Nº	Codificação	Variável	Itens da variável
V53	relpsi	Relação com estranhos (com psicólogo)	1. Adequada 2. Inibição ansiosa 3. Sedução/submissão 4. Excessivamente fácil 5. Oposição 6. Agressiva/provocatória
V54	fampsi	Família na relação com o observador	1. Adequada 2. Ansiosa 3. Dependente 4. Deprimida/culpabilizada 5. Distante/rejeitante 6. Intrusiva/manipuladora
V55	famcri	Família na relação com a criança/jovem	1. Adequada 2. Superprotecção/ansiedade 3. Depressiva/ansiosa 4. Intrusiva/manipuladora 5. Distante/Rejeitante
V56	nicog	Nível Cognitivo	1. Intelectualmente superior (>95) 2. Acima da média (>75) 3. Na média (25-75) 4. Abaixo da média (<25) 5. Intelectualmente inferior
V57	fhhgra	Fig. Humana Homem - Nível Gráfico	1. Superior 2. Adequado 3. Inferior
V58	fhhcon	Figura Humana Homem - Conteúdo	1. Valorizado 2. Desvalorizado
V59	fhmgra	Fig. Humana Mulher - Nível Gráfico	1. Superior 2. Adequado 3. Inferior
V60	fhmcon	Figura Humana Mulher - Conteúdo	1. Valorizado 2. Desvalorizado
V61	fprogra	Fig. Humana Próprio - Nível Gráfico	1. Superior 2. Adequado 3. Inferior
V62	fprocon	Figura Humana Próprio - Conteúdo	1. Valorizado 2. Desvalorizado
V63	comfhpro	Comparação Fig. Hum. e autoretrato	1. Superior 2. Igual 3. Inferior

V64	famimp	Desenho família imaginada - Pai	0. Ausente 1. Presente
V65	famimm	Desenho família imaginada - Mãe	0. Ausente 1. Presente
V66	famimf	Desenho família imaginada - Filhos	1. Nenhum 2. Um 3. Mais
V67	dismem	Disposição de membros	1. Um filho entre os pais 2. Grupo filhos entre os pais 3. Grupo filhos ao lado pais 4. Casal ao centro
V68	famimes	Desenho família imaginada - estrutura	1. Família Nuclear 2. Família Alargada
V69	famimre	Desenho família imaginada - representada	1. Igual família real 2. Família inventada
V70	famimor	Desenho família imaginada - ordem	1. Pai primeira à esquerda 2. Mãe primeira à esquerda 3. Filhos primeiro
V71	famifpre	Desenho família imaginada - fig.preferida	1. Figura paterna 2. Figura materna 3. Figura fraterna 4. Outro
V72	famifval	Desenho família imaginada - fig.mais valorizada	1. Figura paterna 2. Figura materna 3. Figura fraterna 4. Outro
V73	famrepa	Desenho família real - pai	0. Ausente 1. Presente
V74	famrepav	Desenho família real - pai valorização?	0. Não 1. Sim
V75	famrema	Desenho família real - mãe	0. Ausente 1. Presente
V76	famremva	Desenho família real - mãe valorização?	0. Não 1. Sim
V77	famrepp	Desenho família real - próprio	0. Ausente 1. Presente
V78	famrepva	Desenho família real - próprio valorização?	0. Não 1. Sim
V79	famredo	Desenho família real - doente	0. Ausente 1. Presente
V80	famredva	Desenho família real - doente valorização?	0. Não 1. Sim
V81	famredm	Desenho família real - disposição membros	1. Um filho entre os pais 2. Grupo filhos entre os pais 3. Grupo filhos ao lado pais 4. Casal ao centro
V82	famrees	Desenho família real - estrutura	1. Família Nuclear 2. Família Alargada

V83	famrere	Desenho família real - representada	<ol style="list-style-type: none"> 1. Igual família real 2. Família inventada/alterada
V84	famreor	Desenho família real - ordem	<ol style="list-style-type: none"> 1. Pai primeira à esquerda 2. Mãe primeira à esquerda 3. Filhos primeiro
V85	frdepp	Desenho família real - representação próprio	<ol style="list-style-type: none"> 1. Lugar equilibrado 2. Lugar predominante 3. Lugar inadequado/ausente 4. Recusa
V86	trfmaior	TRF - ordem de envolvimento -maior	<ol style="list-style-type: none"> 1. Ninguém 2. Pai 3. Mãe 4. Próprio 5. Irmão doente 6. Irmão saudável 1 7. Irmão saudável 2 8. Irmão saudável 3 9. Avó 10. Avô 11. Padrasto (Pai do doente)
V87	trfdois	TRF - ordem de envolvimento - 2ª figura	<ol style="list-style-type: none"> 1. Ninguém 2. Pai 3. Mãe 4. Próprio 5. Irmão doente 6. Irmão saudável 1 7. Irmão saudável 2 8. Irmão saudável 3 9. Avó 10. Avô 11. Padrasto (Pai do doente)
V88	trftres	TRF - ordem de envolvimento - 3ª figura	<ol style="list-style-type: none"> 1. Ninguém 2. Pai 3. Mãe 4. Próprio 5. Irmão doente 6. Irmão saudável 1 7. Irmão saudável 2 8. Irmão saudável 3 9. Avó 10. Avô 11. Padrasto (Pai do doente)
V89	trfmenor	TRF - menor envolvimento	<ol style="list-style-type: none"> 1. Ninguém 2. Pai 3. Mãe 4. Próprio 5. Irmão doente 6. Irmão saudável 1 7. Irmão saudável 2 8. Irmão saudável 3 9. Avó 10. Avô 11. Padrasto (Pai do doente)
V90	trfenvdo	TRF - Envolvimento com irmão doente	<ol style="list-style-type: none"> 1. Maior de todos 2. Menor de todos 3. Igual ou não significativo
V91	trftienp	TRF - Tipo de envolvimento com pai	<ol style="list-style-type: none"> 1. Positivo 2. Negativo 3. Ambivalente

V92	trftienm	TRF - Tipo de envolvimento com mãe	4. Nulo 1. Positivo 2. Negativo 3. Ambivalente 4. Nulo
V93	trftiend	TRF - Tipo de envolvimento com irmão doente	1. Positivo 2. Negativo 3. Ambivalente 4. Nulo
V94	trftieiu	TRF - Tipo de envolvimento com irmão um	1. Positivo 2. Negativo 3. Ambivalente 4. Nulo
V95	trftieid	TRF - Tipo de envolvimento com irmão dois	1. Positivo 2. Negativo 3. Ambivalente 4. Nulo
V96	trftieit	TRF - Tipo de envolvimento com irmão três	1. Positivo 2. Negativo 3. Ambivalente 4. Nulo
V97	trfoup	TRF - outgoing positive, sentimentos dirigidos + Objecto de amor	1. Ninguém 2. Pai 3. Mãe 4. Próprio 5. Irmão doente 6. Irmão saudável 1 7. Irmão saudável 2 8. Irmão saudável 3 9. Avó 10. Avô 11. Padrasto (Pai do doente)
V98	trfoun	TRF - outgoing negative, sentimentos dirigidos - Objecto de hostilidade	1. Ninguém 2. Pai 3. Mãe 4. Próprio 5. Irmão doente 6. Irmão saudável 1 7. Irmão saudável 2 8. Irmão saudável 3 9. Avó 10. Avô 11. Padrasto (Pai do doente)
V99	trfinp	TRF - incoming positive, sentimentos recebidos+ Fonte de amor	1. Ninguém 2. Pai 3. Mãe 4. Próprio 5. Irmão doente 6. Irmão saudável 1 7. Irmão saudável 2 8. Irmão saudável 3 9. Avó 10. Avô 11. Padrasto (Pai do doente)
V100	trfinn	TRF - incoming negative, sentimentos recebidos- Fonte de hostilidade	1. Ninguém 2. Pai 3. Mãe

V101	trfmatov	TRF - maternal overprotection	<ul style="list-style-type: none"> 4. Próprio 5. Irmão doente 6. Irmão saudável 1 7. Irmão saudável 2 8. Irmão saudável 3 9. Avó 10. Avô 11. Padrasto (Pai do doente)
V102	trfpatov	TRF - paternal overprotection	<ul style="list-style-type: none"> 1. Ninguém 2. Pai 3. Mãe 4. Próprio 5. Irmão doente 6. Irmão saudável 1 7. Irmão saudável 2 8. Irmão saudável 3 9. Avó 10. Avô 11. Padrasto (Pai do doente)
V103	trfoveri	TRF - maternal overindulgence	<ul style="list-style-type: none"> 1. Ninguém 2. Pai 3. Mãe 4. Próprio 5. Irmão doente 6. Irmão saudável 1 7. Irmão saudável 2 8. Irmão saudável 3 9. Avó 10. Avô 11. Padrasto (Pai do doente)
V104	trfrdep	TRF - Respostas de dependência	<ul style="list-style-type: none"> 1. Ninguém 2. Pai 3. Mãe 4. Próprio 5. Irmão doente 6. Irmão saudável 1 7. Irmão saudável 2 8. Irmão saudável 3
V105	trfresego	TRF - Respostas egocentricas	<ul style="list-style-type: none"> 0. Não 1. Out. pos. 2. Out. neg. 3. In. Pos. 4. In. Neg. 5. Dependência
V106	trfamma	TRF - Ambivalência mãe	<ul style="list-style-type: none"> 0. Não 1. Sim

V107	trfampa	TRF - Ambivalência pai	0. Não 1. Sim
V108	trfamdo	TRF - Ambivalência irmão doente	0. Não 1. Sim
V109	trfconsp	TRF - Consistência inoming+ / outcoming+	0. Não 1. Sim
V110	trfconsn	TRF - Consistência inoming- / outcoming-	0. Não 1. Sim
V111	trfdene	TRF - Defesa Negação	0. Não 1. Sim
V112	trfdeid	TRF - Defesa Idealização	0. Não 1. Pai 2. Mãe 4. Irmão doente 5. Irmão saudável 1 6. Irmão saudável 2 7. Irmão saudável 3 8. Outros
V113	trfdede	TRF - Defesa Deslocamento	1. Sentimentos + e - 2. Sentimentos + 3. Sentimentos - 4. Não há
V114	trfdere	TRF - Defesa Regressão	1. Sup mat., ind mat e pat 2. Sup mat, ind mat 3. Sup mat, ind pat 4. Ind mat e pat 5. Ind mat 6. Ind pat 7. Sup mat 8. não existe
V115	trfespin	TRF - Escala Positiva de inibição	1. Forte inibição 2. Inibição moderada 3. Fraca Inibição 4. Desinibição moderada 5. Desinibição forte
V116	trfesnin	TRF - Escala Negativa de inibição	1. Forte inibição 2. Inibição moderada 3. Fraca Inibição 4. Desinibição moderada 5. Desinibição forte
V117	quesdain	Quest. - Quem deu informação sobre a doença	1. Pais 2. Familiares 3. Tecnicos 4. Ninguém
V118	quesimp	Quest. - Impacto da doença	0. Não 1. Sim
V119	quespne	Quest. - Impacto qualitativo da doença	1. Positivo 2. Negativo 3. Nenhum
V120	mprofi	Mãe condicionou vida profissional?	0. Não 1. Sim

V121	pprofi	Pai condicionou vida profissional?	0. Não 1. Sim
V122	idddiano	Idade doente quando foi feito diagnóstico (anos)	
V123	idddiag	Idade irmão doente quando foi feito diagnóstico	
V124	idsdian	Idade saudável quando foi feito diagnóstico (anos)	
V125	idsdiag	Idade irmão saudável quando foi feito diagnóstico	
V126	diacond	Diagnóstico condicionou vida familiar?	0. Não 1. Sim
V127	respfam	Elemento família mais responsável por doente	1. Mãe 2. Pai 3. Irmão saudável estudado 4. Outro irmão saudável
V128	colsau	Irmão estudado colabora nos cuidados doente?	0. Não 1. Sim, tempo 2. Sim, disponibilidade emocional
V129	outposni	Soma itens out positivos atribuídos Sr. Ninguém	
V130	outpospr	Soma itens out positivos atribuídos Próprio	
V131	outpospa	Soma itens out positivos atribuídos Pai	
V132	outposma	Soma itens out positivos atribuídos Mãe	
V133	outposdo	Soma itens out positivos atribuídos Irmão doente	
V134	outposp	Soma itens out positivos atribuídos I. preferido	
V135	outpois1	Soma itens out positivos atribuídos I. saudável 1	
V136	outpois2	Soma itens out positivos atribuídos I. saudável 2	
V137	outpou	Soma itens out positivos atribuídos outros	
V138	inposni	Soma itens in positivos atribuídos Sr. Ninguém	
V139	inpospr	Soma itens in positivos atribuídos Próprio	
V140	inpospa	Soma itens in positivos atribuídos Pai	
V141	inposma	Soma itens in positivos atribuídos Mãe	
V142	inpoido	Soma itens in positivos atribuídos Irmão doente	
V143	inposip	Soma itens in positivos atribuídos I. preferido	
V144	inposi1	Soma itens in positivos atribuídos I. saudável 1	
V145	inpois2	Soma itens in positivos atribuídos I. saudável 2	
V146	inpoou	Soma itens in positivos atribuídos outros	
V147	outneni	Soma de itens out negativos Sr. Ninguém	
V148	outnepr	Soma de itens out negativos Próprio	
V149	outnepa	Soma de itens out negativos Pai	

V150	outnema	Soma de itens out negativos Mãe
V151	outneido	Soma de itens out negativos I. doente
V152	outneip	Soma de itens out negativos I. preferido
V153	outneis1	Soma de itens out negativos I. saudável 1
V154	outneis2	Soma de itens out negativos I. saudável 2
V155	outneou	Soma de itens out negativos Outros
V156	inneneni	Soma de itens in negativos Sr. Ninguém
V157	innepr	Soma de itens in negativos Próprio
V158	innepa	Soma de itens in negativos Pai
V159	innema	Soma de itens in negativos Mãe
V160	inneido	Soma de itens in negativos I. doente
V161	inneisp	Soma de itens in negativos I. preferido
V162	inneis1	Soma de itens in negativos I. saudável 1
V163	inneis2	Soma de itens in negativos I. saudável 2
V164	inneou	Soma de itens in negativos Outros
V165	entoni	Envolvimento total Sr. Ninguém
V166	entopr	Envolvimento total Próprio
V167	entopa	Envolvimento total Pai
V168	entoma	Envolvimento total Mãe
V169	entoido	Envolvimento total I. doente
V170	entoisp	Envolvimento total I. preferido
V171	entois1	Envolvimento total I. saudável 1
V172	entois2	Envolvimento total I. saudável 2
V173	entoou	Envolvimento total Outros
V174	sumami	Superprotecção materna Sr. Ninguém
V175	sumapr	Superprotecção materna Próprio
V176	sumapa	Superprotecção materna Pai
V177	sumaido	Superprotecção materna I. doente
V178	sumaisp	Superprotecção materna I preferido
V179	sumais1	Superprotecção materna I. saudável 1
V180	sumais2	Superprotecção materna I. saudável 2
V181	inmani	Indulgência materna Sr. Ninguém
V182	inmapr	Indulgência materna Próprio

V183	inmapa	Indulgência materna Pai
V184	inmaido	Indulgência materna I. doente
V185	inmaisp	Indulgência materna I. preferido
V186	inmais1	Indulgência materna I. saudável 1
V187	inmais2	Indulgência materna I. saudável 2
V188	inpani	Indulgência paterna Sr. Ninguém
V189	inprapr	Indulgência paterna Próprio
V190	inpama	Indulgência paterna Mãe
V191	inpaido	Indulgência paterna I. doente
V192	inpaisp	Indulgência paterna I. preferido
V193	inpais1	Indulgência paterna I. saudável 1
V194	inpais2	Indulgência paterna I. saudável 2
V195	depenni	Dependência - Sr. Ninguém
V196	depenpr	Dependência - Próprio
V197	depenpa	Dependência - Pai
V198	depenido	Dependência - I. doente
V199	depenisp	Dependência - I. preferido
V200	depenis1	Dependência - I. saudável 1
V201	depenis2	Dependência - I. saudável 2
V202	depenma	Dependência - Mãe