

REPERCUSSÕES PSICO-SOCIAIS NA CRIANÇA COM MUCOPOLISSACARIDOSE*

M.^a ISABEL MARTINS, M.^a HELENA FONSECA

Centro de Saúde Mental Infantil e Juvenil de Lisboa. Serviço de Pediatria. Hospital Santa Maria. Lisboa

RESUMO

Neste trabalho procura-se fazer uma avaliação global do impacto e das repercussões psicológicas na criança causados por uma doença crónica hereditária como é a mucopolissacaridose. Abordam-se ainda as repercussões da doença no meio familiar e social da criança. Finalmente faz-se uma avaliação sumária do suporte terapêutico da criança e família e da necessidade de apoio pedopsiquiátrico nesta situação.

SUMMARY

Psychosocial aspects of childhood mucopolissacaridosis

The authors present a global valuation of the psychological repercussion of the child produced by a chronic and genetic disease like mucopolissacaridosis. The A. describe also those repercussion on the family and the school of the child. Finally they point the actual therapeutic support of the child and his family and remarks the need or pedopsychiatric management.

INTRODUÇÃO

As mucopolissacaridoses são doenças raras (4:100.000), com maior prevalência na região mediterrânica.

A sua etiopatogenia relaciona-se com a deficiência de uma enzima integrada numa via multienzimática do catabolismo dos mucopolissacaridos. A transmissão é autossómica recessiva com excepção da doença de Hunter em que a transmissão é recessiva ligada ao X.

A doença é progressiva e afecta vários órgãos e sistemas (SNC, sistema osteo-articular, órgãos sensoriais, fígado, coração e aparelho respiratório).

Cada tipo tem a sua expressão clínica própria. Enquanto os tipos Hurler-Scheie, Morquio e Maroteaux-Lamy não apresentam atraso mental, todos os outros apresentam atraso mental mais ou menos importante.

Todos têm um prognóstico reservado, evoluindo mais ou menos progressivamente para a morte (as formas mais benignas têm a longevidade média de 30 anos).

Na avaliação das repercussões psico-sociais na mucopolissacaridose levantaram-se várias questões relacionadas com o carácter desta doença.

Por um lado a mucopolissacaridose é uma doença crónica. Nesta vertente e com apoio nas referências bibliográficas procedeu-se à sistematização das etapas e dos mecanismos de adaptação relativos à criança e à família face ao impacto do diagnóstico de uma doença crónica.

Em relação à família, salientam-se¹⁻¹¹: Uma fase inicial de **choque e incredulidade** com denegação massiva que geralmente é de curta duração.

Após este primeiro período os pais tentam proteger-se por atitudes defensivas. As mais frequentes são a **negação** da realidade e o **isolamento de afectos**. Depois de uma fase transitória de **culpabilidade e busca etiológica**, os pais tentam encontrar um novo equilíbrio. Utilizam mecanismos de controlo manifestando a necessidade de tudo saberem sobre a doença e procuram soluções mágicas.

É ainda citado na literatura o **bloqueio da vida imaginária** nos pais, i.é., a impossibilidade de formarem um projecto de

vida para eles e para a criança e que pode levar ao empobrecimento da vida relacional.

Por vezes, assiste-se nos pais a um **trabalho de antecipação do luto** da criança que pode levar ao desinvestimento progressivo da criança. Friedman² descreve 3 fases neste trabalho de antecipação do luto:

1.^a Fase: A negação com cólera e acusação; 2.^a Fase: A aceitação com depressão mas com recusa do carácter inevitável da perda; 3.^a Fase: A aceitação do carácter inevitável da perda.

Em trabalhos anteriores não é rara a ocorrência de **gravidez** surgindo após o diagnóstico da doença ou depois da morte da criança e que é compreendida como uma tentativa de **reparação** imediata da ferida narcísica sofrida pelos pais.

Considerou-se interessante a avaliação do período do impacto do diagnóstico face à referência bibliográfica ao impacto da família como factor indicativo da evolução futura de adaptação familiar face à criança com doença crónica. Kaplan, num estudo efectuado em 1976, considera útil na prática, a avaliação na família de três factores, nomeadamente a negação da natureza e gravidade da doença, o isolamento de afectos relativos a si próprio e aos outros com aparente insensibilidade e o isolamento social da família em relação a outros membros e ao meio social.

No estudo das repercussões da doença na dinâmica familiar partiu-se da esquematização efectuada por Kaplan⁴: problemas de saúde (ex.: sintomas psicossomáticos; alcoolismo; necessidade de recorrer a tratamento psiquiátrico); problemas profissionais e dificuldades conjugais.

Em relação à **criança** propôs-se perceber como é que ela vivenciava a doença tendo em conta duas facetas: a cronicidade e o prognóstico fatal.

Na literatura encontram-se referências dispersas relativas aos mecanismos de adaptação intrapsíquicos de uma criança face à instalação de uma doença crónica^{3,12-21}. Seleccionaram-se os mais citados para avaliar a sua incidência nesta população.

Estes mecanismos são geralmente mencionados como etapas de integração psíquica de uma doença crónica, sendo definidas várias fases:

1. **Fase aguda** — com predomínio de negação da doença;

* Trabalho apresentado no II Encontro Nacional de Pedopsiquiatria em Dezembro de 1991.

2. **Fase intermédia** — prevalecendo os sentimentos de caos, impotência, pânico ou raiva; 3. **Fase posterior** — em que se vão salientando, conforme a criança, e face à persistência da doença, a organização de defesas em três registos: a) Oposição — rejeição massiva com crises de agitação ou com negação das dificuldades; b) Submissão e inibição — Pode acompanhar-se de vivência depressiva; c) Sublimação e colaboração — são os mecanismos mais positivos.

4. **Fase de admissão do handicap** — com depressão; com agressividade; com reacções de luto do próprio corpo — ligadas à privação do funcionamento e do prazer do corpo e equivalente à perda de um objecto de amor.

Na avaliação de cada criança não é imperioso encontrar todas estas fases, mas predominam determinados tipos de reacção afectiva.

Por outro lado estes mecanismos de adaptação *normal* à doença podem assumir um carácter patológico consoante a sua duração, intensidade e a perturbação que causam no funcionamento global da criança.

METODOLOGIA

O estudo incidiu sobre uma população constituída pela totalidade de crianças e adolescentes com o diagnóstico confirmado de mucopolissacaridose e que constam do arquivo da consulta externa da unidade de Doenças Metabólicas do Serviço de Pediatria do Hospital de Santa Maria, relativo aos anos 1973 a 1990. Dos 41 à partida apenas 14 foram objecto de informação completa (Quadro 1).

QUADRO 1 — População de crianças com mucopolissacaridose

Total	41
Entrevistados	14
Falecidos	16
Perdidos*	11

* São na sua maioria crianças residentes em lugares distantes de Lisboa nomeadamente Açores, Montemor-o-Novo, Olhão, Cabo Verde.

Foram realizadas duas entrevistas pedopsiquiátricas individuais com a criança e duas entrevistas com os familiares.

Após as observações pedopsiquiátricas e a partir dos elementos colhidos nestes contactos foram preenchidas grelhas de observação elaboradas com base na ficha clínica do Centro de Saúde Mental Infantil e Juvenil de Lisboa e com o apoio bibliográfico.

Num segundo tempo foram efectuadas às crianças e adolescentes observações pedopsiquiátricas e utilizadas as Escalas de Desenvolvimento de Griffiths²² e/ou a Nova Escala Métrica de Inteligência (NEMI) de Gilly e Zazzo²³ consoante a faixa etária.

Fez-se uma avaliação na população total estudada dos aspectos psicológicos gerais derivados do impacto psicológico da doença. Posteriormente tentou-se ainda individualizar nas crianças e adolescentes as repercussões psicológicas desencadeadas por algumas manifestações visíveis da mucopolissacaridose tais como as dismorfias (n=6), os défices sensoriais (n=6) e o atraso mental (n=6). Para isso e após a observação, as crianças foram divididas em dois grupos: A) sem atraso mental ou com funcionamento mental borderline (QI ≥ 70, n=8) e B) com atraso mental ligeiro, moderado, severo ou profundo (n=6) conforme a classificação da Diagnostic Statistical Manual of Mental Disorders — DSM-III-R²⁴.

Procurou-se ainda avaliar através de entrevistas semi-estruturadas à família e através do contacto com os pediatras

o suporte terapêutico médico e educacional que a criança e a família tiveram, assim como a eventual necessidade de apoio psicológico e/ou pedopsiquiátrico.

Procedeu-se à comparação do grupo estudado com um grupo controle referente a 14 crianças escolhidas aleatoriamente da consulta de Saúde Infantil (vigilância) do Serviço de Pediatria do Hospital de Santa Maria e enquadrando-se numa faixa etária e grupo social idênticos ao grupo estudado.

Fez-se o tratamento estatístico dos dados utilizando a distribuição do qui-quadrado.

RESULTADOS

Caracterização da população — O grupo etário predominante é o do período de latência constituindo metade do total da amostra. Existe um ligeiro aumento de incidência no sexo feminino (8 F para 6 M).

Em 75% as crianças apresentam dismorfias.

Estas manifestam-se sobretudo a nível da face (fácies grosseira, macroglossia), tronco e pescoço (pescoço curto e largo; tórax pequeno e proeminente por cifose, hepatomegalia e/ou hérnia umbilical) e quase todas as crianças têm baixa estatura.

Cerca de 42% dos casos (n=6) são portadoras de défice sensorial; destes há duas crianças com défice múltiplo (auditivo e visual), 3 com défice auditivo — tendo duas atraso mental — e 1 só com défice visual ligeiro.

Quanto aos antecedentes pessoais e familiares, existiu perturbação evidente da relação mãe-filho só num caso (caso n.º 14 — gravidez não desejada — rejeição maternal precoce) e em dois conflito intra-familiar grave (casos 13 e 14 — Mãe agredida por marido alcoólico). Estes casos correspondem a dois jovens adultos da amostra incluídos como exemplo de possível evolução. De assinalar a existência em cinco casos de gravidez — reparação.

Em nenhuma criança foram detectados factores de risco somáticos no período perinatal.

Diagnóstico de doença metabólica — impacto familiar — Na maior parte dos casos (86%) os primeiros sintomas na criança apareceram até aos 3 anos (n=12) e consistiram, por ordem de frequência decrescente em dismorfias (n=6; 42,8%), sobretudo da face, membros superiores e tronco, **atraso/regressão do desenvolvimento psicomotor** (n=5; 36%) e **perturbações do comportamento** (n=; 21,4%), englobando instabilidade e perturbação da aprendizagem escolar.

Das etapas e mecanismos de adaptação descritos nos pais, perante o diagnóstico de uma doença crónica, encontrou-se em 7 dos 14 casos (50%) uma **fase inicial** de choque e incredulidade. A **fase intermédia** dividiu-se em isolamento de afectos (n=6; 42,8%), busca de soluções mágicas (n=7; 50%) e culpabilidade (n=5; 35,7%). Numa fase **posterior** permanecia na maioria dos pais (n=10; 78,5%) uma incapacidade de imaginar o futuro da criança (bloqueio da vida imaginária) e uma ferida narcísica — que se manifestava por sentimentos depressivos em ambos os pais (n=11; 78,5%), **conduzindo em 42,8% ao isolamento social** da família.

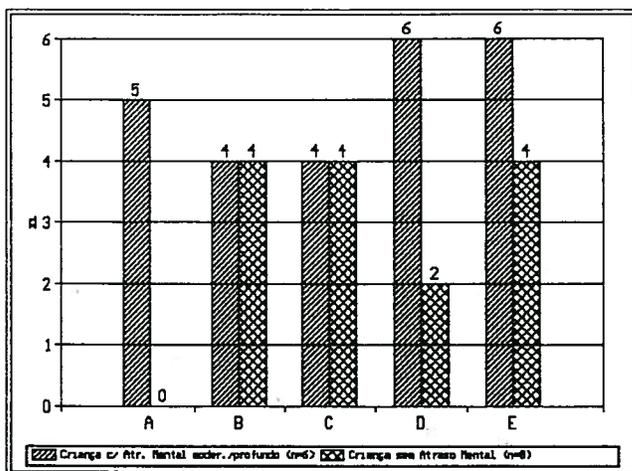
Encontrou-se em 35,7% (n=5) uma fase adiantada de um processo antecipado de luto pela futura morte do filho, nomeadamente uma reacção de aceitação do carácter inevitável da perda. Dos três factores indicativos da inadaptação familiar (Kaplan) encontraram-se dois na altura do impacto do diagnóstico da doença: o isolamento de afectos e o isolamento social.

Detecta-se uma repercussão mais acentuada na mãe, quando a criança tem atraso mental, tendo sido necessário em 25% dos casos o recurso a tratamento psiquiátrico da

mãe, quer por sintomas da linha depressiva (n = 2), quer por sintomas psicossomáticos (n = 2).

Em relação ao pai não se encontra diferença relevante entre os dois grupos da amostra com e sem atraso mental. Em 75% dos pais foram detectadas repercussões na família à doença do filho, nomeadamente o aparecimento de: alcoolismo (n = 5; 36%), tabagismo (n = 3; 28,5%) e dificuldades conjugais (n = 10; 71,4%) por ausência paterna do lar e aumento dos conflitos conjugais (Quadro 2). Estas alterações têm uma incidência relativamente elevada ultrapassando ligeiramente a encontrada por Kaplan em famílias de crianças leucémicas.

QUADRO 2 — Repercussões na família



A — T. Psiq. por Depressão/Sint. Psicossomáticos (Só a mãe); B — Negação da Doença/do Atraso Mental/Déf. Sensorial/Dismorfia; C — Hábitos alcoólicos e/ou Tabágicos intensos; D — Dific. Conjugais (Pai ausente — aumento conflitos); E — Isolamento Social.

Quanto às reacções dos pais manifestas ao longo das entrevistas em relação à criança doente surge com frequência (n = 4) a **negação do atraso mental** quando ele existe.

Indirectamente são referidas as repercussões na dinâmica da vida familiar designadamente o **isolamento social** (n = 71,4%) da família condicionado quer pelo atraso mental quer pelas dismorfias.

Quanto à evolução na adaptação familiar à criança em 64,7% dos casos (n = 9) é referida como má, implicando relações intra-familiares conflituosas ou ausência do pai do lar.

Nalguns casos o nascimento de um filho(a) saudável vem de algum modo *compensar* e reparar a ferida narcísica causada pela criança doente; sobre esse filho(a) saudável recai logo o destino da prestação de cuidados ao irmão(ã) doente.

REPERCUSSÕES DA DOENÇA NA CRIANÇA

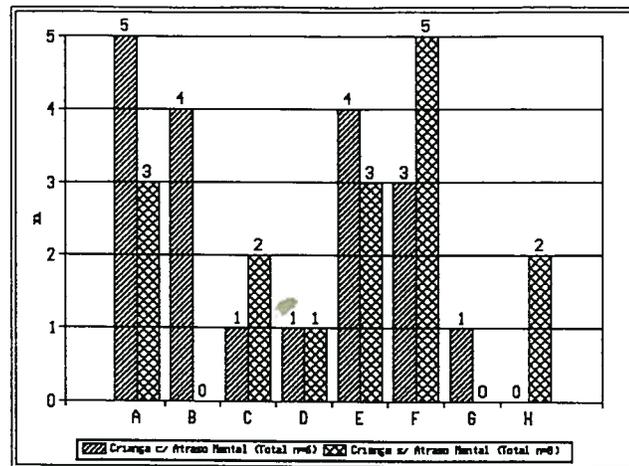
Criança com atraso mental profundo (n = 6) — As perturbações associadas mais frequentemente referidas são as do **comportamento** — nomeadamente instabilidade psicomotora (n = 5), oposição/agressão (n = 3). Na observação destas crianças, verificou-se que estas perturbações de comportamento apareciam como sinal de sofrimento psíquico intenso, na linha depressiva (n = 3). Mais raramente são detectadas perturbações funcionais (n = 2), aparecendo fora do quadro sindrómico de atraso mental.

São ainda referidas **perturbações motoras** (n = 4) sobrepostas às manifestações osteoarticulares da doença.

As **perturbações afectivas** manifestas mencionadas são labilidade emocional (n = 1) e baixa tolerância à frustração (n = 2) aparecendo num quadro depressivo.

Num caso encontrou-se um quadro de autismo (Quadro 3).

QUADRO 3 — Repercussões da doença na criança



A — Instabilidade Psicomotora; B — Oposição; C — Perturb. Funcionais (fora do quadro de atraso mental); D — Perturb. Motoras; E — Sintomas Depressivos Manifestos (Passividade, Tristeza, Auto-desvalorização); F — Autismo; G — Outros (Ansiedade, Medos).

Criança sem Atraso Mental/Borderline (n = 8) — Os modos de reagir adaptativos à doença, que surgem com mais frequência na criança face a esta doença crónica são em frequência decrescente e em primeiro lugar a **adaptação à doença**, por vezes até excessiva com colaboração nos procedimentos médicos (n = 6; 75%); em segundo lugar (n = 4; 50%) a **admissão do handicap físico** com depressão e em terceiro surge a **recusa** manifesta da doença (n = 3; 47%).

São frequentes as reacções face às dismorfias (n = 6; 75%), manifestas ao longo da entrevista pedopsiquiátrica e através do desenho. Surgem a este respeito sentimentos de irritação, admissão do handicap com depressão ou agressividade por vezes projectada na fratria normal.

Quer no desenho livre quer no da figura humana e da família (Figuras 1 e 2), aparecem dificuldades de representa-

Cláudia Sofia
7 anos 2 meses



Fig. 1 Desenho livre.



Fig. 2 — Desenho de família.

ção de uma cena com ligação entre os elementos revelando imaturidade; ao nível do corpo humano surge uma dificuldade na representação do tronco e dos membros superiores com encurtamento destes e sendo as extremidades não representadas ou rudimentares. Esta imagem corporal não corresponde exactamente à representação anatómica.

Esta discrepância poderá estar relacionada com as limitações a nível da motricidade fina devido às perturbações osteoarticulares e ligamentosas devidas à mucopolissacaridose e também com a vivência do corpo mutilado como alguns autores sublinham em crianças com doença crónica^{2,3}.

Nalguns casos liga-se a um desinvestimento corporal, um sentimento de não ser dono do próprio corpo (Reacção de luto do próprio corpo — Ferrari).

Em cerca de 50% destas crianças foram patentes as repercussões afectivas dos défices sensoriais situando-se em dois grupos: um com a **negação do défice** e outro com **admissão e depressão**.

Nalgumas crianças sente-se uma preocupação relativa à integridade e ao funcionamento corporal. Este sentimento é descrito na literatura como sendo mais frequente nas doenças de prognóstico fatal e seria assim uma manifestação de angústia de morte².

Em suma (Quadro 3) as perturbações mais frequentes são as **afectivas** incluindo neste grupo a síndrome depressiva manifesta (n=5; 62,5%), a ansiedade manifesta por vezes com crises de pânico e outros (sintomas da linha neurótica ex. fobias) (n=2; 25%).

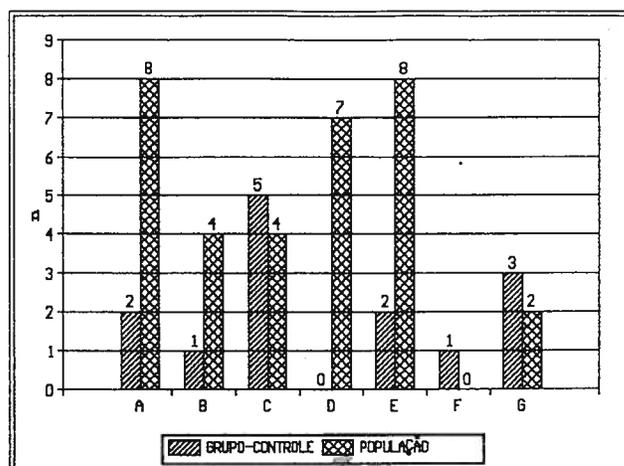
Em seguida surgem as reacções afectivas que se manifestam mais exuberantemente a nível do comportamento (n=3; 37,5%) sobretudo a instabilidade psicomotora.

Finalmente as perturbações funcionais (n=2; 25%), nomeadamente os distúrbios de alimentação e os do sono e de eliminação.

No Quadro 4 comparam-se as repercussões afectivas do grupo estudado com os sintomas do foro pedopsiquiátrico encontrados no grupo-controle.

Salienta-se a frequência elevada e estatisticamente significativa ($X^2 = 3,89; p < 0,005^*$) de um quadro clínico de depressão (traduzido por sintomas depressivos manifestos ou por instabilidade psicomotora) na população estudada comparativamente com o grupo-controle.

QUADRO 4 — Comparação com o grupo-controle



A — Instabilidade Psicomotora; B — Oposição; C — Perturbação funcional; D — Perturbação Motora; E — Sintomas Depressivos Manifestos; F — Autismo; G — Outros (Ansiedades, Fobias).

REPERCUSSÕES NA SOCIALIZAÇÃO

Nas crianças sem atraso mental/borderline — Surgem **perturbações na adaptação escolar** e/ou social desencadeadas sobretudo pelos défices motores e sensoriais: a maior parte destas crianças não podem correr como as outras no recreio e algumas ouvem e/ou vêem mal ficando isoladas em relação ao grupo da sua idade.

Os sentimentos despertados por esta situação são por vezes **denegados** a projectados noutras crianças.

Muitas vezes (n=4; 50%) associam-se a estas perturbações sentimentos **depressivos** com inibição e comportamento passivo; são crianças **batidas** pelas outras.

Em 62,5% deste grupo o rendimento escolar é médio, não existem grandes dificuldades de aprendizagem e a apreciação global é prejudicada pelas dificuldades na motricidade fina. As outras crianças têm fraco rendimento com repetências de 2 ou 3 anos influenciando nalguns casos os internamentos para cirurgia de correcção ortopédica, para além das repercussões afectivas.

Nas crianças com atraso mental — É geralmente difícil a integração em colégios de Ensino Especial devido às perturbações expressas pelo comportamento associadas (instabilidade psicomotora) e às manifestações neurológicas da doença (crises epilépticas de difícil controle farmacológico).

Suporte terapêutico — Todas as crianças entrevistadas e suas famílias mantêm a frequência periódica da consulta externa da Unidade de Doenças Metabólicas do Serviço de Pediatria do Hospital de Santa Maria.

É importante para as famílias este suporte. É com afectividade que se referem aos médicos desta consulta e têm nessa altura a oportunidade de contactarem outras famílias com o mesmo problema.

Cerca de 28,5% dos casos mantêm também ligação ao médico de família. Além disso 64,2% das crianças frequentam espaçadamente outras consultas de especialidade.

Dois crianças tinham já recorrido à consulta de Psiquiatria Infantil por perturbações graves do comportamento.

ANÁLISE ESTATÍSTICA

Após o tratamento dos dados pela distribuição do qui-quadrado concluiu-se serem estatisticamente significativas as seguintes associações:

As reações dos pais na altura do diagnóstico e repercussões posteriores da doença na família — Constatou-se uma associação significativa ($X^2 = 5,83$; $p < 0,025^*$) entre dois tipos de reacção dos pais na altura do diagnóstico da doença — o isolamento de afectos e o isolamento social — e a posterior *má adaptação* familiar à criança doente.

Esta associação é concordante com a encontrada por Kaplan².

Encontrou-se ainda uma associação muito significativa ($X^2 = 9,54$; $p < 0,005^{***}$) entre o bloqueio da vida imaginária nos pais e o posterior trabalho antecipado do luto relativo à criança.

Associação depressão pais/depressão na criança — Constata-se a existência de uma associação significativa ($X^2 = 5,09$; $p < 0,05^*$) entre os quadros clínicos de depressão nos pais e nas crianças estudadas.

QUADRO 5 — Associação depressão nos pais e na criança

Depressão Parental	Depressão na criança		Total
	Com	Sem	
Com	8	3	11
Sem	—	3	3
Total	8	6	14

$X^2 = 5,09$; $p < 0,05^*$

DISCUSSÃO

Salientam-se algumas limitações.

O número limitado de casos estudados tem a ver por um lado com a raridade da doença (4:100.000) e por outro com a escolha da metodologia.

Dos únicos dois estudos pré-existentes encontrados que agrupam vários casos de mucopolissacaridose, um deles²⁵ baseou-se nos registos pediátricos a nível nacional acerca de crianças com Síndrome de Hunter;

O outro estudo²⁶ analisa 30 casos de MPS III (Síndrome de San Filippo).

Embora cada tipo de mucopolissacaridose tenha a sua expressão clínica própria, a doença é em todos eles multissistémica e as suas manifestações mais marcantes são comuns à maioria dos Síndromes.

Assim as dismorfias são comuns aos tipos I (Hurler/Scheie), IV (Morquio) e VI (Maroteaux-Lamy) que correspondem também aos síndromes da doença sem atraso mental/Borderline (Subgrupo A).

Já o tipo III de mucopolissacaridose (Síndrome Sanfilippo) tem uma expressão clínica diferente dos outros, havendo lesão preferencial do Sistema Nervoso Central que se reflecte no aparecimento de crises epilépticas e atraso mental. Neste estudo este tipo de mucopolissacaridose constituía a maioria do subgrupo B (com atraso mental moderado/profundo).

No estudo de Nediffer e Kelly²⁶ é referida a elevada frequência de **perturbações do comportamento**. Este resultado é concordante com o obtido no estudo actual.

Encontrou-se uma frequência significativamente mais elevada de perturbações psicológicas nas crianças com mucopolissacaridose em relação à população geral nomeadamente Instabilidade Psicomotora e Sintomas Depressivos manifestos encontrados em 57,1% das crianças com mucopolissacaridose contra 14,2% na população controle sem a doença.

Estudos recentes^{17,21,27} não são concordantes quanto à frequência mais elevada de perturbações psiquiátricas em crianças com doença crónica relativamente à população geral.

Discute-se a razão destas discrepâncias, relacionando-as com os diferentes métodos utilizados.

Cramer²⁸ realça que os estudos baseados em **entrevistas clínicas** (em contraste com outros que assentam em passagem de questionários), evidenciam sempre o stress considerável que representa a doença crónica de uma criança para toda a família e a esse stress respondem pais e criança *mais ou menos bem e por vezes muito mal*.

Quais serão os factores envolvidos no aparecimento de perturbações psíquicas na criança com este tipo de doença? Parece que a mucopolissacaridose exerce repercussões importantes na criança e família pelo carácter específico da doença. Salienta-se o diagnóstico da doença numa **idade precoce** (nesta população ocorreu nos três primeiros anos de vida em 85,7% dos casos) provocando uma ferida narcísica familiar intensa que se vai repercutir na relação mãe/criança.

Esta altura do **impacto do diagnóstico** surge neste trabalho como muito influente na compreensão das repercussões familiares face à criança doente.

Existem limitações na apreciação dos resultados obtidos relativos ao impacto do diagnóstico uma vez que essa avaliação foi retrospectiva.

Nessa altura não foi evidente o aparecimento de mecanismos de negação de doença e em 79,5% registaram-se sentimentos **depressivos**, com **isolamento social** em 42,8%. Cramer²⁸ num estudo sobre crianças com diabetes considera que o aparecimento da negação da doença nos pais na altura do diagnóstico é um mecanismo adaptativo (funcionando como um importante *compasso de espera* na elaboração do luto face à descoberta de um filho com um déficite corporal) e relaciona a sua ausência com o aparecimento nos pais de reacções depressivas (que surgiriam como defesa face às angústias de morte).

Na altura do impacto do diagnóstico houve também uma elevada frequência (78,5%) de **bloqueio de vida imaginária** nos pais; este tipo de reacção não é facilmente reversível e leva ao empobrecimento dos investimentos parentais da criança como salientam Alby⁵ e Gutton^{29,30} e poderá explicar a associação significativa encontrada neste trabalho entre o bloqueio de vida imaginária nos pais e a incidência de um trabalho antecipado de luto nos mesmos relativo à criança.

As **manifestações** mais marcantes da doença (as dismorfias, os défices sensoriais e a lesão cerebral com atraso mental) e o seu **prognóstico** fatal exercem influência no tipo de repercussões psicológicas encontradas na criança e família.

As **dismorfias** parecem condicionar a **alteração da imagem corporal** detectada nas crianças ao longo da entrevista e da expressão gráfica.

Nesta alteração poderão estar implicados outros factores como foi já mencionado.

As repercussões familiares diferem em relação à mãe nos dois subgrupos analisados. Só no grupo das crianças com **atraso mental moderado/profundo** (correspondente ao Síndrome de Sanfilippo) houve recurso a tratamento psiquiátrico da mãe.

Gutton³⁰, num estudo comparativo sobre crianças com diversas doenças metabólicas e suas famílias, concluiu que o investimento da criança com lesão orgânica susceptível de lesão cerebral é mais difícil do que o de uma criança com outro tipo de doença.

As restrições físicas impostas às crianças com os outros tipos de mucopolissacaridose (com maior envolvimento do sistema osteoarticular) contribuem, tal como as dismorfias (e em menor escala os déficits sensoriais ligeiros) para a emergência de falha narcísica e sentimentos de culpabilidade encontrados nestas crianças.

A **perturbação da relação pais/criança resultante das repercussões familiares com relevo para a depressão parental** vai reforçar os distúrbios psicológicos na criança doente.

Estes achados são concordantes com Rutter²⁷ quando afirma que a criança doente é só um dos componentes do sistema que é perturbado pela doença. Mesmo quando os componentes orgânicos são muitos, o grau de recuperação ou de aquisição de estratégias alternativas de adaptação à doença depende do suporte do meio sócio-familiar.

CONCLUSÃO

Da análise estatística salienta-se a associação significativa das seguintes variáveis:

— Bloqueio da vida imaginária e trabalho de antecipação do luto nos pais ($X^2=9,54$; $p<0,005^{***}$).

— Isolamento dos afectos e isolamento social nos pais na altura do impacto do diagnóstico e a posterior má adaptação familiar à criança doente ($X^2=5,83$; $p<0,025^*$).

— Depressão parental e depressão na criança ($X^2=5,00$; $p<0,05^*$).

Os resultados realçam a importância das repercussões da doença no funcionamento familiar. Destaca-se a elevada incidência de **depressão parental** que se relaciona com a persistência da ferida narcísica sofrida pelos pais face ao impacto do diagnóstico da doença na criança e que leva a um processo antecipado de luto.

Os achados psicopatológicos mais relevantes em relação à criança são a ferida narcísica e a angústia de morte.

Os **sentimentos depressivos** da criança não são devidos só à repercussão directa da doença mas têm a ver com a depressão parental.

Quanto ao suporte terapêutico, constata-se a importância para os pais da frequência periódica da consulta externa da Unidade de Doenças Metabólicas do Serviço de Pediatria do Hospital de Santa Maria.

Face aos resultados obtidos realça-se a importância de um **processo psíquico nos pais** com várias fases face à criança doente — com bloqueio da vida imaginária e antecipação do luto real da criança.

É necessário efectuar um trabalho de **prevenção** das repercussões psicológicas da doença na criança e na família. Esta prevenção deverá ter lugar nos **primeiros três anos** de vida, altura do aparecimento dos primeiros sintomas e deverá actuar no sentido do apoio aos pais face ao impacto do diagnóstico desta doença.

O pedopsiquiatra, integrado na Equipa pediátrica, poderá intervir nesta altura.

A **entrevista pedopsiquiátrica** aos pais quando do impacto do diagnóstico da doença, permitindo a avaliação da situação e a orientação posterior adequada (com eventual seguimento psicoterapêutico quando indicado) poderá impedir o processo antecipado de luto nos pais e facilitar o investimento adequado da criança pelos mesmos.

Foi ainda sentida a necessidade de suporte pedopsiquiátrico a longo prazo destas crianças e suas famílias.

BIBLIOGRAFIA

1. ANTHONY E.J., KOUERNIK C.: L'enfant dans la famille: II. L'enfant devant la maladie et la mort. Paris: Masson et Cie., 1974.
2. D. RAZAVI, N. DELVAUX CH., DESMAREZ: L'impact psychosocial de la maladie et de la mort de l'enfant: conceptions actuelles. *Ann Med Psychol.* 1988; 146, n.º 6: 523-545.
3. FERRARI P.: L'enfant atteint de maladies mortelles in *Traité de psychiatrie de l'enfant et l'adolescent.* Lebovici S., Diatkins e Soulé. Paris: P.U.P., 1985, Vol. I: 593-600.
4. KAPLAN, H.: *Compêndio de Psiquiatria.* Porto Alegre: Artes Médicas, 1990.
5. ALBY N.J.M.: L'intervention psychologique dans un centre de recherches et de traitement d'hématologie. Travail portant sur les leucémies de l'enfant. *Psychiatrie Enfant* 1971; 14, 2: 465-502.
6. FUTTERMAN E.H., HOFFMAN I.: Crise et adaptation dans les familles d'enfants atteints de maladie à issue fatale. In Anthony E.J., Koupernik C., eds. *L'enfant dans sa famille.* Paris, Masson 1974; 2: 106-118.
7. GAYTON W.F., FRIEDMAN S.B., TAVOMINE, TUDAR: Children with cystic fibrosis. I. Psychological test findings of parents, siblings and parents. *Pediatrics*, 1970; 59: 888-894.
8. MARCELLI D., BRACONNIER A.: *Psychopathologie de l'adolescent.* Paris: Masson, 1988.
9. PRUGH D., STAUB E., HARVITV S., et al.: A study of the emotional reactions of children and families to hospitalization and illness. *American Journal of Orthopsychiatry*, 1960.
10. PRUGH D.: Chronic illness and the dying child in *Pediatrics, Neurology and Psychiatry.* Common Ground, 601-621.
11. RAUSCH DE TRAUBENBERG N.: Aspects psychologiques des cardiopathies congénitales chez l'enfant. In Anthony E.J., Koupernik C., eds. *L'enfant dans sa famille.* Paris, Masson, 1974; 2: 62-68.
12. AJURIAGUERRA J.: *Manual de psychiatrie de l'enfant.* Paris: Massin et Cie Ed., 1974.
13. AJURIAGUERRA, MARCELLI: *Manual de psicopatologia infantil.* São Paulo: Masson, 1986.
14. MAZET P.H., HOUZEL D.: Les conséquences psychologiques des maladies somatiques in *Psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent.* Paris: Maloine, 1978; II: 145-152.
15. DUGAS M., FERRAND B.I., FABIANI N.: A propos de la psychopathologie des enfants atteints d'une maladie organique chronique. *Rev Neuropsychiatr Infant* 1976; 24, 7-8: 359-362.
16. CHARTIER D., MATOT J.P.: *Vivre ou mourir d'enfant.* Neuropsychiatrie de l'enfant, 1991; 39(1): 39-46.
17. BOYLE I.R., SANT'AGNESE, SACHE, MILLICER, KULCZYCKI: Emotional adjustment of adolescent and young adults with cystic fibrosis. *J Pediatr* 1976; 88, 2: 318-326.
18. BRESLAU N.: Psychiatric disorders in children with physical disabilities. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 1985; 24: 87-94.
19. SAUDUBRAY J.M., RAPOPORT D.: Manifestations psychiatriques des maladies héréditaires du métabolisme in *Traité de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent.* S. Paris: P.U.P., 1985; Vol. I: 537-573.
20. TRAUBENBERG R.: Implications psychologiques des cardiopathies congénitales — Effets des interventions correctives. Thèse de Doctorat Université de Paris. Faculté des Lettres et Sciences Humaines. Paris, 1965.
21. VANDVÍK I.H.: Mental Health and Psychosocial Functioning in Children with Recent Onset of Rheumatic Disease. *J Child Psychol Psychiat*, 1990; vol. 31, 6: 961-971.
22. GRIFFITHS R.: The abilities of young children Bucks: the test agency, 1970.
23. ZAZZO R., GILLY M., VERBOR-RAD M.: *Nova Escala Métrica de Inteligência.* Vol. II, Paris, 1976. Livros Horizonte.
24. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-II-R).* U.S.A.: The American Psychiatric Association, 1987.
25. YOUNG I.D., HARPER P.S.: Psychosocial problems in Hunter's Syndrome. *Child Care-Health-Dev.* 1981; Jul-Aug. 7(4): 201-209.
26. NEDIFFER E KELLY: Developmental and degenerative patterns associated with cognitive, behavioural and motor difficulties in the Sanfilippo Syndrome: an epidemiological Study. *J Ment Defic Res* 1984; 27 (pt 3): 185-203.
27. RUTTER M., HERSON LIONEL: *Child and Adolescent Psychiatry.* Blackwell Scientific Publications. 2nd Edition, 1985.
28. CRAMER B., FEIHL F., ESPASSA F.: Le diabète juvénile. Maladie difficile à vivre et à penser. *Psychiatrie L'enfant XXII*, 1979; 1: 5-67.
29. GUTTON P.: A propos de l'évolution psychologique des enfants d'une maladie chronique. Réflexion sur la méthodologie des recherches actuelles. *Rev Neuropsychiatr Infant* 1976; 24, 7-8: 375-385.
30. GUTTON P.: Réflexion à propos d'observations d'enfants atteints de maladie métabolique héréditaire. *Psychiatrie de l'enfant* 1978; XXI, 1: 25-56.