

DEPRESSÃO EM P-L: ASPECTOS LIGADOS ÀS DOENÇAS GENÉTICAS DE INÍCIO TARDIO¹

Alice Lopes*

RESUMO

Este trabalho propõe-se abordar a problemática da depressão em doentes com polineuropatia amiloidótica familiar; e reflectir também a sua expressão noutros pacientes com outras patologias genéticas de início tardio, nomeadamente a doença de Machado-Josef. São referidas as características associadas a estas patologias, quer sintomáticas quer de evolução e no que de particular a sua condição hereditária e familiar impõe na vida destes pacientes, contribuindo para o desencadear de patologia depressiva. Partindo da compreensão das organizações psicológicas e alterações psicopatológicas encontradas, abordam-se finalmente formas de intervenção utilizadas.

Parte-se da experiência pessoal, do trabalho clínico e de investigação que a autora tem vindo a desenvolver de forma continuada desde há vários anos na Unidade Clínica de Paramiloidose do Hospital Geral de Santo António no Porto, e também no Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Unigene, Instituto de Biologia Molecular e Celular.

Palavras-chave: *Depressão; Patologias genéticas.*

INTRODUÇÃO

Este trabalho propõe-se abordar a problemática da depressão em doentes com polineuropatia amiloidótica familiar, e reflectir também a sua expressão noutros pacientes com outras patologias genéticas de início tardio, nomeadamente a doença de Machado-Josef. Referiremos as características associadas a estas patologias, quer sintomáticas quer de evolução e no que de particular a sua condição hereditária e familiar impõe na vida destes pacientes, contribuindo para o desencadear de patologia depressiva. Abordaremos finalmente formas de intervenção utilizadas.

Parto da minha experiência pessoal, do trabalho clínico e de investigação que tenho vindo a desenvolver de forma continuada desde há vários anos na Unidade Clínica de Paramiloidose do Hospital Geral de Santo António, no Porto, e também no Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Unigene, Instituto de Biologia Molecular e Celular.

Em trabalhos anteriormente realizados (Alice Lopes, Manuela Fleming, 1996), pretendeu-se identificar nos doentes PAF organizações psicopatológicas e aspectos de organização psíquica usados por estes doentes para lidar com as dificuldades de vida e sofrimento mental impostos pela doença. Pudemos verificar também, pela avaliação e investigação clínica no quadro da consulta psiquiátrica, que havia nestes pacientes um predomínio da patologia depressiva acompanhada ou não por sintomatologia ansiosa. Estes quadros depressivos poderiam na sua maior parte incluir-se na patologia da adaptação, sendo menos significativos em frequência outros a incluir em quadros depressivos major.

Em trabalho de investigação mais recente (em fase de apresentação de relatório) pudemos

* Chefe de Serviço de Psiquiatria. Hospital Magalhães Lemos. Psicanalista.

¹ Comunicação apresentada no 1º Encontro da Sociedade Portuguesa de Psicossomática e da Associação Portuguesa de Psiquiatria de Ligação. Janeiro, 2001.

avaliar, para além do impacto psico-social de uma medida de tratamento (o transplante hepático) sobre os doentes com paramiloidose, de novo e de forma mais aprofundada, os aspectos de organização psicológica e defesa mental, bem como formas de descompensação emocional e psicopatológica, nos quais a depressão toma aspectos relevantes.

As doenças genéticas de início tardio, nomeadamente aquelas de que nos iremos ocupar neste trabalho (polineuropatia amiloidótica familiar, doença de Machado-Josef) são entidades clínicas que apresentam entre si algumas características semelhantes, de naturezas várias (quanto à evolução da patologia, início na idade adulta, expectativa negativa de cura ou tratamento, características hereditárias, necessidade de aconselhamento genético) que são certamente fundamentais para a compreensão das alterações emocionais e psicopatológicas (onde se incluem as perturbações depressivas) que podem acompanhar o desenrolar da existência dos sujeitos que delas padecem, e também das suas famílias.

AS DOENÇAS GENÉTICAS DE INÍCIO TARDIO:

Circunstâncias do adoecer depressivo

A polineuropatia amiloidótica familiar é uma doença genética de características autossómicas dominantes. Manifesta os primeiros sintomas entre os 22 e os 38 anos, com uma duração média de evolução entre os 7 e os 14 anos. O quadro clínico é composto por múltiplas manifestações, que decorrem da infiltração de substância amilóide em vários órgãos e sistemas, dominado o mais das vezes pela infiltração daque-la substância nos troncos nervosos.

Estes pacientes vão sofrendo limitações progressivas e inexoráveis, entre perturbações digestivas, cardíacas, genito-urinárias, dermatológicas, motoras e sensitivas dos membros. Durante muito tempo, sem qualquer esperança de cura ou tratamento (a não ser de suporte e paliativo), evolui para a morte após prolongado período de caquexia, quer em consequência de afecções secundárias quer de perturbações da condução cardíaca.

Será de realçar o facto de ser uma doença altamente incapacitante e que provoca graves deformações da imagem corporal, repleta de aspectos "repulsivos": emagrecimento acentuado, incapacidade motora e sensitiva, alterações tróficas da pele, diarreias incontrolláveis, incontinência urinária, vômitos. A sua evolução é acompanhada de uma retracção progressiva e que acaba por ser total, da vida sócio-profissional e familiar dos pacientes.

Desde os primeiros anos da década de 90, o transplante hepático tem sido realizado nestes pacientes como meio de impedir a produção de proteína anormal circulante (TTR-Met30) e travar assim a progressão da doença. Constituindo-se como uma esperança, "uma luz ao fundo do túnel" para o que é habitualmente vivido como "um túnel sem saída", o transplante, com todas as vicissitudes que lhe estão ligadas (escassez de órgãos, oportunidades, mortalidade associada, características stressantes do próprio tratamento) é também fonte de novas expectativas, ansiedades, frustrações e sobrecarga emocional.

A doença de Machado-Josef é também uma doença genética de características autossómicas dominantes. Sendo uma doença degenerativa do Sistema Nervoso Central, é também altamente incapacitante e letal; as suas manifestações são predominantemente neurológicas, com relevo para sintomatologia de uma ataxia cerebelosa, entre outra. É tipicamente uma desordem da vida adulta, com idade média de início nos 40 anos. A duração média de sobrevivência é de 21 anos. Não existe qualquer tratamento para a doença.

Embora estas patologias de atingimento predominantemente a nível neurológico tenham características diferentes do ponto de vista sintomático, elas apresentam semelhanças no que respeita à sua evolução na existência dos sujeitos e implicações na vivência familiar, impondo padrões de sobrecarga psicológica semelhantes que podem desencadear descompensações emocionais nomeadamente de natureza depressiva.

Algumas vezes na infância e frequentemente na adolescência (principalmente em relação aos paramiloidóticos), estes pacientes viveram a doença num dos progenitores. Vivenciaram então um sem número de problemas ligados à ausência real, pela morte, ou forçada pela incapa-

citação e depressão a que a doença leva, e que vão desde lutos precoces e muitas vezes difíceis, até à alteração do normal desenrolar existencial, tendo tido os doentes enquanto crianças, adolescentes ou jovens adultos, que assumir papéis de parentificação por substituição do progenitor doente ou já desaparecido, em contextos familiares já desestruturados pela presença da doença. Os processos normais do desenvolvimento psicológico são assim frequentemente complicados por factores exteriores, ligados a essa doença, nomeadamente os adolescenciais com grandes perturbações, por exemplo, dos processos de individuação/autonomia.

Deste modo, a natureza hereditária destas patologias faz com que, por um lado, na maioria dos casos os doentes se tornem muito precocemente testemunhas do evoluir da doença nos seus familiares mais próximos (um dos progenitores) e, por outro, haja, por assim dizer, uma presença constante de um fantasma com ela relacionada no seu imaginário.

A vida destes sujeitos constrói-se imersa nesse fantasma ameaçador que é a possibilidade conhecida de poder vir a desenvolver uma patologia grave e fatal que se sabe qual é e como é!

A vivência da doença, desenrolar-se-ia a três tempos: a doença que foi presenciada/vivida num dos progenitores (num passado mais ou menos remoto), a doença a viver ou que já se vive no próprio, a doença que pode vir a ser ou também já é nos descendentes. Existe deste modo uma dimensão psicológica, mental, que perpassa a existência destes sujeitos, muitas vezes não objectivável (diríamos, mantendo-se numa dimensão pré-consciente), perceptível muitas vezes indirectamente pelas consequências ao nível das suas decisões ou não decisões sobre opções de vida, que são patentes nas histórias dos doentes, na organização de projectos existenciais, nos seus relacionamentos interpessoais e, em primeiro lugar, na qualidade da organização (ou falta dela) das relações e estruturação familiares (Alice Lopes, Manuela Fleming, 1998).

As características de transmissibilidade e de evolução clínica impõem-se ao longo da existência destes pacientes como presença constante no imaginário individual e familiar, como se

para além da doença fosse também legado (transmitido "geneticamente") um fantasma dela, actuante psicológica e emocionalmente de modo continuado.

Não será pois de admirar que os pedidos de consulta psicológica e psiquiátrica sejam diversificados e provenham de sujeitos muito diversos: de adolescentes trazidos por mães portadoras ou já doentes, de pacientes ainda assintomáticos ou em fase de início dos primeiros sintomas, de sujeitos à procura de teste preditivo ou requerendo diagnóstico pré-natal e naturalmente, de pacientes com a doença em fase mais ou menos avançada.

A evolução existencial dos indivíduos (doentes ou não), pertencentes a famílias com doenças genéticas de início tardio, é caracterizada então pela presença continuada daquilo que poderíamos designar como *elementos de sobrecarga psicológica* e que seriam constituídos por:

1. Incerteza e espera – sendo doenças que se iniciam na vida adulta, instalam-se ao longo da vida inúmeros factores desta natureza, nomeadamente no que diz respeito ao reconhecimento e diagnóstico da doença, seja no próprio seja nos familiares, ascendentes, descendentes ou colaterais. Incerteza e espera quanto ao momento de eclosão da doença, desencadeando-se assim elementos de desestabilização emocional no período pré-sintomático, com desencadeamento de distúrbios afectivos ansiosos ou depressivos. Incerteza e espera, mais recentemente, e para os doentes paramiloidóticos, nos períodos de candidatura e realização do transplante hepático.

2. Carácter crónico e prolongado período de evolução da doença – estas são patologias que se desenrolam e evoluem ao longo vários anos, de forma cronicada, atingindo progressivamente níveis diversos da vida da pessoa (físico, social, familiar) e finalmente a totalidade de uma existência, exigindo necessariamente patamares progressivamente mais elevados e complexos de capacidade de adaptação.

3. Elementos que se prendem com as consequências devastadoras da própria doença.

Estas consequências exprimem-se fundamentalmente em duas ordens de efeitos:

a) Ao nível da pessoa – vão desde a gravidade dos sintomas que é necessário enfrentar, as alterações da imagem corporal, a perda de autonomia, até ao que poderíamos designar por ameaça ou perda real de estatuto social/profissional e familiar, e conseqüentemente o sentimento mais profundo de uma ameaça de perda de identidade e objectivos vitais.

b) Ao nível familiar – falamos aqui dos lutos frequentes (perda de um progenitor), muitas vezes em idades precoces, a que os pacientes estão inúmeras vezes sujeitos, ou as alterações da organização familiar que esses desaparecimentos ou doença nos progenitores implicam.

4. Carácter de incurabilidade de que a doença se reveste – não existindo até há relativamente pouco tempo qualquer esperança para os pacientes (o que tendo-se alterado para os doentes paramiloidóticos continua a ser verdade para os pacientes com doença de Machado-Josef), este facto é muitas e repetidas vezes expresso pelo que os doentes designam de "sentimento de se verem perante um túnel sem saída".

Perpassam a existência destes pacientes sentimentos contraditórios que se inscrevem nas vivências anteriormente expostas, e que este tipo de patologias impõe pelas suas próprias características: sentimentos de abandonar (e culpabilidade associada) e medo de ser abandonado, desejo de proteger e medo de não ser protegido, medo de dependência e ansiedade de separação.

Do trabalho de investigação realizado com pacientes paramiloidóticos anteriormente referenciado, no qual foram usados como instrumentos de avaliação a análise de conteúdo de entrevistas semi-estruturadas e testes projectivos (Rorschach), foi possível retirar algumas conclusões:

- Confirmar que as problemáticas de perda e luto (inúmeras vezes complicado e não resolvido) são predominantes na existência dos pacientes PAF.
- Que estas perdas se situam em vários planos ou áreas, ao longo do percurso existencial dos sujeitos: no plano da realidade externa (perda ou doença de um dos progenitores na infância e adolescência, perdas progressivas funcionais e de integridade física, perda de capacidades sociais nomeadamente em termos profissionais)

bem como no plano da realidade interna (perda da integridade/identidade do sujeito, repercussões no vivido interno da realidade objectiva).

- Que o nível comunicacional intra-familiar em torno da realidade doença é baixo, expressando os pacientes alguns sentimentos de apoio familiar, ainda que a partilha emocional fosse sentida como deficitária.
- As emoções e sentimentos predominantemente expressos eram de teor depressivo (abandono, culpa, tristeza, vivência corporal lacunar e fragmentada) e narcísico (raiva, vergonha, inferioridade, perda de integridade).
- Os medos de perda de autonomia motora e de dependência foram os mais frequentemente expressos.
- Como principais mecanismos de defesa psicológicos face ao sofrimento encontramos a negação, fuga à realidade, banalização, pobreza fantasmática e somatização.

A problemática predominante da perda implica uma necessidade do Outro que parece não estar lá, pelo menos num nível emocional mais profundo, já que a comunicação parece ser tão deficitária. Sendo assim poder-se-ia dizer que o apoio que os doentes afirmam existir, se realizaria a um nível predominantemente funcional. É provável também que nestes pacientes colocados progressivamente numa extrema dependência de cuidados fornecidos por outros (familiares ou co-habitantes), a expressão relacional da agressividade encontre acrescidas dificuldades face a situações reais ou fantasiadas de abandono e retaliação, o que levaria a um sentimento interno de ainda maior perda.

Perante as vivências de perdas existenciais, perdas narcísicas, e o medo da dependência, nestes pacientes, em que a partilha e a comunicação emocional é deficitária, os afectos depressivos e narcísicos vão eclodir de modo predominante implicando desinvestimentos sociais e pessoais, que por sua vez corroboram a depressão.

Perante estas circunstâncias, torna-se então compreensível que haja necessidade de mobilização de defesas poderosas, inconscientes, que tornem tolerável o sofrimento psicológico associado à vivência da doença.

A somatização, como mecanismo de defesa mental muito importante nestes pacientes, manifestando-se por vezes como um agravamento de sintomatologia própria da doença, e associado às dificuldades fantasmáticas e de mentalização que estes pacientes têm, pode pôr frequentemente problemas de diagnóstico diferencial, já que a aceitação da existência de problemas emocionais é, por vezes, muito problemática, como se fosse mais fácil aceitar uma dor/sintoma no corpo, do que aceder a uma dor mental decorrente do sofrimento psicológico associado à doença, do pensar a doença e as fantasias e angústias a ela ligadas. Não é também surpreendente que outro dos mecanismos de defesa mais relevante para lidar com o sofrimento psíquico seja a negação, exprimindo-se pelo evitamento e/ou recusa em pensar e conseqüentemente falar de tudo o que directa ou indirectamente se possa ligar à consciência da doença.

A vulnerabilidade depressiva é pois uma realidade para estes pacientes, tornando-se a depressão uma patologia frequente.

Tal como noutras patologias, é importante discriminar outros factores, que se prendem, por um lado, com as histórias pessoais e familiares dos doentes (os seus factores individuais) e que estão para além da doença em si e, por outro, com a existência de suportes familiares, sociais e de acompanhamento médico, que minimizem ou agravem as circunstâncias de realidade da vida dos pacientes.

ABORDAGENS TERAPÉUTICAS

As descompensações depressivas nas doenças genéticas de início tardio, como para qualquer outra situação de depressão em doença física, levantam questões que se prendem com o diagnóstico (no que se refere à avaliação da gravidade da situação, de diagnóstico diferencial (valorização de sintomas físicos e seu enquadramento na doença orgânica ou psiquiátrica), escolha de intervenção terapêutica e nomeadamente a indicação e selecção de psicofármacos que se adequem à patologia orgânica.

Os doentes paramiloidóticos, por exemplo, com os seus problemas multi-sistémicos, a sa-

ber, cardíacos, de disautonomia, emagrecimento acentuado, digestivos, implicam uma selecção cuidada dos anti-depressivos. A escolha feita a partir do conhecimento do perfil farmacocinético e dos seus efeitos colaterais, tem recaído na mianserina e em alguns SSRIs.

Para além da resposta psicofarmacológica, necessária às vezes, a resposta psicoterapêutica, mais ou menos elaborada, quase sempre numa perspectiva focalizada, é fundamental para estes pacientes. A procura, compreensão e elaboração dos elementos psicológicos e emocionais que se constituem como factores importantes no desencadeamento e manutenção do sofrimento e muitas vezes, na impossibilidade de se estabelecerem mecanismos de adaptação, torna-se incontornável.

A aceitação emocional dos factos necessita de tempo e oportunidades de escuta, de espaços psicoterapêuticos que se abram à possibilidade de os doentes partilharem sentimentos, e não terem de se fazer "fortes", mas antes poderem sê-lo cada vez mais pela aceitação, sempre difícil, das enormes fragilidades que a doença impõe.

O conhecimento das especificidades da doença, implica também que se tenha concluído sobre a necessidade de apoio psicológico em momentos particulares em que a vulnerabilidade aumenta e os riscos de adoecer psicologicamente são maiores: na altura de decisão e realização do teste pré-sintomático, no momento de escolhas relativas à procriação, no pré e post-transplante hepático, no início de instalação sintomática da doença.

O acompanhamento destes pacientes impõe aos técnicos questões que poderíamos enquadrar na esfera contratransferencial, que se prendem com a gravidade da situação orgânica (tal como noutras doenças crónicas e de desfecho fatal). As ansiedades de fragmentação e de morte, evacuadas num continente corporal, exprimem-se por vezes de modo tão intenso e incontornável, que a procura de um continente alternativo, elaborativo, para tais angústias se torna difícil; penso que pode ser necessário o abandono de um quadro estritamente verbal, e que o terapeuta se permita, evidentemente de forma controlada, uma aproximação táctil, já que por vezes a resposta sensorial parece ser a única a que

os doentes, em circunstâncias extremas de regressão dos seus processos mentais, podem ter acesso.

Por um lado, quando aparentemente já nada há a fazer, o que é que se pode fazer? Por outro, pode acontecer que se tenha medo, face ao descalabro da situação física e existencial, de abordar certas questões na consulta, e desse modo reforçar aspectos de negação ou outros mecanismos patológicos de defesa mental dos pacientes.

A aprendizagem sobre a doença e com os doentes, dos seus mecanismos mentais e das suas vivências psicológicas é sempre o único meio que poderá permitir ao terapeuta pensar com cada um dos pacientes, aquilo que ele necessita reconhecer internamente e pode aceitar como *quantum* de dor mental.

A ajuda e suporte psicológico só pode ser válida num terreno que terá de ser tanto quanto possível de aproximação à realidade e à verdade (também dos temores ou terrores internos e da verdade da doença e das suas circunstâncias), tornando possíveis patamares progressivos de adaptação à doença e suas vicissitudes.

Os pacientes têm-me confirmado a sua imensa capacidade de transformação, aceitação e resistência às condições mais adversas.

É importante referir aqui, a importância que tem nesta intervenção terapêutica o trabalho em equipa multidisciplinar e de colaboração com os médicos mais directamente responsáveis pelos doentes, que permitirá em cada momento uma melhor sensibilidade e adequação de respostas às suas necessidades.

ABSTRACT

The author approaches the issue of depression in patients with familial amyloidotic polyneuropathy and in patients with other pathologies of delayed onset, namely Machado-Josef disease. The symptomatic and outcome characteristics associated to these pathologies are also referred.

Key-words: Depression; Genetic pathologies.

BIBLIOGRAFIA

- Coelho T, Sequeiros J. *Polineuropatia Amiloidótica Familiar*, in Tavares da Silva, F. M. e Zagalo Cardoso Eds., Coimbra (em publicação).
- Coimbra de Matos A. *Patologia Psicossomática: Perspectiva Psicanalítica*, in Psiquiatria de Ligação e Psicossomática. Workshops de Psiquiatria do Hospital de Santa Maria, 1988/89.
- Creed F. *Assessing Depression in the Context of Physical Illness*, in Depression and Physical Illness, Robertson and Katona Eds., 1997.
- Decruyenaere M, Evers-Kiebooms G, Van den Berghe H. Perception of Predictive Testing for Huntington's Disease by Young Women: Preferring Uncertainty to Certainty?. *J Medical Genetics* 1993; 30 (7): 557-561.
- Goldberg D, Benjamin S, Creed F. *Psychiatry in Medical Practice*. Second Edition, 1994.
- Lopes A, Fleming M. Doença Somática e Organização Psíquica: Reflexões a partir da polineuropatia amiloidótica familiar. *Revista Portuguesa de Psicanálise* 1996; 15: 93-100.
- Lopes A, Fleming M. Aspectos Psicológicos da Polineuropatia Amiloidótica Familiar: A Trama Subterrânea Intergeracional. *Brotéria Genética* 1998; Lisboa, XIX (XCIV): 183-192.
- Marty P. *L'Ordre Psychosomatique. Désorganisations et Régressions. Les Mouvements Individuels de Vie et Mort*, Tomo II, Paris, Payot, 1980.
- Sequeiros J. *Genetics of Hereditary Amyloid Neuropathy (Type I Portuguese, Andrade)*. Symposium on Peripheral Neuropathies, Sales LML, Bigotte de Almeida, Costa L, PP Eds. Lisboa, 251-59, 1986.
- Wert G. Predictive Testing for Huntington Disease and the Right not to Know. Some Ethical Reflections. *Birth Defects* 1992; 28 (1): 133-138.