



PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM MEDICINA E SAÚDE HUMANA

ISABELLA REGINA GOMES DE QUEIROZ

SUBJETIVIDADE E ÉTICA NA TRIAGEM NEONATAL: PERCEPÇÃO DE PAIS SOBRE SEUS FILHOS COM DIAGNÓSTICO DE FENILCETONÚRIA – COM E SEM AUTISMO

DISSERTAÇÃO DE MESTRADO

Salvador - Bahia
2015

ISABELLA REGINA GOMES DE QUEIROZ

SUBJETIVIDADE E ÉTICA NA TRIAGEM NEONATAL: PERCEPÇÃO DE PAIS SOBRE SEUS FILHOS COM DIAGNÓSTICO DE FENILCETONÚRIA – COM E SEM AUTISMO

Dissertação apresentada ao Curso de Pós-Graduação em Medicina e Saúde Humana da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, como parte dos requisitos para obtenção do título de Mestre em Medicina e Saúde Humana

Orientadora: Prof^a. Dr^a. Milena Pereira Pondé

Salvador - Bahia
2015

Ficha Catalográfica elaborada pela Biblioteca Central da EBMSP

Q003 Queiroz, Isabella Regina Gomes de
Subjetividade e ética na triagem neonatal: percepção de pais sobre seus
filhos com diagnóstico de fenilcetonúria – com e sem autismo. / Isabella
Regina Gomes de Queiroz. Salvador. 2015.
170 f.

Dissertação (mestrado) apresentada à Escola Bahiana de Medicina
e Saúde Pública. Programa de Pós-Graduação em Medicina e Saúde
Humana.

Orientadora: Profª. Drª. Milena Pereira Pondé
Inclui bibliografia

1.Fenilcetonúrias. 2.Transtorno Autístico. 3. Psicologia. 4.Triagem Neonatal.
I. Título.

CDU: 158.922

FOLHA DE APROVAÇÃO

Nome: QUEIROZ, Isabella Regina Gomes de

Título: Subjetividade e ética na triagem neonatal: percepção de pais sobre seus filhos com diagnóstico de fenilcetonúria – com e sem autismo

Dissertação apresentada à Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública para obtenção do título de Mestre em Medicina e Saúde Humana.

Aprovado em 01 de Julho de 2015

Banca Examinadora

Profa. Dr.^a: Tatiana Regia Suzana Amorim Boa Sorte

Doutora em Biotecnologia em Saúde e Medicina Investigativa pelo Centro de Pesquisa Gonçalo Moniz, Bahia, Brasil, em 2010

Professora Auxiliar da Universidade do Estado da Bahia

Profa. Dr.^a: Anna Amélia Faria

Pós-doutora em Artes Visuais pelo Programa de Pós-Graduação em Artes da Universidade de Brasília, em 2013.

Professora Adjunta da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública

Prof.^a Dr.^a Maria Beatriz Barreto do Carmo

Doutora em Ciências pela Universidade de São Paulo, em 2012

Professora Adjunta da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública

... àqueles que lutam pela vida e recobram a possibilidade de sonhar, mesmo em condições tão adversas, como as enfrentadas pelos envolvidos nesse estudo.

AGRADECIMENTOS

Agradeço a todos que diretamente ou indiretamente contribuíram com os fios da tessitura desse trabalho.

À minha orientadora que, através de um laço tenaz e suave, sustentou os rumos metodológicos da pesquisa e da reflexão “pouco hegemônica” do que foi aqui costurado. As contribuições do seu laboratório de pesquisas Labirinto e dos seus convidados Carlos Danon e Danielle Wanderley amarraram as linhas da teoria e da metodologia, colorindo a teia, ainda pequena.

Agradeço à minha banca pelas novas amarras - qualificação, em bases consistentes e profundas. Os matizados aí acrescentados, deram o tom da segurança e da confiança. Agradeço à Ney Boa Sorte pela sua disponibilidade ao ter aceito contribuir, de última hora, nesse momento.

Agradeço aos colegas do Serviço de Referência em Triagem Neonatal /BA, pelo incentivo e pela participação direta ou indireta nos resultados aqui obtidos, particularmente a Inês Souza, a Vanessa e a Patrícia Lessa. É nesse espaço que no movimento de todos dias se faz a trança que se enlaça e abraça a vida de tantas pessoas que por aí transitam, trabalham, se tratam.

Aos meus amigos, parceiros, presentes, fundamentais em todo processo, pelo carinho, pelo apoio, pelo incentivo, pelas discussões e reflexões, destacadamente: Sylvia, Carolina, Ieda, Ana Lúcia, Mônica, Lígia, Angélica, Candu, Efigênia, Zeni, Eliana, Marcinha, Ney e Tati. Laços importantes para o trançado que se faz, que se afirma e que se amplia.

À meu pai, *in memoriam*, pela inspiração e pelo exemplo. À minha mãe e a meus irmãos pelo apoio e pelo incentivo. A meus filhos Paula, Carla, Luciano e a meu marido Gerson por serem meu lugar de conforto, de afago, de compreensão e de cumplicidade. À Luciano, agradeço, ainda, pela ajuda nos arremates dessa dissertação. São os fios dourados que alegam cada amanhecer. Fios de vida, começo e meio...

RESUMO

Introdução: A fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética. Diagnóstico e tratamento tardios podem acarretar atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, deficiência intelectual (DI), irritabilidade, agressividade, tremores, convulsões, déficit de atenção (DA) e, mais raramente, autismo. A doença crônica incidindo em etapa precoce da vida favorece alterações na estruturação psíquica e nas aquisições instrumentais do bebê, nos planos real e imaginário. **Objetivo:** Compreender a percepção de pais/cuidador de indivíduos com diagnóstico de PKU, com e sem sintomas de autismo, ao longo do acompanhamento psicológico, em Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN / BA). **Métodos:** Foram estudadas quatro pares de irmãos com e sem autismo, desde a primeira consulta psicológica no SRTN, até janeiro de 2014: duas duplas compostas por um paciente com diagnóstico tardio e sintomas de autismo e irmão com diagnóstico precoce advindo da triagem neonatal (TN); uma dupla com um paciente com diagnóstico tardio e sintomas de autismo e irmão com DI; uma dupla com um paciente com primeiro diagnóstico de autismo e irmão com diagnóstico tardio de fenilcetonúria e manifestação clínica de agitação. Os prontuários, digitalizados na versão *word*, foram inseridos no programa de análise de dados qualitativos NVIVO. A partir da revisão longitudinal-retrospectiva de prontuários, destacou-se: percepção materna, paterna e de irmã cuidadora (de uma das duplas), sobre mudanças psíquicas nesses pacientes. Constitui-se, assim, em estudo qualitativo exploratório e documental. **Resultados:** O material selecionado foi categorizado a partir da análise de conteúdo e, subsequentemente, agrupado em quatro árvores temáticas: 1) Busca diagnóstica; 2) Funcionamento familiar; 3) Percepção de pais e/ou cuidador sobre o tratamento da fenilcetonúria; 4) Dimensão psíquica do paciente. Dentre os quatro pacientes com autismo, três nasceram antes da implantação do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) - tanto quanto o paciente com DI. O quarto paciente com autismo, e seu irmão com quadro de agitação, vítimas de resultado falso negativo, realizaram TN antes das 48 horas, em maternidade da rede privada, em outro estado. O sofrimento compareceu nos casos estudados, acrescido da perda do filho idealizado. Desarticulação e adoecimento psíquico familiar agravaram a sintomatologia dos pacientes. Pais e cuidadora reinvestiram nos pacientes com autismo e com DI, a partir do diagnóstico de PKU. A sustentação da função materna e paterna apontaram para melhor prognóstico em todos os casos. Constatou-se diferentes fenótipos e um mesmo genótipo (R252W) em uma dupla com diagnóstico e tratamento tardios; a estruturação psíquica contribuiu para diferenças fenotípicas. Três duplas apresentaram baixa adesão à dieta; uma delas, transferida de outro SRTN, chegou com orientação dietética inadequada. **Considerações finais:** Flutuações da FAL e tipos de mutação foram insuficientes para explicar o funcionamento psíquico dos pacientes; relações entre fenótipos e genótipos na PKU precisam ser mais investigadas, interdisciplinarmente, considerando aspectos da estruturação psíquica. Deve-se rastrear casos tardios, sem diagnóstico - o reinvestimento dos pais, melhorou o prognóstico de filhos com distintas sintomatologias, desde o diagnóstico da PKU. A psicologia no SRTN deve constituir-se como lugar de articulação do sujeito, entrelaçando desenvolvimento e estruturação psíquica, cuidando dos efeitos em pacientes marcados pela doença crônica.

Palavras-chave: Fenilcetonúrias, Transtorno Autístico, psicologia, Triagem Neonatal

ABSTRACT

Introducion: Phenylketonuria (PKU) is a genetic disorder. Late diagnosis and treatment may lead: neuropsychomotor development delay, intellectual disability (DI), irritability, aggressiveness, tremors, seizures, attention deficit disorder (DA) and, rarely, autism. Chronic disease occurring at a precocious stage of life favors changes in psychic structure and instrumental baby acquisitions in real or imaginary plan. **Objective:** To perceive parents/caregiver of individuals with PKU diagnosis, with and without autism symptoms, throughout the psychological accompaniment, in a Newborn Screening Reference Center (SRTN/BA). **Methods:** Four pairs of siblings with and without autism were studied, since the first psychological consultation at the SRTN, until January 2014: two pairs consisting of a patient with late PKU diagnosis and autism symptoms, and its brother with precocious diagnosis arising out from the newborn screening; a pair with one late diagnosis and autism symptoms and its brother with intellectual disability (DI); a pair with a patient with first autism diagnosis and its brother with late phenylketonuria diagnosis and clinical manifestation of severe agitation. The medical files, digitized in *Microsoft Word* version were inserted in the qualitative data analysis software NVIVO. From the longitudinal-retrospective medical files review, stood out: maternal perception, caring father and sister of two brothers observed on psychic changes in these patients. It constitutes, thus, an exploratory qualitative study and documental. **Results:** The selected material was categorized by content analysis and subsequently grouped into four thematic trees: 1) Diagnostic search; 2) Family functioning; 3) Perception of parents and/or caregiver about the phenylketonuria treatment; 4) Patient psychic dimension. Among four patients with autism, three were born before the implementation of the National Newborn Screening Program (PNTN) - as well as the patient with DI. The fourth patient with autism, and its sibling with agitation presentation, victims of false negative result, realized TN before the 48 hours, in private maternity network, in another state. Both suffering and the loss of the idealized son were present in the studied cases. The disarticulation and family psychic illness helped forward the clinical scenario of the patients. Parents and caregiver reinvested in the patients with autism and DI, after the diagnosis of PKU. The support of maternal and paternal function has shown a better prognosis in all cases. It was found different phenotype in the same genotype (R252W) in one pair with late treatment diagnosis; the psychic structuration contributed to phenotypic differences. Three of the pairs studied has shown low adherence to diet; one of them transferred from another SRTN, arrived with inadequate dietary orientation. It was detected a pair of brothers with late diagnosis and treatment with the same genotype and distinct phenotypes. **Conclusions:** Fluctuations of FAL and mutation types were insufficient to explain the psychic treatment of patients; relations between phenotype and genotype in PKU need to be more investigated, interdisciplinary, considering aspects of psychic structuration. It should be track late cases, without diagnosis - the reinvestment of parents increased the son prognosis with different symptomatology, since the PKU diagnosis. The SRTN psychological space should become a place of subject joint in their psychological dimension, linking psychic development and structuring in a body characterized by a chronic disease.

Keywords: Phenylketonuria, autistic disorder , psychology, Newborn Scrinig

LISTA DE FIGURAS E TABELAS

Tabela 1	Classificação bioquímica das hiperfenilalaninemias	18
Tabela 2	Genótipos de pacientes com PKU no nordeste do Brasil, investigados para as mutações IVS10nt11g/a, V388M, R261Q, R261X, R252W, I65T e R408W no gene da FAH	23
Tabela 3	Categoria dos quadros de autismo e sua incidência na população em geral.	27
Tabela 4	Frequência de HFA segundo os níveis de FAL no sangue.	29
Tabela 5	Casos de PKU por família de acordo com a situação diagnóstica	29
Tabela 6	Frequência de Hiperfenilalaninemia, por estado, no Norte e no Nordeste Brasileiros.	30
Tabela 7	Frequência de Hiperfenilalaninemia segundo os níveis de FAL no sangue 2015.	81
Tabela 8	Perfil dos pacientes estudados	87
Figura 1	As operações de falta.	48
Figura 2	Árvores temáticas a partir das categorias dos discursos emergentes dos pais, cuidador e observações psicológicas	88

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

PKU	Fenilcetonúria
FAH	Fenilalanina-hidroxilase
FAL	Fenilalanina
MS	Ministério da Saúde
PNTN	Programa Nacional de Triagem Neonatal
DA	Déficit de Atenção
SRTN	Serviços de Referência em Triagem Neonatal
RN	Recém-Nascido
TN	Triagem Neonatal
SBTN	Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal
APAE	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais
DI	Deficiência Intelectual
SUS	Sistema Único de Saúde
QI	Coeficiente de Inteligência
TEA	Transtorno do Espectro Autista
DSM	Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders
APA	American Psychiatric Association
CID	Classificação Internacional de Doenças
OMS	Organização Mundial de Saúde
EIP	Equipe Interprofissional
HPA	Hiperfenilalaninemia
AI	Autismo Infantil
AMA	Associação de Amigos do Autista

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	12
2 OBJETIVOS.....	16
2.1 Geral.....	16
2.2 Específicos	16
3 REVISÃO DE LITERATURA	17
3.1 Sobre a PKU: caracterização, diagnóstico e tratamento.....	17
3.2. Sobre o autismo e a sua relação com a PKU	25
3.3 O tratamento da PKU no Serviço de Referência em Triagem Neonatal Bahia	29
3.4 Laço mãe x pai x filho.....	32
3.5 Bebês com doença crônica e autismo x alteração do laço mãe x bebê	50
3.6 Sobre a PKU e o SRTN BA – prevenção x modelo biomédico e subjetividade	62
3.7 Realização do ‘Teste do Pezinho’ – momento do elo mãe / bebê.....	70
4 MÉTODO.....	81
4.1 Desenho do estudo.....	81
4.2 Local do estudo	82
4.3 População do estudo.....	83
4.4 Coleta de dados	85
4.5 Análise dos dados	85
4.6 Aspectos éticos	86
5. RESULTADOS E DISCUSSÃO	88
5.1 Busca diagnóstica	94
5.2. Funcionamento Familiar.....	100
5.2.1. Percepção sobre a mãe	100
5.2.2. Percepção sobre o pai	112
5.3. Percepção de pais e/ou cuidador sobre o tratamento de fenilcetonúria	116

5.4. Dimensão psíquica	122
5.4.1. Inicial.....	122
5.4.2. Evolução	135
6. CONSIDERAÇÕES FINAIS	155
REFERÊNCIAS.....	161
ANEXOS	173

1 INTRODUÇÃO

A fenilcetonúria (PKU) é descrita na literatura como uma doença genética autossômica recessiva, caracterizada pela deficiência ou ausência de atividade da enzima fenilalanina-hidroxilase (PAH), que converte a fenilalanina (FAL) em tirosina¹.

Embora a relação entre fenilcetonúria (PKU), com diagnóstico tardio, e o autismo pareça bem estabelecida na literatura¹, os estudos que investigam a compreensão a respeito das manifestações clínicas desse erro de metabolismo, focam suas análises, basicamente, na mutação genética, no tipo de dieta alimentar do sujeito afetado (aliado ao tempo de sobrecarga de FAL no sangue), e na dimensão cognitiva do paciente. Ainda há muito que esclarecer sobre a maneira em que estão imbricados esses elementos com a dinâmica psíquica e a manifestação sintomática dos indivíduos que não tiveram diagnóstico e tratamento precoces, bem como dos que apresentaram flutuações no nível de fenilalanina no sangue.

O intervalo do terceiro e o sétimo dia de vida do bebê constitui-se o momento instituído para realização do Teste do Pezinho, que consiste na coleta de sangue, por punção do calcanhar, para diagnóstico e tratamento precoces de doenças como fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, anemia falciforme, fibrose cística, dentre outras¹. Esse período faz parte de um tempo em que a mãe está propícia a constituir um elo com seu bebê. Esse exame, direito da criança e dever do Estado, constitui-se num instrumento para rastreamento de algumas doenças genéticas que, com diagnóstico e tratamento precoces, modificam a evolução sintomatológica das mesmas, dentre elas a PKU, foco desse estudo.

Nos casos de diagnóstico tardio, quando se fazem presentes os sintomas da PKU, alterações no sistema de interação mãe x bebê podem corroborar para desdobramentos psíquicos na criança e na mãe, acarretando em um pobre investimento na relação. Um dos sintomas iniciais da PKU é a irritabilidade¹ da criança, que se desdobra em inconsolabilidade. Essas duas manifestações no bebê podem dificultar o estabelecimento de trocas entre mãe e filho.² Diante do risco de não construir sentidos para o choro e para a expressão corporal de seu bebê, a mãe pode encontrar dificuldades em adotar as ações necessárias para aplacarem o desconforto da criança. Caso a falta de tratamento perdure, outras manifestações clínicas vão se apresentando, tais como alterações no tônus, no desenvolvimento neuropsicomotor e no desenvolvimento da linguagem do pequeno ser (dentre outras). Em casos mais raros, os primeiros sintomas de autismo se apresentam,

apontando para alterações nas trocas entre mães e filhos e para mudanças imaginárias a respeito de seu filho. Esses dois aspectos são importantes por se tratarem de sinais que aparecem em um tempo em que o processo de constituição psíquica do bebê ainda está se dando. Embora a articulação teórica entre esses elementos não seja encontrada na literatura, esses dados foram percebidos ao longo do nosso trabalho em um Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), a partir do relato dos pais e da observação das crianças tratadas nesse espaço. Assim, a dimensão subjetiva apresentada nesse trabalho é resultante de uma multiplicidade de fatores - na qual se engendram desejos e afetos e o enlace desses em um corpo físico, desde um tempo precoce - o de um bebê em seu devir como sujeito. Seguindo nessa direção, aborda-se a importância das figuras parentais na constituição psíquica do pequeno humano, destacadamente do agente materno, responsável pela inscrição do *infans* no campo da linguagem.

A partir de 2001, o Ministério da Saúde (MS) implantou o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), na rede do Sistema Único de Saúde (SUS) garantindo o acesso de todos os recém-nascidos à triagem de doenças como a fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, anemia falciforme e fibrose cística, bem como aos tratamentos em centros especializados, que são os Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), respeitando o princípio da igualdade. Assim, todo recém-nascido (RN) brasileiro passou a ter acesso ao diagnóstico e ao tratamento precoce dessas doenças ³.

Apesar de todos os esforços, as buscas ativas dos SRTN no Brasil acreditam que existem casos perdidos, graças à falta de cobertura de 100% das próprias buscas em muitas localidades brasileiras, além da dificuldade da Triagem Neonatal (TN) garantir o acesso de todos os RN's ao Teste do Pezinho (como é conhecida a TN). Considera-se, inclusive, a existência de casos falsos negativos para fenilcetonúria, devido à coleta do sangue antes do tempo estipulado, que é de 48 horas, de acordo com o que está preconizado pelo PNTN³. Sabe-se ainda que, antes de ser instituído esse programa, muitos indivíduos permaneceram sem passar pela testagem das doenças triadas pelo Teste do Pezinho. Concebe-se, dessa maneira, a existência de indivíduos sem diagnóstico e sem tratamento adequados para PKU, apresentando, possivelmente, distintas sintomatologias, inclusive com associação com o autismo. O autismo caracteriza-se por desenvolvimento anormal e/ou comprometido, que se

manifesta antes de três anos, apresentando funcionamento fora dos padrões de normalidade em três áreas: interação social, comunicação e comportamento restrito e repetitivo ⁴.

Os casos de PKU com diagnóstico tardio, incluindo aqueles em que os sintomas de autismo encontram-se associados, constituem-se casos tratáveis metabolicamente, mas os danos cerebrais, decorrentes do atraso do diagnóstico, são descritos na literatura, como irreversíveis¹. Tratam-se de casos pouco debatidos nos congressos promovidos pela Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal (SBTN) e poucos artigos foram publicados a respeito de estudos sobre efeitos do tratamento de indivíduos com autismo originados da PKU, enfocando a dimensão psíquica destes. Os artigos que abordam a associação entre PKU e autismo exploram, geralmente, questões vinculadas à genética e/ou à dimensão cognitiva. Não foram encontrados trabalhos na literatura nacional e internacional, nos bancos de dados Cochrane, Pubmed, Scielo, Lilacs e Pepsico, que relacionem a PKU, o autismo e a estruturação psíquica do paciente - o que revela a originalidade da presente investigação.

A pergunta de pesquisa desse estudo consiste em saber qual a percepção dos pais/cuidadores quanto ao funcionamento psíquico de indivíduos com quadro de PKU com sintomas de autismo, cujo diagnóstico foi tardio, quando confrontados com casos de diagnóstico igualmente tardios, mas que desenvolveram outras sintomatologias, e ainda, quando o diagnóstico e o tratamento foram precoces e a prevenção foi possível. O estudo desses casos pode demonstrar, de maneira mais contundente, o lugar de atuação do psicólogo em um SRTN, já que aspectos estruturais do psiquismo estão em situação de risco, diante do tipo de manifestação sintomática da PKU e diante do tempo em que acontecem - na primeira infância. Torna-se essencial a intervenção psicológica nesses quadros, destacadamente em virtude do funcionamento psíquico, com relação à estrutura e ao desenvolvimento, possivelmente afetado pelos efeitos da doença.

Abrir um espaço de escuta pode favorecer o levantamento de discursos nos quais estão inseridos os pacientes com esse diagnóstico, possibilitando a análise de seus efeitos. Nesse sentido, cabe também uma reflexão a respeito do tipo de intervenção psicológica e das bases teóricas que sustentam essa prática.

Destacamos a importância do estudo a respeito da percepção dos pais sobre as mudanças psíquicas em seus filhos, ao longo do acompanhamento psicológico,

desde o estabelecimento do diagnóstico de PKU. Essa questão faz-se importante já que a PKU, ao contrário do autismo, possui tratamento específico, a partir de dieta apropriada para este fim, apontando para a crença de um melhor prognóstico. Por outro lado, destaca-se a percepção desses pais sobre filhos, com diagnóstico de fenilcetonúria, mas com outras sintomatologias como: deficiência DI ou comportamento agitado, e ainda a percepção desses pais sobre filhos com fenilcetonúria, mas com diagnóstico e intervenção precoces. Essa confrontação das percepções podem conduzir a reflexões acerca da dinâmica pais x filhos a partir do entrelaçamento entre funcionamento psíquico desses pacientes e das construções imaginárias de seus pais.

A busca da metodologia qualitativa se baseia na premissa de que a descrição individual da própria experiência é fundamental para o conhecimento sobre os indivíduos. Na perspectiva da abordagem qualitativa, segundo Trivinos⁵ a realidade, além de múltipla, é subjetiva e, assim sendo, é compreendida e constituída de maneira particular para cada indivíduo, pertinente com o objetivo do estudo que é compreender as percepções das mães e das suas relações com os seus filhos. Assim, a pesquisa qualitativa é a que melhor se adapta a esse fim, visto que os dados a serem analisados são provenientes dos discursos das próprias mães, a partir das anotações do psicólogo que as atendia. A riqueza do processo vivido por todos os personagens envolvidos ao longo do tratamento dos pacientes, justificou a escolha, como fonte primária de informação, os prontuários de atendimentos psicológicos de pacientes atendidos no SRTN. Dessa maneira, a pesquisa documental foi adotada, por ser adequada a esse fim.⁵

2 OBJETIVOS

2.1 Geral

Compreender a percepção de pais/ cuidador de indivíduos com diagnóstico de fenilcetonúria, com e sem sintomas de autismo ao longo do acompanhamento psicológico, em um Serviço de Referência em Triagem Neonatal.

2.2 Específicos

Descrever como as alterações das relações pais X filho interferem no desenvolvimento desses pacientes, a partir da percepção parental;

Descrever a influência da mudança diagnóstica no fenótipo, a partir da percepção parental;

Descrever desfechos fenotípicos distintos, quanto à dimensão psicológica, a partir de um mesmo genótipo e

Descrever os efeitos do diagnóstico tardio sintomático e precoce da PKU sobre a relação pais X filhos.

3 REVISÃO DE LITERATURA

3.1 Sobre a PKU: caracterização, diagnóstico e tratamento

A fenilcetonúria (PKU) é uma aminoacidopatia, caracterizada pela deficiência ou ausência de atividade da enzima fenilalanina-hidroxilase (FAH), que converte a fenilalanina (FAL) em tirosina¹. Constitui-se em um distúrbio genético com um tipo de herança autossômica recessiva. É causada por mutações no gene localizado no cromossomo 12q22-q24, havendo mais de 500 mutações identificadas até os dias de hoje. Em cada população estudada, contudo, um número pequeno de mutações foram registrados.^{6, 7} Segundo Scriver *et al.* (2001), os países com o maior número de mutações descritas são a Inglaterra, Espanha, Canadá, EUA, Itália, Noruega, Bélgica e Alemanha.⁶

Historicamente, a fenilcetonúria (PKU) foi a primeira doença caracterizada como erro inato de metabolismo a ser diagnosticada, a partir do relato de dois irmãos com DI que eram afetados por essa doença, sendo observada a excreção de ácido fenilpirúvico e fenilacético na urina. O químico norueguês, Asbjorn Fölling, foi quem realizou as primeiras descrições a esse respeito, em 1934. Já em 1996, Burgard e colaboradores⁸ estabeleceram a correlação entre atividade residual da fenilalanina-hidroxilase (FAH) e os parâmetros diagnósticos das hiperfenilalaninemias.

Nos primeiros anos da década de 60, teve início o rastreamento neonatal para a PKU, sendo que, no Brasil, esse rastreio só aconteceu a partir da década de 70, em São Paulo, sob a gerência da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE). A TN para PKU teve início na Bahia em 1992, na APAE/Salvador.

Até 6/06/2001 estava em vigor a Portaria GM/MS nº 22, de 15/01/1992 que preconizava a avaliação de todos recém-nascidos vivos através da testagem para fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito. Visando a reformulação de toda a triagem neonatal no Brasil, em 2001, a Portaria GM/MS nº 822, promoveu uma reavaliação da Triagem Neonatal realizada pelo SUS, em cada estado federativo do Brasil, e estabeleceu, dentre outros procedimentos, a fundação de Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), a fim de garantir o acompanhamento, em equipe multiprofissional, dos casos triados. Na Bahia, a administração do serviço ficou sob a responsabilidade da APAE / Salvador. O diagnóstico e o tratamento das doenças

foram instituídos em fases a depender da realidade de cada estado e do seu perfil populacional. O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), implantado em 06/06/2011 através da Portaria GM/MS nº 822, determinou uma ação de diagnóstico e de tratamento de doenças como hipotireoidismo, fenilcetonúria, anemia falciforme e fibrose cística, em tempo precoce, antes da instalação dos sintomas, buscando garantir o acesso de 100% das crianças nascidas.³

A epidemiologia da fenilcetonúria aponta para uma maior incidência em brancos. Mundialmente, esse índice é de 1 para cada 11000 nascidos vivos. Sua incidência na população brasileira é de 1:10.000⁹, sendo que no Rio Grande do Sul, (RS), estado com grande prevalência da população branca, a incidência é de 1 para cada 12.000 nascidos vivos, ao passo que na Bahia, essa taxa corresponde a 1:16.334⁹. Ainda que possua grande população de afrodescendentes presentes nesse estado, os números mostram uma frequência elevada, superior à esperada (em virtude da questão racial). A cobertura da TN no estado e o número de casos triados, apresenta uma tendência ascendente e estima-se que ultimamente, não haja casos perdidos pela busca ativa considerando-se a qualidade da atuação desse serviço. Contudo, é provável a existência de sub-diagnóstico da PKU, tomando-se como base para essa ideia o fato de que no período compreendido entre os anos de 2007 e 2009, a cobertura do PNTN foi de 90,8% dos nascidos vivos. Antes de 2001 esta cobertura não chegou a alcançar os índices de 50%.⁹

As Hiperfenilalaninemias (HFA) são classificadas em subtipos, segundo a concentração de FAL sérica no momento do diagnóstico, sendo caracterizadas como hiperfenilalaninemia transitória, hiperfenilalaninemia benigna, hiperfenilalaninemia leve, hiperfenilalaninemia clássica e aquelas geradas pela deficiência do BH4 (cofator da enzima FAH).

Tabela 1 - Classificação bioquímica das hiperfenilalaninemias.

Fenótipo Bioquímico	Fal sérica (mg/dL)	Atividade enzimática estimada (%)	Tratamento
HFA clássica	> 20	< 1	Sim
HFA leve	10-20	1-3	Sim
HFA não- PKU	3,5-10	>3	Não

Fonte: Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas fenilcetonúria Portaria SAS/MS nº 847, de 31 de outubro 2002.¹

A Hiperfenilalaninemia transitória é decorrente da imaturidade temporária da FAH. Já a Hiperfenilalaninemia benigna é caracterizada por uma menor atividade do FAH, definido como níveis de FAL entre 3,5 e 10mg%. Hiperfenilalaninemia Leve ocorre quando os níveis plasmáticos de FAL encontram-se entre 10 e 20 mg/dL. A Hiperfenilalaninemia Clássica ocorre quando os níveis séricos, dados pelo diagnóstico bioquímico de fenilcetonúria, são maiores que 20mg%³. Destaca-se, ainda, os casos de fenilcetonúria decorrente da deficiência do BH4. Cerca de 98% dos casos de diagnóstico de fenilcetonúria são desencadeadas por mutação na FAH e os 2% restante, resulta da mutação na BH4 ou na diidropterina redutase. A deficiência de BH4 (HFA não- PKU ou “PKU atípica”) – deriva do erro no metabolismo da coenzima BH4. Vale ressaltar que a FAL e a TIR são precursores de neurotransmissores e a deficiência desses neurotransmissores acarreta a deficiência intelectual (DI), convulsões, irritabilidade, parkinsonismo. O seu tratamento é realizado a partir da reposição de substâncias faltantes: administração simultânea de catecolaminas, serotonina, BH4 ¹⁰.

A detecção e o início do tratamento precoces da PKU são fundamentais, para o favorecimento do prognóstico do paciente, pois previnem os sintomas da doença. Quando não tratada precoce e corretamente, através do seguimento de dieta restrita em fenilalanina, esse erro de metabolismo pode causar, a partir do 3º e 4º mês, dentre outros problemas, urina com odor característico, irritabilidade, hipopigmentação da pele e dos cabelos, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor.¹ A continuidade da falta de tratamento agrava os sintomas, resultando em DI grave, agressividade, convulsões, déficit de atenção e em alguns casos mais raros, quadro clínico de autismo ¹¹. Uma das manifestações sintomáticas da PKU com diagnóstico tardio é caracterizado pelo autismo *like* (como é denominado na equipe de saúde) e

consiste em atraso global do desenvolvimento, dificuldade de acesso à linguagem ou privação desta, isolamento social, e constituem-se casos mais raros. A PKU é uma doença cuja suspeição clínica é dificultada, parcialmente, em virtude da falta de conhecimento dos médicos e estima-se que muitos casos que receberam o diagnóstico de esquizofrenia, autismo e outros quadros de transtorno mental, podem tratar-se de casos de PKU que não tiveram diagnóstico e tratamento precoces ¹¹.

De acordo com o protocolo do MS (Portaria SAS/MS 847/2002), todas as crianças com níveis de FAL no sangue maiores ou iguais a 10 mg/dl deverão ser tratadas, sendo considerado precoce o tratamento iniciado até 3 meses de vida¹, sendo considerado ideal o tratamento iniciado no 10º dia de vida ¹².

O acompanhamento clínico após o diagnóstico deve seguir o seguinte critério: até o primeiro ano de vida, o acompanhamento deve ser mensal, favorecendo o esclarecimento das mães sobre o tratamento. A depender da evolução, as consultas podem ser intercaladas de 2-3 meses. A partir desse período, as marcações de retorno devem ficar a cargo da “**equipe multidisciplinar**” (grifo nosso).¹³

A manutenção do tratamento por toda vida é considerada entre distintos autores¹³ e é unânime nos casos de PKU em mulheres, tendo-se em conta os efeitos advindos da gestação com altos níveis de FAL no sangue materno¹². Em estudo realizado por Lenke e Levy (1980) ¹⁵, observou-se que 92% de filhos de mães que mantiveram níveis elevados de FAL, durante a gestação, apresentaram alterações orgânicas, tais como quadros de microcefalia (acompanhada de *facies* malformada), deficiência mental, baixo peso ao nascimento além de malformações cardíacas.

Apesar dos efeitos tóxicos da FAL no cérebro, conforme descrito na literatura, observa-se que alguns pacientes não apresentam DI e nem outras sintomatologias, mesmo mantendo altas taxas de FAL no sangue. Considera-se nesses casos, a proteção da barreira hematoencefálica que não permite a passagem desses compostos tóxicos para o cérebro.¹⁴

O tratamento preconizado para a PKU consiste em dietoterapia de baixo aporte proteico (a alimentação deve ser restrita em FAL) e suplementação a partir de fórmula metabólica (que possui odor e paladar pouco agradáveis), complementada com pequena quantidade de leite com baixo teor de FAL. Deve ser ingerida em pouco tempo, pois é de fácil oxidação. Além disso, a ingestão da fórmula deve ser fracionada em pequenas porções por dia, uma vez que a ingestão em dose única pode causar

náuseas, vômitos, tonturas, diarreia, mudança na excreção do nitrogênio¹⁶. A terapêutica é considerada difícil, já que se trata de uma dieta de custo elevado, pouco agradável ao paladar e com poucas possibilidades de variação do cardápio e, além disso, requer mudança de hábitos familiares. Além disso, foi por muito tempo preconizada, para o tratamento da PKU clássica, a retirada do aleitamento materno e, em alguns casos de falta de controle adequado da ingestão proteica, essa ainda é uma medida adotada. Busca-se, com esse dispositivo, manter os níveis de FAL entre 2 e 6 mg/dl, favorecendo, assim, o desenvolvimento normal das crianças em tratamento. Foram desenvolvidos estudos demonstrando que a manutenção do leite materno no período inicial da vida dos indivíduos com PKU, constitui um elemento importante no tratamento, pois contém menor quantidade de FAL que o leite da vaca (47 mg e 195 mg FAL/100 ml, respectivamente), e melhora a biodisponibilidade proteica, permitindo que os níveis de FAL permaneçam, conforme prescrito para o tratamento, entre 2 e 6 mg/dl ^{17, 18}. O aleitamento materno deve ser, na visão dos autores, mantida em associação com a fórmula.

Ademais, além dos múltiplos estímulos que acontecem no ato da amamentação, é bem sedimentada na literatura a importância do AM para o favorecimento do laço mãe-bebê, elementos esses fundamentais para o desenvolvimento da linguagem e para o desenvolvimento global do pequeno humano, destacando-se os estímulos neuromusculares, térmicos e olfativos, além das trocas de olhares ^{19, 20, 21} fundamentais no processo de construção psíquica do bebê.

Estudos desenvolvidos, avaliando o QI de crianças com PKU de 9,5 anos de idade, indicaram que, aqueles que haviam recebido leite materno exclusivamente, entre os 10 e os 20 primeiros dias de vida, antes do diagnóstico da triagem neonatal, obtiveram melhores resultados que aqueles que receberam a fórmula específica para o tratamento da PKU logo no início da vida. Além disso, os ganhos ponderais foram garantidos. Concluíram que o aleitamento materno para as crianças com PKU possibilita o bom desenvolvimento, ao tempo que favorece a relação mãe-filho, contribuindo também, para uma melhor adesão ao tratamento ^{16, 22}.

Na PKU clássica, a interrupção da dieta pode acarretar alteração das funções cognitivas e emocionais como: perda de coeficiente de inteligência (QI), dificuldade de aprendizado, déficit de atenção, distúrbio/anormalidade de raciocínio e de personalidade, ansiedade, irritabilidade. A manutenção da dietoterapia, contudo, não

é simples e existem muitas razões estudadas que contribuem para descontinuidade do tratamento, como: a dimensão financeira (que necessita ser considerada já que alimentos especiais possuem alto custo); o tempo necessário para preparação de alimentos adaptados às necessidades da dieta e a reduzida oferta de produtos de baixo teor de FAL, carência de estudos para determinar os teores de FAL dos alimentos e a divulgação destes, hábitos sociais e culturais, muito relacionados ao consumo de alimentos, além da carência de divulgação de informações com relação aos efeitos das transgressões do tratamento.¹⁶

Segundo distintos estudos Weglage et al. (1996)²⁴, Schmidt et al. (1996)²⁵, Koch et al. (1996)²⁶ e Brenton et al. (1996)²⁷, a manutenção rigorosa da dieta é importante, minimamente, até o período da adolescência, visando a garantia de melhores resultados quanto às habilidades cognitivas, quanto à conduta e quanto à condição emocional do paciente.

Schmidt et al. (1996)²⁵, verificaram que a boa adesão à dietoterapia proporcionava uma melhor performance da habilidade de crianças e de adultos, nos quesitos relativos à atenção e à realização rápida de cálculo. No estudo, crianças e adultos com níveis elevados de FAL no sangue, além de apresentarem dificuldades nos testes neuropsicológicos, tiveram maior dificuldade em reintroduzirem o tratamento em suas vidas.

Weglage et al. (1996)²⁴ avaliaram dois grupos de adolescentes. O primeiro era composto por pacientes com até 10 anos de idade e o segundo grupo era composto por pacientes com idades próximas a 15 anos de idade. Ambos tiveram diagnóstico e tratamento precoces para PKU, e verificou-se que ambos apresentaram níveis de inteligência normal. O segundo grupo, com menor rigor em relação à dieta, apresentou quadros de desajustes emocionais e de conduta, com maior excitabilidade e menor tolerância à frustração. Percebeu-se, ainda, diminuição da autonomia e a consequente dependência da figura de um adulto e, além disso, verificou-se um quadro de maior introversão e menor satisfação com a sua vida.

Os estudos desenvolvidos por Koch e colaboradores (1996)²⁶ corroboram para os achados de Weglage et al. (1996)²⁴. Em suas investigações com 43 indivíduos adultos, que tiveram diagnóstico e tratamento precoces para PKU e um bom controle dos níveis de FAL no sangue, percebeu-se que esses indivíduos mantinham boa

estabilidade e boa maturidade emocionais, além de bom nível intelectual e perceptivo. Destacou-se, ainda que esses indivíduos apresentaram bom nível de energia.

Esses estudos vão ao encontro do que está descrito na literatura, ressaltando a importância da manutenção da dieta por toda a vida ^{28, 29}, com fins na preservação das funções cognitivas, emocionais e na prevenção de complicações como a presença de tremores e de convulsão.

Cleary *et al.* (2013) ³⁰ realizaram uma revisão de literatura, na qual verificou-se que, não obstante pacientes com PKU terem tido diagnóstico e tratamento precoces e com isso prevenido a DI, apresentaram alteração dos níveis de concentração, cognição e/ou atenção graças à flutuações das taxas de FAL no sangue ao longo da vida dos pacientes. Huijbregts *et al.* (2002)³¹ destacou em suas investigações que a elevação de FAL no sangue associa-se à lentidão do processamento das informações. Já Vilaseca *et al.* (2010)³² descreveu em seus achados uma diminuição dos níveis de QI de pessoas com diagnóstico de PKU que apresentaram flutuações das taxas de FAL no sangue.

No período compreendido entre os anos de 1964 e 1980, Smith, Beasley, & Ades (1990)³³ investigaram os níveis de QI de 1031 de pacientes com PKU, tratados com dieta apropriada. Os resultados apontaram que a performance dos sujeitos investigados foi inferior à média alcançada pela população.

Apesar de estudos como os de Huijbregts *et al.* (2002)³¹, Vilaseca *et al.* (2010)³² e Smith *et al.* (1990)³³ descreverem uma associação entre flutuação e/ou concentração das taxas de FAL no sangue e nos níveis de QI, Cleary *et al.* (2013)³⁴ em revisão elaborada por eles, destacaram dois artigos que apresentaram resultados divergentes. Segundo essas duas pesquisas a correlação entre flutuação e/ou concentração das taxas de FAL no sangue e os níveis de QI, não foram encontradas.

Em contrapartida, estudos apontam que os índices relacionados aos níveis de funções executivas em indivíduos com diagnóstico de PKU apresentam uma relação inversa à flutuação das concentrações de FAL³⁵ e quando foram comparados ao grupo controle apresentaram um nível de funcionamento inferior a estes. ³⁶

Causas genéticas para o autismo têm sido demonstradas em diferentes pesquisas, indicando que existem contribuições de fatores do meio ambiente. A proporção descrita nesses casos é de 38% a 90%. ^{37, 38}

Outros estudos indicam que cerca de 10% dos casos de Transtorno do Espectro Autista (TEA) é decorrente de mutações que ocorrem em um único gene, como por exemplo, Síndrome do X Frágil ³⁹, Síndrome de Rett ⁴⁰ e distúrbios metabólicos, como o PKU ⁴¹.

Em 2007, foi publicado o primeiro relato sobre achados moleculares em indivíduos com PKU e autismo, ressaltando a presença da mutação IVS10nt11g/a (IVS10nt546), em homozigose, em três casos estudados. O estudo em questão constitui-se no primeiro estudo que relaciona características autísticas a indivíduos com fenilcetonúria a partir de achados moleculares e discutiu a possibilidade da existência de relação entre essa mutação e a presença dos sintomas de autismo em alguns casos de fenilcetonúria com diagnóstico tardio. ⁴²

Já foram descritas mais de 500 mutações responsáveis pela PKU, mas são pouco conhecidas as especificidades clínicas relativas a cada uma delas.¹²

Em um estudo realizado com pacientes com a PKU do nordeste do Brasil, que tiveram os dois alelos genotipados, 44 deles (53%) apresentaram genótipo homozigoto: V388M/V388M (9), R252W/R252W (11), IVS10/IVS10 (13), I65T/I65T (5), R261Q/R261Q (6). Foram observados 14 genótipos distintos. A frequência dos genótipos encontrados está descrita abaixo (tabela 02).

Tabela 2. Genótipos de pacientes com PKU no nordeste do Brasil, investigados para as mutações IVS10nt11g/a, V388M, R261Q, R261X, R252W, I65T e R408W no gene da PAH.

Genótipos	Frequências genotípicas %	(n)
IVS10/IVS10	15,85	(13)
R252W/R252W	13,25	(11)
V388M/V388M	10,98	(09)
IVS10/I65T	10,98	(09)
R261Q/R261Q	7,32	(06)
IVS10/V388M	7,32	(06)
V388M/ I65T	7,32	(06)
I65T/I65T	6,10	(05)
V388M/ R252W	4,88	(04)
IVS10/R252W	2,44	(02)
R252W/I65T	2,44	(02)
IVS10/R261Q	1,22	(01)
IVS10/R408W	1,22	(01)
V388M/ R261Q	1,22	(01)
R261Q/I65T	1,22	(01)
R261Q/R252W	1,22	(01)

Fonte: Amorim, 2010 ⁴³

A mutação R252W foi prevalente no município de Monte Santo (situado a nordeste do estado da Bahia) e em cidades circunvizinhas a esse município, de onde

são oriundos todos os casos de homozigose para R252W triados e/ou tratados pelo SRTN/BA.⁴³

Nesse grupo foram identificados irmãos que, apesar de possuírem esse mesmo genótipo, apresentaram fenótipos diferentes: um com quadro de autismo e outro com quadro de DI. Esse dado abre um espaço para reflexão sobre a manifestação do autismo nos casos de PKU, para além da dimensão genética, fundada apenas no tipo de mutação.

Quando a detecção da PKU é precoce ao nascimento e ocorre a adesão à dieta com baixo teor de fenilalanina, nota-se a prevenção de deficiência intelectual (DI) em todos os casos⁴⁴. Além disso, a triagem para PKU favorece a suspeição clínica de DI, autismo e outras manifestações sintomatológicas de etiologia desconhecida tais como irritabilidade, agressividade, labilidade do humor, em irmãos, parentes e conhecidos de pacientes acompanhados no serviço e em outras instituições de tratamento, como possíveis casos de PKU. Quando isso acontece, a equipe do SRTN deve convocar o indivíduo afetado a realizar exame laboratorial, visando o diagnóstico diferencial para PKU e o subsequente tratamento⁹.

Espera-se um declínio cada vez maior de diagnóstico tardio de casos de PKU e também do frágil controle do tratamento dessa doença, com uma aposta de que, com esses pressupostos, a relação estabelecida entre PKU e o autismo seja cada vez menor (Gillberg & Coleman, 2012)⁴⁵. Destaca-se, assim, a importância do Teste do Pezinho e a sua dimensão preventiva nesse tipo de manifestação clínica, e de tantas outras vinculadas à PKU e às demais doenças abarcadas pelo PNTN.

3.2. Sobre o autismo e a sua relação com a PKU

O psiquiatra austríaco Leo Kanner, foi quem descreveu cientificamente o autismo pela primeira vez, em 1943, no "Autistic Disturbances of Affective Contact" (Kanner, 1943)⁴⁶. Autos, em grego, significa próprio. Autismo foi a expressão empregada por esse autor em sua publicação, buscando caracterizar aspectos relacionados ao comportamento, à linguagem e ao tipo de relação social presentes em 11 crianças observadas e descritas por ele nessa investigação.

Essas manifestações estavam em consonância com as descritas sobre os demais pacientes por ele observados, cujas características destacadas foram:

afastamento, busca pela conservação da semelhança, privilégio na capacidade de memorização mecânica, quadro de mutismo ou manifestação de linguagem sem intenção comunicativa; relação obsessiva com os objetos e manutenção de interação estranha com os mesmos e, por fim, expressão inteligente, mas marcada pela ausência.⁴⁶ Nesse artigo, Kanner (1943) destacou, ainda, a falta de afetividade das famílias dos onze sujeitos observados e acompanhados em sua clínica, mas ponderou que o quadro apresentado pelas crianças não poderia ser decorrente, exclusivamente, do tipo de relacionamento pais x filhos, visto que se tratava de crianças com profundo isolamento social, desde um tempo precoce da vida. Os achados do autor contribuíram para estudos futuros que trouxeram como hipótese a relação entre autismo e depressão materna.⁴⁷

Muitos estudos realizados a partir de observações clínicas, conferindo causas psicogênicas ao autismo, foram publicados nas duas décadas que se seguiram aos achados de Kanner.⁴⁶ Visando melhor balizar o diagnóstico do autismo, houve um empenho de profissionais de saúde no sentido de elaborarem manuais de classificação desse transtorno, no período compreendido entre o final dos anos 70 e o início dos anos 80. Ao longo das edições do Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders – DSM), da American Psychiatric Association (APA) e dos critérios de Classificação Internacional de Doenças (CID)⁴ e da Organização Mundial de Saúde (OMS) as referências para classificação do autismo vêm sofrendo alterações.

O autismo infantil (AI) é descrito no CID 10 como sendo um transtorno invasivo do desenvolvimento que compromete as áreas da interação social, da comunicação e é caracterizado pelo comportamento restritivo e repetitivo. Os sinais clínicos começam a se manifestar antes do três anos de idade e é três a quatro vezes mais presente em crianças do sexo masculino.

Em 1994, o DSM passou por uma profunda revisão, resultando na edição do DSM IV ⁴⁸. No bojo desse movimento, o diagnóstico de autismo foi, também revisado, passando a ser considerado como um transtorno relativo ao desenvolvimento. Foi incluído no eixo III, nos Transtornos Globais do Desenvolvimento, ao lado do Transtorno de Rett, transtorno desintegrativo da Infância, transtorno de Asperger e Transtorno Geral do Desenvolvimento. A criança autista, caracterizava-se, segundo as referências desse manual, por apresentar: dificuldade em estabelecer contato

visual direto, presença de atraso na linguagem falada, dificuldade em estabelecer diálogo, uso repetitivo de palavras, dificuldade em compreender o que leem, inadequação em relação aos sentimentos do outro, interesses limitados, reduzido interesse exploratório, crises de choro e raiva com mudanças de ambiente, comportamentos auto agressivos, sensibilidade a determinados sons, dificuldade em vincular-se com pessoas, dentre outras características.

Recentemente foi publicado o DSM V⁴⁹, segundo o qual, o indivíduo precisa apresentar, para o diagnóstico do autismo, sintomas que se manifestem precocemente e que comprometam o indivíduo nas funções da sua vida cotidiana. Dois critérios principais são utilizados, segundo a última edição do manual, para esse diagnóstico: comunicação social e os seus déficits; e os comportamentos fixos ou repetitivos. Dentro dos dois critérios citados, algumas características devem ser observadas: estereotípias, comportamentos ritualizados, ausência de reciprocidade, dificuldade em se relacionar com o outro, aderência a rotinas, interesses restritos e outros. A partir do DSM V⁴⁹, os transtornos descritos no DSM IV⁴⁸ são inclusos no diagnóstico de Transtorno do Espectro Autista, com exceção da Síndrome de Rett.

Ghaziuddin & Al-Owain (2013)⁵⁰ publicaram um estudo descrevendo que todos os casos de diagnóstico de autismo, fazem com que esse índice chegue à casa de 1% da população. A epidemiologia do autismo no Brasil é desconhecida em virtude da escassez de estudos sobre o tema.⁵¹ Em uma pesquisa realizada na cidade de Atibaia (SP), Paula e cols. (2011), em um bairro do município onde residiam 1470 crianças na faixa etária de 7 a 12 anos, verificaram que 12 crianças desse total (0,82%), preencheram os critérios de Transtornos do Espectro Autista (adolescentes e adultos não participaram diretamente da pesquisa).⁵²

O aumento da prevalência do diagnóstico do autismo parece, segundo Lenoir et al. (2009)⁵³, relacionar-se com o aumento do número de prematuridade humana, com a vacinação e com os métodos diagnósticos (incluindo os casos identificados mais precocemente), dentre outros fatores. Esses aspectos promoveram, segundo os pesquisadores, uma elevação dos índices de diagnóstico de autismo e transtornos invasivos do desenvolvimento (TID) que variaram de uma proporção inicial correspondente a 5/10 000 para a proporção atual de 1/1000. A prevalência do autismo hoje é estimada em 0,7 % da população.⁵³ Contudo, nem todas as hipóteses sugeridas por Lenoir et al. (2009)⁵³ foram confirmadas e embora o autismo seja

considerado como um transtorno neuropsicológico, sua etiologia ainda não está completamente esclarecida.⁴⁸

Para Eric Fombonne (2002)⁵⁴, podemos classificar os estudos epidemiológicos do autismo em dois períodos distintos. O primeiro período de 1966 a 1991, no qual a análise de 16 estudos aponta para uma proporção de autismo de 4,4/10000. O segundo período é descrito entre 1992 a 2001, quando o índice chegou a 12,7/10000, após análise de outros 16 estudos. Ao analisar 19 estudos desenvolvidos a partir do ano de 1987 sobre a epidemiologia do autismo, com uma amostragem de crianças superior a 10000 sujeitos, Fombonne (2002)⁵⁴ levantou os seguintes dados:

Tabela 3. Categoria dos quadros de autismo e sua incidência na população em geral.

Categoria	Proporção
Transtornos Globais do Desenvolvimento (TGD)	27,5/10000
Transtornos Globais do Desenvolvimento sem Outra Especificação (TGD-SOE)	15/10000
Síndrome de Asperger (SA)	2,5/10000

Fonte: Fombonne, E. Epidemiological Trends in Rates of Autism. *Molecular Psychiatric*, vol.7, p. S4-S6, 2002.⁵⁴

Em 2013, Ghaziuddin & Al-Owain (2013),⁵⁰ a partir de um estudo realizado com crianças que apresentavam quadro de erros inatos do metabolismo, descreveram o risco aumentado de características autistas nessa população, destacadamente, quando esses indivíduos apresentavam déficits cognitivos e comportamentais. Investigaram casos de: fenilcetonúria, deficiência de glicose-6-fosfatase, deficiência de adenosina deaminase, síndrome Smith-Lemli-Opitz, deficiência de desidrogenase quinase cetoácido de cadeia ramificada (Xarope de Bordo), acidemia propiônica e outras doenças mitocondriais. Os autores propuseram, a partir de seus achados, a importância do rastreio do autismo nesse grupo populacional.

Distintos autores, a despeito de Lowe *et al.* (1980)⁵⁵; Chen e Hsiao (1989)⁵⁶; Steiner e cols. (2007)⁴², também demonstraram casos a co-ocorrência de autismo e PKU.

Baieli et al. (2003)⁵⁷ avaliaram 243 pacientes, buscando estabelecer a relação entre hiperfenilalaninemia (HFA) e autismo infantil (AI), sendo que 97 tinham diagnóstico de fenilcetonúria clássica, dentre os quais, 62 tiveram diagnóstico precoce decorrente de TN e 35 foram diagnosticados tardiamente. Desses 35, dois indivíduos do sexo masculino com 16 e 13 anos (5,71%) apresentaram quadro de autismo. Os demais indivíduos não apresentaram sintomatologias compatíveis com esse quadro. Concluíram, a partir de seus achados, que a prevalência do autismo na PKU, apontam para índices bem inferiores aos hipotetizados por pesquisadores, a despeito de Reiss e cols. (1986)⁵⁸ que supunham, inicialmente, uma taxa correspondente a 20% de autismo nos casos de PKU. Ainda assim, analisando-se a relação entre casos de PKU com diagnóstico tardio sintomático e casos de autismo na população geral, percebe-se que a primeira é superior à segunda, correspondendo ao dobro da proporção.

Existe a possibilidade de pacientes perdidos pela busca ativa dos SRTN's e casos de falsos negativos no rastreamento da PKU, além daqueles nascidos antes da implantação da TN. Considera-se que dentre estes, possam ter indivíduos com manifestações de autismo.

3.3 O tratamento da PKU no Serviço de Referência em Triagem Neonatal Bahia

No Estado da Bahia, a triagem neonatal iniciou-se em 1992. Na época, realizava a triagem para fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito. Gerenciado pela APAE SALVADOR, constituiu-se em serviço de referência a partir da implantação do PNTN (2001). Possui hoje, uma equipe de atendimento composta por três psicólogos, dois assistentes sociais, um pediatra, duas geneticistas, dois endocrinologistas pediatras, três hematologistas, duas nutricionistas, uma odontóloga. Encontra-se na fase IV e é responsável pela triagem neonatal, no Estado, de doenças como fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, anemia falciforme e outras hemoglobinopatias, fibrose cística, deficiência de biotinidase e hiperplasia adrenal congênita. As crianças diagnosticadas pela TN são trazidas para atendimento no SRTN em Salvador, através da busca ativa do próprio serviço e são acompanhadas de acordo com protocolos específicos desenvolvidos para cada doença.⁵⁹

Poucos são os estudos sobre os dados do serviço, no que diz respeito à PKU.

Em 2011, foi publicado o estudo *Aspectos clínicos e demográficos da fenilcetonúria no Estado da Bahia*⁹ que investigou o perfil dos pacientes com diagnóstico de hiperfenilalaninemia no SRTN / Salvador. No período do estudo, o SRTN diagnosticou 40 casos de HFA, mostrando incidência cumulativa de um caso a cada 16.334 nascidos vivos⁹. Entre 2007 e 2009, foram registrados 653.375 nascidos vivos na Bahia⁶⁰ e a cobertura do programa de triagem neonatal no estado, nesse período, foi de 90,8%. De acordo com a categorização segundo os níveis de FAL no sangue, foram encontrados os resultados descritos na tabela abaixo:

Tabela 4. Frequência de HPA segundo os níveis de FAL no sangue.

	PKU clássica	PKU leve	HFA não PKU	PKU atípica por deficiência de cofator	Total
Frequência	63 (56,8%)	25 (22,5%)	22 (19,8%)	01	111

Fonte dos dados: Amorim et al. (2011)⁹.

A partir desse estudo, verificou-se que, do total de casos investigados (111 sujeitos), 91 indivíduos (82%) tiveram o diagnóstico decorrente de triagem neonatal. Dentre esses pacientes, 20 (18%) foram diagnosticados tardiamente e, por conta disso, já apresentavam sintomas no momento da primeira consulta no SRTN. Esses sintomas, segundo o relato, eram compatíveis com o quadro de DI.

Tabela 5: Casos de PKU por família de acordo com a situação diagnóstica

	Por suspeita clínica	Após triagem populacional em região de alta prevalência	Nascimento do segundo caso afetado após diagnóstico do primeiro por TN	Irmãos gemelares, diagnóstico e tratamento precoces	Diagnóstico tardio após TN de irmão mais jovem.
Casos diagnosticados por família	2 casos em uma mesma família	2 famílias	3 famílias	1 família	3 famílias

Fonte: Amorim et al. (2011)⁹.

O total dos 111 pacientes investigados são oriundos de 99 famílias, sendo que 11 (11,1%) destas apresentaram mais de um indivíduo afetado.

O estudo identificou os seguintes aspectos da população investigada no período: dos 70 pacientes diagnosticados precocemente, 68 tiveram registrados,

nesses documentos, a sua condição de saúde na consulta inicial no serviço. Verificou-se que 22 deles (32,4%) apresentavam sinais e sintomas na consulta inicial. A irritabilidade foi o indicador descrito com maior frequência, tendo sido caracterizada, principalmente, pela dificuldade em conciliar o sono e em alimentar-se. Os pacientes que, a partir da triagem neonatal, foram diagnosticados como HFA não PKU não apresentaram nenhum sintoma ao diagnóstico, perfazendo um total de 22 casos. Dos 111 casos diagnosticados com HFA, um apresentou atrasos do DNPM depois do terceiro mês de vida, assinalando uma evolução atípica da PKU, sendo caracterizado posteriormente como deficiência de BH4. Do número total dos casos investigados, 58 (52,3%) eram meninas.

No nordeste brasileiro, a frequência de diagnóstico para os casos de PKU, segundo os últimos dados registrados pelo PNTN,³ está assim distribuída:

Tabela 6. Frequência de Hiperfenilalaninemia, por estado, no Norte e no Nordeste Brasileiros.

Unidade Federativa	Indivíduos com PKU matriculados nos SRTN
Acre	7
Alagoas	21
Amazonas	22
Amapá	1
Bahia	116
Ceará	119
Maranhão	33
Pará	37
Paraíba	10
Pernambuco	40
Piauí	22
Rio Grande do Norte	23
Rondônia	9
Roraima	0
Sergipe	34
Tocantins	12
Total	506

Fonte: Relatório anual de dados do PNTN/MS – 2013 ⁶¹

Dentre as regiões Norte e Nordeste do Brasil, a Bahia tem a segunda maior frequência de casos registrados de PKU, ficando atrás, apenas do Ceará.

3.4 Laço mãe x pai x filho

O filhote humano, antes do seu nascimento, já começa a ter o seu psiquismo tecido por seus pais. Durante a gestação, a mãe antecipa o seu bebê em formação, não como um feto, mas sim, como um ser em funcionamento pleno. Seus pais desejam, imaginam, pensam e falam sobre ele, antecipando-lhe um lugar determinado. A partir das imagens e dos comportamentos observados por seus pais nos exames de ultrassonografias e daquilo que mãe e pai vão experienciando na relação com o bebê intra-útero, vão criando pouco a pouco o bebê ilusório. As observações favorecidas pelos exames de imagens, aliadas às fantasias do casal parental, possibilitam aos pais a construção de modelos de cuidados com o bebê que vai chegar.

A gestação é descrita por Winnicott (1999)⁶² como contradição: o feto é corpo e não corpo materno “[...] ouve e mostra-se sensível à palavra e ao som da voz.” A mulher acompanha essas vivências e vai preparando-se para tornar-se mãe - percurso novo, marcado pela complexidade, no qual destacam-se: aspectos biológicos, identidade feminina entrelaçada com fatores psíquicos e sociais.

Brazelton (1992)⁶³ descreve sete fatores que se fazem pertinentes aos motivos que conduzem a mulher a querer levar uma gestação à termo: 1. questões identificatórias; 2. desejo de sentir-se completa e onipotente na medida em que se torna mãe; 3. desejo de retorno ao estado simbiótico vivido com a própria mãe, numa fantasia de completude, de fusão; 4. desejo de auto-duplicação; 5. busca de realização dos sonhos perdidos, por ela, ao longo da sua existência; 6. desejo de renovar relacionamentos antigos; 7. possibilidade de desempenhar e elaborar atribuições e predicados pertencentes à sua mãe e ao bebê. Dentre as razões destacadas por Brazelton (1992)⁶³ percebe-se um retorno de material psíquico de vivências anteriores à gestação, destacadamente de experiências infantis ocorridas na relação com os pais.

Freud em seu texto *Além do Princípio do Prazer*, em 1920⁶⁴, descreve como a troca entre a vivência da passividade para atividade, permite que os conteúdos

inconscientes retornem e sejam susceptíveis a uma nova significação. Essa permuta da posição passividade / atividade é descrita pelo autor nos sonhos traumáticos e em jogos infantis, a despeito do *fort*¹-*dá*, como uma experiência de repetição do humano diante de situações que lhe causam sofrimento e dor⁶⁴. Caracterizada por ser inconsciente essa vivência relaciona-se com o desprazer e aponta para a saída possível do material inconsciente. A partir de 1920, em “Além do Princípio do Prazer”⁶⁴, Freud nos mostra que a repetição tem sua força que impulsiona esse movimento baseada na pulsão e, por isso mesmo, é inerente à condição humana. É o que ele denominou de pulsão de morte. O princípio de Nirvana é concernente à pulsão de morte. Nesta construção teórica, o princípio de prazer relaciona-se com as reivindicações da libido. O princípio de realidade, por seu turno, relaciona-se com as influências do mundo externo. Assim, o princípio de realidade, funciona como modificação do princípio do prazer, por intermédio das exigências da própria realidade. Nessa perspectiva o princípio de realidade não abdica da busca do prazer, mas pode lidar com a possibilidade de prorrogar a satisfação como algo necessário.⁶⁴

O material inconsciente, nessa perspectiva, não resiste, mas ao contrário, a sua repetição é fruto de uma insistência para que o conteúdo recalcado possa emergir, marcando a existência na mente do que ele denominou de compulsão à repetição.⁶⁴

A mulher tem a condição de, ao tornar-se mãe, realizar um deslocamento de posição e assumir um lugar de atividade em relação aos atos que um dia vivenciou, na posição de passividade. Pode, então, sair da posição de quem um dia vivenciou os efeitos da sua educação e tornar-se o agente ativo no processo de formação de seus filhos. Esses deslocamentos estão presentes desde o tempo em que a menina brinca de ser mãe. Esse filho, embalado nos sonhos de seus pais, constitui-se o bebê imaginário; ele é fruto dessa construção do casal parental e vive no psiquismo de seus pais. O bebê, no imaginário materno, vem carregado de um sonho de superação das próprias faltas.

Compreender a origem da vida e aceitar a finitude da existência constituem-se grandes desafios de cada ser vivente. No repto de lidar com a condição da finitude

¹ No artigo Além do Princípio do Prazer Freud de 1920, Freud descreve a brincadeira de seu neto com um carretel que era lançado, acompanhado pela expressão ó-ó-ó-ó, representando o “longe” (*fort*). Em seguida ele puxava o carretel e verbalizava dá, correspondente ao “aqui”. Para o autor, esse jogo possibilita a simbolização do aparecimento e do desaparecimento da figura materna, constituindo-se, dessa maneira, um elemento importante na relação com a angústia da ausência da mãe.

de sua existência, situação que abre as portas ao seu desamparo, o homem, mediante sua ilusão de perpetuação, elabora projetos de futuro, ampara-se em religiões (na esperança de uma vida além da vida) e aposta, também, no nascimento de um filho. Embala o devaneio de uma completude, que, no caso da mulher é atravessado pela vivência de constituição da sexualidade feminina, completude essa, marca de uma ilusão.⁶⁵ O bebê, deslocado no imaginário materno como objeto de amor, localiza-se no desejo da mãe como um substituto fálico, fazendo-a sentir-se plena.

Para Freud (1914)⁶⁶ mãe e pai revivem no período gestacional e após o nascimento do filho, seu próprio narcisismo. Através do seu bebê, como objeto libidinal, atualiza a história que, um dia, suas mães viveram, renunciando ao prazer e elaborando, simbolicamente, a condição forçosa (e necessária) de ser faltante. No período primordial do laço mãe-filho, toda libido materna está direcionada para o seu bebê e a mãe funciona, nesse tempo, no sentido de evitar que o seu filho depare com qualquer situação de falta. A mãe, identificada ao seu bebê, deposita nele um ideal de eu, uma aposta de superação de si buscando ser o que não foi, para si, possível. Esse bebê fantasmático é carregado, desde sempre no mundo interno de seus pais; é o bebê arcaico e acalenta a ilusão de concretização dos sonhos dos pais, por eles não realizados. A chegada do filho é, então, um momento de reescrita da vida de seus pais, particularmente da mulher. É o período em que se dá a projeção do ideal de ego dos pais no filho. Esse tempo inicial é um tempo em que é nutrida, nos pais, a ilusão da imortalidade do Ego; e "[...] uma ilusão não é a mesma coisa que um erro; tampouco é necessariamente um erro." Nos adverte Freud em seu texto Futuro de uma ilusão. E acrescenta: "[...] O que é característico das ilusões é o fato de derivarem de desejos humanos" ⁶⁷

Diante de todas as transformações vividas no corpo e no psiquismo da mulher, além de uma nova realidade que se instaura, o puerpério constitui-se em um momento abalizado em uma complexidade, particular a cada caso. O parto constitui-se uma vivência de separação. Por envolver transformações complexas, pode se constituir em um momento marcado pela dificuldade e mesmo pela dor. Winnicott (1999) ⁶² compara este período a uma condição patológica, na qual a mãe inclina-se a manter uma identificação tão profunda com o seu filho, que acaba por se distanciar das relações com o mundo; tudo gira em torno do pequeno humano que acaba de chegar, e, mesmo suas necessidades podem ser, por ela mesma, ignoradas. Assim, esse

período acaba sendo vivido com sinais de diminuição do apetite e do sono. Acontece ainda, da nova mãe procurar solucionar suas ansiedades através de fantasias maníacas; e pode apresentar certa manifestação de agitação mediante a chegada de visitas que recebe. A este estado, Winnicott (2000) nomeou de Preocupação Materna Primária.⁶⁸

O advento do nascimento de um filho marca a primeira separação entre a mulher e a sua cria. Inversamente ao que acontece com os filhotes de outras espécies que, ao nascerem, trazem consigo um funcionamento instintual que garante as suas adaptações ao mundo, o recém-nascido humano não tem afiançada essa mesma possibilidade. No reino animal, as primeiras relações que os seres estabelecem com a vida, se orientam a partir de uma série de signos que é capaz de perceber. As cadeias instintuais presentes nos animais assumem o lugar de uma ferramenta indispensável nesse processo primordial. Para todo animal, na perspectiva orgânica, estão marcados desde sempre: o objeto, a coisa, a sensação, ao redor dos quais seu comportamento vai se apresentar. Mas no homem, essas marcas instintuais, perderam-se, na perspectiva antropológica, ao longo da evolução da nossa espécie. A caixa craniana, em virtude do quadro de neoton²ia característico do filhote do *homosapien*, pode expandir-se, após as trocas com o meio. Isso proporciona o desenvolvimento do neo-córtex. É nessa região do cérebro, que se estruturam as funções superiores, especificamente, a linguagem, que passa a assumir o lugar de uma ferramenta indispensável no processo de adaptação do indivíduo. Isso porque seu papel é o de substitutivo das cadeias instintuais presentes em outras espécies. E é por isso que, na espécie humana, entre a inteligência e o instinto, sempre haverá um fosso. (Crespain, 2004).²

O filhote de homem, segundo Brazelton (1992)⁶³, não consegue permanecer após o nascimento, mais do que 5 horas sem a presença de um semelhante. Um tempo superior a este, põe-lhe em risco de vida. Como sinaliza Freud (1927)⁶⁷ a vivência do desamparo é o que pode despertar a necessidade de proteção, pautada em uma relação de amor. É assim que no tempo inaugural da sua relação com o seu bebê, graças a uma profunda identificação com o seu ele, a mãe tem a condição de colocar-se no lugar do seu filho e, de certo modo, mãe e filho podem até se perder nessa identificação. É esse deslocamento que permite a mãe defrontar-se com as

² Estado de prematuridade específica do ser humano ao nascimento.

necessidades do recém-nascido, de uma maneira que ninguém pode ensinar—lhe (Winnicott, 1999) ⁶². Atesta essa condição o fato da mãe perceber (de maneira geral e/ou específica) do que necessita esse ser, ainda privado de palavras. Mas, apesar desse movimento identificatório, a mãe é ainda capaz de continuar a ser ela mesma e, enquanto ela se sentir vulnerável em decorrência desse período, pode apresentar a necessidade de sentir-se protegidas (Winnicott, 1999) ⁶².

Ao nascer, o bebê humano precisa ser abrigado em um lugar da história familiar. Pelas imagens e pelas palavras de seus pais, ou de alguém que se coloque em uma posição maternante vai se operando a tessitura do psiquismo humano. O bebê real é o que se apresenta tal qual no momento do nascimento. É aquele para quem deverá se voltar o investimento da mãe, do pai e da família, necessário ao seu desenvolvimento (Método Canguru/ Ministério da Saúde, 2011)⁶⁵. Esse é o tempo de se constituir a manifestação primária do laço emocional com outra pessoa, que será o encarregado do seu cuidado.

A função materna não se instaura instantaneamente com o advento do nascimento de um filho. Um percurso complexo vai se tecendo, até que a mulher, tornada mãe, possa desempenhar essa função – podendo mesmo, em alguns casos, não a conseguir exercer.

O saber dos pais relativo aos cuidados iniciais com o filho brota como um volver de registros que ficaram marcados como traços mnemônicos. Assim, ao ter o filho no colo, os registros de como os pais foram carregados, de como foram acalentados, retornam e se fazem presentes como um saber decorrente da vivência de terem, um dia, sido maternados também. A troca primordial dos pais com o seu bebê deixa de ser mera condição de repetição dada pela ontogênese, graças à experiência prévia de um dia ter sido cuidado. Os registros mnemônicos armazenados no inconsciente de seus pais, ao retornarem, permitem a eles um reencontro com essas vivências inconscientes inaugurais, nesse momento primordial das relações Crespain (2004)².

O bebê poderá responder aos seus pais de modo inusitado, divergentemente à imagem prévia, construída por eles, ao longo da vida - mais intensamente no período da gestação. Mas, de certo modo, o filho não deixará de alimentar o desejo de seus pais em relação a ele. Os cuidados iniciais dispõem à mulher a possibilidade de viver uma compensação da perda inicial resultante do parto. A mãe “irradia um calor que

leva o bebê humano a sentir que é agradável estar no seu colo” (Winnicott, 1999)⁶². Mãe e filho aprendem, nessas trocas, a estabelecer uma comunicação entre eles, cujo resultado será um ser humano singular, único, com um “eu” que se organizou de maneira tal que se tornou possível a ele dirigir-se aos “outros”. Tudo faz parte de um circuito de trocas entre mãe e filho, no qual estão presentes vários elementos como a respiração, os sons produzidos pelos dois, o toque, a textura, o cheiro e o calor da pele da mãe, a maneira de ser carregado. Esse “eu” que vai se estruturando no bebê terá a função fundamental de articular funções enredadas no percurso do seu desenvolvimento.⁶²

Lacan (2003)⁶⁹ em carta escrita a Jannie Aubry (1969), descreve duas posições que a criança pode adotar na relação com seus pais. Na primeira, situa-se como representante do par familiar. O sintoma da criança, inserido na família, está relacionado a uma verdade da mesma. Na segunda posição descrita por Lacan (2003)⁶⁹, a criança situa-se como correlato do fantasma materno, como objeto *a*, o que dificulta a intervenção analítica.

Corroborando com essa ideia, Rodulfo (1990)⁷⁰ argumenta que o desejo de um filho pode circular por distintas dimensões: em seu estatuto fálico ou como o salto qualitativo que possibilita a constituição de um sujeito pode não ser oportunizado graças à continuidade estabelecida na relação mãe x filho. Nessa circunstância, o bebê está posto como metonímia, como um objeto parcial, podendo, então, se instalar um quadro psicóticas ou esquizofrenizante no bebê ⁶⁹.

Em suma, podemos destacar de acordo com Lacan (2003) ⁶⁹ a diferenciação do sintoma da criança em duas modalidades: quando a criança está identificada ao sintoma e quando a criança está identificada ao objeto. Na primeira modalidade o sintoma da criança está articulado ao par parental. Assim, na relação mãe-criança-falo, existe mais um, de modo que a criança não está na posição de ser tudo para a sua mãe. Para Lacan⁶⁹, apesar desse tipo de caso ser mais complexo, ele está mais aberto à intervenção psicanalítica. Aqui, a criança, diante do seu sintoma, mantém o laço fálico do casal, ao tempo em que se distancia da posição de gozo da sua mãe. Na segunda modalidade, contudo, a fragilidade da função paterna a deixa na posição de aprisionamento à fantasia da figura materna e, dessa maneira, o seu sintoma é o sintoma da sua mãe. Quando há fragilidade da função paterna, a criança torna-se aberta às capturas das fantasias de sua mãe, estando a seu cargo a revelação da

verdade desse objeto, vivendo o risco de tornar-se seu objeto. Dessa maneira, a criança aliena, em si mesma, o ingresso materno à sua própria verdade, conferindo-lhe corpo e existência. Sendo um sintoma de ordem somática, garante o desconhecimento dessa verdade, correspondendo à exigência desta ser protegida.

“[...] na relação dual com a mãe, a criança lhe dá, como imediatamente acessível, aquilo que falta ao sujeito masculino: o próprio objeto de sua existência, aparecendo no real. Daí resulta que, na medida do que apresenta de real, ela é oferecida a um subornamento (subornment) maior na fantasia” (Lacan, 1969 / 2003, p. 370) ⁶⁹.

No seminário 4, Lacan (1956-1995)⁷¹, alerta que a posição do pai mediante a relação mãe x criança, deve ser de um agente de interdição; a função do pai é a de ameaça, de proibição. É preciso haver a interdição do incesto. A “questão que nos é proposta pelos fatos é a de saber como a criança apreende o que ela é para a mãe” (p. 229). ⁷¹

A constituição do sujeito é um percurso longo e complexo, está em jogo um sistema de trocas na relação com o Outro e com um terceiro.

Freud (/1986/1996), considera, na "Carta 52", a existência de três registros de inscrição: Wz (signos de percepção), Ub (inconsciência) e Vbw (pré-consciência), destacando que as transcrições nesses sistemas são representantes do psiquismo em sucessivas etapas da vida do indivíduo ⁷².

A mãe, nos cuidados com o bebê, oferta uma ação visando atender à necessidade do seu filho. Mas essa ação, denominada por Freud (1895) de ação específica, só será bem sucedida se for acompanhada de uma vivência de satisfação⁷³. Diante da experiência de fome e de desconforto, a tensão originada da necessidade, fruto da força dos impulsos internos, coloca a mãe na emergência de aplacar esse mal estar localizado no corpo do bebê. O alívio dessa tensão, vincula-se ao que Freud denominou de princípio de prazer. O princípio de prazer, portanto, relaciona-se à supressão da tensão desprazerosa.⁷⁴

No tempo inicial, o filhote humano, conta com os seus órgãos de percepção, que irão possibilitar a captura do mundo, a partir do que se farão distintos registros, os traços mnemônicos, decorrentes das vivências às quais estão vinculadas as

sensações de prazer e/ou desprazer. Esses são os primeiros signos. Diante da experiência inaugural de desprazer, o bebê reage chorando, de maneira, ainda, reflexa. A vivência do prazer advinda da cessação desse desconforto originário, proporciona, ao recém-nascido, o registro do primeiro traço mnemônico do objeto, que até o momento, era ignorado. Gradativamente, a ação reflexa vai sendo substituída pela atividade intencional, graças à instalação de sucessivos traços mnemônicos. O que decorre dessa situação é que, a cada vez que a necessidade se apresentar, um impulso psíquico, de pronto, brotará e procurará reinvestir-se dessa imagem mnemônica da percepção, como efeito dessa vinculação às sensações primordiais. O bebê, reevocará, nesse momento, a própria percepção, numa tentativa de reinstaurar a satisfação originária. Nesse sentido, a atividade psíquica inaugural segue na direção de reprodução da “identidade perceptiva” – seria, dessa maneira, uma repetição da percepção que, originalmente, encontrava-se vinculada à satisfação da necessidade⁷⁵.

À medida que o sistema inconsciente é formado, as associações causais surgirão e a partir de então, podem ficar inscritas lembranças conceituais. Antes disso, serão operadas apenas, “associação por simultaneidade” no sistema de inscrição dos signos de percepção. Depreende desse fato, a ideia de que essa série de registros, resultante da associação por simultaneidade, nesse sistema de inscrição dos signos da percepção e, portanto, essa série de traços mnemônicos, precede a instauração do inconsciente[...]⁷⁶

A voz é, para o recém-nascido, um objeto privilegiado e, portanto, passível de registros que encontram-se assentados, desde um período inicial, como traços mnemônicos, no sistema de signos de percepção. Mas, é necessário esperar até o período entre o sexto e o oitavo mês para que o bebê inicie a operar as distinções dos fonemas da língua materna. Os registros das primeiras sequências fonéticas tornam-se, então, possíveis. Trata-se dos primeiros S2³ do inconsciente. Os significantes, nesse tempo, ainda não são passíveis de serem relacionadas ao significado. Nesse período, anterior à emergência do sujeito, o Outro permitirá a libidinização e também

³ O S1 relaciona-se com primeira experiência de satisfação, que jamais pode ser retomada de maneira cabal – é o significante-mestre e por isso mesmo, caracterizado por sua condição de comando, pela sua unicidade. Contudo, o que se verifica é a repetição do S1, configurando-se então, o S2. Este último significante é representado pela busca na procura do reencontro com a experiência primordial, busca esta constituinte da própria cadeia de significantes, isto é, o saber inconsciente.

os contornos da zona erógena, os contornos de suas bordas, possibilitando cair o objeto que passará a existir apenas, como nostalgia, já que o seu reencontro é impossível.⁷⁶

A passagem do corpo biológico para o corpo erógeno, se dá, portanto, na constituição da pulsão. O princípio de prazer é, na visão freudiana desse período, um resultante do alívio advindo das tensões originadas pela necessidade. A mensuração do princípio de prazer, nessa compreensão, estava dada por uma concepção quantitativa, segundo a qual, quanto maior a tensão, oriundo de uma necessidade não satisfeita, maior o desprazer, e vice-versa. Nessa perspectiva, o binômio prazer e desprazer estava, portanto, relacionado aos níveis de tensionamento e distensionamento do corpo, vivenciado a partir do aumento ou da diminuição da excitação, respectivamente. Para o autor, a pulsão é o “representante psíquico de uma fonte endossomática e contínua de excitação [...] considerada apenas como uma medida da exigência de trabalho feita à mente.”⁷⁷. São quatro os componentes da pulsão, segundo o autor: o impulso, a satisfação o objeto e a fonte.

É assim que, a experiência originária de satisfação, por não poder ser totalmente apreendida, age como um princípio atualizador: conduz o indivíduo a uma tentativa vã de reencontra-la integralmente. A busca do sujeito, a partir de então, direciona-se no sentido da procura do prazer original. Esse reencontro na visão freudiana⁷³, entretanto, se dá, apenas como “nostalgia”, porque, no máximo, o que pode ser reencontrado são suas “coordenadas de prazer”. Dessa maneira, o objeto de desejo, correspondente à Coisa, constitui-se, como algo inalcançável, irrepresentável.

“[...] a experiência de satisfação é decomposta em uma parte constante e inassimilável, que seria *das Ding*, e outra parte que poderia ser rastreada até uma notícia do próprio corpo. Freud percebe que, independentemente do objeto que permite a vivência de satisfação - em geral, o adulto que cuida da criança e que, muitas vezes, está presente nas experiências de dor -, o bebê busca as sensações de prazer que podem ser obtidas através dos estímulos corporais.” p.28⁷⁴

O Outro, agente da ação específica, vai urdindo objetos visando aplacar o desconforto vivido e reclamado pelo recém-nascido, segundo as leituras que faz a

partir do choro, do grito, do gesto, do corpo do filhote de humano. Constrói suposições sobre as necessidades do bebê, a partir do que se torna lisível dessas manifestações.

A ação específica é, assim, efeito da fantasia de uma imagem que o agente materno faz do infante que está sob os seus cuidados. A fantasia está aludida ao desejo. A satisfação da necessidade se faz pelo desejo do Outro. O agente materno, geralmente encarnado na figura da mãe, toma, dessa maneira, esses sinais emanados do bebê, como algo lisível, fazendo-os demandas. E um encontro se faz a partir da vivência de satisfação originária: o encontro com a linguagem. É esse encontro que irá propiciar a ultrapassagem do que encontra-se inscrito tão-somente no campo da necessidade ⁷⁴.

No narcisismo primário (Freud 1914)⁶⁶, ainda é inexistente uma unidade comparável ao ego e, por isso, as pulsões parciais, serão satisfeitas no próprio corpo. O tempo do narcisismo primário é um tempo em que se dá o investimento externo sobre o psiquismo do bebê. A sua libido, nesse momento, está investida em si. Esse é um tempo em que o bebê se constitui no seu próprio ideal. Um campo ilusório é organizado a partir dessa vivência e nele, o bebê alimenta a ideia de um amor incondicional e de uma imagem perfeita de si mesmo. É graças a essa vivência narcísica que o bebê pode reconhecer-se e então identificar-se. Essa imagem perfeita e ilusória de si mesmo, é denominada por Freud de eu ideal e será alimentada ao longo da vida como uma “necessidade de satisfação narcísica” – e é isso que permite ao indivíduo, no decorrer de sua existência, nutrir um amor por si próprio. O ideal do eu é contemporâneo de um tempo em que a tensão entre pulsões do ego e pulsões sexuais inexistem. Constitui-se, portanto, como uma ilusão, como uma referência inesgotável a que se procura sempre uma volta; um esquadramento à posição de admiração e amor incondicionais que um dia foi experienciado. E é à medida que o outro vem satisfazer às necessidades narcísicas do seu psiquismo, que o bebê pode incluí-los como objeto.

Em “Sobre o narcisismo: uma introdução”, de 1914, Freud escreve:

[...] se prestarmos atenção à atitude de pais afetuosos para com os filhos, temos de reconhecer que ela é uma revivescência e reprodução de seu próprio narcisismo, que de há muito abandonaram. O indicador digno de confiança constituído pela supervalorização, que já reconhecemos como um

estigma narcisista no caso da escolha objetal, domina, como todos nós sabemos, sua atitude emocional. (Freud, 1914/1996, p. 107) ⁶⁶.

É nesse tempo inicial, de aconchego e proteção, que as primeiras inscrições psíquicas vão se dando, a partir daquela que, ao se colocar na função materna, oferece-se aos cuidados do seu filho, permitindo-lhe uma ilusão de completude. O corpo não é o organismo, mas, sim, uma construção imaginária, em que o olhar do Outro desempenha um lugar fundamental. Os significantes maternos vão, então, incidindo sobre o corpo do bebê, na medida em que os atos e expressões deste vão sendo significadas pela sua mãe. Dessa maneira, ao zelar pelo seu filho, a mãe oferta-lhe dois elementos fundamentais que vão nutrir o corpo e o psiquismo do bebê: alimento e palavras, inscrevendo-o no registro da linguagem, lugar do discurso.

A criança, para além de ver aplacada a sua tensão, advinda da pressão resultante da sua necessidade, vivencia o encontro com a linguagem. À medida que vai se inserindo na ordem simbólica, vai se operando então, uma desnaturalização no corpo do pequeno humano e a partir de então é essa nova ordem que se estabelecerá como componente de regulação do funcionamento do bebê. É nesse processo que a criança permite a sua substituição por um significante. A ordem significante afasta o sujeito do registro da necessidade. Por meio da articulação entre linguagem e organismo advêm as condições de haver um corpo e de haver sujeito. Assim, *“o bebê é guiado pela intervenção da alteridade. É essa intervenção que significa o organismo e o marca na condição simbólica deslocando-o da condição instintual.”* ²

A partir de então, torna-se possível ao bebê estar inserido em uma ordem de trocas depreendendo, dessa situação, a escolha pela linguagem (embora o bebê possa, em situações específicas, graças a uma atividade que lhe é própria, desenvolver um quadro de recusa). Desde um tempo muito precoce, então, percebe-se entre mãe e filho, permutas de comunicação. Assim, o corpo, agora marcado pela ultrapassagem do biológico, abrange uma construção em que o Outro desempenha um lugar fundamental operando-se, com isso, o assujeitamento do bebê ao Outro constitutivo.

Bruce Fink (1998) ⁷⁸, diz que, à exceção dos autistas, a maioria das crianças assimilam o Outro como linguagem, quando tentam completar o espaço vazio entre o desejo que se apresenta ainda sem articulação (e que por isso mesmo só através do

choro é possível se expressar e ser decodificado por esse Outro) e a própria articulação do desejo em termos socialmente compreensíveis, se não aceitáveis. O Outro pode nessas circunstâncias ser tomado como “intruso traiçoeiro” que tem a condição de transformar os desejos então manifestos. Contudo, a ausência dessa condição não possibilita a instauração da capacidade de “relevar uns aos outros, nossos desejos” e abrir o espaço da comunicação ⁷⁸.

A organização inaugural das relações humanas é estruturada e modelada a partir de significantes dados pela natureza, diz Lacan. A criança vai sendo inserida, aos poucos, no campo simbólico, através da voz da mãe, que oferece palavras ao seu filho, possibilitando-lhe o acesso aos jogos de substituições e de nomeações.

Para Lacan (1985) ⁷⁹, o conceito de pulsão estabelece o enredamento entre o significante e o corpo.

“Tudo o que Freud soletra das pulsões parciais, nos mostra [...] esse movimento circular do impulso que sai através da borda erógena para a ela retornar como seu segundo alvo, após ter feito o contorno de algo que chamo de objeto a. [...] é por aí que o sujeito vem atingir aquilo que é, propriamente falando, a dimensão do Outro (p.177) ⁷⁹.

Laznik (2004)⁸⁰ ressalta a importância da pulsão escópica e do invocante para a compreensão da clínica de bebês: a pulsão escópica, que tem como objeto o olhar e a pulsão invocante, que tem como objeto a voz. O olhar associado ao desejo pelo Outro e a voz, associada ao desejo do Outro. Esses dois objetos da pulsão, voz e olhar, não se encontram vinculados a nenhuma fase do desenvolvimento; relacionam-se ao desejo.

O *manhês* constitui-se em uma linguagem particular adotada pela mãe ao dirigir-se ao seu bebê. Caracteriza-se por ser melodiosa, por possuir entonação, modulação e ritmos próprios. No *manhês*, a última palavra de uma oração proferida pela mãe ao seu bebê é elevada a um tom agudíssimo, correspondente aos tons harmônicos. Essa voz materna, particularizada por essas características, mantém uma relação de semelhança com o grito do bebê, correlata à que o olhar estabelece com a visão; semelhante, ainda, à que a oralidade mantém com o alimento ⁸⁰.

Buscando supor as respostas no corpo do filho, que ora se faz leitura, a mãe possibilita que os sinais, aí manifestos, sejam tomados como demandas.

Precocemente, o Outro toma o sorriso, as expressões, as vocalizações e o grito (chamamento) do bebê como mensagem, sendo então significados como demanda e que é sempre demanda de amor. O agente materno, encarnado no Outro, é quem irá conduzir o sujeito ao seu desejo - a causação do sujeito é dada pelo desejo do Outro.

Por volta do segundo mês de vida, o bebê, dá início a balbucios e a lalações no instante em que sua mãe se ausenta. Origina-se, a partir de então, um jogo no qual o bebê alucina a voz materna. Essa linguagem do bebê (lalíngua) tem a capacidade de tocar os outros pela sua capacidade de mobilizar afetos. Esses jogos vocais guardam características próprias por serem melódiosos e por serem jogos de puro gozo. É através deles que o bebê pode, então, responder às demandas advindas de sua mãe.⁸¹

A relação que se estabelece entre o sujeito e o desejo não é algo simples, rudimentar, elementar; a criança, na relação com o Outro, espera algo para além da satisfação de sua necessidade. Nessa experiência, a relação com o objeto, não se opera, como no mundo animal, de uma maneira direta – em que um objeto predeterminado tem a finalidade de satisfazer a necessidade, a partir de uma busca meramente instintiva. No mundo dos humanos, o “sujeito não satisfaz simplesmente um desejo, mas goza por desejar, e essa é uma dimensão essencial de seu gozo” (Lacan 1999. p. 325) ⁸².

No seminário da Ética, no capítulo intitulado “*O Paradoxo do Gozo*”, em 1959⁸³ Lacan introduz a referência ao gozo, dando-lhe a definição de “satisfação de uma pulsão”. O gozo acarreta um momento de fechamento, e, nesse sentido, contrapõe-se ao desejo, que é sempre aberto, e assim, quando um desejo é realizado, subsequentemente, outro se abre. Imprime-se, então, um movimento tal que impulsiona o sujeito a viver.

A natureza radical da insatisfação da demanda sempre reiterada, porque incessante, aponta que há ausência de objeto (de satisfação) sendo essa ausência a causação do movimento incessante da demanda e, portanto, a raiz da causa do desejo. Configura-se, então, a estrutura em que há uma impossibilidade lógica do Real necessária à abertura para a dimensão do desejo. No ser humano não pode haver correspondência “termo a termo” entre suas necessidades e os objetos. Estes últimos suplantam a função vital, no homem.⁷⁴

O que possibilita a paulatina distinção entre o eu e o mundo diante da experiência primária de satisfação, é a necessidade de um Outro. A constante ausência ou a constante presença desse outro necessário, não garante essa distinção. Para tanto, é fundamental que se estabeleça o movimento pendular de presença e ausência, desse Outro. A partir dessa compreensão, o sujeito do desejo, é o sujeito de falta, é o sujeito de insatisfação. É o ser de falta. O bebê é significado em seus atos, em suas necessidades, por um alguém que, ao colocar-se na função maternante, assume um lugar de Outro constitutivo. Constitutivo, por assim dizer, de uma falta fundamental.⁸⁰

Freud escreve que o circuito pulsional é instaurado em três tempos e marca a passagem do corpo ao desejo. Um primeiro tempo, ativo, em que o bebê vai em direção a um objeto externo, é quando a criança procura por um objeto fora de si; o segundo tempo, é o reflexivo que, em que marca a capacidade auto erótica do bebê, quando ele toma uma parte do corpo próprio e vivencia a experiência alucinatória de satisfação, chupando seus dedos, sua mão; e o terceiro tempo é denominado de passivo, porque nele, o bebê se faz um objeto de um outro, de um novo sujeito, buscando, por exemplo, o olhar do outro, ao fazer-se olhar. Oferta-se ao Outro, colocando-se, então, na condição de assujeitamento ao outro, que se tornará, então, sujeito da pulsão desse bebê. É esse o tempo do remate pulsional, a partir do qual o sujeito pode atingir a dimensão do Outro⁸⁰.

Laznik (2004) ⁸⁰ argumenta que no segundo tempo pulsional, a vivência do auto-erotismo, está na relação direta da presença do traço mnêmico da representação do Outro, atestando, com isso, que o bebê está, nessa condição, diante da vivência alucinatória de satisfação. Caso contrário, não pode-se falar da dimensão erótica dessa vivência, pois que, o Outro estaria ausente da relação. “Se nós retirarmos o termo eros do auto-erotismo, nos encontramos face ao autismo” (Laznik, 2004. p. 29)⁸⁰.

No estágio do espelho, o olhar do Outro, antecipa o corpo do pequeno humano, à medida em que é na expressão do rosto da mãe que o bebê se vê primeiro. É nesse momento que o bebê assume a sua imagem especular, momento de puro júbilo, no qual o bebê, ao virar-se para o adulto, pede o seu assentimento. É só depois do tempo da identificação primária, que se torna possível a relação objetual, porque a imagem de si mesmo, constituída mediante a construção da unidade do eu,

são condicionantes para a relação com o objeto e para a escolha objetal. Nesse outro tempo, se estabelece no indivíduo a demanda de constituir-se, para um outro, como seu objeto de amor. O bebê, à medida em que é condecorado com os objetos que são ofertados pelo Outro, procura, também, supor o que o Outro deseja, identificando-se então, com esse desejo.⁷⁴

A satisfação pulsional, a partir do narcisismo secundário, está vinculada à imagem integrada do corpo. Num tempo anterior a esse, o bebê tinha conhecimento, tão-somente, de objetos parciais: o seio, a voz, o olhar. É só a partir do estágio do espelho que o bebê, ao ter integrada a imagem de seu corpo, pode também perceber o outro. A satisfação da pulsão passa, a partir de então, pelo eu. Só a partir da linguagem se faz a metáfora do objeto perdido - parte que se perde para ser um objeto falante ⁶⁶.

O retorno ao ego da libido que foi removida dos investimentos objetais é instituído pelo narcisismo secundário; sendo esta uma estrutura constante no sujeito. A partir de então, o equilíbrio entre o investimento narcísico e objetal, será sempre requerido – através do ideal do eu. ⁸⁴

Bruce Fink (1998) ⁷⁸ explica que o bebê, mais cedo ou mais tarde, depara-se com o fato de que não é o único objeto de interesse dos pais. A atenção dos pais é direcionada para outros objetos e estes ganham uma importância para a criança.

A morte da criança maravilhosa (sempre renascente) é, para Leclaire (1975)⁸⁵, a saída possível para a emersão do desejo. É necessário o nascimento da “majestade o bebê” para que, em um outro tempo, advenha o seu assassinato (irrealizável), sem o qual, nenhuma vida de desejo é possível.⁸⁵

Rabinovich (2005)⁸⁶ escreve que a demanda é insatisfatória no nível biológico e no nível significante. Em relação à dimensão biológica, não permite que a necessidade seja saciada. No nível significante, deixa sempre um resto, que retorna da necessidade perdida no nível do instinto – o desejo⁸⁶. O Outro pode, como prerrogativa, responder ou não à demanda do sujeito que é sempre insaciável – se desenha a partir dessa situação “a forma radical do dom” (Lacan, 1998)⁸⁷, dar o que não se tem, pois ao Outro também falta o objeto que ilusoriamente supriria absolutamente o sujeito. O objeto a constitui-se como um vazio em que a possibilidade de preenchimento é plausível por qualquer objeto, uma vez que é um objeto faltante,

constituindo-se, dessa maneira, como objeto causa de desejo. A noção de sujeito do desejo caracteriza-se por oposição à noção de sujeito do gozo. O desejo faz contraponto ao gozo e sua experiência é, em decorrência disso, angustiante e insatisfatória.

É na medida que a mãe deixa de ofertar o seio ao filho ou ainda porque o controle do esfíncter seja por ela exigido que a criança tem a possibilidade de fantasiar outra cena⁷⁴.

Desde a experiência de separação, o sujeito tenta de maneira vã preencher a falta deste Outro com a sua própria falta-a-ser - busca com que estas faltas se coincidam.

“Dessa forma o sujeito não só faz de sua própria falta um objeto, quanto a reencontra no Outro, como aquilo que o Outro não pode ter. Eis aqui o desejo, que é esse comércio impossível, em que ofereço ao Outro a minha falta, para ter dele a sua falta” (p. 9) ⁸⁸.

Isso que se apresenta como resquício do investimento narcísico, que não pode ser incorporado pelo eu, sob forma de identificação, e que, portanto, não está incorporado na imagem especular, é apontado como causa da angústia. A angústia se apresenta, justamente, como um indicativo de que nem tudo no campo do investimento resulta em identificação. Assim, é no instante da virada entre o investimento no outro (desejo) e a retração narcísica, que a angústia emerge. Há, portanto, um resto que não pode ser incorporado (Comaru, 1995). ⁸⁸

A separação é a saída para a alienação; permite que o sujeito alienado confronte com o Outro, em relação ao desejo. Esse processo, contudo, só se torna possível mediante um Outro barrado (dividido), Outro que vacila, que tem furo, Outro desejante e, portanto, faltante.

A função do pai é articulada por Lacan ao complexo de castração, no Seminário 5⁸², como função simbólica, colocada em uma posição fundamental em relação ao complexo edípico. A função do pai, compreendida dessa maneira, é a tradicional leitura dessa função no complexo de Édipo, condição imaginária. Está colocada como elemento proibidor, cuja função é interditar o acesso da criança à mãe – esta é "uma figura ocasionalmente caricata do pai" (Lacan, 1956-57, p. 225), à qual

criança teme; "é o pai assustador que conhecemos no fundo de tantas experiências neuróticas" (Lacan, 1956-57, p. 225)⁷¹.

Mas existe, também, na obra de Lacan uma concepção outra para a função do pai: diz respeito à palavra do pai: refere-se ao valor dessa palavra para a mãe. Nesse enfoque, Lacan sugere, um deslocamento para uma concepção da posição do pai como um lugar de um apelo, um envio, um endereçamento. "O que constitui seu caráter decisivo deve ser isolado como relação não com o pai, mas com a palavra do pai" (p. 199). Nessa perspectiva o desejo materno deixa de ser uma "lei não controlada" (1957-58/1999)⁸², à medida em que a mãe imputa um valor à palavra do pai. O desejo materno torna-se, então, "dependente de alguma coisa" que está situada para além dela mesma. O que depende dessa nova condição é que o filho irá deparar-se com a castração, que é simbólica, no momento em que buscar o enigma do desejo materno – castração que é também materna. Isso aponta para a nova condição do desejo materno que doravante é apresentado como uma hiância; índice da mudança da posição da criança em relação à sua mãe. O que ocorre, nesse momento, é a quebra da posição fálica do filho. É isso que permite que complexos de Édipo, nos quais o pai não esteve presente possam se estabelecer de maneira completamente normal, semelhante a todos os outros casos⁸².

A função paterna, nesse enfoque, funciona no sentido de ordenar o desejo da mãe; Lacan diz que a sua disposição na família a questão de sua posição na família não pode se enleiar à sua aceção de papel normatizador. E a carência deste na família não mantém correspondência com sua deficiência/ausência no complexo.⁸²

Para Lacan, a mãe está posicionada no real no lugar do Outro primordial, para onde será direcionada a demanda advinda das necessidades - o Outro real da demanda. Já, a presença do pai na teoria lacaniana é articulada à lei. Constitui-se em uma implicação da articulação do desejo à lei. Para Lacan, então, "a verdadeira função do pai é unir (e não opor) um desejo à lei." (1998, p. 839)⁸⁷.

Se a lei do pai pode intervir, a dialética referente à demanda e ao desejo no lugar do Outro pode ser, então, instalada.

Na segunda nota à Sra. Aubry, Lacan (1969) escreve:

“A função de resíduo exercida (e, ao mesmo tempo mantida) pela família conjugal na evolução das sociedades destaca a irredutibilidade de uma transmissão – que é de outra ordem que não a da vida segundo as satisfações das necessidades, mas é de uma constituição subjetiva, implicando a relação com um desejo que não seja anônimo. É segundo por tal necessidade que se julgam as funções da mãe e do pai. Da mãe, na medida em que seus cuidados portam a marca de um interesse particularizado, nem que seja por intermédio de suas próprias faltas. Do pai, na medida em que seu nome é o vetor de uma encarnação da Lei no desejo” (1969, p. 369).⁶⁹

Lacan evidencia, ao avançar em sua construção teórica, que o real jamais terá como ser encoberto completamente pelo simbólico. O objeto *a*, enquanto resto, revela precisamente essa realidade. Assim, o empenho do autor desloca-se do campo da linguística, para o campo da lógica. Essa virada é exatamente aquilo que lhe possibilitará realizar uma revisão na sua concepção; é o Nome-do-Pai, tomado como um operador lógico que realiza, nos três registros, o enodamento ⁹⁰.

Figura 1. As operações de falta.

Agente	Falta de objeto	Objeto
Pai real	Castração Dívida simbólica	Imaginário = falo
Mãe simbólica Pai simbólico	Frustração Dano imaginário	Real = seio = pênis
Pai imaginário	Privação Buraco no real	Simbólico = Criança

Fonte: Palácio ⁹¹

A privação, a frustração, a castração constituem-se, assim, em três momentos da constituição do sujeito:

“Na castração, há uma *falta* fundamental que se situa, como dívida, na cadeia simbólica. Na frustração, a *falta* só se compreende no plano imaginário, como dano imaginário. Na privação, a *falta* está pura e simplesmente no real, limite ou hiância real” ⁷¹.p.

Considerando-se, então, os registros imaginário, simbólico e real, teorizados por Lacan (1953), tem-se que o bebê se inscreve imaginariamente, como uma busca

de restaurar a fantasia de unidade estabelecida no laço com a mãe, em um tempo em que, ainda, imaturo biológica e psiquicamente, o bebê recebe os cuidados maternos, em uma ilusão de completude - período do narcisismo primário. Entretanto, dois pontos merecem destaque nessa dinâmica: o primeiro é que os desejos não têm como ser satisfeitos plenamente; o segundo corresponde ao fato de que o bebê não tem como atender a todas as demandas maternas. Esses dois fatores conduzem à ideia de que sempre existirá um espaço de falta já que o bebê não pode ocupar o estatuto de correspondência absoluta à imagem construída por sua mãe e nem tampouco pode corresponder às identificações nele projetadas. Do ponto de vista simbólico, o bebê, paulatinamente, terá suas marcas dadas pelas palavras, que o Outro imprimirá na busca de significar e dar sentido aos gestos, olhares, choros e vocalizações deste bebê, mediando a relação entre o real e o imaginário. O bebê será nomeado por seus pais, a partir da escolha deles, e também será falado por eles - que lhe conferirão atributos físicos e psíquicos, mesmo antes do advento do nascimento. Assim, observa-se um enlaçamento dos três registros nessas trocas primordiais e constitutivas do bebê com aquele que será o agente materno. A constituição do sujeito, é portanto, um processo complexo, no qual estão articulados o modo como o filho é inscrito por seus pais, que na maioria das vezes cumprem uma função constitutiva em relação ao psiquismo de seu filho.

A depender da posição que ocupe em relação à demanda e ao desejo dos seus pais, o pequeno humano irá sofrer a sua desnaturalização de maneiras distintas e a sua ordenação como sujeito do desejo pode, inclusive, não ocorrer. Imbricado com esses elementos, estão as aquisições instrumentais que só poderão ser adquiridas, paulatinamente, nesse circuito de trocas mãe x filho, mãe x pai x filho, à medida em que sua constituição como sujeito vai se processando.

3.5 Bebês com doença crônica e autismo x alteração do laço mãe x bebê

Diante do nascimento do filho, a perda do bebê fantasiado é inevitável. O nascimento de um bebê diferente acarretará um complexo processo que envolve a mãe e toda a sua família nuclear. A complexidade e a extensão desse impacto são dependentes, segundo a dinâmica interna da família e a maneira como esse evento foi significado por cada membro. O bebê com doença crônica e, com marcas de uma

deficiência, irá inscrever-se de forma particular no desejo materno e é preciso um longo processo de elaboração psíquica para que haja uma recolocação desse filho, em uma nova posição. Assim, estão presentes, muitas vezes, no funcionamento materno, diante da doença crônica do filho: sentimento de perda e a necessidade de enlutamento do bebê idealizado; tendência a relacionar, unicamente, os atos de seu bebê à doença ou disfunção em questão; dificuldade em colocar-se adequadamente na função materna ⁹².

Se o bebê possui, ao nascimento, uma deficiência, um defeito, uma diferença, estabelece-se uma distância entre o filho real e o filho imaginário. A mãe pode lidar com essa perda de maneira a reorientar seus investimentos ou pode tender para a melancolia.⁹² Para Battikha (2007),⁹² o nascimento de um filho com alguma mal formação, pode se constituir numa história diferente para cada um que vivenciou essa realidade a depender da história de vida de cada indivíduo, da estrutura de personalidade que possui e do funcionamento psíquico de cada um.⁹²

Diante da perda de um ente querido, o sujeito apresenta uma reação que essa vivência lhe proporcionou. Essa reação emergente, foi denominada por Freud de Luto (Freud, 2006).⁹³ Observa-se nessa vivência um estado de espírito penoso, marcado pela falta de interesse pelo mundo externo, uma vez que os elementos do mundo podem evocar lembrança deste alguém perdido; podendo também se caracterizar pelo distanciamento de qualquer coisa relacionada ao ente querido e perdido. No luto observa-se, ainda, a incapacidade de adotar um novo objeto de amor. O que se perde no luto, é um objeto real e, é então o mundo que se torna pobre e sem vida. Esta perda, uma vez elaborada num nível simbólico, pode ser seguida de uma nova ligação da libido a outro objeto de amor.

Os pais diante da perda do filho desejado podem mergulhar em um sofrimento e, ao não elaborarem o luto advindo dessa vivência, podem estar diante de um obstáculo em estabelecer um vínculo com o bebê real.

Contrariamente ao luto, o que se vê na melancolia, é a perda de algo do próprio ego; e é o ego que torna-se vazio, morto.

Tocada em seu narcisismo e diante da dificuldade de identificar-se com este filho marcado pela diferença, a mãe vê os seus sonhos destroçados. Porque, tudo que foi construído no tempo da pré-história do bebê, está agora passível de frustração.

A quebra das identificações e das projeções que fundam a relação da mãe com o seu filho (tomado em seu estatuto fálico), pode reabrir uma falta na mãe, envolta no fantasma da insuficiência e da morte do filho; e, estendendo-se ao bebê perdido, tomado então como uma unidade, pode leva-la a perder-se ao perdê-lo pela morte.

Corroborando com a ideia da presença da melancolia diante desses quadros, autores como Frizzo e Piccinini⁹⁴ apontam, a depressão materna como uma das reações possíveis ao nascimento de um bebê com alguma deficiência, destacando alguns sintomas como dificuldade para conciliar o sono, crises de choro, desinvestimento de atividades que antes eram concebidas como prazerosas, entre outros ⁹⁴. Para esses autores a presença dessas dificuldades podem acarretar prejuízos aos cuidados que a mãe deve conferir ao seu bebê, uma vez que o seu próprio sofrimento pode passar a se constituir o foco da sua atenção.

Assim, quando acontece o nascimento de uma criança com doença crônica, a significação dada pela mãe ao problema pode determinar a sua relação com o seu filho, apontando para dificuldades na interação, podendo advir, desse contexto novos problemas para a criança e para si mesma².

Marcas e organizações nas funções orgânicas, anatômicas, musculares, neurofisiológicas da criança distintas podem ser originadas, a depender da relação vincular que estabeleça com a sua mãe ou com o seu cuidador. Bebês com quadros de hipo ou de hipertonia, afetam radicalmente a dinâmica do diálogo tônico presente, regularmente, nas trocas entre as mães e os filhotes humanos. As imitações precoces aparecem ligadas ao desejo, à demanda - desejos e demanda esses, ligados primeiro à boca e à língua. Segue na imitação alienante de Wallon (2007) ⁹⁵, abordada no livro *A Criança Turbulenta*, que coloca em jogo: a postura, o tônus do eixo corporal, decorrentes dos cuidados maternos. São o olhar, a palavra, o seio, o gesto que sustentam a função de orientação e de norteamto. (Esteban, 1995) ⁹⁶.

Dada a sua imaturidade orgânica do bebê humano, ao nascimento, faz-se necessária a presença de um agente materno que possa suprir suas necessidades; a ausência dessa condição o coloca em risco psíquico e até em risco de morte. A análise dos efeitos da privação de afeto, segundo Spitz (1979)⁹⁷ aponta para duas direções: a Depressão Anaclítica, decorrente da privação afetiva parcial na troca mãe-filho, cuja recuperação é mais rápida desde que o laço seja reestabelecido, e o Hospitalismo, no qual privação afetiva total, num período superior a 5 meses, favorece o surgimento

de sintomas com uma progressiva deterioração, que em parte, parecem ser irreversíveis, conduzindo o bebê ao desinteresse pelas pessoas, ao isolamento, à alterações somáticas e, em casos mais extremos, estendendo-se essa condição a dois anos, podem conduzir à morte⁹⁷. A sustentação da função materna constitui-se elemento central no cuidado de casos de adoecimento de bebês. À subjetividade é conferida, então, o estatuto de aspecto central e organizador do desenvolvimento em todas as suas vertentes.²

É seguindo esse percurso que podemos conceber o risco das questões do desenvolvimento incidirem sobre o processo de estruturação psíquica da criança. O processo de maturação relaciona-se aos desdobramentos da dimensão biológica que foram herdados. O desenvolvimento, por seu turno, abarca também os processos advindos da interação decorrente do organismo com o meio (Coriat, 2006).⁷⁶

As considerações de Coriat (2000)⁷⁶ acerca da interacâmbio do organismo com o meio, tomando-se em consideração o fato de ser um bebê, inclui o longo caminho que percorrerá sustentado por um alguém que possa lhe conferir um lugar. O bebê, pela sua própria condição ao nascimento necessita “de um outro que o sustente”. Segue então a descoberta de objetos, do próprio corpo e da sua mãe. Descobre a si, como ser no mundo, separado de sua mãe, que também é um ser no mundo. E então chega o tempo dos balbucios e das primeiras palavras, dos jogos simbólicos, de saber da existência de um pai que dividirá consigo a sua mãe. E nesse tempo, então, o bebê torna-se uma criança.⁷⁶

A vivência da maternidade / paternidade de uma criança com uma diferença, é marcada, muitas vezes, pela dificuldade em criar significações para os atos do filho, relacionando-os exclusivamente à doença em questão, imprimindo um funcionamento de passividade, de insuficiência. Atravessados pelos ditos médicos, os pais perdem de vista, muitas vezes, a constituição do sujeito; atropelam o tempo do bebê instituir-se como sujeito – e esse tempo corresponde ao momento da vida em que as inscrições pulsionais ainda estão acontecendo. Muitas vezes, o fracasso da passagem dos tempos pulsionais não está relacionada, portanto, à doença em questão, mas decorre de construções imaginárias - o nascimento de um bebê com problemas orgânicos ocasiona, muitas vezes, um estado confusional na mãe, que, antecipadamente, pode supor seu filho como inábil, promovendo uma alteração nos tempos pulsionais.⁹⁸

A diferença ou a deficiência do bebê pode se constituir como traço preponderante, que será elemento destacado no entorno da criança, seja na troca com os agentes parentais, seja na troca com profissionais de saúde responsáveis pelo seu tratamento. Essa vivência acaba por imprimir marcas no psiquismo do pequeno humano e, a partir de então, distintos desdobramentos podem advir dessa dinâmica - os pais, afetados em seus ideais, podem então não investir em seu filho, porque é a marca da doença, dada por uma impossibilidade, uma diferença, uma deficiência que prevalece nesse sistema de troca. Essa realidade aponta para a condição de que as restrições vivenciadas no circuito de trocas mãe x bebê, mãe x pai x bebê, podem decorrer de dimensões reais, dada pela deficiência, ou imaginárias, em virtude das construções psíquicas que se dão a partir dessas experiências.

Segundo Mannoni (1999) ⁹⁹:

“[...] a irrupção na realidade de uma imagem de corpo enfermo produz um choque na mãe: no momento em que, no plano fantasmático, o vazio era preenchido por um filho imaginário, eis que aparece o ser real que, pela sua enfermidade, vai não só renovar os traumatismos e as insatisfações anteriores, como também impedir posteriormente, no plano simbólico, a resolução para a mãe do seu próprio problema de castração. Porque esta verdadeira chegada à feminilidade terá inevitavelmente de passar pela renúncia à criança fetiche, que não é senão o filho imaginário do Édipo.”⁹⁹

Existe, então, o risco de uma doença crônica, nessa etapa da infância, incidir na estruturação do sujeito e no próprio desenvolvimento.

Em um desafio de ultrapassagem ao quadro da deficiência, tomados pelo repto de ofertar tudo ao filho, todo o tratamento possível, muitas vezes pais e equipe de saúde perdem de vista o funcionamento do sujeito (ou do seu devir) e acabam por obstaculizar a construção de possíveis formas compensatórias e singulares que a criança poderia empregar para lidar com as suas próprias questões. O temor de não darem conta do cumprimento de todas as ações propostas pelos profissionais e de fraquejarem na manutenção adequada do tratamento passam a rondar o universo dos pais. Segundo Mannoni (1999) ⁹⁹, geralmente fica a cargo da mãe a luta contra a indiferença ou contra a inércia social; trata-se de uma peleja cujo ponto a ser alvejado é a saúde de seu filho enfermo. Preocupada com as intervenções necessárias aos cuidados com o filho doente, que necessitam acontecer, geralmente, em um tempo

precoce de vida, mãe e pai se veem atropelados pelas proferidas emergências de cada proposta terapêutica, já que a equipe de saúde aponta a importância da precocidade de certas intervenções, com vistas a um melhor prognóstico da evolução do quadro. A mãe vai em busca de conhecimento, para apropriar-se dos cuidados diferenciados que seu filho necessita. Os pais podem ficar aprisionados na dor do filho perdido, ou podem, paradoxalmente, estabelecer o vínculo com a deficiência e não com o filho deficiente, passando a investir nas práticas terapêuticas que necessita, mas vivendo silenciosamente, muitas vezes, a dificuldade de fazer uma troca subjetiva.

Para Clavreul, 1983¹⁰⁰, a especialização da medicina, com a objetividade e fragmentação que lhe é peculiar pode trazer como efeito, “o despedaçamento do paciente”, interpondo-se, então, “onde poderíamos supor que este teria lugar como sujeito”.

Vorcaro (2011)¹⁰¹ revela que especialistas no tratamento de uma criança com doença grave, ao deslocá-la de sua própria identidade, ao referirem-se a ela através da sua enfermidade, elemento que protagoniza as trocas entre o profissional e sua mãe, acaba por, também, deslocar o casal parental de suas funções, uma vez que este se sente destituído de seu saber a respeito de seu filho que já não pode mais ser interpretado segundo suas significações. A criança enferma, a partir do sentimento de insuficiência dos pais, só pode, na perspectiva deles, ser compreendida e cuidada por especialistas - “verdadeiros detentores do saber”.¹⁰¹

A doença da qual sofre pode, segundo Clavreul (1983)¹⁰⁰, “sobrepor-se a sua própria história, determinando sua personalidade e suas perspectivas de futuro”.

Quando a doença do filho, e mesmo, a fragmentação, decorrente da especificidade do olhar médico, atravessa a antecipação do casal parental – necessária à constituição do psiquismo do bebê, o pais podem não autorizar o tempo do fazer do pequeno humano, por permanecerem, capturados exatamente pelas funções que fracassam. Assim, diante de quadros de adoecimento crônico do filhote de homem, os pais, estabelecem, muitas vezes, a antecipação de incapacidade do seu bebê e, com isso, acabam por extirpar a passagem dos tempos pulsionais; o bebê acaba sendo mantido em uma posição de passividade não sendo estabelecido o lugar da demanda. O bebê segue desfavorecido porque o tempo do seu fazer não é esperado, isso porque, frequentemente, no cuidado com o filho enfermo, os pais se

veem capturados pelas funções que malograram. Funda-se, com isso, o lugar para o estabelecimento da passividade da criança, que origina-se, muitas vezes, como parte das predições dos pais, às vezes, em virtude mesmo das antecipações construídas por eles e que se tornam, em alguns momentos, em profecias autorrealizáveis.

Citando Elsa Coriat, Vocaro (1998) ¹⁰² descreve como a crença dos pais nos ditos médicos lhes retiram da possibilidade de acreditar nas aquisições de seu filho, na medida em que permanecem tomados pelas garantias da equipe de saúde sobre as impossibilidades de seu bebê. Com isso, cada pequena aquisição não pode ser ampliada, significada. Ao contrário, é tomada como uma ilusão já que é acreditam que esta é possibilidade inalcançável em virtude da deficiência.¹⁰²

O diagnóstico e as intervenções no tempo inicial da vida do bebê o põe diante desse risco: a possibilidade de se perder de vista a constituição do sujeito que, um dia, poderia vir a apropriar-se dessas funções. Os seus atos, significados segundo o código materno, podem agora apresentar o risco de estarem envoltos no fantasma de insuficiência e no fantasma de morte do filho. Torna-se difícil para os pais perceberem as aquisições que a criança foi capaz de concretizar e que poderiam trazer-lhes contentamento; ao contrário, distanciam-se desse reconhecimento, já que esse movimento funciona, algumas vezes, como uma proteção à frustração. A manifestação de uma aquisição pode não ser, por ela, reconhecida como uma marca de desenvolvimento de seu filho. A mãe teme que o seu bebê não consiga reproduzir mais uma vez aquele comportamento esboçado.

Para Vocaro (1998) ¹⁰² o desenvolvimento do organismo e a estruturação do sujeito, representam duas ordens que são coincidentes, ainda que não possuam atributo de equivalência. A dependência e a concomitância dessas duas ordens, apontam para a compreensão de como os riscos do desenvolvimento são capazes de promover uma interferência no processo de estruturação psíquica da criança ¹⁰².

É assim que a chegada de um bebê com algum tipo de deficiência, numa família, gera uma mobilização tal nos conteúdos fantasmáticos da mãe, que a doença passa a se constituir como obstáculo no circuito de troca do sistema mãe x bebê, acarretando feitos secundários às manifestações sintomáticas que não são dadas pela doença em questão, mas sim, originados pelo imaginário materno/paterno.

Tendencialmente, algumas etapas são detectadas como presentes nos pais que passam por esse percurso de elaboração: a) Choque acompanhado da ideia de não ter as condições de cuidar do filho enfermo, acompanhado da ideia de autocomiseração “o porquê isso aconteceu comigo?”; b) Negação frente à dificuldade de aceitar a ideia da enfermidade do filho; os pais seguem em busca de outros profissionais na esperança de que o diagnóstico esteja errado ou da cura; c) Tristeza e raiva começo da possibilidade de adaptarem-se psicologicamente à nova realidade. Os pais podem entristecer e expressar os seus sentimentos; podem ter raiva de si, dos profissionais que acompanham o caso e da raiva própria criança; os pais vivem um período de recolhimento para lidarem com o luto por eles vivenciado; d) ambivalência entre aceitar e rejeitar o bebê; percebe-se resignificação do sofrimento e da movimentação diante da falta que foi aberta a partir do momento que compreende melhor a doença do filho e busca adaptar-se à essa realidade; nesta fase o desequilíbrio é grande entre aceitação e rejeição, e) Reorganização quando o casal vê uma possibilidade cada vez maior de lidar com a situação e o bebê pode ser melhor acolhido pelos pais, nutrindo expectativas quanto ao futuro, mas com flutuações de sentimentos como insegurança, preocupação, medo. (Cervený, 2004) ¹⁰³.

Mães de crianças com anomalias congênitas, tanto quanto mães de crianças com diagnóstico de autismo, podem, ainda, em um tempo inicial, fixarem-se nos aspectos positivos do desenvolvimento de seus filhos, negando, a problemática desenvolvimental destes. Esse funcionamento psíquico é um recurso para protegerem a si e a seus filhos de frustrações¹⁰⁴. Seguindo essa direção, é mais fácil para os pais, perceberem pequenos atrasos nas aquisições psicomotoras de seu bebê que aceitarem que este possui uma doença que afeta o desenvolvimento, cujas manifestações clínicas vão se estabelecer por um longo tempo, como no caso do autismo¹⁰⁴ e da fenilcetonúria cujo diagnóstico foi tardio.

O olhar dos pais para seus filhos com problemas de desenvolvimento, concebidos dessa forma, como pequenos atrasos, abre neles, uma brecha de esperança. Mas essa condição é apenas ilusória e acaba por abrir espaço para o adiamento dos cuidados necessários, que dependem do enfrentamento da notícia da doença de seu filho. Essa negação, decorrente de medida relacionada a uma economia psíquica, acarreta o distanciamento dos pais em relação à questão de

saúde de seu filho, que mais cedo ou mais tarde, irá se impor com toda problemática carente de seus cuidados.

Laznik (2004) ⁸⁰ considera a hipótese de que a evolução de um quadro de autismo associa-se à incapacidade precoce do bebê de ler as expressões emitidas pelo outro, provocada por um possível comprometimento de seu equipamento orgânico-corporal. Nessa perspectiva a autora aponta para a importância de ressaltar os pontos de convergência entre a psicanálise e a neurociência e suas respectivas contribuições para a clínica do Autismo.

Na década de 70, Colwing Trvarthen desenvolveu inúmeras pesquisas visando estudar o comportamento do recém-nascido na interação com sua mãe, destacando suas expressões corporais, suas expressões do olhar e suas vocalizações; durante as observações, a mãe deveria estimular seu filho de maneira livre e espontânea, valendo-se de brincadeiras e de entoações de cantigas infantis. A partir desses estudos, o autor constatou que havia uma sintonia perfeita entre os movimentos e as expressões do filhote humano, com os movimentos da sua mãe, durante os momentos em que interagem. O bebê acompanhava as transformações da melodia da voz materna. Percebeu-se o prazer compartilhado entre a dupla mãe-bebê, que incluía o estabelecimento de um jogo lúdico que, além de biunívoco, era intencional. Essas observações levaram Trevarthen a cunhar o conceito de pulsão intrínseca da musicalidade.¹⁰⁵ Segundo ele a harmonia estabelecida no jogo entre mãe e filho se relaciona a essa pulsão. Afirma que o filhote humano, desde o nascimento, tem uma sensibilidade para apreender as variantes da melodia e do ritmo da voz da mãe. O que decorre dessa observação é que o bebê passa a ser percebido como alguém que ocupa um lugar próximo de um emissor, no momento em que pode responder de maneira sincrônica, ou complementar à voz materna. Com isso, o seu papel, diante da linguagem, não é mais de um simples receptor. Outro conceito cunhado por Trevarthen (2001)¹⁰⁶, e de grande importância para a clínica de bebê, é o conceito de *sociabilidade natural*, segundo o qual o filhote do homem vai em busca do humano desde o nascimento, no sentido de angariar a sua interação e a sua atenção. Essa busca é uma condição, segundo o autor, geneticamente dada. Considera ainda que distúrbios na comunicação, em um tempo precoce de vida, decorrentes de uma mãe deprimida ou de déficits sensoriais motores ou mesmo emocionais, podem levar a criança a dar respostas fora do esperado. Os sinais

subjetivos que a mãe emite são, desde um tempo muito remoto, reconhecidos pelo seu bebê. A isso, Trevarthen (2001)¹⁰⁶ denominou de *intersubjetividade primária*. Essa condição permite ao bebê envolver-se numa conversação humana que se dá em um plano que é natural e quase instintual.

Catherine Bateson (1975)¹⁰⁷, antropóloga e neurolinguista estudou sobre o funcionamento de bebês com idades entre 7 e 15 semanas de vida, na interação com a figura materna. Percebeu entre mãe x bebê um rudimento de conversação, marcado pela alternância comunicativa dos componentes da dupla. As mães proferiam frases curtas e entoadas aos seus bebês que, sem seguida expressavam suas respostas. À essa dinâmica, ela denominou de protoconversações, que se caracteriza por um diálogo pré-verbal, presente no filhote humano desde um tempo precocíssimo, expresso pelo bebê pelas respostas táteis, pelas respostas sensoriais e por vocalizações.

A contribuição dessa pesquisadora fortaleceu as concepções de Trevarthen (1978)¹⁰⁸ a respeito da condição inata da intersubjetividade, na medida em que a presença desses diálogos são perceptíveis antes mesmo do bebê completar três meses de vida. A condição do bebê em engajar-se em trocas diádicas é, portanto, para o autor, uma condição inata e genética.

Bateson¹⁰⁷ descreve que os bebês detêm-se na observação das expressões de sua mãe, tocados pela musicalidade da sua voz, que guarda características específicas quanto à entonação da última sílaba, pronunciada por ser prolongada. Essa dinâmica é percebida desde um tempo muito precoce, quando mãe e filho encontram-se em interação face a face, preservando um espaço de três segundos entre a emissão vocal materna e a emissão vocal do bebê, alternadamente. Aos poucos, essa dinâmica natural vai sendo substituída por jogos de interação com os objetos.

Vivés (2002)¹⁰⁹ nomeia de grito puro, o grito do recém-nascido, que primordialmente é uma manifestação de sofrimento. Esse grito puro, não é chamamento, nem tampouco alguma espécie de apelo. O bebê acalma a sua tensão pelo grito. Quando a mãe interpreta esse grito como demanda, transformando esse grito puro em grito para, introduz a criança na comunicação significativa. Assim, é pela resposta da voz do Outro - em que se inscreve o seu desejo - que o grito se tornará apelo.

É só a partir da sustentação de um agente materno, na posição maternante que se torna possível estabelecer leituras dos gritos e das manifestações de agitação dos pacientes com quadro de autismo. É o que, ainda que precariamente, os introduz num campo de trocas na linguagem. No Seminário 6 (1958-9) ¹¹⁰, a função da holófrase é tomada, por Lacan¹¹⁰, como paradigma da unidade da frase, já que nela código e mensagem acham-se colados.

As holófrases são frases ou expressões independentemente de terem ou não estrutura sintática, já que são tomadas em uma estrutura de linguagem. A característica da holófrase é que apresenta-se na relação com o Outro e possui um estado de inter-olhar (por isso mesmo, diz Vorcaro (1997) ¹¹¹, considerada como um elemento de intersubjetividade), não podendo ser decomposta – apresenta-se como um monobloco. Lacan¹¹⁰ utilizou o termo holófrase para apresentar um tipo de Um que podia incluir todas as funções sintáticas, sem uma articulação lexicográfica propriamente. Para Vorcaro (1997) ¹¹¹ o que está em jogo em relação à holófrases, como proferida nos quadros pós-autísticos, é o seu caráter monobloco e não como fração da fala do agente materno. Nesses casos, o intervalo entre dois significantes (SI@S@S2)⁴, elemento mínimo da estrutura significante, é ausente. A holófrase, como figura gramatical, exprime para Lacan (1958-9)¹¹⁰, uma perturbação no encontro com o simbólico para aquele que deve, ainda, trilhar o caminho da sua constituição como sujeito do inconsciente.

Distintos autores como Trevarthen (2001)¹⁰⁶, Muratori (2014)¹¹², Laznik (2004)⁸⁰ vêm demonstrando que a intervenção precoce favorece o prognóstico dos quadros de autismo.

Pelo fato dos bebês, com risco de autismo, apresentarem habilidades flutuantes, o circuito de trocas mãe – filho pode ficar completamente alterado. Para Muratori (2014):

“[...] no autismo acontece uma espécie de círculo vicioso pelo qual a criança produz pequenas respostas em direção às ações verbais de seus pais; estes, por sua vez, não são sustentadas pela resposta da criança em manter ativo o manhês; a redução do manhês priva a criança de um dos suportes externos mais importantes para o desenvolvimento intersubjetivo; a criança reduz ainda mais as suas respostas sociais.” p 25 ¹¹²

⁴ Idem à nota 3

É de fundamental importância que a voz materna estabeleça uma ressonância no seu bebê, já que a ausência dessa condição indica o risco da mãe não conseguir capturar o filho.⁸⁰

Freud (1915)¹¹³, em seu texto *as Pulsões e seus Destinos* descreve o terceiro tempo pulsional, como um tempo em que o bebê, coloca-se em uma posição de passividade e oferece-se ao outro como objeto de prazer pulsional daquela que assume o lugar de figura maternante. Esse momento é marcado por trocas lúdicas e prazerosas entre mãe e filho. Essa condição é vital para que o bebê possa, num momento seguinte, vivenciar a descoberta do autoerotismo, tomando uma parte do seu corpo como elemento de sua satisfação (marcando assim o segundo tempo do circuito pulsional).¹¹³

Percebe-se, então, a condição insuficiente do pequeno humano estabelecer trocas lúdicas com o outro, que, por sua vez, acaba por desinvestir na relação com a criança em consequência da busca vã de contato⁸⁰.

Uma dessas trocas, bastante frequente nas interações mãe x filho, são os jogos de devoração, expressas por brincadeiras de morder, de fingir que “come”. Nessas trocas, o bebê se oferece como objeto de sua mãe. O bebê, envolto no prazer despertado nessa brincadeira, reinicia essas trocas, diante de uma ocasional interrupção, percebendo o quanto esse jogo desperta um prazer em sua mãe. Essa situação não é observada nas crianças com risco precoce de autismo. O que se observa nesses casos é uma não oferta ao Outro maternante. Esses bebês não conseguem reconhecer e interpretar as respostas emanadas por sua mãe; seja a expressão, seja a voz – pulsões escópica e invocante, respectivamente⁸⁰.

O bebê, com indicador positivo de risco de autismo, não se oferece ao outro familiar, marcando uma alteração no circuito pulsional: o bebê, para Laznik (2004)⁸⁰, pode, então, não ascender ao terceiro tempo desse circuito pulsional - esses casos estão associados ao autismo precoce.

3.6 Sobre a PKU e o SRTN BA – prevenção x modelo biomédico e subjetividade

A Triagem Neonatal (TN) é um programa de prevenção em que os erros do metabolismo, desde que detectados e tratados em tempo hábil, podem evoluir com prognóstico bom.

Para Canguilhem (2009)¹¹⁴ a ideia da terminologia “erro de metabolismo” vir a mobilizar em menor escala a afetividade quanto às expressões “doença” e “mal” não passa de um ilusão, pois a ideia de erro, está posta desse a origem do problema. Isso aponta para uma situação paradoxal, pois, caso o erro seja erradicado o problema estará completamente resolvido ainda que este não seja um processo simples; pressupõe a ideia de uma reposição constante do produto faltante na cadeia como elemento fundamental para o exercício da função, a exemplo da oligofrenia fenilpirúvica. Contudo, na visão do autor, esse procedimento apenas eterniza uma situação de deficiência. A “doença”, ao contrário, mesmo que a cura seja obtida, uma nova doença pode se instaurar.¹¹⁴

As manifestações clínicas de algumas anomalias hereditárias do metabolismo dependem, para serem ativadas, do contato fortuito com algum componente do meio, como ocorreu no caso da administração de medicamentos antimaláricos na população negra dos Estados Unidos que ocasionou a possibilidade do diagnóstico do déficit da glicose-6-fosfato desidrogenase. Muitas vezes os erros de metabolismo conservam-se em estado de desconhecimento como “disposições não ativadas”¹¹².

No Brasil, o tratamento corrente da PKU é preconizado por vias dietéticas, ou seja, privando o organismo do contato com o elemento que não pode ser metabolizado em virtude do erro inato, no caso, a fenilalanina. Para tanto, a ideia de prevenção é fundamental, pois é a testagem para esse erro de metabolismo no tempo inaugural da vida do bebê e o respectivo tratamento iniciado precocemente, que favorecerá o bom prognóstico.

Em 1957, a Comissão de Doenças Crônicas dos Estados Unidos agrupou os tipos de prevenção em três categorias fundamentais: a primária, a secundária e a terciária. A prevenção primária, segundo a Comissão, deve ter como norte o sentido de diminuir a incidência de doenças ou de desordens. No caso da prevenção secundária, o seu norte deve ser o de procurar reduzir as desordens que já se encontram instauradas nos membros de uma população, através de ações

específicas. O preconizado para a prevenção terciária, é que as incapacidades decorrentes de doenças e/ou de desordens, que já estejam em curso, sejam diminuídas.

É importante, na perspectiva de Wallack e Winkleby (1987)¹¹⁵ que a prevenção primária aborde três dimensões: a promoção da saúde, a prevenção de doenças e a proteção à saúde. A primeira dimensão deve abarcar os indivíduos saudáveis e traçar estratégias de orientações e ações no sentido de mantê-los em um “*modus vivendi*” saudável. A segunda dimensão descrita deve orientar-se no sentido da identificação daqueles sujeitos que possuem riscos para determinados problemas de saúde e favorecer o acesso desses indivíduos a serviços especializados com o objetivo de serem traçados os cuidados necessários à manutenção da saúde ou na minimização de problemas. A terceira dimensão, além de abranger as duas anteriores, contempla ainda, planejamento governamental com vistas a elaboração de estratégias e práticas de saneamento.

Para Berlinguer (1994)¹¹⁶ a prevenção deve sustentar-se em três pilares, princípios éticos capitais para qualquer ação preventiva: a virtude antecipatória (a ação deve anteceder possíveis danos, promovendo o desenvolvimento integral de cada indivíduo); a universalidade (assegurar o direito de ingresso à rede de saúde, bem como a serviços destinados a diagnóstico a tratamento; e, por fim, o zelo nos casos de conflitos de interesse, com vistas a uma redução dessa prática (seja pelo profissional da saúde, seja pela instituição de saúde), buscando afastar a tradicional abordagem do tratamento com foco exclusivo na doença e deslocando-o para a promoção integral à saúde do indivíduo.

Na visão dos autores a ação preventiva, seja ela primária, secundária ou terciária, deve ser praticada interdisciplinarmente e deve abarcar o cuidado com vistas à complexidade específica de cada situação. Essa ação, em todos os níveis de prevenção, faz parte do alicerce que visa a melhoria da qualidade de vida das pessoas e deve ser pautada no balizamento das vantagens advindas de uma relação custo - benefício.

O cuidado integral ao paciente faz-se importante porque se a perspectiva é de prevenção, considerando a melhor adaptação do homem à sua condição de saúde e ao seu universo, deve-se levar em conta de que existe um risco de abalo, ou mesmo um abalo à saúde, o que, de certo modo, não suprime a ideia do indivíduo poder se

sentir doente. Para Canguilhem (2009)¹¹⁴, no homem, os estímulos ou os agentes patogênicos são experimentados como sinais de tarefas que necessitam ser efetivadas. Jamais são interpretados como meros fatos em seu grau puro, em estado seu bruto.

Então, mesmo uma prática preventiva, acarreta desdobramentos e a adaptação constitui-se, nessa compreensão uma função fisiológica por excelência.

“[...] Propomos defini-la como a impaciência orgânica das intervenções ou provocações indiscretas do meio, quer seja um meio cósmico (ação dos agentes físico-químicos) ou humano (emoções)”. Canguilhem (2009) p. 128¹¹⁴.

Nessa direção, a abordagem interdisciplinar, justifica-se, pois permite a compreensão da complexidade de cada caso.

Existem distintas abordagens de tratamento em equipes, sejam elas multidisciplinar, interdisciplinar, pluridisciplinar ou transdisciplinar e cada uma apresenta formas específicas de atuação. A reflexão sobre o tema requer a compreensão do significado destes verbetes. Segundo o Houaiss (2001)¹¹⁷ multidisciplinar significa aproximar diferentes disciplinas, às vezes sem relação aparente entre elas; pluridisciplinar: justapor disciplinas que sejam da mesma área de conhecimento. Não há a preocupação com a síntese; interdisciplinar: que estabelece relações entre duas ou mais disciplinas ou ramos do conhecimento; que é comum a duas ou mais disciplinas; transdisciplinar, não consta no Houaiss (2001)¹¹⁷. Mas o prefixo "trans" segundo Houaiss (2001)¹¹⁷ significa: ir além de estar depois de, situação ou ação além de, travessia, transposição, transmigrar, transferência, mudança, transformação.

A Organização Mundial de Saúde (OMS) vem destacando a relevância e a efetividade da TN na redução das taxas de frequência da deficiência intelectual (DI), destacadamente em países em desenvolvimento¹¹⁸ sendo essa umas das principais ações de prevenção desenvolvida em termos populacionais.

Mas, qual seria a modalidade mais indicada para a abordagem na clínica do SRTN, responsável pelo diagnóstico e tratamento de alguns erros de metabolismo em pacientes desde uma tenra idade?

O PNTN, implantado em 06/06/2011 através da Portaria GM/MS nº 822³ sustenta-se em princípios de universalidade e equidade, preconizando uma ação de diagnóstico e de tratamento de doenças como hipotireoidismo, fenilcetonúria, anemia falciforme e fibrose cística, em tempo precoce, antes da instalação de os sintomas, buscando garantir o acesso de 100% das crianças nascidas.

A partir da Portaria GM/MS nº 822 (2001)³, 6/06/2001, promoveu uma reavaliação da Triagem Neonatal realizada pelo SUS determinando a implantação do Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), em cada estado federativo do Brasil. O diagnóstico e o tratamento das doenças foram instituídos em fases a depender da realidade de cada estado e do seu perfil populacional.

Nos casos de erros do metabolismo, a triagem neonatal constitui-se o padrão ouro para o diagnóstico, já que, os sintomas, quando se manifestam, cursam com dificuldade para a reversibilidade da situação. Além disso, a raridade de muitos quadros de erros de metabolismo, a despeito da PKU, aponta, como já dito anteriormente, para a dificuldade da suspeição clínica a partir das manifestações sintomáticas do paciente.

No manual do PNTN (2002)³ foi estabelecido o acompanhamento multidisciplinar especializado para o tratamento das doenças triadas e delimitou, também, as incumbências referentes a cada um dos membros da equipe multidisciplinar.

Conforme descrito no Houaiss (2001)¹¹⁷, o objetivo da equipe multidisciplinar é aproximar distintas disciplinas, às vezes sem que haja aproximação entre elas. Cada ação profissional fica preservada e o que é considerado por cada membro da equipe, permanece circunscrito em cada ação. Não necessariamente há troca entre os componentes da equipe. Não havendo trocas e nem discussão sobre cada abordagem ao paciente, a sua questão de saúde acaba sendo recortada por distintas abordagens, e, em cada foco, são tecidas considerações e feitos encaminhamentos sem que haja, necessariamente, uma troca prévia que permita a análise da complexidade da situação. De maneira geral, cada profissional acata os ditos

proferidos pelo outro a respeito de seu paciente e, normalmente, silencia-se frente às condutas e encaminhamentos adotados. O paciente estando sob múltiplos olhares e cuidados, fica submetido a várias orientações dos profissionais da equipe de saúde que o atendeu. Juntar as informações para ordenar o que está sendo recortado pelo paciente, não é tarefa, nesse caso, da equipe. É o paciente que, numa condição solitária e às vezes de confusão, realizará o trabalho de colagem dos dados e às vezes, não consegue o fazer de maneira adequada. A partir disso, o paciente acaba resolvendo o que deve ou não deve fazer, tomando decisões, às vezes, equivocadas, baseadas em premissas e conclusões igualmente baseada em enganos. E os profissionais, nessa perspectiva, colocam-se na posição de que ao somar as ações isoladas de cada um que compõe a “equipe” multiprofissional, cumpriram seu papel com efetividade.

Os ideais preconizados pelo manual do PNTN³, concebendo o cuidado multiprofissional ao paciente, ao descrever as incumbências dos membros da equipe de saúde da TN, não levantou nenhuma discussão sobre os desdobramentos desse modelo de atendimento para a clínica de bebês e de crianças pequenas. Portanto, não se encarregou da reflexão a respeito do modelo dessa prática. A compreensão dessa situação requer uma análise para além do foco na doença; envolve outras áreas de saber, ultrapassando o modelo biomédico de cuidado. Requer mais do que uma equipe multiprofissional, exige discussão, análise e encaminhamentos integrados, não apenas para a compreensão e intervenção nos casos, mas para o estudo, também, dos efeitos advindos de situações como essas.

Por se tratar do cuidado a pacientes em um tempo inicial da vida, momento de delicadeza para o estabelecimento das funções das figuras parentais e para o processo de estruturação psíquica do pequeno humano, uma reflexão às implicações das intervenções nesse tempo fundante do psiquismo é de fundamental importância.

Para Canguilhem (2009),¹¹⁴ a ideia de erros orgânicos inatos impõe uma situação na qual, o herdeiro desse erro, está fadado à condição de ter que aceitá-lo. E complementa:

“[...] a noção de erro, como conceito de patologia, é polissêmica. [...] o emprego do termo que designa o erro lógico não consegue exorcisar completamente da semântica médica os traços da angústia experimentada diante da ideia de que é preciso admitir uma anormalidade originária”. p. 128

O manual do PNTN³, por focar o cuidado a partir do multiprofissionalismo, abre espaço para o risco do desmembramento do paciente, quando ainda não houve nem o tempo dele (o bebê), tornar-se um. Reafirma-se os riscos abordados por Clavreul (1983) ¹⁰⁰, desse despedaçamento atropelar a possibilidade de construção do sujeito. Sendo bebês, aos pais são endereçadas as informações e as convocações de cuidados. Afetados pelo sofrimento da notícia de problema de saúde de seus filhos, os pais que levam seus bebês às consultas, colocados nessa posição, estão na relação direta de um risco de atravessamento da sua subjetividade. Muitas vezes, esses indivíduos nunca tiveram notícias daquilo que é abordado na consulta e olhando seu filho ainda assintomático, veem-se mergulhados em um nível de abstração que os colocam a mercê de apenas confiar no que está sendo exposto a eles.

“O doente que recorre ao médico está na situação da criança que recorre à mãe, pelo fato de que um e outro imputam à pessoa a quem apelam um discurso no qual se pode interpretar seu apelo. Como o discurso da mãe para a criança, o discurso médico é totalizante.” Clavreul, (1983) p. 157 ¹⁰⁰.

Assujeitados à essa condição, são colocados, também, diante do risco de esvaziarem os seus sonhos tecidos em relação ao seu filho. O cuidado integral pode favorecer a saída desse lugar de esvaziamento que o trato com a doença pode lhe conferir, ao abrir um espaço para emersão e o cuidado à subjetividade. Além disso, a interdisciplinaridade pode relativizar o discurso totalizante característico do modelo biomédico.

Voltando às considerações de Berlinguer (1994) ¹¹⁶ a ação preventiva realizada em todos os níveis, primário, secundário ou terciário, deve ter em vista a complexidade do que se busca com a prevenção e por isso mesmo, a interdisciplina é preconizada para esses casos. A realidade da TN aponta para a importância de corroborar com essa perspectiva, mas, ao contrário, o que há, em termos do modelo de prática profissional, é uma diferença em relação ao que foi instituído pelo PNTN. Na clínica de bebês e crianças pequenas, o uso isolado de indicador de desenvolvimento pode conduzir a equívocos de análises a respeito da criança quanto à sua função orgânica, quanto à sua organização anatômica, neurofisiológica, muscular e psicológico-cognitiva. Um indicador tomado como elemento de medida, isoladamente, pode esconder situações complexas, características da etapa inicial da vida. Um aspecto relacionado à dimensão neuromaturativa, pode também representar

algo da dimensão emocional, como por exemplo o tônus do bebê. O que podem denunciar: quadro de adoecimento com efeitos neuromusculares, fisiológicos; quadro emocional originado dos sistemas de relação mãe-criança e mãe-pai-criança; quadro de déficit cognitivo originado na dinâmica de funcionamento da com os outros e com o meio.

“O que é um sintoma, sem contexto, ou um pano de fundo? O que é uma complicação, separada daquilo que ele complica? Quando classificamos como patológico um sintoma ou um mecanismo funcional isolados, esquecemos que aquilo que os torna patológicos é sua relação de inserção na totalidade indivisível de um comportamento individual”¹¹⁴.

Considerando-se a proposta de Berlinguer (1994)¹¹⁶ sobre a importância da interdisciplinaridade nas ações preventivas. Aquilo que poderá fazer contraponto ao modelo de equipe multiprofissional do PNTN é o modelo de equipe interprofissional (EIP). A EIP vislumbra a modificação de atitudes e percepções na equipe, promovendo uma melhor comunicação entre os diferentes componentes da equipe profissional, preconizando e reforçando a colaboração entre os membros do grupo, com trocas dialógicas e mais abertas. Todas essas mudanças de atitudes devem proporcionar maior satisfação no âmbito do trabalho e a integralidade ao cuidado através do engajamento do especialista nessa perspectiva de trabalho. Equipe interprofissional na Saúde é conceituada como uma proposta onde duas ou mais profissões aprendem juntas sobre o trabalho conjunto e sobre as especificidades de cada uma, na melhoria da qualidade do cuidado ao paciente (McNair et al., 2005)¹¹⁹.

Segundo D'Amour e Oandasan (2005)¹²⁰, a interprofissionalidade é desenvolvida por intermédio de uma prática entre profissionais de disciplinas distintas, mas que mantêm uma prática conexa, com vistas à necessidade da comunidade, da família, do usuário. Vem como resposta às práticas fragmentadas e por isso mesmo requer uma mudança paradigmática nos valores, nos códigos de conduta e nas metodologias de trabalho. A construção dessa forma paradigmática de trabalho requer interação entre gestores e profissionais e a instauração de uma série de fatores que possam servir de suporte para essa ação¹²⁰.

Batista (2012)¹²¹ aborda o interprofissionalismo, a partir da perspectiva de concepção de saúde dentro de uma conjuntura sócio-histórico-cultural, na qual, a atenção com ênfase no cuidado ao paciente é operada por uma equipe de saúde que

atua com vistas a prática interdisciplinar, preconizando a abordagem integral ao paciente. Nessa direção, o que se busca com esse modelo de cuidado, em última análise, é a retomada de uma dimensão ética, mediante uma prática humanista, crítico-reflexiva na qual a saúde é vista de maneira ampliada. Essa compreensão de cuidado remete à ruptura com o modelo biomédico de saúde e desloca o médico do lugar de centralidade, até então praticado, angariando, dessa maneira, uma dimensão cuidadora integral no exercício profissional.

Os quadros triados pelo Teste do Pezinho, com exceção dos casos de anemia falciforme, são passíveis de prevenir as manifestações clínicas relativas à cada um deles. Tratando de erros de metabolismo, a ideia é que, se o paciente não entrar em contato com o elemento, cuja cadeia metabólica é deficitária, as manifestações clínicas da doença, não acontecerão.

O indivíduo que traz, no corpo, as marcas de um erro de metabolismo, pode também inscrever-se em um lugar de “diferente” em seu contexto social. E os pais que lhe transferiram o “erro”, estão na posição de insuficiência por não poderem gerar filhos saudáveis, já que a sua criança traz as marcas do “fracasso” do funcionamento do organismo. Esse filho, que ao nascimento parecia saudável, com o advento do diagnóstico, adquire uma inscrição particular, destacadamente, quando uma série de restrições para a manutenção da sua saúde lhe são impostas.

Na visão de Canguilhem (2009)¹¹⁴ os seres humanos conseguem conviver com afecções e com malformações, ainda que para isso seja necessária a adaptação às condições que lhe são determinadas, possibilitando uma compatibilidade com a vida. Mas, para tanto a renúncia a qualquer normatividade é o preço que se paga nessa adaptação.

O homem, mesmo sob o aspecto físico, não se limita a seu organismo. [...] É, portanto, para além do corpo que é preciso olhar, para julgar o que é normal ou patológico para esse mesmo corpo. [...] para o homem, a saúde seja um sentimento de segurança na vida, sentimento este que, por si mesmo, não se impõe nenhum limite. A palavra *valere*, que deu origem a *valor*, significa, em latim, passar bem. A saúde é uma maneira de abordar a existência com uma sensação não apenas de possuidor ou portador, mas também, se necessário, de criador de valor, de instaurador de normas vitais. p. 79 ¹¹⁴

A equipe interprofissional (EIP) na Saúde se faz, portanto, fundamental no momento em que é necessário o cuidado integral ao paciente, tomado em sua interação viva com o mundo de multifacetado que o conduz a diversas maneiras de adaptação do homem em seu território, destacando-se a plasticidade humana nesse processo.

3.7 Realização do ‘Teste do Pezinho’ – momento do elo mãe / bebê

Considerando-se o tempo ideal para da realização do Teste do Pezinho e do início do tratamento das doenças triadas, podemos conceber a clínica do SRTN como uma clínica de bebês.

Na primeira consulta, no tempo do diagnóstico do sujeito com fenilcetonúria, os pais recebem muitos informes da equipe de saúde a respeito da importância do tratamento para a prevenção da seqüela neurológica acarretadas por essa doença. Essas intervenções são feitas por muitos profissionais, no SRTN, que, frequentemente, não têm como estabelecer trocas de informações sobre cada caso, e, portanto, não têm como costurar as informações dadas. A síntese, fica muitas vezes por conta de cada pai, proporcionando o risco de não se saber, ao certo, as significações realizadas por eles, a partir de tantos ditos. Esses informes, acabam acarretando um sentimento de angústia nos pais, e um temor de seu filho tornar-se deficiente, por considerarem difícil seguir o tratamento. Realidade essa que produz riscos desses elementos desdobrarem-se na relação com os filhos e com o lugar que estes irão ocupar no imaginário parental. Essa situação ganha contornos particulares, especialmente, por serem os pacientes, bebês e crianças pequenas, e a tessitura da tela simbólica em que estão inseridos, ainda está se produzindo. Atravessa-se dessa maneira o espaço simbólico a partir do qual, em um devir, emergirá, possivelmente, um sujeito.

A partir desses dados, algumas ponderações a respeito da ética da pediatria devem ser consideradas. Posternak (2006) ¹²² destacou sobre a ética e os pediatras 17 itens, aos quais ele referiu como “boas razões” nessa prática:

- 1) *Formam-se nos moldes do cartesianismo, porém depende de nós rearquitetarmos a tarefa, como também decidirmos onde iremos parar.*
- 2) *A doença não é mais importante que o doente.*
- 3) *Devemos começar a gostar de cuidar da saúde. Pode ser menos espetacular e dramático que outras ações médicas, porém é decisivo para a qualidade de vida dos indivíduos.*
- 4) *A prevenção psicossocial e os cuidados dos vínculos não são menos importantes que a prevenção vacinal ou alimentar.*
- 5) *Culpabilizar não é cuidar.*
- 6) *O pediatra atende uma família, não só uma criança. Os pais com sua inata sabedoria o sabem e dizem: meu pediatra.*
- 7) *Saber que é importante a relação entre o psíquico e o físico. Sócrates o sabia quando nos ensina: “não fica doente quem quer e sim quem pode”.*
- 8) *Saber que existe relação entre a saúde emocional da criança e sua família e entre esta e a sociedade. Caso contrário, continuaremos a provocar curtos-circuitos perigosos.*
- 9) *O corpo da criança é uma linguagem.*
- 10) *O papel essencial do pediatra é a prevenção da saúde mental se ao menos ele o soubesse (Winnicott 1952 / 1978) ¹²³.*
- 11) *O pediatra trata da mãe ao cuidar do filho e trata do filho ao cuidar da mãe.*
- 12) *O pediatra não tem que resolver os paradoxos, ele só os deve acolher e dar-lhes corpo.*
- 13) *As potencialidades inatas de uma criança não poderão devir em um sujeito sem os adequados cuidados maternos. A mãe precisa de ajuda.*
- 14) *Não se pode estimular o aleitamento materno à custa da angústia, culpa, dor e da depressão materna, como acontece nas campanhas publicitárias.*
- 15) *Reconhecer que o olhar posto só em um dos integrantes do grupo familiar (criança), pode ser tecnicamente efetivo no imediato, mas perturbador e iatrogênico ao longo dos tempos.*
- 16) *As famílias chegam ao nosso consultório por um sintoma do filho ou para assegurar que tudo está indo bem. Trazem juntas seus medos, carências e a urgente necessidade de serem acolhidas. Nos idealizam como se tudo soubéssemos e que faremos cargo de suas angústias. Ledo engano.*
- 17) *Desde o início a família e o pediatra estão compromissados em um vínculo alienado e alienante determinado pela cura dos sintomas, sustentando uma relação de impotência/onipotência (p. 48 e 49) ¹²².*

No caso da fenilcetonúria os resultados dos níveis de FAL, os sinais clínicos da doença, alguns indicadores do desenvolvimento neuropsicomotor, são elementos

da análise do médico para o estudo da evolução do quadro. O exame clínico ou laboratorial é de fundamental importância para a clínica médica, nesses casos. Para o raciocínio clínico do tratamento da fenilcetonúria são imprescindíveis: a investigação dos níveis séricos de FAL no sangue, o controle desses e a eliminação dos efeitos da doença, dentre eles, o atraso no desenvolvimento neuropsicomotor da criança. Nessa linha de compreensão, o desenvolvimento infantil está enquadrado em um modelo biomédico, segundo o qual prepondera a visão de que o bom funcionamento do organismo, garante o bom funcionamento do desenvolvimento da criança, concebido em boa parte das vezes como o desenvolvimento das aquisições cognitivas e motoras. São desses achados, que a clínica médica se vale, em sua função.

Dentro dessa compreensão, os sintomas funcionam como "signos" e, nesse contexto, a posição do médico, diante destes, é reduzi-los (Clavreul, 1983)¹⁰⁰. Tratando-se a causa, eliminam-se os sintomas. Assim, evitando a ingestão de substâncias com alto teor de FAL, a saúde psíquica do paciente fica, nessa perspectiva, garantida.

Por isso, Clavreul (1983)¹⁰⁰ afirma que "os signos (sinais) médicos não obedecem às leis da linguística. Se eles se agrupam, é em síndromes e não em sintagmas ou paradigmas" (p.201). O sintoma, nessa perspectiva, é algo deve ser tratado, reduzido, combatido.

É seguindo essa perspectiva que o PNTN³ preconiza, como papel para o psicólogo a importância das medições regulares dos níveis de inteligência e de desenvolvimento dos pacientes atendidos nos SRTN's. Esse seria tomado como um indicador de que o tratamento das doenças designadas pelo programa está sendo eficaz. O discurso do médico estaria, nesse contexto, colocado na posição de dar respostas às questões emergentes nos casos tratados. Nessa perspectiva, o doente não participa do seu próprio tratamento, dado que a sua subjetividade não é considerada na evolução do seu quadro. O acesso ao visível constitui-se uma herança do estudo da anatomia e da patologia, advinda da investigação do corpo morto, isento, portanto, de subjetividade.¹²⁴

O saber, para a psicanálise, por outro lado, reside no paciente - o sintoma é algo que remete ao sujeito, em sua divisão, como sujeito do inconsciente, colocando-se em posição diametralmente oposta à do médico. Ou seja, ele denuncia a existência de alguém a quem se encontra atrelado.

O sintoma, na perspectiva psicanalítica também tem uma dimensão de representação sgnica, pois adquire um estatuto de representar algo para o analista, mas tambm  definido por sua dimenso significante. Freud nos ensina que:

“A *Weltanschauung*  uma construo intelectual que soluciona todos os problemas de nossa existncia, uniformemente, com base em uma hiptese superior dominante, sem a qual, por conseguinte, no deixa nenhuma pergunta sem resposta e na qual tudo o que nos interessa encontra seu lugar fixo” (Freud, 1933, p. 155) ¹²⁵.

Na clnica de bebs, o seu corpo traz as marcas da tela simblica na qual est engendrado - correntemente, no psiquismo de seus pais.  algo para ser lido em um sistema de trocas e apontam para alm da dimenso orgnica. Os sintomas do beb e da criana pequena podem estar relacionados ao casal parental ou podem remeter s fantasias maternas. “Onde a medicina  uma clnica do corpo, na condio de objeto capturado pelo olhar, a psicanlise almeja ser uma clnica do sujeito apreendido pela escuta (Ansermet, 2003, p 4.) ¹²⁶.

Em se tratando de crianas, Bernardino, 2004¹²⁷, toma as ideias de Soler segundo as quais podemos pensar a psicanalise de crianas em dois campos e atuao: a “psicanlise invertida” (p.10), como primeiro campo, e um segundo campo no qual,  necessrio o cuidado das diferenas entre a criana e um adulto. Com relao ao primeiro, a autora considera que  preciso se produzir um efeito-sujeito. A abordagem com a criana vai na direo do real ao simblico. Assim, um diagnstico, fechando a criana em determinada posio, pode fad-la  nomeao recebida, como um S1⁵. A defesa pelo uso da expresso psicose no decidida, proposta por Jerusalinsky (1993)¹²⁸ guarda a ideia de um estatuto provisrio da estrutura da criana¹²⁸.

A partir do DSMIV⁴⁸ o autismo  concebido como um transtorno do desenvolvimento e no  mais visto como uma quadro relativo s psicoses infantis.

Pela condio de ainda estar no percurso de sua estruturao psquica, as intervenes da equipe de sade no beb, produzem marcas profundas no beb, porque os vividos, ainda em um tempo anterior  linguagem, ficam passveis  registros; por serem ainda *infans*, submetidos  tela simblica de seus pais, os bebs

⁵ Idem  nota 3.

estão susceptíveis de um engendramento nos ditos da equipe de saúde, uma vez que esses pais, reproduzem muitas vezes os discursos dos profissionais que assistem ao seu bebê, ao tempo em que sentem-se destituídos do lugar de saber acerca do cuidado de seus filhos, pela própria condição da doença. E essas são apenas algumas das implicações de intervenções múltiplas para o tratamento de bebês e crianças pequenas.

Para Freud (1933), a psicanálise não precisa de uma *Weltanschauung*. “A Psicanálise é incapaz de construir por si mesma uma *Weltanschauung*. A Psicanálise não precisa de uma *Weltanschauung*”¹²⁵.

Os efeitos advindos de uma determinada doença, não podem ser descritos em sua generalidade, apresentando uma resposta única para todos os pacientes. Os sintomas são vividos na singularidade de cada um e assim devem ser compreendidos. A articulação do sujeito que adoece com a clínica por ele apresentada é de fundamental importância, e não, ao contrário, tomar a doença como algo autônomo, alheio à subjetividade - destacadamente na clínica de bebês, que é sempre permeada pelo discurso parental. É nesse sentido que só a escuta caso a caso, pode nos apontar para esse o aquele desdobramento no funcionamento de cada indivíduo que adoece.

A esse respeito, vale a reflexão de Coriat (2000)⁷⁶, segundo a qual, o acometimento orgânico de um bebê, como demonstra a clínica, leva-o também a padecer de problemas da ordem do psiquismo. A questão reside no fato de que é no período da infância que se opera a construção das bases do aparelho psíquico do indivíduo. Essa operação não está vinculada unicamente às bases biológicas.⁷⁶

Tem sido observado que a interferência do impacto da notícia e as representações que os pais têm acerca da doença, entrelaçadas com o funcionamento psíquico do casal parental, interferem no desenvolvimento infantil. Os pais dos indivíduos tratados pelo SRTN, tanto pela evolução da doença, quanto pelos efeitos engendrados na tela simbólica, trazem a deficiência e a morte como pontos recorrentes em seus discursos. A transferência nessa clínica, é construída com os pais do bebê. Estes, ao trazerem os seus discursos, dão as pistas das marcas que foram registradas no corpo do filho. A colocação das manifestações do bebê, enquanto enigma, convoca os pais à uma leitura de demandas que, ao supor as respostas de seu filho, estabelece as coordenadas do percurso do desejo. O psicanalista encontra-se, então, na posição do suposto saber.

A experiência do Psicólogo SRTN/BA, por tudo isso, considerou a importância de abordar a dimensão subjetiva, contemplando as construções que os pais têm acerca da doença de seu filho; possibilidade do advento de dificuldades no “circuito de troca” mãe x bebê e mãe x pai x bebê; os efeitos advindos do imaginário dessas figuras parentais (diagnóstico de doença crônica em tempo precoce). Considerou, dessa maneira, a análise de como está estabelecida na clínica a relação: doente X doença, destacadamente ao serem consideradas as especificidades da clínica com bebês.

O pressuposto dos psicólogos do SRTN/BA é que, sendo a observação do desenvolvimento vital para a triagem neonatal, que essa seja feita de forma contextualizada, o mais integrada possível com a subjetividade da criança e/ou do bebê, sem desvincular do discurso de seus pais, fragmenta-lo como elemento autônomo, que se faz em detrimento da história de vida do indivíduo e da sua estruturação psíquica. O uso de testes psicométricos regulares ao desenvolvimento, conforme preconizado pelo Manual do PNTN³, pode colocar em risco a situação de esvaziar as possibilidades subjetivas das trocas com os pais, permitindo que a tela simbólica na qual o desenvolvimento do bebê está engendrado fique intangível e por conseguinte, inacessível à compreensão daquilo que se apresenta na clínica. Sendo tão espaçadas as consultas com o psicólogo e tendo uma sessão por mês, por dois meses ou três meses, segundo as necessidades de cada caso, uma avaliação psicológica fica inviabilizada. Nesse ponto, vale salientar que o manual³ foi redigido por médicos que, nem sempre adentraram nas reflexões acerca dos meandros das ditas psicologias e seus alicerces teóricos. Mesmo para os psicólogos, muitas vezes essas reflexões não se fazem presentes na sua atuação e no exercício profissional, mas seguem guiados pela prática articulada com os seus fundamentos.

A esse respeito, Arthur Arruda Leal (2007) ¹²⁹ descreve como a psicologia é resultante do cruzamento de distintos modelos científicos, marcado por uma história que conduziu essa construção, mas que traz uma cisão em dois domínios: seres naturais x seres humanos; “[...] é do cruzamento destas ciências empíricas do homem com as filosofias antropológicas é que nasceriam as ciências humanas como a psicologia.”¹²⁷ A partir dessa cisão entre Homem x Natureza, uma série de outras cisões são operadas:

“[...] Assim, toda psicologia reúne no plano do conhecimento um conceito empírico de uma outra ciência (em geral das ciências duras ou naturais) a uma determinada concepção transcendental do ser humano.

[...] Assim, toda psicologia reúne no plano ético um modo de relação entre o nosso sujeito empírico (as nossas experiências conscientes) com um sujeito transcendental (que é em geral um conceito natural); a maior parte das psicologias parte da nossa subjetividade empírica para a transcendental (posição metapsicológica), mas outras, como a behaviorista, negando a evidência da mente e da consciência (sujeito empírico) só a atingirão através de um conceito transcendental (posição parapsicológica).

[...] Assim, a maioria das psicologias no plano político (nas suas práticas) reúnem um modo de abordar o indivíduo tanto como ser autônomo e livre (soberano), como sujeito a ser disciplinado e controlado: algumas psicologias, mesmo que privilegiem a autonomia do ser humano, remetem-na a uma norma natural; outras, ainda que tentem disciplinar os indivíduos, fazem-no de modo a favorecer o seu autocontrole autônomo”¹³⁰.

Esse conflito também aparece no exercício do psicólogo no SRTN, porque, de um lado se espera que ele trace, com testes o perfil cognitivo do paciente, num modelo de ciência dura, pautada em modelos cartesianos. Por outro lado, a demanda que se apresenta no cotidiano dessa clínica, aponta para a necessidade da escuta do paciente, das suas emoções dos seus afetos, da subjetividade.

O preciosismo das medições por escalas de avaliação valiosas para os médicos que desejam ver respondidas as questões se a criança é normal do ponto de vista intelectual e se a dieta, tendo a adesão do paciente, vem garantido o sucesso do tratamento, põe em risco o silenciamento dos pais, sobre o que há de singular em cada bebê e/ou criança, constituindo-se um risco de tamponar a emersão das manifestações subjetivas, como adverte Vorcaro (1997)¹¹¹. Na visão da autora os sinais e sintomas dos quais se ocupa o profissional de saúde na análise de determinado quadro clínico, já devidamente descrito e codificado, permite que os demais aspectos que singularizam o paciente, prossigam silenciados. A observação do indivíduo que chega à clínica, entretanto, nesses casos, reduz-se ao modelo transcrito e o que embasa a ação do profissional especialista é reencontrar os sinais e sintomas já descritos e codificados na literatura.¹¹¹ Por isso mesmo, o uso dos testes deve ficar reservado a situações específicas em que se faz necessário, por tudo o que considera Vorcaro (1997).¹¹¹

A partir dessas considerações, as atribuições para o psicólogo no SRTN / APAE Salvador foram instituídas, partindo-se dos aspectos psicodinâmicos, que se entrelaçam ao desenvolvimento da criança a sua dimensão subjetiva, campo em que a saúde mental se organiza. Considera-se então as questões do desenvolvimento, engendradas na tela simbólica parental, que por sua vez, encontra-se atravessada com a doença crônica do bebê. Para tanto, foram traçados alguns parâmetros para a atuação profissional do psicólogo, pautados no acompanhamento clínico a respeito do desenvolvimento ao tempo que valoriza um espaço para escuta de questões psíquicas em que estão enlaçados: a tela simbólica das figuras parentais, desde a pré-história do filho (desde o bebê imaginado); o impacto da notícia da doença e os fantasias daí advindas; a estruturação psíquica.

Alguns critérios são adotados para garantir a adequação da intervenção:

a) Cuidar do efeito, gerado nos pais, da notícia da doença do filho detectada no Teste do Pezinho. No momento em que o teste é realizado, momento inicial da vida do bebê, a função materna ainda está se instaurando e os laços com as figuras parentais estão se definindo.

b) Observar a ocorrência de estranhamento na relação mãe/filho, em decorrência da notícia, observando possível estabelecimento da distância entre o filho idealizado pelos pais e o filho “real”, com uma herança de um quadro patológico.

c) Investigar alguns dados da pré-história do bebê e a alteração da mesma, diante da notícia da doença.

d) Cuidar das significações a que o bebê está sujeito na tela simbólica a partir da relação com os pais, em decorrência dos ditos da equipe de saúde no momento inicial da vida do bebê. Observar o sentido desses ditos para os pais.

e) Nos casos de hipotireoidismo e fenilcetonúria, acompanhar e avaliar o desenvolvimento das crianças, longitudinalmente, concebendo o seu aspecto dinâmico dentro dos sistemas mãe/criança, pais/criança, observando possíveis efeitos dessas patologias, bem como a forma como o bebê está inscrito no desejo dos seus pais, avaliando de que maneira essa inscrição interfere no acesso às diferentes realizações instrumentais do bebê.

f) Intervir no sistema em abordagem breve, quando necessário, a partir da verificação dos seguintes aspectos: em que nível a mãe e o pai supõem o filho como sujeito; até que ponto a mãe e o pai compreendem ou buscam compreender a demanda do filho; a alternância de presença-

ausência da mãe nos cuidados com o filho; o sentido de alterização presente no sistema.

g) Discriminar os possíveis atrasos instrumentais da criança como originários da patologia, do sistema pais/criança ou do processo de aculturação do indivíduo. Isso reflete a necessidade de um diagnóstico cuidadoso para as intervenções adequadas.

h) Encaminhar para tratamentos psicológicos, psiquiátricos, psicopedagógicos, psicomotores, quando necessário e possível. Esses encaminhamentos são feitos nos casos em que a alteração do sistema pais/criança e/ou o próprio funcionamento da criança necessita de uma intervenção terapêutica em tempo prolongado e regular. São exemplos desses casos: síndrome de privação materna, depressão, hospitalismo, privação afetiva, fratura da função materna, forclusão da função paterna e atrasos psicomotores em decorrência de fatores orgânicos relacionadas às patologias em questão (hipotireoidismo, fenilcetonúria).¹³⁰

Os psicólogos do SRTN/BA sustentam a hipótese de que a detecção precoce de riscos do desenvolvimento infantil é de fundamental importância como medida profilática da saúde da criança, na medida em que, orienta e articula sinais, que, isolados, podem ser confundidos com manifestações meramente orgânicas, particularmente no caso de crianças com fenilcetonúria, quando, a falta de tratamento precoce, leva a manifestações sintomáticas como alteração do tônus, irritabilidade, inconsolabilidade, agitação alteração da atenção, vômitos, tremores – sintomas que podem, facilmente serem confundidos com manifestações decorrentes do laço mãe x filho. Isso aponta para a importância do diálogo entre os profissionais de diferentes áreas da saúde, e mesmo dos diferentes saberes das distintas áreas de saber da psicologia, favorecendo um cuidado integral a pessoas em tão tenra idade.

Crespin (2004)², descreve o uso de alguns indicadores clínicos, de base psicanalítica (ANEXO 1), para favorecer a detecção precoce desses sinais de risco, utilizáveis por psicanalistas e não psicanalistas, na prevenção de possíveis dificuldades que possam atravessar a constituição psíquica desse pequeno humano (aposta de um de um sujeito). Descreve a série barulhenta (quando se verifica o funcionamento da mãe intrusiva), a série silenciosa (quando há uma ausência completa de Pai) e os signos positivos do desenvolvimento (quando o casal parental exerce suas funções), analisando os seguintes sinais: oralidade (a condição do bebê de alimentar-se e a maneira como alimenta-se) e o invocante (a possibilidade de

evocar, de ser entendido em sua demanda), sono (condição de poder conciliar o sono, considerando a maneira como dorme), registro tônico-postural (diz respeito à tonicidade do bebê diante dos movimentos de tensão e distensão corporal).²

Os sinais de sofrimento estão, segundo a autora, organizados em dois grupos: o da série barulhenta (quando há um excesso de mãe, mas a criança, por sua manifestação ruidosa tem a finalidade de denunciar esse sofrimento aos mais próximos) e o da série silenciosa (quando a ausência completa de pai permite, o estado de permanência da onipotência primordial materna e assim sendo, o bebê, por ter desistido de lutar, torna-se alvo da intrusão de sua mãe). Assim, os sinais de sofrimento e os sinais positivos do desenvolvimento do bebê são identificáveis no laço com o Outro primordial na dupla modalidade de trocas – funções materna e paterna.² Possibilitar o uso de um indicador nessa vertente, favorece a atenção para a dimensão psíquica do paciente, o que significa abrir uma brecha que permita um olhar para além da predição médica. Nós, psicólogos da triagem tomamos como base esses sinais descritos por Crespin (2004)² para que sejam levantados aspectos importantes a serem considerados no sistema pais x criança.

Esse desenho da atuação do psicólogo é importante por fazer um contraponto à clínica médica (vital para o funcionamento interdisciplinar do SRTN, mas que pode conduzir a um fechamento dada a sua abordagem cartesiana). Nesse contraponto estabelecido entre psicólogos e os demais membros da equipe de saúde no tratamento da fenilcetonúria, o estudo do impacto da notícia é importante, pois, a observação dos psicólogos do serviço aponta para efeitos importantes no laço parental com o bebê e, destacadamente nas repercussões deste para o funcionamento psíquico e para o desenvolvimento do paciente em questão e, ainda, para o próprio tratamento. Daí a importância de se estabelecer um diálogo interprofissional, visando essa intervenção o quanto antes.

Assim, considerar a doença, as manifestações clínicas desta, o sujeito (em seu devir, por tratar-se de bebês) que adocece, enlaçado na tela simbólica do casal parental e os desdobramentos para o psiquismo do paciente, abre um espaço para o cuidado do sujeito tratado nesse serviço, nos distintos campos em que se interligam, fazendo com que, as trocas estabelecidas pela equipe responsável pelo tratamento

no SRTN, sejam caminhos de aposta na promoção da saúde integral do indivíduo que encontra-se sob o seu cuidado.

4 MÉTODO

4.1 Desenho do estudo

Trata-se de um estudo qualitativo exploratório e documental, que tem como fonte de dados os prontuários de pacientes com diagnóstico de fenilcetonúria, constituindo-se em casos atendidos em um serviço de referência na cidade de Salvador - BA. A pesquisa qualitativa apresenta as seguintes características essenciais: tem o ambiente natural como fonte direta de dados; o pesquisador constitui-se no instrumento fundamental de coleta de dados; utiliza procedimentos descritivos da realidade pesquisada; investiga o sentido das situações para os indivíduos, tanto quanto busca compreender os efeitos dessas sobre as vidas dessas pessoas; o processo é o elemento de preocupação desse tipo de pesquisa, e não, apenas, os resultados e o produto. Além disso, a pesquisa qualitativa privilegia a dimensão indutiva no processo de análise dos dados (Triviños, 1987).⁵

As fontes de informação da pesquisa documental são constituídas, segundo Valles (2002, p.109)¹³², em documentos selecionados em um arquivo (público ou privado). As fontes primárias são dados originais, a partir dos quais se tem uma relação direta com os fatos a serem analisados, ou seja, é o pesquisador (a) que analisa. (Oliveira, 2007)¹³³. É realizada em fontes como tabelas estatísticas, cartas, pareceres, fotografias, atas, relatórios, obras originais de qualquer natureza – pintura, escultura, desenho, etc), notas, diários, projetos de lei, ofícios, discursos, mapas, testamentos, inventários, informativos, depoimentos orais e escritos, certidões, correspondência pessoal ou comercial, documentos informativos arquivados em repartições públicas, associações, igrejas, hospitais, sindicatos (Santos, 2000)¹³⁴. Esse estudo valeu-se de materiais que ainda não haviam sido elaborados para pesquisa, seguindo a orientação preconizada na perspectiva de Gil (2002)¹³⁵. Assim, este estudo atende aos requisitos da pesquisa documental e se caracteriza por ser qualitativo retrospectivo, realizado a partir de documentos (prontuários) de atendimento psicológico de pacientes do SRTN.

O pesquisador, no cerne da pesquisa qualitativa, consonante com os princípios da pesquisa qualitativa, deve manter uma interação com o objeto e com o sujeito estudados. Essa premissa tem a finalidade de promover a visibilidade das vozes das personagens envolvidas no processo, ao tempo que permite que se

constitua uma teia de significados. A visão de mundo do pesquisador, suas crenças seus valores, sua posição, estão inseridos em todo processo de investigação, sendo a sua desvinculação, algo da ordem do impossível. (GERGEN; GERGEN, 2006)¹³⁶. A psicóloga da instituição que acompanhou os casos e que, portanto, realizou os registros das entrevistas psicológicas dos pacientes estudados, é a pesquisadora responsável por esse estudo. Adotando a posição da escuta psicanalítica, os dados estudados foram analisados sob essa perspectiva.

4.2 Local do estudo

A pesquisa foi desenvolvida no Serviço de Referência em Triagem Neonatal APAE/ Salvador. A APAE Salvador, desde o segundo semestre de 1992 deu início à realização da TN para Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito, ocasião em que foi firmado o convênio com o Sistema Único de Saúde-SUS e com a Secretaria de Saúde do Estado da Bahia-SESAB, para esse fim. Gradativamente, os testes de triagem, para as enfermidades citadas, foram sendo realizados nos postos em Salvador e em outros municípios.

O aumento paulatino do número de recém-nascidos triados possibilitou que novos contatos e convênios com secretarias municipais de saúde fossem consolidados.

Em julho de 2000, a triagem das Doenças Falciformes e de outras Hemoglobinopatias foi agregada ao Teste do Pezinho do estado, via convênio com a SESAB, empreendido pela APAE Salvador. No ano subsequente, a APAE Salvador, foi habilitada na fase II da TN, como o Serviço de Referência em Triagem Neonatal do estado da Bahia e em 02 de outubro do mesmo ano, deu-se o seu credenciamento pelo Ministério da Saúde e pela SESAB.

A triagem para Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Doenças Falciformes e outras hemoglobinopatias está incluída na fase II, bem como o tratamento e o acompanhamento dos casos triados destas doenças. Estabeleceu-se, também, através desse convênio a triagem para Aminoacidopatias. Desde então, no estado da Bahia, o serviço credenciado a realizar o Teste do Pezinho pelo PNTN, passou a ser a APAE Salvador.

O SRTN dispõe de equipe multidisciplinar responsável pelo atendimento dos pacientes, atuando no tratamento, no acompanhamento, na orientação familiar e no aconselhamento genético dos casos triados e com diagnóstico confirmado para as doenças citadas. Essa equipe multiprofissional é composta por: 1 Pediatra, 2 Endócrino-pediatra, 2 Hematologistas, Nutricionistas, 1 Odontóloga, 2 Assistentes Sociais, 3 Psicólogas, 2 Geneticistas.

No tratamento da fenilcetonúria, o intervalo das consultas é variado, à medida em que o caso evolui com bom prognóstico, cursando com bom controle dos níveis de FAL no sangue e, ainda, à medida em que os pacientes vão avançando na faixa etária, segundo protocolo de atendimento da nutrição do SRTN, no qual são tratados os pacientes desse estudo. As consultas com o psicólogo, nesse serviço, são agendadas conjuntamente com as consultas da nutrição.

O número de atendimentos total de PKU no Serviço corresponde a um total de 152 casos, sendo que houveram 02 óbitos, 12 pacientes foram transferidos e 138 pacientes encontram-se em atendimento.

Tabela 7. Frequência de Hiperfenilalaninemia segundo os níveis de FAL no sangue 2015.

	PKU clássica	PKU leve	PKU não PKU	PKU atípica por deficiência de cofator	Total
Frequência	71	15	51	01	138

Fonte dos dados: SRTN/ Salvador, Núcleo de Pesquisa do CEDIP⁶ (NUPEC).

4.3 População do estudo

Foram identificados, inicialmente, 11 prontuários de pacientes com PKU e com sintomas de autismo, até janeiro de 2014. Desses, quatro tinham irmãos germanos com diagnóstico de PKU, cujos prontuários foram localizados, subsequentemente, totalizando 8 casos de investigação, nesse estudo: quatro duplas de irmãos germanos, diagnosticados como PKU, sendo um de cada dupla, paciente com sintomas de autismo. O paciente com autismo da dupla 1 recebeu esse diagnóstico de neurologista. Os demais atendem aos critérios do DSM V.

⁶ CEDIP é o Centro de Pesquisa e Diagnóstico da APAE Salvador onde fica alocada a Triagem Neonatal.

Foram incluídas no estudo todas as duplas de irmãos acompanhadas no SRTN entre os anos de 2001 (ano de implantação do SRTN) a 2014 que atendiam aos critérios: serem irmãos germanos, um dos irmãos ter sintomas e/ou diagnóstico de autismo, terem sido atendidos no serviço de referência em questão, assinarem o TCLE. A escolha por duplas de irmãos sustenta-se na importância de favorecer o contraste dos ditos parentais a respeito de seus filhos, enfatizando a qualidade da relação pais x filhos em cada caso. Além disso, destaca-se a importância da redução do efeito da carga da mutação nas diferentes manifestações sintomáticas, já que a PKU possui mais de 500 mutações descritas na literatura, favorecendo, com isso, a relevância do discurso parental, evitando o reducionismo à justificativas meramente orgânicas. Todas as duplas encontradas foram incluídas e todos aceitaram participar da pesquisa, assinando o TCLE.

Foram analisados 8 prontuários psicológicos de pacientes com PKU atendidos no SRTN. Importante esclarecer que algumas informações, exclusivas do psicólogo, no Serviço, são mantidas em prontuário físico, para acesso exclusivo do psicólogo, e não integram o prontuário eletrônico, que é de acesso à equipe multiprofissional. O prontuário físico, embora mantenha as informações básicas contidas no prontuário eletrônico, guarda também as informações sigilosas do paciente, exclusivas do psicólogo, respeitando os princípios éticos da profissão, seguindo a resolução de 2005 do Conselho Federal de Psicologia, em seu artigo 12 que dispõe sobre o uso de registros em equipe multiprofissional.

Art. 12 – Nos documentos que embasam as atividades em equipe multiprofissional, o psicólogo registrará apenas as informações necessárias para o cumprimento dos objetivos do trabalho. ¹³⁸

Os registros das quatro duplas de irmãos foram acessados através de revisão de prontuários eletrônicos e físicos, de forma longitudinal e retrospectiva, desde a primeira consulta com o psicólogo do SRTN, até janeiro de 2014. Aos conteúdos dos prontuários eletrônicos foram acrescentadas as informações exclusivas dos prontuários físicos, ambos digitalizados na versão *word*. Levantou-se informações sobre percepção materna, paterna e de cuidador sobre os indivíduos.

4.4 Coleta de dados

Para a seleção dos documentos a serem analisados, prontuários psicológicos eletrônicos de pacientes com diagnóstico de PKU, considerou-se os seguintes pré-requisitos: pacientes com diagnóstico de PKU e com manifestações sintomáticas correlatas ao autismo.

Adotou-se o seguinte critério para o levantamento de dados para este estudo: com relação aos dados das duplas 1, 2 e 3 foram levantadas informações de todas as entrevistas realizadas no SRTN, uma vez que os pacientes dessas duplas tiveram poucas sessões de acompanhamento no Serviço, a saber: a dupla 1 iniciou o tratamento em 2011 e transferiu-se para São Paulo, no mesmo ano, tendo uma pequena permanência no Serviço; a dupla 2 iniciou o tratamento em 2009 e interrompeu em 2013 e a dupla 3 iniciou tratamento em 2013 e está até hoje no Serviço. No que diz respeito à dupla 4, foram extraídas informações das seis primeiras entrevistas, na sequência em que foram realizadas. Os demais dados foram destacados de entrevistas em que haviam mudanças psíquicas importantes a serem contabilizadas, seja por marcos estruturais ou por marcos cognitivos.

Levantou-se informações sobre percepção materna, paterna e de cuidador sobre os indivíduos. Aos conteúdos citados, destacados dos prontuários eletrônicos foram acrescentadas as informações exclusivas dos prontuários físicos, ambos digitalizados na versão *word*.

4.5 Análise dos dados

Segundo Minayo (2010, p. 57)¹³⁷, o método qualitativo adequa-se às investigações de segmentos demarcados e focalizados e, também, para investigação de grupos, de histórias sociais sob a perspectiva do indivíduo que compõe a cena. Adequa-se ainda para análises de documentos e de discursos. São indicados nos estudos das percepções, das crenças, das relações, das opiniões e ainda para a análise de discursos e de documentos. A partir da leitura e da análise dos dados destacados dos prontuários, realizou-se a inserção destes no programa de análise de dados qualitativos NVIVO, facilitando o gerenciamento das fontes de informação, da categorização no processo de codificação e da própria codificação dos dados.

A análise dos dados procedeu-se a partir do material extraído dos prontuários que foram codificados a partir de categorias emergentes das narrativas dos pais. Foram codificadas também os registros do psicólogo sobre as falas dos pacientes. Assim, com a utilização do NVIVO, foram estabelecidas categorias que facilitassem a organização do conteúdo das narrativas. Foi utilizado o modelo de análise de conteúdo temático descrito por Minayo (2010)¹³⁷ segundo o qual busca-se a detecção de núcleos de sentidos que fazem parte de uma comunicação e que fato de se fazer presente e da frequência dessa presença acontecer significam alguma coisa com vistas ao objetivo analítico almejado.

A partir da leitura dos dados emergiram sete categorias: percurso diagnóstico, impacto do diagnóstico de fenilcetonúria, percepção tratamento da fenilcetonúria, relação familiar, mãe do paciente, percepção sobre o pai do paciente, dimensão psíquica inicial do paciente e dimensão psíquica em entrevistas subsequentes. Dessas categorias, foram estruturadas quatro árvores temáticas, seguindo a perspectiva de Minayo (2010)¹³⁷: 1) Busca diagnóstica; 2) Estrutura familiar (percepção sobre a relação familiar, percepção sobre a mãe do paciente, percepção sobre o pai do paciente); 3) Percepção de pais e/ou cuidador sobre o tratamento da fenilcetonúria; 4) Dimensão psíquica (impacto do diagnóstico de fenilcetonúria, percepção sobre a dimensão psíquica inicial do paciente, percepção sobre a dimensão psíquica em entrevistas subsequentes). Esses dados estão descritos no item resultados.

4.6 Aspectos éticos

Essa pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética e Pesquisa da Fundação Bahiana para o Desenvolvimento das Ciências, data e parecer número 518.464, a fim de assegurar a defesa e a proteção dos sujeitos envolvidos, que assinaram o Termo de Consentimento Livre Esclarecido, seguindo a resolução CNS nº 466 de 2012.

Foi oferecido atendimento para esclarecimento de dúvidas quanto ao resultado e significado deste estudo, e para cuidar de possíveis impactos ou riscos a que estejam submetidos os indivíduos envolvidos no estudo. Pais / cuidador, ao concordarem com a participação na pesquisa, assinaram o TCL e as crianças e os

sujeitos afetados pela fenilcetonúria, em condição de vulnerabilidade, assinaram o termo de assentimento para se inserirem no estudo (Anexo I e II).

5. RESULTADOS E DISCUSSÃO

Nesse estudo serão apresentados os dados dos prontuários selecionados, descrevendo os perfis dos sujeitos investigados e os conteúdos das narrativas dos sujeitos da pesquisa a partir das árvores temáticas. Quanto à descrição dos casos, optou-se pelo uso de codinome para identificar os sujeitos do estudo. Os pacientes com autismo terão acrescido o uso de um sobrenome fictício: Azul (assim escolhido por ser essa cor a que representa o dia de luta pelo autismo). Os dados relativos à primeira consulta no Serviço, estão sistematizados na tabela a seguir.

Tabela 8. Perfil dos pacientes estudados

	Situação clínica na primeira consulta no SRTN	Níveis de FAL na primeira consulta no SRTN/BA	Data de nascimento	Idade início de tratamento	Primeira consulta psicológica SRTN/BA
Sujeito 1 (ALICE AZUL). Dupla 1 (D1)	Hiperatividade/autismo;	17,23 mg/dl	16/11/2000	10a, 4m	10a, 4m
Sujeito 2 (VALDEMAR). Dupla 1 (D1)	Falta de atenção /agitação.	20,17 mg/dl	03/01/2008	3a, 3m e 15d	3a, 3m e 21d
Sujeito 3 (EMÍLIA) Dupla 2 (D2)	Deficiência intelectual	42,51mg/dl	02/08/1973	35a, 5 m, 29d	35a, 5 m, 29d
Sujeito 4 (ANTONINO AZUL). Dupla 2 (D2):	Agitação/ agressividade / quadro de autismo.	Não há registro	14/08/1988	19a, 5m, 18d Tratamento à distância.	19a, 5m, 18d
Sujeito 5 (ADILSON AZUL) Dupla (D3)	Sintomas de autismo/ agitação.	23,85 mg/dl	03/08/2000	8 anos (no SRTN de origem)	12a, 8m, 12 d
Sujeito 6 (REGINALDO). Dupla 3 (D3)	Criança típica, diagnóstico e tratamento precoce.	22,46 mg/dl	21/08/2008	1m e meio (no SRTN de origem)	4a, 7m e 25 d
Sujeito 7 (ADERBAL AZUL) Dupla 4	Quadro de autismo/hipotonia grave.	Não há registro	26/05/1997	4a, 3m, 4d	4a, 11 m
Sujeito 8 (LINDINALVA) Dupla 4	Criança típica, diagnóstico e tratamento precoce.	Não há registro	24/03/2001	1m e 9 d	9 meses

Fonte: Dados do estudo cedidos Núcleo de Pesquisa do CEDIP⁷ (NUPEC)

Dupla 1 – Paciente triado em maternidade em outro estado, com resultado da triagem neonatal falso negativo. Composta pelos pacientes Alice Azul e Valdemar. Os pacientes da dupla 1 foram vítimas de resultado falso negativo na época em que realizaram a TN. O exame desses dois indivíduos foi realizado ainda na maternidade, antes do prazo preconizado pelo PNTN. Cada paciente apresentava manifestações clínicas distintas, na primeira entrevista no SRTN: o primeiro (Alice Azul), com hiperatividade/autismo, já chegou ao SRTN com diagnóstico de autismo dado por

⁷ Centro de Diagnóstico e Pesquisa (CEDIP)

neurologista. Em uma das consultas realizada com outro neurologista, teve a suspeição de quadro de erro de metabolismo e foi feito o encaminhamento para a geneticista que trabalha no SRTN do estudo. O segundo (Valdemar), apresentava quadro de baixa atenção e grande agitação. Os níveis de fenilalanina no sangue, de ambos, estavam alterados. Quando Alice Azul chegou ao SRTN /BA, já havia recebido orientações da neurologista que a encaminhou para lá. O pai é professor universitário, com terceiro grau completo. A mãe é artesã, com segundo grau completo e, na ocasião, estava desempregada. A família apresentava bom padrão socioeconômico e residia na cidade, em casa própria, com rede de esgoto, água encanada e rede elétrica.

Dupla 2– Paciente triado pelo Projeto Genética no Sertão: Estudo de Doenças Genéticas Monogênicas Frequentes no Município de Monte Santo – Bahia¹³⁹ – com diagnóstico tardio. Composta pelos pacientes Emília e Antonino Azul. Os pacientes da dupla 2 foram triados a partir de uma expedição do Projeto Genética no Sertão¹³⁹, no seu município de origem. São primos de uma paciente triada e tratada precocemente, mas nunca foram indicados pela mãe dessa criança para investigação no serviço, pois ela não suspeitava que indivíduos com fenilcetonúria, quando não tratados, pudessem apresentar as manifestações clínicas dos dois pacientes dessa dupla. O pesquisador desse estudo participou das expedições do referido projeto e foram coletados os dados familiares, que apresentam uma complexidade muito grande. O paciente de maior idade é do sexo feminino, apresenta quadro de deficiência intelectual, mas mostra-se integrada ao cotidiano familiar. Apresentou momentos de crises e, nesses momentos, foi tratada e atendida por clínicos que atuam na região. O paciente mais novo é do sexo masculino, apresenta quadro de autismo; não interage e possui graves prejuízos sociais e intelectuais. Já foi atendido no CAPS do município. Não compareceu às consultas em Salvador, devido ao nível de comprometimento psíquico: é agressivo e não consegue seguir orientações e regras que permitissem a viagem da sua cidade à Salvador, para ser atendido no SRTN. A equipe estabeleceu como contrato de tratamento um acompanhamento em parceria com a rede de saúde do local, onde reside. A coleta de sangue passou a ser realizada em sua cidade. Na sequência, o papel filtro⁸ passou a ser enviado para controle dos níveis de fenilalanina

⁸ Material utilizado na coleta de sangue no ato da realização da TN. O papel filtro deve ser encostado na gota de sangue coletada, deixando o sangue impregnar o papel até o preenchimento adequado.

no SRTN. Foram realizadas visitas domiciliares das quais fizeram parte a geneticista e a psicóloga, responsável também por esse estudo, que salientou a importância de abrir um espaço de escuta para sua irmã, cuidadora, a fim de favorecer a sustentação de uma função constitutiva, dada a precariedade da rede de interações da qual esses dois pacientes faziam parte. Os níveis de fenilalanina no sangue de ambos estavam alterados. O pai é lavrador e a mãe é dona e casa. A mãe tem diagnóstico de depressão e permanece deitada a maior parte do tempo. O pai recebe aposentadoria e os dois pacientes recebem benefício social. A paciente mais velha é tutelada pela irmã que assume papel de cuidadora, residente em casa vizinha à da seus pais. Isso possibilita que essa irmã cuidadora possa zelar pelas necessidades dos irmãos acometidos pela PKU e pela própria mãe.

Dupla 3 – Pacientes transferidos e com erro de tratamento. Composta pelos pacientes Adilson Azul e Reginaldo. Os pacientes da dupla 3 foram transferidos do Serviço de Referência em Triagem Neonatal de outro estado. O paciente Adilson Azul só teve o seu diagnóstico após a TN do seu irmão menor ter positivado. Cada paciente, quando chegou ao SRTN/BA apresentava manifestações clínicas distintas: hiperatividade/autismo, privado de linguagem e com quadro de isolamento social o primeiro (11 anos). O segundo (4 anos), apesar de tratado precocemente, apresentava quadro de grande agitação. Os níveis de fenilalanina no sangue de ambos estavam alterados e com níveis de FAL superiores a 20 mg/dl. O pai trabalha na área de serviços gerais, e cursou até o ensino fundamental (primário). A mãe cursou até o ensino fundamental (ginásio incompleto) e é dona e casa. O casal possui três filhos e residem em imóvel alugado, com rede de esgoto, água encanada e rede elétrica.

Dupla 4 – Pacientes triados e tratados no SRTN do estudo um com diagnóstico tardio e outro com diagnóstico precoce. Composta pelos pacientes Aderbal Azul e Lindinalva. Os pacientes da dupla 4 foram triados e acompanhados no SRTN/ Salvador. Aderbal Azul, com quadro de autismo, só teve o seu diagnóstico após a TN de sua irmã menor ter positivado. Quando chegou ao SRTN / Salvador, apresentava privação de linguagem, com importante quadro de isolamento social, além de uma grave hipotonia que não lhe permitia, sequer, sentar-se. O pai é pedreiro e a mãe é dona de casa.

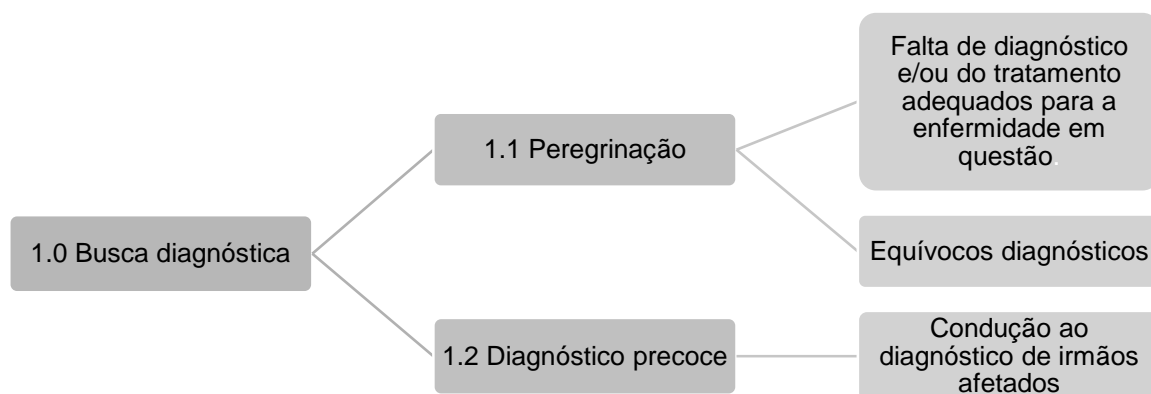
A partir dos conteúdos das narrativas dos pais, das mães e da cuidadora dos pacientes, foram identificadas as seguintes categorias a partir das percepções dos

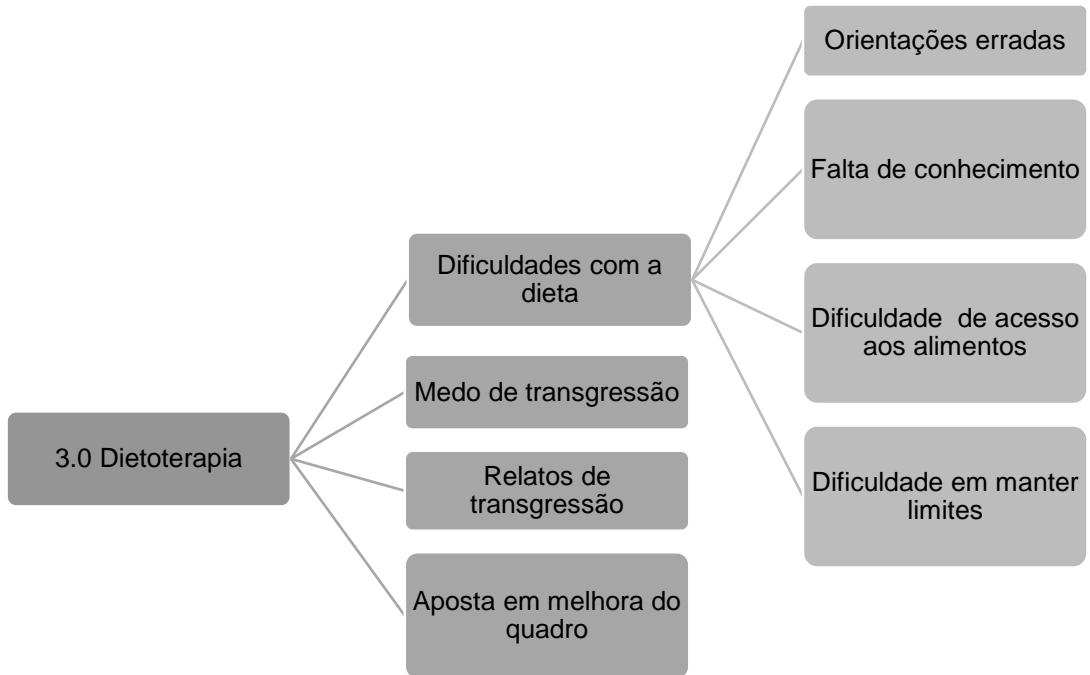
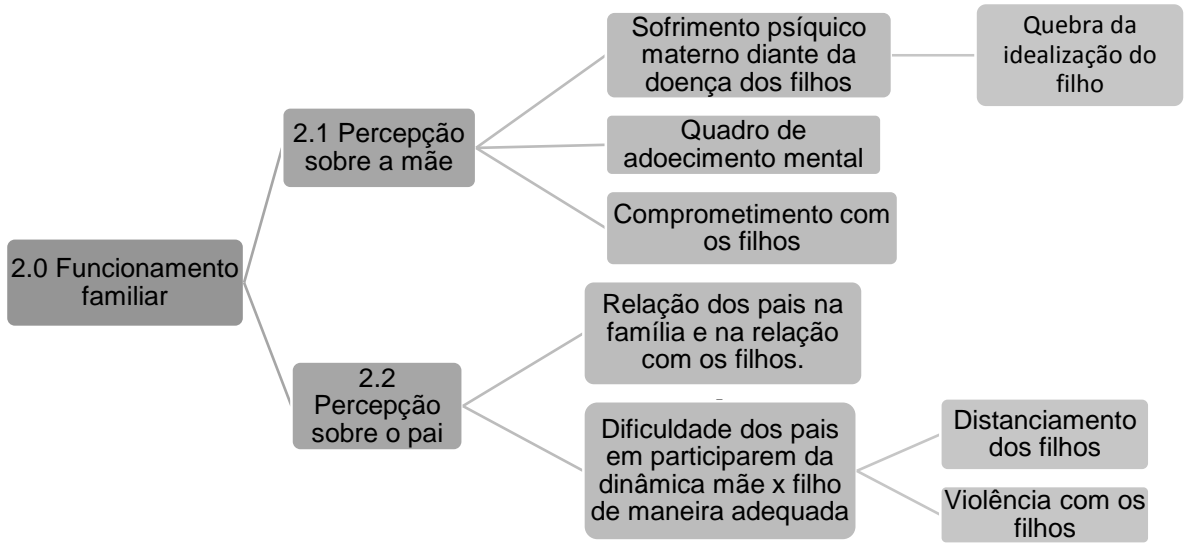
sujeitos sobre: percurso diagnóstico, impacto do diagnóstico de fenilcetonúria, tratamento da fenilcetonúria, relação familiar, a mãe do paciente, pai do paciente, dimensão psíquica inicial do paciente e dimensão psíquica em entrevistas subsequentes.

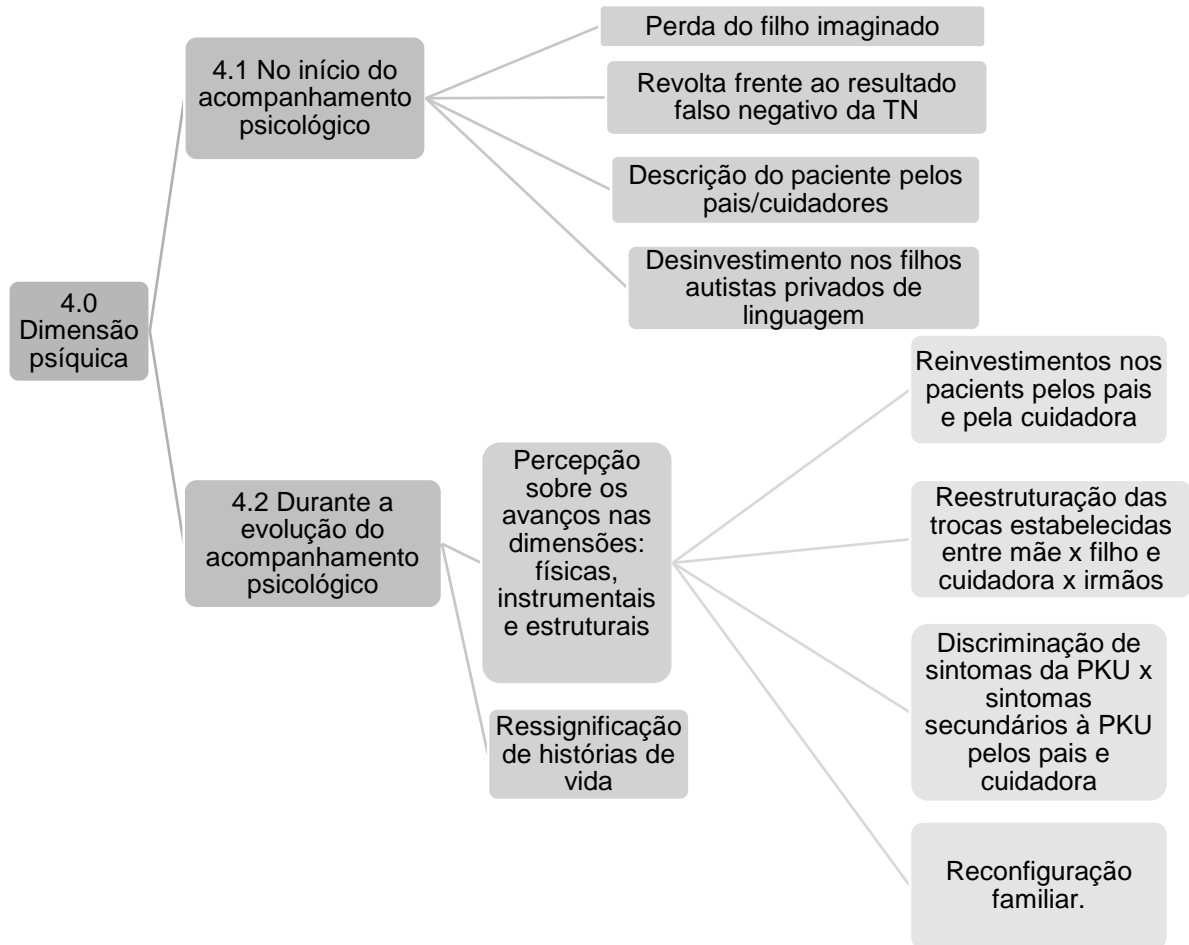
Essas categorias foram subsequentemente agrupadas em quatro árvores temáticas: 1) Busca diagnóstica; 2) Funcionamento familiar (percepção sobre a relação familiar, percepção sobre a mãe do paciente, percepção sobre o pai do paciente); 3) Percepção de pais e/ou cuidador sobre o tratamento da fenilcetonúria; 4) Dimensão psíquica (impacto do diagnóstico de fenilcetonúria, percepção sobre a dimensão psíquica inicial do paciente, percepção sobre a dimensão psíquica em entrevistas subsequentes).

As árvores temáticas foram estruturadas da seguinte maneira:

Figura 2: Árvores temáticas a partir das categorias dos discursos emergentes dos pais , cuidador e observações psicológicas:







Fonte: Dados levantados no estudo

5.1 Busca diagnóstica

Nessa categoria, foram incluídos os fragmentos de narrativas de pais/cuidadores de indivíduos que, sem terem tido a oportunidade de realizarem a triagem para fenilcetonúria precocemente, permaneceram sem a oportunidade do diagnóstico e do tratamento adequado para a enfermidade em questão, sofrendo de equívocos diagnósticos. Foram identificadas variações nesses percursos, a depender da história vinculada a esse processo: a) Não foi feita triagem e b) Resultado falso negativo na triagem neonatal.

A não realização da TN foi uma realidade percebida em três dos quatro pacientes com PKU e quadro de autismo, que nasceram antes da implantação do PNTN. O sujeito com DI (Emília) também não realizou a TN, pelo mesmo motivo.

Nesse caso, a idade dos pacientes não se mostrou como elemento importante no tipo de manifestação sintomática, pois Emília é 15 anos mais velha que o seu irmão com quadro de autismo e assim, a ingestão de proteínas e o conseqüente acúmulo de FAL no sangue transcorreu em um período bem maior. Ainda assim, o quadro de Antonino Azul foi mais grave que o de Emília. Dois dos pacientes com autismo (Adilson Azul e Aderbal Azul) só tiveram diagnóstico definitivo a partir do resultado positivo da TN dos seus irmãos (Reginaldo e Lindinalva).

“[...] Em 2000, lá onde eu morava, não tinha o teste do pezinho, não.” (Mãe Adilson Azul, dupla 3, casos transferidos).

A implantação do PNTN³, como dito anteriormente, aconteceu em 2001. Antes dessa data, a TN não se constituía como direito da criança e por conseqüente, não era obrigatória. Quando o Teste do Pezinho não é realizado e a criança possui PKU, os sinais clínicos por ela apresentados dificilmente direcionarão o médico para uma suspeita diagnóstica da PKU. A suspeição clínica desse erro de metabolismo não é simples, em primeiro lugar, por se tratar de uma doença rara e, em segundo, porque as manifestações clínicas da PKU podem ser confundidas com outras enfermidades – tanto nos casos de quadros que evoluem manifestação do autismo, da deficiência como nos que evoluem com déficit de atenção, irritabilidade e agitação. Resulta, dessa situação, um agravamento dos sintomas, já que a ausência do tratamento precoce leva a um aumento do acúmulo de FAL no sangue, acarretando a complexificação desse quadro de saúde. Por isso, a TN é o exame recomendado para esse diagnóstico.

Nas duplas 2 (D2) e 4 (D4), apesar do quadro sintomatológico dos indivíduos com diagnóstico tardio para PKU (Emília D2, Antonino Azul D2 e Aderbal Azul D4) e do percurso por profissionais de saúde, nenhum teve a suspeição clínica de fenilcetonúria. Sofreram equívocos diagnósticos ao longo de suas vidas, independentemente das manifestações serem correlatas ao autismo ou não. Assim tanto os pacientes com deficiência intelectual quanto os de autismo passaram pela mesma dificuldade.

“[...] Ela já teve umas crises de viver nua, viver jogada [...] Quando ela teve essas crises, ainda não existia o CAPS. A gente levava em um médico, no clínico geral. Aí com o tempo, no dia que meus pais se mudaram pra uma casa, ela começou a melhorar, começou a se vestir e a passear. Na roça que ela vivia, vivia nua. Isso já

tem uns 7 anos, que ela começou a se vestir e a melhorar e a dormir em cama. O clínico não passava nada, acabava que eles nem sabiam o que era. Quando ela aposentou, ninguém falava nada, só dava os laudos. Na época quem cuidava dela era pai mais mãe, eu nem morava em casa [...]” (Irmã cuidadora sobre Emília).

Os indivíduos da dupla 2 (Emília d2 e Antonino Azul d2) só tiveram diagnóstico após uma expedição multicêntrica de pesquisadores no município onde residiam, local de alta prevalência para PKU, através do Projeto Genética no Sertão: Estudo de Doenças Genéticas Monogênicas Frequentes no Município de Monte Santo - Bahia,¹³⁹ do qual participaram, também, profissionais do SRTN / BA. Os dois indivíduos são irmãos germanos e primos de uma paciente (criança típica), acompanhada no SRTN/BA, com diagnóstico e tratamento precoces para Fenilcetonúria.

“Ambos tiveram diagnóstico tardio e ambos possuem sequelas importantes.” (Observação do psicólogo sobre Emília D2 e Antonino Azul D2).

O sujeito 3 (Emília D2), nesse primeiro contato com profissionais de SRTN, durante a referida expedição, apresentava deficiência intelectual e o sujeito 4 (Antonino Azul D2), agitação, agressividade e sintomas de autismo. *“Irmã cuidadora refere que desde criança o rapaz apresenta ‘retardo mental’. Hoje com quadro de atraso global no desenvolvimento, é agressivo e de difícil controle.”* (Observação do psicólogo sobre Antonino Azul D2). *“Ela chegou a fazer tratamento há 03 anos atrás (para controle de irritação) com clínicos do município de MS, com melhora do comportamento.”* (Irmã cuidadora sobre Emília D2). Vale ressaltar nesse estudo, que esses dois pacientes, após diagnóstico tardio da PKU, realizaram estudo de DNA para investigação do tipo de mutação desse erro de metabolismo e que apresentaram a mutação R252W em homozigose, citados no estudo de Amorim 2010,⁴³ mas com sintomas muito distintos: um com quadro de autismo e outro com DI. Esses dados apontam para a importância de uma maior investigação a respeito da sintomatologia da PKU, seja com outras mutações, distintas da descrita no estudo de Steiner⁴², seja com outros elementos que possam interferir na manifestação fenotípica desses casos, seja ainda pelo agravo advindo da estruturação psíquica.

O Adilson Azul D3 teve o diagnóstico para PKU confirmado a partir do resultado da TN, realizada depois que o seu irmão, sujeito 6 (Reginaldo D3), teve resultado positivado no Teste do Pezinho. Antes desse fato, foi levado a várias consultas com médicos e, após anos de peregrinação, teve a suspeição de

fenilcetonúria. Mas, na época, foi orientado a buscar tratamento em São Paulo, o que não ocorreu, graças à condição econômica da família. Assim, o paciente não pode realizar o diagnóstico diferencial para PKU e nem tampouco o tratamento, nesse período, de maneira que o agravamento dos sintomas não pode ser evitado: *“Através do Reginaldo que ele começou a entrar em tratamento[...] ele já tinha 8 anos, já teve sequelas. Não teve mais como tratar. Ele já nasceu com problema, quando ele nasceu, ele era molinho. Eu chegava com ele no posto de saúde o povo perguntava ‘ele é molinho, o pescoço é molinho’. Caminhou com 4 anos. Procurei tratamento por um ano, dois anos. Aí, disseram que se eu fosse pra São Paulo, que tinha tratamento em São Paulo. [...] Eu morava em Alagoas, em São José da Tapera. Eu nem dei ouvido porque eu não tinha condições.* (Mãe 3 D3 sobre paciente Adilson Azul com quadro de autismo). Apesar de à data da suspeição da PKU no caso de Adilson Azul realizada pelos médicos, o PNTN³ já haver preconizado a implantação de SRTN’s, em cada estado brasileiro, bem como postos de coletas nas diversas localidades de cada estado, a recomendação da equipe de saúde, à qual o paciente teve acesso, não considerou a orientação do programa e encaminhou a criança para tratamento em outro estado (São Paulo), o que inviabilizou a sua terapêutica, como dito anteriormente. O paciente só teve diagnóstico diferencial para PKU após o irmão ter o seu resultado da TN positivado para esse erro de metabolismo: *“Depois de muito tempo, fui pro Mato Grosso do Sul. Aí, foi lá que o outro nasceu e quando começou o tratamento. Aí, foi feito o Teste do Pezinho do Reginaldo e deu fenilcetonúria. Aí pediu o do Adilson Azul pra confirmar e, aí, deu também. Se ele tivesse nascido em Mato Grosso que nem o outro nasceu, ele não estava assim; ele ia estar que nem o outro [...] porque ele nasceu em um lugar atrasado.”* (Mãe3 sobre Adilson Azul D3). Ademais, a mãe narra que o exame realizado com o paciente, que levou o médico à suspeição da PKU, foi o eletroencefalograma – exame esse que não pode ser utilizado no diagnóstico diferencial para esse erro de metabolismo, já que esta doença só pode ser confirmada através de exame de sangue específico para esse fim. *“Eu fiz o eletro de cabeça e deu que era fenilcetonúria e disse que era pra eu ir pra São Paulo”* (Mãe3 sobre orientação médica à Adilson Azul D3).

A partir do que foi descrito pela mãe verifica-se que os ditos médicos são reorganizados no discurso dos pais e ganham conotações a partir da resignificação que cada um imprime às informações recebidas. As repercussões do efeito deste

processo para o funcionamento psíquico e desenvolvimento do paciente em questão e, ainda, para o próprio tratamento, são inúmeros e algumas vezes são decisivos para a determinação dos rumos dos cuidados necessários à saúde do paciente.

O diagnóstico de PKU para o sujeito 7 (Aderbal Azul D4) adveio, apenas, a partir do resultado da TN da irmã, sujeito 8 (Lindinalva D4), positivado no Teste do Pezinho. Aderbal (D4), na primeira consulta no SRTN, apresentava hipotonia grave, deficiência intelectual severa e sintomas de autismo. O sujeito 8 (Lindinalva D4) é uma criança típica, com diagnóstico e tratamento precoces. Essas duplas, D3 e D4 pertencem a uma camada social de menor acesso à rede de saúde e com menores condições socioeconômicas.

Os pacientes que tiveram resultado falso negativo para PKU nasceram em hospital da rede privada, em um estado da união onde é praticada a coleta de sangue para a realização do Teste do Pezinho, ainda na maternidade, antes das 48 horas (infringindo o período preconizado pelo PNTN). Os dois permaneceram por longo período com quadro sintomático, mas sem a suspeição clínica adequada. A hipótese de PKU no caso do paciente com diagnóstico de autismo (Alice Azul D1) deu-se aos 10 anos de idade e após longa peregrinação por profissionais. O sujeito 2 da dupla 1 (Valdemar D1), nunca foi alvo de nenhuma suspeita diagnóstica, e os seus sintomas de irritabilidade e de agitação nunca chamaram a atenção de médicos, de professores e nem de familiares. Durante a consulta do paciente no serviço, um profissional da equipe percebeu a agitação do garoto, o que lhe chamou a atenção. Solicitou, então, o exame para PKU, que foi positivado. Esses pacientes são de origem social correspondente a uma parcela da população com melhores condições financeiras e educacionais e com acesso à rede de saúde privada. Assim, a mãe narra a confusão de hipóteses diagnósticas da filha, sem contudo haver tido acesso ao encaminhamento adequado por muito tempo: *“Muitos tiques, traços autísticos; sacudir as mãos (SP). [...] outro neuro [...] hiperativa (SP) [...] Inquieta, não descobriu a fonte. Ela tem um temperamento difícil. Os psicólogos falavam que era a educação em casa. Diziam que ela estava precisando de limite, não me ajudava em nada. [...] Faz acompanhamento psicopedagógico. [...]”* (Mãe1 sobre Alice Azul – diagnóstico Hiperatividade/ autismo).

Os fragmentos dos discursos expostos reforçam a importância do diagnóstico e do tratamento precoces da PKU, já que os profissionais, dificilmente, relacionam as

manifestações clínicas à PKU.⁹ Foram necessários 10 anos de peregrinação para que uma neurologista suspeitasse que se tratava de um erro de metabolismo e a encaminhasse para o SRTN do estudo. Os efeitos do atraso diagnóstico ganham proporções físicas e psíquicas,³ acometendo toda família.^{92, 94} Os relatos dos pais muitas vezes estão fixados nas dificuldades dos filhos.

“Eu sempre soube que ela tinha alguma coisa, mas não sabia o quê. Sempre foi diferente. Eu sabia disso [...] (Mãe sobre Alice Azul – diagnóstico Hiperatividade/autismo).

“A gente descobriu o que ele tinha, quando ele começou a andar pra Arapiraca; eu não sei o que diziam, porque eu ficava mais em casa e na roça [...] quando veio descobrir, ele tinha já três anos ou era mais”. (Pai sobre Adilson Azul – diagnóstico autismo).

No caso de Valdemar a suspeição nunca chegou a acontecer antes da consulta de sua irmã no SRTN. Só então, em função de problemas comportamentais exteriorizantes (hiperatividade e agitação), é que o diagnóstico foi suspeitado. Assim, o exemplo da criança Valdemar D1 aponta para o fato de que a hipótese clínica sobre seu quadro de saúde veio apenas da equipe especializada (o que sugere necessidade de mais informação sobre PKU para os técnicos em saúde).

O diagnóstico, advindo da triagem neonatal (Reginaldo, Lindinalva), e de diagnóstico tardio, mas concebido até então como saudável (Valdemar), foi acompanhado, em todos os casos estudados, de sofrimento psíquico por parte deles:

“Quando eu peguei o resultado, em Mato Grosso do Sul, do Teste do Pezinho, disseram que o resultado da fenil dele estava pior do que o de Adilson Azul. Aí, eu pensei que por isso ele estava assim (referindo-se à taxa elevada da PKU no sangue). Eu pensei que ele não ia se desenvolver, que ele ia ser pior do que o Adilson Azul” (Mãe3 D3 sobre Reginaldo).

“Não sei o que vai ser agora com dois filhos doentes” (M1 D1, diante do resultado de Valdemar).

Na interlocução estabelecida entre psicólogos do SRTN e os demais membros da equipe de saúde no tratamento da PKU, o estudo do impacto da notícia é importante, pois, a observação dos psicólogos do serviço aponta para efeitos importantes no imaginário dos pais, como no relato acima. Foram necessários alguns meses para que a Mãe 3 da D3 pudesse se convencer que o seu filho poderia se

desenvolver normalmente. E os primeiros meses do laço dos pais com seus filhos são preciosos do ponto de vista da estruturação psíquica.

É nesse sentido que a elaboração do manual do PNTN (2002)³, realizado pela equipe de atendimento do SRTN referido no presente estudo, contempla, na dimensão psicológica, o cuidado com o impacto da notícia e com os efeitos na tela simbólica na qual o bebê será constituído.

5.2. Funcionamento Familiar

As famílias apresentaram dinâmicas com fragilidades das funções parentais, nas quais, os filhos estão inseridos em um contexto de desorganização psíquica. As famílias apresentam dinâmicas com inúmeras dificuldades na qualidade do laço estabelecido entre as figuras parentais. A relação conjugal apresenta prejuízos nos laços e apontam para dificuldades na interação amorosa entre os cônjuges. Nos casos da dupla 1 e da dupla 4, é verbalizado pelas mães a vontade de romperem com a relação conjugal e a dificuldade de fazê-lo em virtude dos filhos. Aparecem dinâmicas em que a necessária operação da castração e o modo como ela incide (instaurando o limite, o outro como limite ao narcisismo e o amor pelo outro) se apresenta como uma questão. Conduz ao desdém da noção de outro. O embate pai x mãe é frequente e os filhos encontram-se em posição vulnerável e de grande sofrimento psíquico.

Essa árvore está subdividida em duas 2 subcategorias: 2.1 Percepção sobre a mãe e 2.2 Percepção sobre o pai.

5.2.1. Percepção sobre a mãe

Destacou-se como subcategorias a quebra da idealização do filho, o sofrimento materno, o sentimento de desamparo familiar, o sentimento de impotência, adoecimento psíquico, alteração do laço mãe x filho, reposicionamento materno.

Sobre a quebra da idealização do filho:

O que há de comum nas narrativas dessas mães é a quebra da idealização do filho, mesmo quando o diagnóstico foi precoce.

“Quando veio a notícia pra eu renovar o exame dele (referindo-se ao Teste do Pezinho), aí eu comecei a chorar, eu entrei em pranto, eu me desesperei.” (Relato mãe 3 D3 sobre Reginaldo).

“Ontem eu desabei.” (Relato mãe 1 sobre Valdemar no momento do diagnóstico).

Esse filho que, no sonho materno, deveria vir com a aposta da superação de suas faltas, acaba por reabri-las, já que, a mãe vê-se diante da impossibilidade de tomar seu filho como agente de realização daquilo que, para ela, foi impossível de ser concretizado, um dia. Ao contrário, o filho devolve uma imagem para as mães que elas não podem gerar filhos perfeitos. A questão da confrontação do filho imaginado com o filho real será detalhado no tópico Dimensão Psíquica Inicial. Aqui, o eu será discutido é o efeito para as mães seja na questão do sofrimento, seja na questão do adoecimento psíquico.

Podemos destacar nos fragmentos de discurso como as mães, que no seu imaginário concebiam os filhos saudáveis, sofreram com a notícia do diagnóstico do PKU. As razões para o sofrimento são narradas de maneira distintas, porque relaciona-se com a pré-história de cada bebê.

O que está em jogo na situação com duas mães (a da dupla 1 e a da dupla 3) é o conhecimento prévio que têm a respeito dos sintomas da PKU. Sabem já, que é um quadro que cursa com limitações cognitivas e com riscos do autismo.

Quando o bebê apresenta o diagnóstico de uma alteração orgânica, a sua mãe pode vivenciar uma dificuldade de identificação com o seu filho, desdobrando-se em uma suspensão dos seus sonhos que não podem ser reestabelecidos. Nesse sentido, vale a pena retomar as considerações de Mannoni (1999)⁹⁹, segundo as quais a chegada de um bebê com algum tipo de deficiência, na família, acarreta uma grande mobilização dos conteúdos fantasmáticos da mãe, e a doença pode se constituir como empecilho no circuito de troca do sistema mãe x bebê. A depender da relação vincular que estabeleça com a sua mãe ou cuidador, distintas marcas e organizações nas funções orgânicas, anatômicas, musculares, neurofisiológicas da criança, podem se originar. E as restrições, podem então decorrer de dimensões reais, dada pela deficiência, ou imaginárias, em virtude das construções psíquicas que se dão a partir dessas vivências. Uma série de respostas desordenadas, podem advir

nesse encontro com esse quadro que, para elas, se mostra como inesperado, já que supõem os seus filhos como saudáveis e já que, sobre eles, tinham uma grande aposta. É seguindo esse percurso que podemos conceber o risco de uma doença crônica, nessa etapa da infância, incidir na estruturação do indivíduo acometido e no próprio desenvolvimento, porque a diferença ou a deficiência do bebê pode tornar-se o traço que é destacado nas relações que são estabelecidas com ele e que pode se tornar o elemento prevalente nessas trocas com a criança - sejam trocas estabelecidas com os seus agentes parentais e sejam trocas que ocorrem com os profissionais de saúde responsáveis pelo seu tratamento.

Diante de um quadro que acomete o psiquismo do filho, a mãe vê-se abalada e sem condições de lidar com os desafios que são postos para os cuidados que ele vai requerer. ⁹⁹

O desamparo compareceu na narrativa das mães 3 e 4:

[...] Não tem ninguém da família pra orientar[...] nervosa. (Mãe 4 referindo-se à dificuldade de observar os sinais de desenvolvimento de Aderbal Azul D4).

[...] já que eu era sozinha para tudo [...] (Mãe 3 sobre sua relação com Adilson Azul e Reginaldo).

Essas mães vivem em local distante das suas famílias de origem.

Sobre os cuidados com os filhos, verificou-se o sentimento de impotência diante da dura realidade que, na percepção delas, se apresenta.

“Eu já sabia que não era fácil com o que eu tinha, mas ‘vim’ (vir) outro com a mesma coisa” (Observação psicológica sobre a Mãe 3 da D3 a respeito da doença de Reginaldo).

“Os dois doentes, é muito para mim [...]” (Relato da Mãe 1 da D1 a respeito da doença de Valdemar).

Esses filhos eram esperados como filhos saudáveis, já que na percepção delas, eram assintomáticos.

A alteração no laço mãe x filho, foi percebida em todas as duplas com todos os filhos, mas tiveram marcas diferentes: no caso das crianças autistas privadas de linguagem as mães deixaram de estabelecer trocas interativas com os filhos:

“[...] Antes eu não falava com ele [...]” (Mãe 3 sobre sua relação com Adilson Azul).

“[...] A mãe pouco se dirigiu à ele [...]” (Registro da psicóloga sobre a Mãe 4 a respeito da sua relação com Aderbal Azul).

“[...] Vivia em cárcere privado [...]” (Registro da psicóloga sobre a condição de Antonino Azul).

Nos casos em que os filhos apresentaram sintomas de autismo, existe uma ruptura no sistema de trocas - porque, ao não se ofertarem como objeto de gozo à sua mãe, a fragilidade desse laço institui-se de maneira a produzir efeitos que acabam por acarretar prejuízos cada vez maiores para o estabelecimento das trocas mãe x bebê, desdobrando-se em risco da fratura da função materna. Sem esses elementos, todo o acesso à linguagem está prejudicado. E essa situação de desencontro perdura e é observada nos filhos autistas, já crescidos: *“Penso que não vou conseguir com o Adilson Azul, não sei, ele não para, ele não presta atenção.”* (Mãe 3 sobre Adilson Azul). *“Parece ter desistido do mais velho, acha que não tem jeito.”* (Observação psicólogo sobre Mãe 3 Adilson Azul).

No caso da Mãe 2 da D2 o que se se observou foi um fechamento no circuito mãe x filho, no qual, ninguém podia adentrar:

“Mãe não gosta quando ninguém fala com ele. Mas eu digo que não pode ser assim [...] ninguém podia dizer nada.” (Irmã cuidadora D2 sobre Antonino Azul)

Uma das maneiras encontradas por essas mulheres diante da falta aberta com o nascimento do filho enfermo, é colocar-se numa conduta compensatória de ser ela, a pessoa em condições de lidar com as dificuldades de sua criança (Mannoni, 1999) ⁹⁹.

O trecho acima retrata como a qualidade do laço mãe x filho fechou-se em uma relação circular. Para Mannoni (1999) ⁹⁹, a posição compensatória adotada pela mãe para lidar com sua ferida narcísica, pode acarretar o afastamento de um terceiro, particularmente dos pais, da dinâmica. Essa é a maneira, que as mães podem encontrar para lidar com o seu narcisismo, agora ferido. Outras vezes, é o pai quem se afasta da relação, favorecendo a manutenção da dinâmica circunscrita na relação mãe e filho.

A doença do filho pode reeditar questões relacionadas à castração materna, que pode acabar se sentindo fadada a um enlace com seu filho, de maneira que não consiga conceber um modo de separar-se dele:

"[...] se a mulher não permite que reclame com os filhos, também, não tem o que fazer" (Pai dos Adilson Azul e Reginaldo ao relatar as suas razões para a sua omissão na dinâmica familiar).

"A mãe de alguma maneira estabeleceu um circuito fechado entre os dois (mãe x filho)." (Registro psicológico da descrição de irmã cuidadora sobre mãe dos Emília e Antonino Azul).

A castração é definida como uma operação simbólica, cujo agente é o pai Real. Essa operação incide sobre um objeto imaginário, no caso, o falo. Essa operação interdita o incesto e, assim, a falta significada na castração é uma falta simbólica. Nessa situação citada, ao contrário, existe o risco da interdição não se dar, acarretando feitos secundários às manifestações sintomáticas que não são dadas pela doença em questão, mas sim, originados no laço materno/paterno. O impacto sofrido pelas mães em relação aos filhos que tiveram diagnóstico tardio e apresentaram os sintomas da PKU, também merecem reflexão, porque esses sintomas aparecem ainda na primeira infância. Bebês com quadros de hipo ou de hipertonia, afetam radicalmente a dinâmica do diálogo tônico presente, regularmente, nas trocas entre as mães e os filhotes humanos. As imitações precoces aparecem ligadas ao desejo, à demanda que por sua vez estão relacionados, inicialmente, à dimensão oral: à boca e à língua. Na sequência, a imitação alienante, na perspectiva de Wallon (2007) ⁹⁵, coloca em jogo a postura e o tônus do eixo corporal que derivam dos cuidados maternos. São o olhar, a palavra, o seio e o gesto que sustentam a função de orientação e de norteamto. (Levin, 1995) ⁹⁶.

Mas se as mães não obtiveram as respostas de seus filhos diante dos seus cuidados, em relação à pulsação tensão e distensão, elemento fundamental no estabelecimento do diálogo tônico no sistema mãe x bebê, pode decorrer uma ruptura nessas trocas porque se estabelece a impossibilidade de devolução dos filhos à suas ações (ações que pratica no sentido de aplacar as necessidades dos seus bebês) e isso acaba, também, por alterar o seu próprio funcionamento. Esse risco, no caso da fenilcetonúria, é agravado porque, dentre as manifestações clínicas da PKU, a irritabilidade e a inconsolabilidade são sinais que atravessam a possibilidade de leitura

dos choros e dos gestos do seu bebê e toma-los como demandas, dada a dificuldade de compreensão do que pode ser suposto a partir deles.

As mães mostram-se mal colocadas na função materna e queixam-se de sentirem-se atribuladas, exaustas:

“[...] Afirma, ainda, que não tem paciência com as crianças”. (Observação psicólogo sobre Mãe 4 da dupla 4).

“[...] É muito para mim [...]” (Relato Mãe 1 sobre Alice Azul e Valdemar).

Sobre o sofrimento psíquico, pode-se perceber que todas as mães apresentaram essa questão em suas narrativas. Mas, não se observou a relação de sofrimento exclusivo no quadro dos autistas. Esse estado esteve presente também nos casos em que as mães supunham que os filhos eram saudáveis e que, mediante a TN, tiveram o teste positivado para PKU:

“Eu estou angustiada; choro pra caramba.” (Mãe1 D1 - Alice Azul e Valdemar)

“[...] muito nervosa e diante da dificuldade dos filhos, chora muito.” (Descrição do psicólogo sobre M4 D4 – Aderbal Azul e Lindinalva)

“[...] Eu não esperava dela ter nada. [...]” (Relato de M4 D4 sobre Lindinalva)

O adoecimento psíquico foi presente em três das mães.

“[...] mãe deprimiu e vive a maior parte do tempo deitada, desde o nascimento de Antonino; desde que ele era muito pequeno e que ela percebeu que ele tinha deficiência. (Irmã cuidadora D2 sobre mãe).

“Ideações suicidas [...]”. (Registro psicológico sobre Mãe Adilson Azul e Reginaldo D3).

“[...] Tem horas que eu penso que vou enlouquecer com esses meninos.” (Mãe sobre sua relação com Adilson Azul e Reginaldo D3).

Traz com essa declaração, o conteúdo mortífero presente. O filho, Reginaldo, dessa senhora, em um determinado dia chega à porta da sala da psicóloga do SRTN em uma sessão e diz: *“Eu vim sozinho”.* *“Perguntei pela mãe dele e ele respondeu: - morreu. E eu indago: - Morreu? –Morreu. Responde ele. - Como? Retruco. - No fogo. Diz o menino. [...] Após intervenção com a criança, converso com a mãe e ela diz que já havia pensado em se matar. E que ela falava isso muitas vezes na frente das*

crianças[...]. Ela chora muito nessa sessão e fala da sobrecarga e do sofrimento com os filhos doentes[...]. Em outras sessões Reginaldo já havia trazido o conteúdo de morte. Depois desse dia, não mais". (Observação psicólogo sobre Reginaldo D3).

A depressão materna é citada por autores distintos como uma das reações possíveis ao nascimento de um bebê com alguma deficiência, destacando sintomas como: dificuldade para conciliar o sono, crises de choro, desinvestimento de atividades que antes eram concebidas como prazerosas, entre outros (Frizzo & Piccinini, 2005).⁹⁴

No caso da M4 da dupla 4, além das situações de viravolta advindas dos cuidados com os filhos, o retorno de conteúdos ligados à sua vivência com sua mãe, compareceu no seu discurso.

"Diz sempre estar nervosa; pensa em se matar [...] uma vez, pensou em tocar fogo nas cortinas da casa[...] mas aí, na mesma hora, pensa se vai conseguir tirar as crianças, aí volta e pensa que não vai fazer nada. Pensa que vai ficar louca [...]" (Mãe Aderbal Azul e Lindinalva, D4 referindo-se ao seu sofrimento psíquico). *"Minha mãe também é estressada, então é de família. É tudo estressada".* (Mãe 4 Aderbal Azul e Lindinalva D4, referindo-se à sua história de vida)

O estado das mães esteve agravado em decorrência da relação com os maridos. Isso aparece no discurso da M1, M3 e M4:

"[...] o pai não se envolve, trabalha, trabalha, esquece." (Mãe Adilson Azul e Reginaldo D3).

"Só vive nervosa por causa do marido. Diz que não gosta dele e que ele não gosta dela." (Relato da Mãe 4 Aderbal Azul e Lindinalva D4, referindo-se à sua relação conjugal). Essa situação oscilava nos momentos em que a situação familiar estava mais tranquila, seja porque o pai estava ausente viajando, seja porque ele estava trabalhando, ou ainda, porque estava mais controlado em relação ao consumo de álcool.

"Eu tinha umas crises que eu quebrava tudo dentro de casa [...] juntava o trabalho dos meninos, mais o nervoso que eu passava dele (referindo-se ao marido) [...]" (Mãe 4 Aderbal Azul e Lindinalva).

Nem todo sofrimento adveio exclusivamente da relação com os filhos afetados pela doença. Analisando a problemática no funcionamento psíquico da mãe 4, é

forçoso destacar que ela está presa à repetição da sua vivência como filha e presa ao sofrimento psíquico que sua mãe teve, enquanto mulher. *‘[...] ela é pirracenta [...] Também era assim quando pequena.’* (Mãe 4 referindo-se a sua relação com Lindinalva D4 e à própria situação vivida com sua mãe).

Profundamente identificada com sua filha Lindinalva, a mãe faz com ela o que vivenciou antes, na condição de passividade, como filha, na relação com sua mãe. Verifica-se nos fragmentos acima o deslocamento realizado pela mãe em um percurso marcado da passividade para a atividade, levando-se em consideração as contribuições de Brazelton (1992)⁶³ sobre as razões que conduzem uma mulher a levar sua gestação adiante. Esse deslocamento entre essas posições passiva-ativa já foi descrito por Freud (1920)⁶⁴, em *Além do Princípio do Prazer*. No caso em questão a repetição da cena do sofrimento advindo das trocas com as figuras parentais retornam e forçam uma elaboração, sob pena de uma devastação sem precedentes à sua vida e à vida dos filhos. Esse retorno, marcado pela vivência de um grande desprazer, traz suas marcas mortíferas, fruto da insistência do conteúdo recalçado que busca emergir. Lindinalva é sua única filha e é a mulher única na família: única neta, única sobrinha. A família tem 15 netos homens e ela apenas do sexo feminino.

É vital, portanto, considerar a compulsão à repetição nesse caso, sob dois aspectos: o primeiro relaciona-se ao par sadismo – masoquismo, na dinâmica de uma volta em relação à passividade – atividade, no que tange ao sofrimento que vivenciou, enquanto filha, e que agora retorna como uma situação que se desdobra sobre sua única filha (que não é apenas única mulher na família no seu núcleo familiar, mas que é a única neta, sobrinha etc. do lado paterno e materno, como já citado): *“[...] muito geniosa e por isso apanha muito [...]”. “[...] apanha até formar calombo.”* (Mãe 4 da dupla 4 referindo-se às surras que dava na filha que, na época, estava com 1 ano e 1 mês e 15 dias).

Os fragmentos acima retratam a relação que a mãe 4 da dupla 4 (D4) tinha com sua mãe as repetições que ela estabeleceu ao ser mãe de uma menina, Lindinalva.

Outro aspecto que também pode se relacionar com a compulsão à repetição, diz respeito à condição de mulher, já que, o sofrimento que apareceu em seu discurso sob forma de repetição do que ela presenciava da relação no casamento de seus pais,

ela revivenciou no seu próprio casamento. Retrata-se, nesse caso uma situação de puro gozo, em que a pulsão de morte comparece repetidamente:

“[...] 21a de casamento de mãe [...] (avó materna de Aderbal Azul e Lindinalva), foram 21a de sofrimento. Pai (avô materno de Aderbal Azul e Lindinalva) era cafetão[...] Rezava todos os dias pedindo a Deus para não gostar de ninguém[...]” (Mãe 4 Aderbal Azul e Lindinalva D4, referindo-se à relação de seus pais). *“Minha mãe sofreu muito[...] Desde novinha que ela casou com meu pai.”* (Mãe 4 Aderbal Azul e Lindinalva D4, referindo-se à sua história de sofrimento de sua mãe).

“Foi criada assim [...] com atribulação; foi criada sem o pai[...] de uma família de separação[...]” (Pai 4 sobre mãe 4 da dupla 4).

Aquilo que a mãe traz como questão da relação de seu pai com sua mãe (a quem ela adjetiva de cafetão), e da relação dele com prostitutas, aparece, agora, como queixa do marido, guardando as especificidades de cada caso, mas, ressaltando esse significativo que é algo que retorna: *“Há dois anos atrás, estava com um cara na farra. Ela foi para Colônia. Nessa Colônia a prostituição é grande. Meninas de 12 anos já estão na vida[...]”* (6ª entrevista) (Pai, referindo-se à mãe de Aderbal Azul e Lindinalva)

“O pai diz de me entregar eles e Lindinalva fica chorando, porque eu bato nela” (Mãe 4 referindo-se à relação com os filhos, destacadamente com Lindinalva D4).

Esses dados apontam que o sofrimento psíquico materno e as questões do funcionamento familiar não estão articuladas apenas com a notícia da doença e nem com as manifestações clínicas da PKU. A pré-história de cada um dos pacientes (condição de todo ser vivente), vem atravessada pela história das figuras parentais.

A condição de confusão em relação à dieta, relacionou-se com diferentes fatores: dificuldade financeira, desorganização familiar, à má orientação sobre os alimentos permitidos na dieta (dadas por um outro SRTN) e dificuldade em estabelecer limites - que serão abordados em subcapítulo específico. Aqui serão abordadas apenas, os aspectos relativos à percepção materna sobre os cuidados com os filhos.

Um dos elementos que contribui para que a adesão à dieta não ser adequada é o desconhecimento dos pais a respeito dos efeitos da PKU não tratada.¹⁶ Mesmo as mães que puderam acompanhar o desenvolvimento comprometido dos filhos que

não tiveram acesso a dieta específica para esse caso, não privaram, devidamente, os filhos que tiveram o diagnóstico no Teste do Pezinho, do contato com alimentos proibidos. As mães da dupla 3 (D3) e da dupla 4 D4 constituem exemplos desse fato, mas argumentam razões distintas: a mãe da dupla 3 narra sua confusão em relação à dieta graças à orientação errônea que recebeu no SRTN onde seus filhos foram triados e tratados inicialmente. Já a mãe da dupla 4 argumenta a dificuldade da filha menor com a ingestão da fórmula e a dificuldade financeira vivida pela família.

Embora nenhuma das mães trabalhe, apenas a M4 narrou dificuldades com relação às questões financeiras como entrave à manutenção da dieta. Por depender do marido, não pode prover a necessidade dos filhos quando a precisão se fez presente. A narrativa inicial dessa mãe sobre a alimentação foi a recusa da fórmula proteica por Lindinalva. Dois pontos são importantes com relação à esse produto: é fornecido gratuitamente pelo estado e é pouco palatável, graças ao sabor e ao cheiro peculiares. As queixas recorrentes de adaptação à ingestão desse preparado proteico são oriundas de pacientes que tiveram o tratamento tardio. Ao contrário, todos os pacientes desse estudo que tiveram que introduzir essa fórmula em suas dietas, aceitaram bem. Mesmo os pacientes da dupla 1, que já apareciam na narrativa materna com dificuldades alimentares (Alice Azul com quadro de obesidade e questões com a dieta para emagrecimento e Valdemar com quadro de seletividade alimentar), aceitaram bem o preparado proteico.

O argumento da crise financeira como causa da dificuldade do tratamento, não pode ser considerada em todo tempo em que os pacientes da dupla 4 estiveram em tratamento, já que a condição financeira de seus pais pode melhorar com o passar do tempo. Igualmente, o argumento da mãe da dupla 3 de que a forma inapropriada de cuidar da dieta do filho, tendo como base a orientação equivocada do serviço em que eram tratados anteriormente, também tem um prazo de duração; no momento em que os pais tiveram acesso às orientações da nutricionista do atual serviço em que estão matriculados, compatíveis com o tratamento protocolado pelo Ministério da Saúde, para PKU. Ainda assim, os níveis de FAL no sangue dos pacientes não vieram dentro do esperado em inúmeros exames. Ao contrário, muitas vezes, os níveis flutuaram e/ou se mantiveram altos em consultas consecutivas.

Os cuidados com a dieta da fenilcetonúria requerem vigilância, perseverança, limite, paciência, investimento. Predicados que, a condição vivenciada na relação mãe

x filho, em que o sofrimento psíquico comparece de maneira veemente, são difíceis de serem mantidos. Convocada a uma disciplina para tratar das crianças enfermas, a mãe responde a essa convocatória de maneira confusa, pensando mesmo em desistir do tratamento. Diante do estado psíquico materno, todo cuidado com os filhos torna-se um desafio causticante.

A questão da dificuldade de estabelecer limites para a dieta, foi narrada pelas mães das duplas D3 e D4 e pelo pai da dupla D4. Destaca-se o comportamento da filha Lindinalva, que segundo a M4, em um tempo, apresentou recusa aos alimentos específicos, sobretudo à fórmula proteica, e, em um segundo momento, apresentou várias transgressões ao roubar alimentos proibidos. *‘[...] Tem que ter alguém vigiando Lindinalva 24 horas [...] A mãe diz que está cansada, não tem paciência [...]’* (Registro do psicólogo a respeito do relato da Mãe 4 sobre cuidado com a filha Lindinalva).

A problemática da dieta será discutida em sessão específica. O que importa salientar aqui é que, no caso do diagnóstico tardio para PKU, verificou-se que a queixa das mães adveio dos filhos terem sido privados do tratamento em tempo hábil de evitar os sintomas da doença na criança. Percebe-se, contudo, a contradição no discurso das mães, destacadamente da M4 da D4, uma vez que no primeiro tempo da inadequação ao tratamento, seus filhos eram ainda incapazes de serem os protagonistas dos furos da dieta; um deles, Aderbal Azul, não tinha adequada mobilidade e permanecia, bom tempo, dentro de um cercado e a outra era ainda bebê. O que salta aos olhos nesse caso é que, para a mãe e para o pai, toda possibilidade de estabelecer limites estava prejudicada, em virtude da dinâmica psíquica de cada um e, por desdobramento, de toda família.

‘[...] minhas irmãs estão ajudando, botei uma menina para ajudar [...] tenho certeza que o PKU⁹ de Lindinalva vai dar certo [...] G. (Mãe 4) só quer saber de farras de cachaçada [...] Agora ela já está com outro homem’ (Relato do Pai 4 sobre Mãe 4)

‘[...] Eles estão mais cuidados do que quando estavam comigo... comigo os meninos ficavam na rua passava da hora de comer [...] na casa da mãe dele não tem como sair (Relato da Mãe 4 sobre cuidado com os filhos Aderbal Azul e Lindinalva).

A dificuldade em estabelecer limites também foi perceptível no caso de Adilson Azul, mas que pode ser reordenado a partir da intervenção psicológica: *‘[...] Antes ele*

⁹ Maneira como é referida, comumente pelos pais, a taxa de FAL no sangue.

ia na geladeira, pegava tudo fazia um meleiro, agora quando ele quer uma coisa, ele pede [...]’. (Relato da Mãe 3 sobre a possibilidade de estabelecer limites ao filho Adilson Azul).

Sobre a mudança no funcionamento familiar e no reposicionamento materno, percebeu-se que duas das mães (M1 e M4) separaram-se do marido, estabelecendo um limite ao quadro de sofrimento advindo da relação com o casamento. Submissas aos pais das crianças, as mães viam-se fragilizadas na condição psíquica que se encontravam e não estabeleciam regras em muitas situações de sua vida, inclusive, na relação com o marido. É só depois que conseguem concretizar a separação no plano Real, que desdobra em uma regulação do laço.

“A mãe, logo que soube o diagnóstico dos filhos, e iniciou o tratamento, resolveu separar-se do marido. [...]” (Registro do psicólogo sobre relato da mãe 1 D1).

A mãe da dupla 1 separou-se estabelecendo contornos para a nova maneira de vida que queria imprimir para si e para suas crianças.

A mãe ficou com o Aderbal Azul, único filho que havia planejado ter:

Desde que ele mudou, eu já estava separada, só que ele não estava querendo aceitar.... Agora foi para valer [...] (Mãe 4 referindo-se à separação do marido).

M4 casou-se de novo e estabeleceu, na nova relação, uma dinâmica diferente do casamento anterior.

[...] Minha vida está melhor [...]’ (Mãe 4 referindo-se à nova condição de existência).

A M3 pode se deslocar da posição anterior e convocar o marido para estabelecer uma nova dinâmica na relação familiar, o que trouxe um quadro de maior tranquilidade.

[...] Eu agora falo e ele atente [...]” (Mãe 3 sobre Adilson Azul).

A mãe da dupla 2 sempre permaneceu ao largo do tratamento dos filhos e foi a irmã deles, que assumiu o papel de cuidadora de ambos. Era ela quem comparecia às consultas e era ela quem zelava pela condução da dieta de ambos. Nesse caso, também, a adesão ao tratamento não foi conforme o esperado e depois de 5 anos, o tratamento foi abandonado. Nesse sentido, o cuidado com o bebê, com a criança, com o paciente com deficiência e com autismo (em condição de vulnerabilidade) deve acontecer de maneira a envolver o cuidado com a mãe e com o pai, quando estas são

figura de referência. Trata-se de uma dinâmica que alude a lugar do filho no psiquismo materno e, ainda que a irmã cuidadora pudesse ter feito uma certa suplência de uma função na vida desses pacientes, os obstáculos encontrados não tiveram a possibilidade de serem ultrapassados. A mãe 2 da D2, nunca compareceu ao serviço.

Portanto, a sustentação às mães é fundamental nos casos de tratamento das doenças crônicas, sob pena dos cuidados com os filhos acometidos serem atropelados pelo funcionamento psíquico materno.

5.2.2. Percepção sobre o pai

Os pais apresentaram dificuldade na relação os filhos; os pais ou demonstraram agressividade em relação aos filhos ou não participaram suficientemente da vida deles. Nas narrativas percebe-se o quanto a relação com os pais esteve sempre alterada. Na descrição dos casos, o pai dos Alice Azul e Valdemar e o pai dos Aderbal Azul e Lindinalva demonstraram alto grau de irritabilidade e de violência. Nos casos do pai dos Emília e Antonino Azul e do pai dos Adilson Azul e Reginaldo a interação era precária.

“[...] não é de palavras. Se ele estiver nervoso, ele vai, grita qualquer palavrão com as crianças presentes. É muito difícil...[.]”. *“[...] Professor de um curso superior, muito inteligente, mas desequilibrado.”* [..]

Embora o pai da dupla D1 mostre-se agressivos, a ação de violência foi declarada com o filho autista:

“[...] uma vez pegou o cachorro da filha e jogou contra parede”. (Mãe1 D1 sobre pai dos Alice Azul e Valdemar).

Já o pai da D4, é narrado como violento em relação ao autista, mas a agressividade se estende a todos: “O pai é violento com ele, quando bebe, chuta, não tem paciência; manda afastar quando chega junto. [...]”. (Mãe4 D4 sobre a relação do pai 4 com Aderbal Azul).

“R. (pai 4 D4) está indo para São Paulo de novo [...] quero que ele vá logo. Aqui, ele está bebendo demais[...] aqui, a família toda dele bebe. Ele quer sair da bebedeira e os irmãos, que moram em São Paulo, são crentes[...] ele é muito agressivo com os meninos quando bebe [...] e se os meninos mexerem com ele[...]” (Mãe dupla 4 referindo-se a pai da dupla 4).

A expressão da pulsão de morte, mediante a suspensão do seu silêncio, dá-se de maneira aberta e em uma forma extremada de destruição, impactando no laço desses pais com seus filhos, acarretando o risco, na dinâmica da relação, o destroçamento do objeto. O pacto com a vida encontra-se, nessas vivências, diante da iminência de uma ruptura, graças à essa manifestação mortífera. A ambivalência entre Eros e Tanatos compõe um dos polos da dualidade no processo de constituição do sujeito e é suposto em toda a proposta freudiana de construção do sujeito.¹⁴⁰ Percebe-se aqui, nos casos narrados, uma iminente ruptura com os fundamentos da vida, diante da incomensurável manifestação da pulsão de morte. A forma de operar desta pulsão no aparelho psíquico é inexaurível e silenciosa. Nos casos narrados, houve uma suspensão do seu silêncio, fazendo-se revelar de maneira violenta, demonstrando como os objetos da relação foram destituídos em seu atributo de semelhante. A falência da Lei do Pai aponta para fragilização da vida social. Os filhos, em um momento inicial, foram marcados por uma relação violenta e abusiva. O que se observa nesses fragmentos de discursos são cenas distintas em que a dinâmica pai x filho, mãe x pai x filho se instauraram; os pais da dupla 1 e da dupla 4, apresentam um funcionamento psíquico abalizado por uma precariedade na relação com as questões relativas ao barramento da atividade pulsional (pulsão de morte). As narrativas evidenciam como houve a destituição do lugar dessas crianças em seu atributo de outro, de semelhante e, mais gravemente, de sua condição de filho. É isso que aparece nos discursos sobre os pais das duplas 1 e 4. A carência de pacto das leis da cultura se instaura e apresenta-se como efeito do processo da desestruturação dos vínculos¹³⁹.

“[...] ele é nervoso e agressivo; acha que Aderbal Azul tem medo dele.” (Mãe 4 sobre pai 4 da dupla 4).

Se a violência marcou os laços dos pais das duplas 1 e 4, os pais das duplas 2 e 3 apresentam um distanciamento, que, ainda assim, tem seu conteúdo mortífero:

“[...] provedor da família. Nos dias em que Antonino Azul está mais agitado, o pai só vai para a roça à tarde. Mas pouco ele interfere na vida do filho. (Registro psicológico da descrição de irmã cuidadora sobre pai de Emília e Antonino Azul).

“[...] o que você disser aí, é pra mãe ouvir porque eu saio de manhã e só chego de noite; ela que fica com eles.” (Pai de Adilson Azul e Reginaldo D3).

Apesar do seu afastamento, o pai 3 da D3 declara sua preferência por Reginaldo “[...] acho que porque é normalzinho [...]” (Pai de Adilson Azul e Reginaldo ao relatar as suas razões para a sua omissão na dinâmica familiar).

O distanciamento desse pai é permeado pela posição da mãe que se colocou em uma posição tal que não autorizou a um terceiro comparecer à dinâmica mãe x filho: [...] “se a mulher não permite que reclame com os filhos, também, não tem o que fazer.” (Pai de Adilson Azul e Reginaldo ao relatar as suas razões para a sua omissão na dinâmica familiar).

“[...] eu dizia que, já que era eu sozinha pra cuidar deles, que eu sofria sozinha, eu também não deixava o pai se meter em nada; o pai brigava e eu não deixava. Aí ele calava.” (Mãe sobre pai de Adilson Azul e Reginaldo D3).

Além desse relato, percebe-se que a mãe da dupla 2 (ver tópico percepção sobre a mãe) nunca permitiu que ninguém interferisse na relação com Antonino Azul D2. Para Lacan⁷¹, é a possibilidade da mãe vetorizar o seu olhar para o lugar de um terceiro da relação, que a função paterna pode se estabelecer, fazendo uma mudança na dinâmica dual, então instalada. Sem essa condição, sem a possibilidade de se fazer um apelo a esse terceiro, a dinâmica está em risco de manutenção em uma posição de alienação.

A partir do comparecimento dos pais na vida dos filhos, promoveu-se uma mudança na dinâmica relacional mãe x filho, mãe x pai x filho:

“O pai chegou em casa falando grosso; você vai ficar aí; ele ficava. Ele dizia: eu não gosto de meu pai, não. Mas era preciso porque ele não me obedecia. Agora ele obedece; o pai foi botando limite e eu fui atrás”. (Mãe sobre pai de Adilson Azul e Reginaldo, após entrevista psicológica).

“Pai tem se colocado mais, concordando [...] com necessidade de ensinar a ele as coisas. (Irmã cuidadora sobre relação do pai com Antonino Azul).

Três dos pais puderam se aproximar mais dos filhos, apontando para uma mudança na dinâmica até então apresentada. Essa nova posição foi reconhecida pela percepção das mães das crianças: [...] “às vezes o Adilson Azul corre e vai pro colo do pai. Aí o pai fica mostrando: ‘ó, ó, ó’ [...] o pai gosta.” (Mãe sobre relação do pai com Adilson Azul).

A situação de agressividade de P4 das D4 com o filho Aderbal Azul se estende até o momento em que pai presencia uma crise convulsiva do filho, e que nunca havia visto. Essa manifestação no Real do corpo da criança, aludindo à condição de fragilidade e de risco de morrer, atua como um apelo ao cuidado, conforme indica a mãe na sua narrativa sobre a mudança do pai do Aderbal Azul: “[...] *O pai que nunca tinha visto (a crise convulsiva) se desesperou. De lá para cá passou a tratar com mais cuidado e passou a dar mais carinho*”. (Mãe sobre a relação do pai com Aderbal Azul).

O pai da dupla 4, depois de sua separação, tomou a responsabilidade da filha Lindinalva para ele. É, dentre os pais, o mais assíduo no serviço e o que mais se coloca em suas questões e na relação com os filhos e com a família.

No caso da dupla 4, há um enlace complexo entre os fantasmas que se imbricam na dinâmica da relação pai x filho, pai x mãe x filho, porque a história da mãe entrelaça-se com a dinâmica psíquica da figura paterna das crianças, órfão de pai desde os 10 anos de vida e com quadro de alcoolismo.

[...] Meu pai faleceu [...] meu pai faleceu, eu tinha 10 pra 11 anos. Meu pai morreu do coração; foi infarto.” (Pai 4 D 4).

As marcas produzidas pela perda do pai, são narradas pelo pai 4, como o momento em que foi exposto ao desamparo.

No caso da dinâmica resultante da relação pai x filho x mãe, observa-se na mãe 3 e na mãe 4, uma fragilidade, de estabelecer um ponto de ordenamento à todo descontrole vivenciado. A lei da proibição do incesto e do assassinato do pai – pilares da história freudiana – se estabelece como Lei do desamparo, como uma ética da Lei. Quando essa Lei não pode ser operada, por intermédio de um terceiro, a onipotência comparece de maneira prevalente e, em consequência, emergem possíveis efeitos psíquicos e sociais; a não-sustentação da vida psíquica e mesmo a morte orgânica podem advir dessa condição.

A visão de fragilidade da saúde de Aderbal Azul e de referência a uma Lei, tanto quanto o acompanhamento psicológico possibilitaram ao pai da D4 apesentar uma nova possibilidade de estabelecer mudanças no laço com os seus filhos. A separação de sua mulher, e a escolha desta por uma nova figura amorosa, também favoreceu o estabelecimento de uma nova dinâmica na relação entre os familiares. O pai passou a ser o cuidador central de dois dos filhos Lindinalva e um irmão sem quadro de PKU.

“[...] ele levou os meninos; disse que ia ficar com ele (menos Aderbal Azul) [...] eu decidi que não queria mais”. (Mãe sobre pai de Aderbal Azul e Lindinalva).

O pai 1 da dupla 1 e o pai 2 da dupla 2 nunca compareceram ao serviço. Mas o pai da dupla 2 sofreu os efeitos das intervenções da cuidadora e pode mudar sua maneira de posicionar-se diante de Antonino Azul.

5.3. Percepção de pais e/ou cuidador sobre o tratamento de fenilcetonúria

Os casos estudados apontam para a percepção de grande dificuldade por parte dos pais em lidarem com a dieta específica para o tratamento da PKU, a que os pacientes estavam submetidos, destacando como pontos de entrave a aquisição dos alimentos, seja pela dificuldade de acesso a esses mantimentos (em virtude da distância de suas moradias), seja por dificuldades financeiras. Relatam ainda a dificuldade de controle dos filhos, no que diz respeito à ingestão de alimentos proibidos. Além disso, percebeu-se que, também, estiveram sujeitos a orientações equivocadas.

As questões relatadas pelos pais, com exceção da mãe da dupla 1, apontam para a dificuldade na aquisição dos alimentos, especificamente em virtude de dificuldades financeiras (nos casos em que os pais possuíam menor condição aquisitiva), e de controle das transgressões dos filhos. Além disso, foi também relatada a recusa de alguns pacientes à fórmula proteica.

No momento inicial do tratamento, todos narraram medos de transgressões da dieta:

“A dieta é complicada porque ela assalta [...] já tentei fazer dieta com ela, por causa do peso, e não deu certo[...]” (Mãe sobre Alice Azul D1).

“Ele não sentia falta do feijão, agora ele está sentindo”. (Irmã cuidadora mãe1 sobre o tratamento de Antonino Azul).

“Medo dele não se adaptar ao mingau. Ele é anêmico, porque não come. Ele só comeu fruta até os onze meses. Ele está aceitando o PKU¹⁰, mas tem que tomar com fruta. Mas isso já me acalma. Mas frutas, ele não come. Ele é difícil pra comer. Sempre foi.” (Mãe1 sobre o tratamento de Valdemar D1).

¹⁰ PKU: fórmula proteica, fornecida no período, para o tratamento dos pacientes.

A maioria os pais relataram casos de transgressões da dieta, argumentando razões diferentes:

Ou os pais cedem às vontades dos filhos:

“É só feijão que ela (a mãe) está dando”. (Irmã cuidadora sobre tratamento Antonino Azul).

“Sempre quer comer uma coisa que não pode comer, porque aumenta a fenil. Como ele tratou desde novo, né? Ele se desenvolve.” (Mãe 3 sobre o tratamento de Reginaldo).

Os responsáveis falam que não sabiam se alguns alimentos eram proibidos:

[...] “comeu milho, porque não sabia que o milho era alimento controlado”. (Irmã cuidadora sobre tratamento de Emília).

Em virtude de informações equivocadas:

Lá [...] tinha cozinha experimental, mas era diferente; lá dava uns doce de leite, dava passoquinha de amendoim, dava pipoca[...] eu gosto mais da daqui.” (Mãe3 dupla 3).

A mãe relata que recebeu informações errôneas da equipe do SRTN de origem, que tratava de seus filhos, a respeito da dieta determinada para o tratamento da PKU. Relata ainda que, no próprio serviço de referência de origem, eram oferecidos produtos incompatíveis com o protocolo de tratamento da PKU. No tratamento desse erro de metabolismo, é preconizado a ingestão de produtos pobres e /ou isentos de FAL.^{1,16} Os alimentos mencionados na narrativa da mãe 3 da D3, ao contrário, são ricos nessa substância. A nutricionista do serviço do estudo entrou em contato com os profissionais do SRTN de origem dos pacientes da dupla 3 e constatou as informações da mãe.

Em virtude da recusa da fórmula proteica:

“Hoje não quer comer nada. Toma apenas suco de laranja, de acerola e o leite NAN¹¹.” (Mãe D4 Lindinalva).

A dificuldade com o paladar da fórmula proteica, também, foi relatada pela mãe 1 da dupla 1 sobre Alice Azul, mas isso não foi razão para burlar a dieta:

¹¹ A preparação da fórmula proteica deve ser feita em associação com o leite de vaca. O produto referido é um dos que tem menor teor de FAL e por isso mesmo é recomendado no tratamento dietético da fenilcetonúria.

“Alice Azul tomou ontem, pela primeira vez, o mingau e não conseguiu; tomou chorando.” (Mãe sobre tratamento da fenilcetonúria de Alice Azul D1).

De todos os pacientes estudados, apenas 2 tiveram a oportunidade de realizar o Teste do Pezinho em tempo precoce: foram Reginaldo e Lindinalva. O paciente Reginaldo foi triado e tratado inicialmente por outro serviço e aos cinco anos foi transferido para SRTN/BA. A paciente Lindinalva foi triada e tratada no SRTN/BA, desde sempre, e foi um dos primeiros casos acompanhados pelo serviço. Nesse tempo inicial, dois fatores merecem destaque: em primeiro lugar, na época em que Lindinalva foi diagnosticada, a conduta adotada no SRTN/BA, para o tratamento da PKU, era a privação do aleitamento materno, como forma de controle dos níveis de FAL no sangue.

“Mamou durante dois meses. Assim que recebeu o preparado proteico, desmamou e introduziu a alimentação artificial” (Registro do psicólogo sobre Lindinalva a partir do relato materno).

O segundo ponto a ser destacado é que na época do diagnóstico de Lindinalva, ainda não havia, nesse serviço, uma cozinha experimental que orientasse pais e cuidadores na elaboração de receitas indicadas na dieta, com a utilização de materiais acessíveis, já que os produtos industrializados especificados para o tratamento da PKU são importados e têm um alto custo. Dessa maneira, os pacientes estavam sujeitos a uma dieta monótona e pouco interessante ao paladar. A fórmula metabólica utilizada para o tratamento não tem sabor e nem odor agradáveis.

Outra razão para as transgressões foi a dificuldade do acesso aos alimentos permitidos.

A aquisição de frutas e verduras, alimentos permitidos na alimentação dos pacientes, não era tarefa fácil para os pais de Lindinalva, porque a condição financeira do casal era bastante precária e o lugar onde moravam era distante de mercearias e feiras, dificultando o acesso.

“Está pensando em desistir da dieta, do tratamento deles. Quando faltam as coisas dos meninos tem que esperar o pai aparecer lá para providenciar as coisas. Os meninos ficam com fome. A mãe narra que, então, “fura o tratamento”. Lindinalva quer comer todo o tempo. Pega alimento proibido para comer”. (Registro do psicólogo sobre relato da Mãe 4 da Dupla 4).

Distintos artigos descrevem, como elementos que determinam a baixa adesão ao terapêutica da PKU, o alto custo dos produtos e a monotonia da dieta aliados ao sabor/odor da fórmula proteica.^{17,18} Essas narrativas ratificam o que consta na literatura. Sendo um erro de metabolismo, a expressão genética da doença tem relação com a ingestão do elemento que não pode ser metabolizado pelo organismo, no caso a fenilalanina, presente nas proteínas. Mesmo as mães que puderam acompanhar o desenvolvimento comprometido dos filhos que não tiveram acesso a dieta específica para esse caso, não privaram, devidamente, os filhos que tiveram o diagnóstico no teste do pezinho, do contato com alimentos proibidos. Foram no caso, duas mães: a da dupla 3 (D3) e a da dupla 4 (D4). As razões para esse fato apontam para duas situações distintas: a mãe da dupla 3 não obteve as informações adequadas sobre os alimentos proibidos; já a mãe da dupla 4, apesar das orientações dadas pelo serviço terem sido coerentes com o preconizado para o tratamento da PKU, não teve condições, segundo o seu relato, de submeter seus filhos à dieta correta, em virtude das questões financeiras e do comportamento da filha que, segundo ela, em um tempo, apresentou recusa aos alimentos específicos, sobretudo da fórmula proteica. Em um segundo momento, apresentou várias transgressões ao roubar alimentos proibidos.

Embora pareçam pretextos convincentes, que bastariam para retratar a dificuldade do acesso ao tratamento, o que aparece nas narrativas subsequentes põe em contradição as afirmativas trazidas até então, que não dão a condição de sustentar esses argumentos como exclusivos para justificar as transgressões.

[...] O pai vem cumprindo mais a compra dos alimentos. Acredita que ele estava 'escorando' porque a avó materna estava na casa deles. (Registro do psicólogo sobre declaração materna a respeito da razão do pai 4 da D4 não estar comprando os alimentos dos filhos).

Mas o que se verifica nas narrativas, como descrito no item “percepção sobre as mães” é que nem os argumentos da mãe da dupla 3 e nem os argumentos da mãe a dupla 4, sobre os erros a respeito da orientação dietética e nem os argumentos sobre as dificuldades financeiras, sustentadas por cada uma, reciprocamente, puderam ser constatados ao longo do tratamento. Mas, ainda assim, os níveis de FAL no sangue dos pacientes flutuaram e/ou mantiveram-se altos em diversas consultas.

E mesmo com o conhecimento dos desdobramentos no curso do desenvolvimento, advindo da falta de tratamento, atestado nos filhos mais velhos, não foi tomado como uma boa causa para a adequação à dieta. Aparece na narrativa das mães aspectos relativos à outras situações que interferem no tratamento:

“[...] comigo os meninos ficavam na rua passava da hora e comer [...] na casa da mãe dele não tem como sair.” (Mãe 4 sobre Aderbal Azul e Lindinalva).

“[...] Ela não cuida das crianças direito, fica na farra [...]” (Pai 4 sobre a forma da mãe cuidar dos filhos Aderbal Azul e Lindinalva).

“[...] Ele não pede o que ele quer, ele vai no fogão e pega[...].” (Mãe 3 sobre Adilson Azul).

O que salta aos olhos nesses casos é que para a mãe e para o pai, toda possibilidade de estabelecer limites estava prejudicada, em virtude da dinâmica psíquica de cada um. Situação essa, também verificada na dupla 2. Sobretudo, é a condição psíquica das mães que as colocam no lugar de permitir, de certa maneira, as transgressões, porque, a exaustão no trato com os filhos e com a rotina familiar a que se referem sempre, em suas narrativas, as deixa em condição de fragilidade em relação à manutenção dos limites.

Assim, mesmo depois que se reestabeleceu a condição financeira da família, e mesmo com a proximidade dos pontos de venda de frutas e verduras, os resultados dos exames de sangue continuaram altos. Destaca-se que também, com o passar do tempo, os filhos adaptaram-se ao sabor da fórmula proteica e isso também não garantiu a completa adesão à dietoterapia.

A mãe 1 da dupla 1, com melhores condições financeiras, mostrou-se, desde o início, determinada em termos da manutenção da dieta. O acesso aos produtos industrializados, com baixo teor de fenilalanina, favoreceu a confecção de receitas diversificadas. Também foi ela que demonstrou interesse especial em fazer das exigências do tratamento, um caminho de prazer, vislumbrando a possibilidade dos momentos de preparação dos alimentos se constituírem em momentos de troca com a filha, e realmente isso aconteceu:

“Estou mais animada com o tratamento de Alice Azul. Ela pode me ajudar na cozinha. A gente pode fazer coisas juntas, descobrir receitas...” (Mãe1 sobre o tratamento de Alice Azul – com diagnóstico de autismo).

É, também, a mãe¹ da dupla 1 que se mostra mais determinada na adoção de limites para que os filhos se adequem ao tratamento, inclusive na ingestão de fórmulas.

“Agora de manhã, deixei ela lá, com meu marido, pra tomar também. (Referindo-se à fórmula). Depois do mingau, ela se queixou muito (referindo-se ao sabor do preparado proteico).” (Mãe sobre tratamento da fenilcetonúria de Alice Azul D1).

Essa foi a única mãe que, apesar de todo sofrimento vivido, apresentou um nível de saúde psíquica menos afetada que as demais mães que mostraram-se deprimidas.

Mas, apesar de toda dificuldade descrita nas narrativas dos pais e da cuidadora da dupla 2, todos os responsáveis pelos cuidados dos pacientes inseridos nesse estudo, relataram esperanças de melhoras e retomaram uma aposta nesses indivíduos, reposicionando-os no lugar da trama familiar, em um sonho de avanços e de reestabelecimento de uma melhor qualidade de vida para todos.

Assim, a maioria aposta em uma melhora do quadro.

“A neuro e a endócrino falaram que o remédio é a dieta; que ela vai melhorar, vai se recuperar.” (Mãe¹ sobre o tratamento de Alice Azul).

“As moças lá ‘dizia’ que dependia de mim, de eu fazer a dieta dele. Mostrava os casos de pessoas que já estavam na faculdade. Aquilo ia estimulando a gente”. (Mãe 3 sobre o tratamento de Adilson Azul e Reginaldo).

“Ela vem seguindo a dieta. (Irmã cuidadora sobre tratamento Emília).

“Antes, a gente nem tinha ideia o que ele tinha e agora a gente sabe e tem que cuidar. (Irmã cuidadora sobre Antonino Azul).

“Ele foi na cozinha experimental comigo, hoje, e ficou quietinho pra eu fazer as coisas. Eu fiz pão, eu fiz um monte de beiju e fiz bolo de laranja. (Mãe 3 sobre o tratamento de Reginaldo).

Somente o pai 4 da dupla 4 participa dos cuidados com a adesão à dieta e com o tratamento da filha.

5.4. Dimensão psíquica

Essa árvore abarcou três categorias emergentes das narrativas: impacto da notícia de PKU, aspectos psíquicos iniciais e os aspectos psíquicos subsequentes. Esses dados foram reorganizados em dois grupos: Dimensão psíquica inicial (onde estão inseridas as categorias: impacto da notícia de PKU, aspectos psíquicos iniciais) e evolução (onde estão inseridos os aspectos psíquicos subsequentes). A dimensão psíquica descrita nessa árvore temática abrange questões do desenvolvimento e do funcionamento dos indivíduos no que tange às questões da área estrutural.

5.4.1. Inicial

Destacou-se a percepção sobre a perda do filho imaginário X descrição do filho real em sua dimensão física, em relação às aquisições instrumentais, em relação às questões estruturais.

Observou-se: confrontação filho real x filho imaginário; frustração à medida que os filhos acometidos pela PKU não tratada apresentavam sintomas; negação diante das manifestações sintomáticas; manifestação de irritação em casos distintos, com e sem autismo; atrasos pelo PKU; atrasos pela falta de estimulação; alteração do laço.

Somente os Reginaldo da D3 e Lindinalva da D4 foram descritos como saudáveis em sua dimensão física, apesar do impacto inicial da notícia da PKU. Apesar disso, foram destacadas algumas questões na relação deles com a figura materna e nas aquisições instrumentais, especialmente na idade pré-escolar e escolar. O paciente 2 da D1 só foi percebido em suas manifestações sintomáticas, após estabelecido o diagnóstico. Os demais foram falados em seu comprometimento físico e psíquico, destacando-se a narrativa sobre os pacientes Antonino Azul, Adilson Azul e Aderbal Azul que versou sobre quadros mais severos, com comprometimentos nas três áreas: orgânica, instrumental e estrutural, apresentando quadro de isolamento social. Em todos os casos foi descrito o atravessamento do sofrimento psíquico na vida dos indivíduos estudados, seja pela doença, seja pelos fatores relativos à precariedade das funções das figuras parentais que resultou em famílias com problemas estruturais.

Foram extraídos os seguintes discursos relativos à gestação:

“Ficou grávida de Lindinalva 5 anos após o casamento (terceiro filho do casal) e, logo no início, soube da gravidez. Desejava que fosse do sexo masculino, pois já tinha dois filhos [...]. Desde o 2º mês, mexia bastante na barriga [...]”. (Registro psicológico sobre relato da mãe 4 referindo-se a gravidez de Lindinalva D4).

“Não queria ser mãe[...] a gravidez veio tomando remédio, menos Aderbal Azul da D4 [...]”. (Mãe 4 referindo-se a gravidez de Aderbal Azul e Lindinalva D4).

“[...] eu comecei a falar que eu ia querer outro pra me ajudar com ele (referindo – se a Adilson Azul)”. (Relato da Mãe 3 sobre planos da gravidez de Reginaldo D3).

Nos fragmentos de discursos, observa-se alguns pontos referentes à gestação dos filhos que merecem destaque: no caso da mãe da dupla 3, o filho Reginaldo é concebido a partir da fantasia de que ele pudesse ajudá-la nos cuidados com o filho mais velho, acometido gravemente pela PKU. Já no caso de Lindinalva, tomando as considerações de Rodolfo (1990)⁷⁰, verifica-se que a criança, no imaginário materno, esteve em um polo, concebido por ele como caso-limite, na posição de um ‘não desejado’, “onde tudo é observável, na perspectiva do ódio e da destruição”. Rodolfo (1990, p.69) ⁷⁰ A história da filha no imaginário materno traz o retorno da sua história como filha. As marcas da repetição foram tratadas no tópico sobre a “percepção sobre a mãe”, onde foi descrito o traço da agressividade que permeou a relação mãe x filha.

O bebê ao nascer, estando inscrito na linguagem, traz as antecipações da mãe e do pai, que o imaginam. O sonho sobre esse filho é tecido desde sempre segundo as fantasias do pai e da mãe. Essa pré-história enreda-se no laço pais x filho.

São descritas, a seguir, a dor da perda do filho idealizado.

“Ontem eu desabei (chorou) [...] Ontem, ligaram falando que o teste dele deu positivo; não esperava. O da Alice Azul eu esperava que tivesse alguma coisa. Depois que você sabe, você começa a observar as coisas. [...] É muito para mim; dois filhos com problema[...]” (Mãe Valdemar D1, no dia em que soube o resultado positivo do exame de PKU).

“[...] Eles não são iguais, de jeito nenhum, mas até Reginaldo com 1m, 2m, 3m, eu chorava [...]. Quando descobriu a doença de Reginaldo eu só falei sair doida. Fiquei chorando; fiquei com quase 40 kg, com medo dele ficar igual a Adilson Azul [...] Quando eu vi ele sentando no colo, é que vi que ele era diferente. O Adilson Azul não era assim.” (Mãe Reginaldo D3).

Ao nascer, o filho imaginado não coincide com o filho real. Essa distância é maior, quando algum tipo de alteração física ou mental se apresenta no bebê.

As mães das duplas 1, 3, e 4, que já viviam a realidade difícil de terem um filho afetado pela PKU e com sintomas de autismo, não puderam imaginar que pudessem ter mais um filho acometido pela doença. Ao contrário, nutriam uma ideia de que eles seriam saudáveis e, particularmente no caso da Mãe 3, a dor da notícia foi bastante avassaladora, pois o filho foi concebido para lhe apoiar no cuidado com o filho mais velho.

A mãe de Lindinalva também revela a sua expectativa da criança nascer saudável:

“Não passava pela cabeça ela vir doente. Fiz o Teste do Pezinho sem medo.”
(Mãe sobre Lindinalva D4).

A mãe da dupla 2, por nunca haver comparecido ao SRTN, nunca relatou as suas percepções sobre seus filhos. Mas os efeitos advindos da doença de Antonino Azul causaram uma devastação na sua vida, conforme narra a irmã cuidadora do paciente em questão: *“[...] mãe deprimiu e vive a maior parte do tempo deitada, desde o nascimento de Antonino Azul; desde que ele era muito pequeno e que ela percebeu que ele tinha deficiência.* (Irmã cuidadora D2 sobre mãe).

À medida que os filhos acometidos pela PKU não tratada, apresentavam os sintomas da doença, a dor foi se fazendo presente na vida dessas mães, que viram os seus sonhos frustrados:

“Quando ele nasceu, eu achava ele normal (chorou) [...] normal como qualquer criança, mas logo ele começou a desenvolver a doença, [...]esperava que viesse uma criança normal, mas veio assim. (Mãe3 sobre Adilson Azul D3).

“Eu imaginava que ele ia ser normal, imaginava ele sentando na mesa, comendo normal, eu não imaginava que ele ia ficar assim”. (Mãe3 sobre Adilson Azul D3).

Muitas vezes, estão presentes no funcionamento materno, diante da doença crônica do filho: sentimento de perda e a necessidade de enlutamento do bebê idealizado; dificuldade na maternação de seu filho;^{92,99} tendência a relacionar, unicamente, os atos de seu bebê à doença ou disfunção em questão.^{101, 102} É isso que demonstra os fragmentos acima.

Quando acontece o nascimento de uma criança com doença crônica, a elaboração do luto é premente. O luto é compreendido pela psicanálise como o estado de perda de um ente querido, acompanhado de “aflição e dor moral”, que pode acarretar uma reação depressiva. No luto, observa-se a necessidade de trabalho intrapsíquico com vistas à sua superação (Chemama, 1995, p. 128) ¹⁴¹.

A depender da significação dada pela mãe ao problema de saúde do filho sua relação com ele fica em risco, podendo advir, desse contexto, novos problemas para a criança e para si própria. Assim, o nascimento de um bebê com problemas orgânicos acarreta um estado confusional na mãe, apontando para dificuldades na interação. Pela condição de ainda estar no percurso de sua estruturação psíquica, as intervenções da equipe de saúde no bebê, produzem marcas profundas, porque os vividos, ainda em um tempo anterior à linguagem, ficam passíveis à registros, no real do corpo, carentes de simbolização. Por serem ainda *infans*, submetidos à tela simbólica de seus pais, os bebês estão susceptíveis, também, a um engendramento nos ditos da equipe de saúde, uma vez que esses pais, reproduzem muitas vezes os discursos proferidos pelos profissionais o bebê acometido por alguma enfermidade, ao tempo em que se sentem destituídos do lugar de saber acerca do cuidado de seus filhos, pela própria condição da doença. E essas são apenas algumas das implicações de intervenções múltiplas para o tratamento de bebês e crianças pequenas. Como no caso, a mãe já tinha um filho com PKU (Reginaldo D3), ela supunha, ao ver os níveis de FAL no sangue do filho caçula (que eram mais elevadas), que ele teria um quadro mais grave que o do filho mais velho.

A denegação da realidade da doença pode ser um dos caminhos adotados pelos pais que apresentam dificuldades na elaboração do luto do bebê idealizado. Foi percebido quadros de denegação com relação à doença ou à gravidade da doença dos filhos. Isso é perceptível no fragmento em que a mãe de Adilson Azul, que mesmo percebendo que o filho apresentava hipotonia e atrasos no desenvolvimento, e mesmo essas características da criança já terem sido realçadas por vizinhos e por profissionais do posto de saúde que frequentava, a mãe só apoderou-se da ideia da deficiência do filho quando ele tinha 5 anos, momento em que se convenceu de que ele não era normal, mesmo depois de aos 3 anos haverem explicado que o filho era doente.

“Ele nasceu em casa com a parteira. Com seus dois anos, três anos que explicaram que ele era doente”. (Mãe 3 D3 referindo-se a Adilson Azul).

“Quando ele chegou, assim [...] 5anos, 6anos, que ele não falava, eu vi que ele não ia ser normal. [...]” (Mãe 3 sobre S 5 D3).

Esse mecanismo de negação é encontrado em outros fragmentos de discursos de mães de outros pacientes:

“Eu não esperava que ele tivesse nada (chorou)”. (Mãe 1, referindo-se a Valdemar D1, já sintomático, mas sem que os sinais despertassem sua atenção).

“[...] meu marido acha que ela não tem problema neurológico ou genético. [...]” (Mãe 1, referindo-se à percepção do pai sobre Alice Azul D1)

“[...] Aderbal Azul não andava, não engatinhava e eu não percebia que era nada [...] achava normal[...]” (Mãe 4 referindo-se à dificuldade de observar os sinais de desenvolvimento de Aderbal Azul D4)

Percebe-se então, um discurso que denega a condição do real do corpo do filho ¹⁰³, situação essa que se estende por um bom período. A negação do problema, além de haver obnubilado a percepção sobre a condição de suas crianças, prorrogou o enfrentamento dos cuidados necessários. E, só depois, que puderam deparar com a realidade do quadro de saúde delas, é que as mães (mais intensamente que os pais) puderam lidar com os eventuais desafios que a situação (a elas, imputada pela própria condição da doença dos filhos) exigia. Um longo percurso decorreu até que pudessem fazer o luto do bebê idealizado e essa foi condição fundamental para esse enfrentamento, pois ao apropriarem-se das dificuldades da criança, puderam, também, pouco a pouco ver um caminho com algumas possibilidades. Inicialmente, pelo fato da distância entre o bebê ideal e o bebê real ser muito grande, essa realidade foi vivida como um obstáculo na construção do laço dos pais com o seu filho acarretando dificuldades para a constituição psíquica deles e levando as mães à uma desistência do investimento, importantes para todas as aquisições instrumentais dos pacientes.

Observou-se diferentes expectativas das mães, a partir do seu imaginário e da sua percepção acerca da dinâmica psíquica de cada filho, relacionadas à sua percepção sobre o desenvolvimento, as aquisições instrumentais e à estrutura psíquica de cada um. Esses conteúdos podem ser exemplificados a partir dos fragmentos de relatos a seguir.

“Eu sempre soube que ela tinha alguma coisa, mas não sabia o que. Muitos tiques, traços autísticos, sacudir as mãos (SP). [...] Inquieta, não descobriu a fonte. Sempre foi diferente. Eu sabia disso[...]. (Mãe sobre Alice Azul – diagnóstico Hiperatividade/ autismo).

“O pai da criança achava que a mãe estava equivocada e que ela via coisas que não existiam de fato. Pensava que ela ressaltava as questões de Alice Azul em virtude da problemática familiar. (Registro do psicólogo sobre relato da Mãe a respeito da sua incansável busca de um diagnóstico para Alice Azul – diagnóstico Hiperatividade/ autismo)

De acordo com o estudo de Amorim et al. (2011) ⁹ um dos sintomas mais presentes nos pacientes com diagnóstico de PKU clássica, durante as consultas iniciais no SRTN Salvador, foi a irritabilidade – mesmo nos casos em que o diagnóstico e o tratamento foram precoces, esse sintoma já era manifesto. Na etapa inicial das trocas mãe x bebê, a mãe precisa sentir que é possível ler os sinais de seu filho e poder perceber que suas ações, aplacam a necessidade do seu pequeno; isso retroalimenta o laço e a fortalece numa posição ainda incipiente: a função materna.

Contudo, o bebê que apresenta o sintoma de irritabilidade, decorrente da PKU, acaba por acarretar efeitos no sistema de trocas, porque, a mãe percebe que suas ações não promovem o bem estar do seu filho, que continua demonstrando desconforto. Nessa circunstância, as mães podem sentir-se completamente inseguras em relação à possibilidade de aplacar as necessidades de seu filho. Essa incerteza pode agravar as dificuldades e a irritabilidade do bebê, uma vez que, diante da dificuldade de diferenciação de choros, diante da dificuldade do estabelecimento de ritmos, e da conseqüente alternância de presença e ausência, alterações no sistema mãe x bebê podem acontecer. A irritabilidade, nos casos não tratados, é persistente e é uma das manifestações clínicas que se faz presente ao longo da vida dos pacientes com níveis elevados de FAL. Essa situação perdura ao longo do tempo, como no caso de Valdemar:

“Ele é inquieto, ele grita. Ele sempre acorda chorando, irritado.” (Mãe sobre Valdemar – sem diagnóstico e nem suspeição clínica prévia à consulta no SRTN).

No caso em questão, o filho também estava inserido em um quadro familiar em que as manifestações de transtorno de humor eram frequentes e que, provavelmente por isso os sintomas, para além da PKU, ficaram entrelaçados no

quadro de enorme confusão familiar. Por outro lado, a irritabilidade e os quadros de impulsividade podem ter sido agravados em virtude da dinâmica familiar. E isso é percebido em relação a filha:

“[...]às vezes ela tem comportamentos semelhantes à ele [pai]”. (Mãe1 sobre Alice Azul, com quadro de autismo).

Outras situações de alteração do humor também foram narradas:

“[...] muito nervosa e é muito agitada, briga e diz desaforo, mas, em seguida, fica sossegada [...]. Levou uma fase que ela quebrou tudo e rasgou as roupas e ficava nua e nem deitava na cama.” (Irmã cuidadora sobre Emília com quadro de deficiência intelectual)

“Ele é muito nervoso e muito agitado. É agressivo por demais e, inclusive, agride mãe e pai, lá em casa, e qualquer outra pessoa que tenta controlar ele (ele não fala). Inclusive, algumas vezes, quando a agressividade é muito grande, permanece em um quarto dentro de grades. A força dele é tanta que já arrancou as grades três vezes. Permanece pelo chão a maior parte do tempo. Quando está com fome começa a agitar, gritar; tem que dar logo. Ele é muito nervoso. Mãe faz todas as vontades dele. Sempre foi assim.” (Irmã cuidadora sobre Antonino Azul, com quadro de autismo).

“[...] Ele não pede nada, ele só agita” (Mãe 3 sobre Adilson Azul da D3, referindo-se à situação em que Adilson Azul está com fome e denuncia seu desconforto)

“[...] Nervosa, arranca os cabelos[...].” (Registro da psicóloga sobre relato da Mãe 4 da D4 sobre Lindinalva).

“[...] Quando ele fica com fome, ele fica agitado [...].” (Relato da Mãe 4 da D4 sobre Aderbal Azul).

A irritação aparece em situações distintas:

Nos casos de Alice Azul, Valdemar, Lindinalva, o que se observa é um nível de agressividade presente nas famílias (como descrito no tópico funcionamento familiar). Nos casos de Emília e Antonino Azul não foram narradas situações de agressividade familiar, mas percebe-se uma precariedade das funções parentais (como descrito no tópico funcionamento familiar). A agitação de Adilson Azul aparece nas narrativas, mas não está relacionada à agressividade.

Embora o sofrimento da mãe 3 da D3 seja descrito, não houve relato de violência familiar.

No caso da mãe 4 da D4, o que se percebe são duas maneiras distintas de abordar os filhos: trata Lindinalva com violência (bato até formar calombo), em um tempo muito precoce. O mesmo comportamento não foi narrado em relação a Aderbal Azul (ainda que eventualmente ela diga que bateu no filho, nunca chegou a narrativa de espancamento). E isso só aconteceu com ele já crescido. De certa maneira, ela sempre protegeu esse filho da agressividade do pai (como visto no tópico funcionamento familiar).

Somente a mãe 3 da D3 traz expressões amorosas em relação aos filhos:

[...] Aí veio o outro, veio o amor de mamãe [...] (Mãe 3 da D3 sobre Reginaldo).

Em consonância com as considerações de Trevarthen¹⁰⁶, Muratori¹¹², Laznik⁸⁰ percebe-se que a precariedade das trocas na etapa inicial de vida, agrava a dificuldade de acesso ao simbólico. Esse empobrecimento, se apresenta como um quadro de precariedade no sistema de trocas que, paulatinamente, conduziram pai, mãe e familiares a deixarem de falar com eles:

“Antes eu não falava nada (com o filho)”. (M3 referindo-se ao seu silenciamento em relação a Adilson Azul).

[...] “Antes eu não pedia nada (ao irmão).” (Irmã cuidadora D4 sobre Antonino Azul).

Isso acarretou agravamento com relação às possibilidades de dirigir qualquer pedido a essas pessoas, fortalecendo a condição de perda da chance de elaborar, mesmo pequenas tarefas.

“Antes ele não fazia (nada); se a gente desse a ele uma coisa, ele jogava em qualquer lugar. Aí gente largava de mão [...] antes, a gente nem parava pra entender o que ele queria. E nem ele sabia pedir nada. Ele só se agitava. (Irmã cuidadora D4 sobre Antonino Azul).

Essa falta de endereçamento ao paciente com manifestações de autismo, acaba aumentando o quadro de isolamento e, dessa maneira, os efeitos psíquicos se entrelaçam aos neurológicos, amplificando as dificuldades presenciadas nesses casos.

Os sintomas da PKU apresentam-se ainda no curso da primeira infância. A irritabilidade é uma das primeiras manifestações sintomáticas desse erro de metabolismo.¹ A dificuldade de tomar os gestos e os choros de sus filhos como algo

lisíveis, para transforma-lo em demanda, aponta como um entrave no estabelecimento do laço mãe x bebê. A persistência do não tratamento da fenilcetonúria desdobra-se, em alguns casos, em autismo. Os sinais dessa clínica, são também precoces e interferem no laço mãe e filho. Como descreve Laznik (2004)⁸⁰, o bebê ao manifestar precocemente indicador positivo de risco de autismo, pode marcar uma alteração no circuito pulsional, na medida em que não se oferece ao outro familiar, e não ascender, por conseguinte, ao terceiro tempo desse circuito pulsional. São ocorrências associadas ao autismo precoce, passíveis de serem assim vividas nos casos de PKU não tratadas, em que o sintoma de autismo está presente. O que resulta dessa alteração pulsional, é uma não sustentação da utilização do manhês e após o primeiro ano de vida, a paulatina desistência de investimento materno, fruto de tentativas vãs de contato. Condição essa da qual corroboram distintos autores das distintas abordagens da psicologia, a despeito de Muratori¹¹² e Trevarthen¹⁰⁶. Essa fratura na função materna traz prejuízos também na manutenção de trocas que sirvam, inclusive ao desenvolvimento do bebês. As faltas de estímulos ampliam as dificuldades nas aquisições instrumentais e dificultam a implantação de uma série de operações psíquicas, tornando a questão cada vez mais complexa. Percebe-se, nos fragmentos de discursos de alguns pais e da cuidadora, os danos marcados por perdas graves no desenvolvimento, com prejuízos na linguagem e na interação social dos pacientes:

“Ele só andou com 4 anos. E nunca falou.” (Irmã cuidadora sobre Antonino Azul, com quadro de autismo).

“Ele não fala, ele só grita, chora. Ele não pede nada, ele vai procurar, ele vai na panela vai na geladeira, ele mexe em tudo. Adilson Azul não come sozinho, ele derrama. Uma fruta, ele come sozinho. Ele faz tudo na roupa, cocô, xixi, mas sentar no vaso, ele não senta; ele tem medo. [...]”

As outras crianças de 3 anos já estava começando a falar. Ele começou a andar com os pezinho levantado, não tenho lembrança quantos anos ele tinha. Ele não falava [...] até hoje [...]. Ele não brincava, nem respondia, o negócio dele era pegar papel, rasgar. Ele não sabe brincar e ficava jogando as coisas.” (Pai 3 sobre Adilson Azul D3).

No caso de Emília, com quadro de DI, são observados atrasos, mas a paciente tinha um papel ativo na constelação familiar e mostrava-se participava nos cuidados da casa e dos irmãos: *“Mainha diz que Emília andou com muita dificuldade, acho que*

ela tinha mais de 3 anos". (Irmã cuidadora sobre Emília com quadro de deficiência intelectual).

"Mainha diz que ela demorou muito pra falar, tem dificuldades na voz até hoje; tanto é que ela fala embolado até hoje". (Irmã cuidadora sobre Emília, com quadro de deficiência intelectual).

"Irmã refere que, desde criança, ela tem retardo mental." (Irmã cuidadora sobre Emília, com quadro de deficiência intelectual).

Apesar desses relatos, apesar do quadro de DI, Emília mantém um nível de interação social que lhe permite estabelecer as atividades do cotidiano e ainda participar das tarefas da casa. Só depois de uma crise é que a família deixou de solicitar que executasse essas atividades.

"Ela cuidava da casa. [...] Ela tem vontade de fazer as coisas, mas ninguém deixa mais, desde que ela começou a ficar daquele jeito sem querer se vestir, vivendo rasgada. Leva o dia na casa de um e de outro, conversando. Ela conversa com todo mundo. Mas fica ali perto, na vizinhança." (Irmã cuidadora sobre Emília, com quadro de deficiência intelectual).

Esses dados revelam que, os pacientes com quadro de autismo e privado de linguagem são os que viveram a situação de ruptura nas trocas comunicativas e deixaram de ser convocados a qualquer papel em casa. A ausência das trocas agravou o quadro de isolamento e de atraso nas construções instrumentais. Emília também foi deixada de ser cobrada em virtude da sua crise, mas, apesar disso, continuou a se relacionar com os membros da família.

Embora Emília e Antonino Azul tenham a mesma mutação, os percursos sintomatológicos foram distintos. Também os lugares nas atividades familiares foram diferentes. Isso acarreta uma reflexão sobre o entrelaçamento entre elementos diversos nas manifestações sintomáticas da PKU (esse aspecto será discutido de maneira mais detalhada adiante).

Outro ponto que aparece como agravante na falta de trocas entre pais e filhos é, segundo as narrativas, o atravessamento do discurso médico, interferindo na fantasia materna. Quando a doença do filho e a fragmentação decorrente da especificidade do olhar médico, atravessam a antecipação do casal parental –

necessária à constituição do psiquismo do bebê e da criança pequena; os pais podem não autorizar o tempo do fazer do pequeno humano, em seu devir de sujeito. Essa condição pode seguir pela vida do paciente e, se cronificar em uma situação, complexizada pela imobilidade a que os pais se vêm:

“Eu fico sem entender o que fazer com ele, porque tem médico que diz: ‘o que estragou, estragou’ [...]”. (Mãe 3 referindo-se a Adilson Azul).

Por permanecerem, capturados exatamente pelas funções que fracassam, funda-se, na relação pais x filho, o lugar para o estabelecimento da passividade da criança, que origina-se, muitas vezes, como parte das predições dos pais, às vezes, em virtude mesmo das antecipações construídas por eles e que, em determinado momento, podem se tornar em profecias autorrealizáveis. *“Sem entender”* o que fazer, a mãe, em estado de confusão, perde a dimensão do funcionamento de seu filho e as trocas entre eles sucumbem à ideia de que *“o que estragou, estragou”*.

Algumas vezes, essa condição imaginária decorre do fato dos pais não compreenderem adequadamente a dimensão do adoecimento de seu filho. Os informes médicos que têm acesso não ficam claros de forma suficiente para que eles pudessem compreender o que está acontecendo com a saúde da criança. Assim, a interpretação dos sinais que conseguiam perceber no corpo do filho e nas manifestações psíquicas presentes se fizeram com as condições que se apresentaram, muitas vezes, atropeladas pelo imaginário, atravessado pela dor da perda do filho idealizado. O fragmento abaixo ilustra essa situação:

“Eles não são iguais, de jeito nenhum, mas até Reginaldo com 1m, 2m 3m eu chorava. Quando eu vi ele sentado no colo, é que vi que ele era diferente; Adilson Azul não era assim[...]” (Mãe 3 sobre Reginaldo D4, no momento do resultado do teste do pezinho, positivado para PKU).

A adequação na função materna é de fundamental importância para o estabelecimento do laço mãe x bebê, mãe x pai x bebê. Nesse caso, a fantasia materna de que o filho mais novo teria um quadro mais severo que o filho mais velho, já que os níveis de FAL no sangue no momento da TN, eram superiores aos níveis do filho mais velho (com manifestações de autismo). Essa situação mergulhou a mãe em profundo sofrimento e foi preciso atestar que ele se desenvolvia bem para que pudesse acalmar-se.

Cabe lembrar as ponderações a respeito da ética do pediatra, discutidas por Posternak (2006)¹²², segundo as quais, em primeiro lugar, ele destaca a importância da ultrapassagem dos moldes cartesianos sobre os quais estão fundados a pediatria, ponderando, o que ele aborda no tópico seguinte: a doença não é mais importante que o doente. Mas cabe também, o destaque de outros pontos de cuidados aos vínculos à família, à relação entre saúde mental e saúde física, e, especialmente, a perspectiva da compreensão do corpo da criança como uma linguagem (Posternak, 2006, p. 48 e 49)¹²². O diagnóstico e as intervenções no tempo inicial da vida do bebê põem a equipe de saúde e a família diante do risco de perderem de vista a constituição do sujeito, que poderia vir a apropriar-se das suas funções. E esse aspecto é abordado também por Posternak (2006)¹²²: “as potencialidades inatas de uma criança não poderão devir em um sujeito sem os adequados cuidados maternos. A mãe precisa de ajuda.” (Posternak, 2006, p. 49)¹²². Assim, diante de quadros de adoecimento crônico do filhote de homem, os pais, estabelecem, muitas vezes, a antecipação de incapacidade do seu bebê e, com isso, acabam por extirpar a passagem dos tempos pulsionais; o bebê acaba sendo mantido em uma posição de passividade não sendo estabelecido o lugar da demanda. Segue desfavorecido porque o tempo do seu fazer não é esperado, já que, frequentemente, no cuidado com o filho doentio, os pais se veem capturados pelas funções que malograram.

Os ideais preconizados pelo manual do PNTN³, concebendo o cuidado multiprofissional ao paciente, ao descrever as incumbências dos membros da equipe de saúde da TN, não levantou nenhuma discussão sobre os desdobramentos desse modelo de atendimento para a clínica de bebês e de crianças pequenas. Portanto, não se encarregou da reflexão a respeito do modelo dessa prática. A compreensão dessa situação requer uma análise para além do foco na doença; envolve outras áreas de saber, ultrapassando o modelo biomédico de cuidado. Requer mais do que uma equipe multiprofissional, exige discussão, análise e encaminhamentos integrados, não apenas para a compreensão e intervenção nos casos, mas para o estudo, também, dos efeitos advindos de situações como essas.

O paciente Reginaldo da dupla 3 e a paciente Lindinalva da dupla 4 apresentaram desenvolvimento adequado nos primeiros meses de vida:

“Nos primeiros dias a bebê sugou com facilidade” (Declaração da mãe 4 sobre Lindinalva D4 à psicóloga).

“Nunca deu trabalho para dormir. Dorme a noite toda. Sustentou a cabeça com 3 meses. Sentou com 6 meses. Engatinhou com 8 meses. Ficou de pé e andou com apoio aos 8 meses” (Mãe 4 sobre Lindinalva D4).

“Nasceu bem, só chorou no período que teve que tirar a mama para dar a fórmula” (Mãe 3 sobre Adilson Azul D3).

Apesar do desenvolvimento adequado, a paciente Lindinalva, em alguns momentos, mostrou-se irritada e com algumas aquisições instrumentais que foram estabelecidas com alguns pequenos atrasos, apontando especificidades da sua vivência. Discute-se a relação entre as flutuações dos níveis de fenilalanina no sangue (que sempre estiveram presentes ao longo do tratamento da paciente), as questões familiares (agravadas pela precariedade do funcionamento psíquico de cada membro do grupo familiar), além da pobreza de estimulação como elementos que interferiram nas construções psíquicas da criança.

No caso de Reginaldo, o desenvolvimento é narrado pela mãe como adequado. Ele, até o momento do início da pesquisa, não havia ingressado na escola e sempre foi mal estimulado. Além disso, manteve, desde sempre, alterações nos níveis de FAL, apesar do diagnóstico precoce. A questão levantada para Lindinalva cabe também para Reginaldo. Ressalta-se ainda, que a posição no laço com as figuras parentais são posições que por si só acarretam efeitos psíquicos importantes: Lindinalva, num lugar de não desejo e de um atravessamento do fantasma materno em toda relação revelada quando a mãe diz *‘[...] Não tenho paciência para estimular ela [...]’* (Mãe 4 sobre relação com a filha Lindinalva ainda pequena); Reginaldo concebido para ser o sustentáculo da mãe nos cuidados com o irmão mais velho (Adilson Azul) com quadro de autismo *‘[...] Ele é o bicho rei [...]’* (Mãe 3 sobre relação com o filho Reginaldo, declarando que ele só faz o que quer) .

Assim, ambos mostram-se mal estimulados, seja pela privação com as trocas com a mãe, seja pela permissividade materna que não o coloca em posição de ser desafiado e ter que ultrapassar obstáculos.

Em todos os casos percebe-se que a linguagem é o elemento que enlaça distintas áreas do funcionamento psíquico do sujeito e a precariedade da instalação desta, incide em áreas distintas do psiquismo, moldando o organismo numa particularidade, seja no campo do funcionamento do organismo, seja no campo

neuromuscular, seja nas aquisições instrumentais e ainda na constituição como sujeito. A ação da EI condiz com a necessidade do que aponta a ação da triagem neonatal, respeitando os fundamentos da prevenção e dos cuidados à saúde na infância. Contudo, na contramão do que se faz necessário, a portaria nº 1.307, de 22 de novembro de 2013, que aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fenilcetonúria, determina que os pacientes triados sejam “acompanhados em equipe multidisciplinar com composição mínima de médico e nutricionista especializados”¹¹. A inclusão de psicólogo e assistente social, preconizados como equipe mínima pelo PNTN, ganha o estatuto de opcional, descrito da seguinte maneira na portaria nº 1307: “podendo agregar outros profissionais na dependência da estrutura do serviço”¹¹.

Por tudo isso, urge uma discussão ampla sobre a complexidade dos cuidados com bebês e crianças pequenas com doença crônica.

5.4.2. Evolução

Foram inseridos, nessa árvore temática, os aspectos psíquicos subsequentes, observados ao longo das consultas psicológicas. A dimensão psíquica descrita abrange questões relativas ao organismo (em seus aspectos maturacionais e das alterações decorrentes da PKU), ao desenvolvimento e ao funcionamento dos indivíduos (no que tange às questões na dimensão estrutural), sempre tomando as perspectivas dos pais dos pacientes Alice Azul, Valdemar, Adilson Azul, Aderbal Azul e Lindinalva e, também, da cuidadora responsável pelos Emília e Antonino Azul.

Os pais perceberam avanços em todos os filhos, tanto quanto a cuidadora percebeu avanços em seus irmãos.

Destacam-se como subcategorias: o reinvestimento nos pacientes pelos pais e cuidadora, reestruturação das trocas estabelecidas entre mãe x filho e cuidadora x irmãos, discriminação de sintomas da PKU x sintomas secundários à PKU pelos pais e cuidadora, reconfiguração familiar.

Apesar das consultas serem intercaladas, com grande espaço de tempo entre uma e outra, percebeu-se a sustentação da transferência e a resignificação de histórias de vida das figuras parentais que traziam narrativas de intenso sofrimento psíquico. Disso dependeu o reinvestimento dos pais em seus filhos e da irmã

cuidadora da Dupla 2 nos irmãos que estavam sob o seu cuidado. Do ponto de vista estrutural, destacou-se o reposicionamento das figuras familiares e uma maior participação dos pais na vida dos filhos, nos casos das duplas D2, D3 e D4. Resultou desse aspecto a possibilidade deles terem uma participação mais afetiva com os filhos e mais ativa no sentido do estabelecimento de algumas regras. Dentre algumas normas estabelecidas, destaca-se, no caso de pacientes com autismo, o controle de esfíncter. Percebeu-se, também, a retomada das mães em investimentos pessoais, o que possibilitou um deslocamento da posição em relação a seus filhos, e aos respectivos maridos. Constituiu-se exceção, a mãe da dupla 2, que manteve-se ao largo dos cuidados com os filhos, ficando esta tarefa a cargo da irmã cuidadora dos pacientes; a mãe da dupla 2 manteve-se com quadro de depressão importante, como já narrado anteriormente. No caso das duplas 1 e 4, verificou-se uma mudança das mães em relação à posição de sofrimento psíquico que viviam, marcada pela separação delas com os pais dos filhos, o que ocasionou alterações importantes na dinâmica da vida. Do ponto de vista das aquisições instrumentais, todos os pacientes foram narrados a partir das novas aprendizagens, endossando a aposta dos pais e da cuidadora nas questões de desenvolvimento. Em todos os casos foi percebido que os pais e a cuidadora distinguiram aspectos subjetivos entrelaçados nas manifestações clínicas dos pacientes e sentiram-se desafiados a pensar o que poderia ter decorrido a partir da qualidade da interação, passando a subjetivar o olhar para os pacientes (de maneira mais evidente em relação aos que apresentavam quadro de autismo).

Apenas dois dos pacientes estudados (Reginaldo e Lindinalva) foram triados e tratados precocemente, mas sempre foi difícil para os pais manterem a dieta deles, apesar das manifestações sintomáticas graves dos seus filhos afetados pela PKU e sintomáticos em virtude da falta de tratamento.

Desde que o tratamento teve início, os pais dos pacientes das duplas D1, D3, D4 e a cuidadora dos pacientes da dupla D2 voltaram a investir nos pacientes. Foi frequente a má adesão ao tratamento, com consecutivas transgressões à dieta. Todos os pacientes, à exceção de Valdemar, apresentaram algumas questões nas aquisições instrumentais em dimensões diferentes, mesmo nos casos de Reginaldo e Lindinalva, crianças com triagem precoce:

“A criança apresentava alguns sinais que apontavam para questões no desenvolvimento, mas mediante estímulo, ela respondia adequadamente: está mais

firme, mais ativa. [...] Só se locomove com apoio. A mãe afirma que ela não pode ficar no chão porque "é frio". A criança fica a maior parte do tempo na cama ou no colo. Já procura objetos desaparecidos, mesmo que haja deslocamento visível. Foi apresentado um jogo de argolas para enfiar. No primeiro instante comportou-se tentando puxar as argolas pela haste, como se a barra pudesse furar para as argolas atravessarem. Depois de um estímulo inicial, ela apresentou resposta adequada. [...]". (Registro da psicóloga sobre Lindinalva com a idade de 1 a, 1 m e 19 d).

[...] O atraso de desenvolvimento de Lindinalva parece ter relação com questões relacionadas à unidade cognição-afetividade[...] Os períodos em que se mantém menos interativa, encolhida apontam para relação com os quadros de conflitos do casal. (Observação psicólogo sobre Lindinalva e sua dinâmica familiar).

"Sabe as letras do alfabeto, associa alguns sons, outros não; ainda faz confusão. Não reconhece os numerais. Não sabe as cores. Está mais participativa, comunicativa, fala de forma infantilizada. Vai começar a ir para a escola na próxima semana, a escola estava em reforma." (Mãe 4 da D4 sobre Lindinalva com a idade de 4a, 11m, 26d).

"[...] ele não está na escola; lá eles falam que eles não trabalham com menino de 4 anos, só de 5 anos. Eu ensino a ele as letrinhas e às vezes ele faz e às vezes não faz. Contar, ele conta tudo trocado. Eu nunca reparei se ele sabe as cores... Ele ainda não sabe desenhar; ele não desenha nada. Eu ensino a ele as letras, mas a irmã quer ensinar a ele tudo e quer que ele faça o que ela faz. E não pode, porque ele não tem a idade dela. E aí ela fica impaciente, começa a gritar com ele e ele começa a chorar. Ela pediu pra eu comprar um quadro pra ela ensinar a ele. Cantar ele sabe[...]". (Relato da Mãe 3 da D3, sobre Reginaldo com 5a e 1m).

"[...] Desenho em nível de garatuja controlada. Escrita pré-silábica. [...]" (Observação psicólogo sobre Reginaldo com 5 anos de idade).

"[...] vem se desenvolvendo bem: conta em ordem crescente e em ordem decrescente, quando a gente vai subir e descer a escada. Sabe algumas cores [...]" A escola até agora não sinalizou nenhuma dificuldade." (Mãe referindo-se a Valdemar com 3a, 3m e 16 dias).

Mesmo tendo o diagnóstico tardiamente, a escola em que estudava, pertencente à rede privada e detentora de alto conceito na cidade de Salvador, não sinalizou, também, problemas na aprendizagem da criança Valdemar. Como descrito

no tópico dimensão psíquica inicial, não apresentou nenhuma defasagem. Nem escola, nem pais, nem pediatras nunca levantaram nenhum aspecto que apontasse para questões relativas ao desenvolvimento.

Os pacientes Reginaldo e Lindinalva, não puderam ingressar na escola antes dos 05 anos, pois não era permitido o acesso de alunos antes dessa idade na rede municipal de ensino de suas cidades. Como Reginaldo nasceu no segundo semestre, ele só pode frequentar uma instituição de ensino no semestre subsequente com 5a e 7m. Conforme narrado na categoria sobre o tratamento dietético, foi observada transgressão em todos os pacientes à exceção de Alice Azul e Valdemar (que tiveram uma permanência pequena no Serviço). Embora só tenha tido diagnóstico tardio, Valdemar nunca foi vítima de suspeição de alguma doença, salvo pela equipe especializada que esteve em contato com ele na primeira consulta de sua irmã Alice Azul no SRTN, quando foi solicitado o exame que atestou a PKU. Entretanto, os pais nunca sinalizaram nenhuma alteração no desenvolvimento. As aquisições que não apresentavam nessa etapa, correspondem à falta de estímulo escolar e familiar e a alterações no laço familiar, como no caso Lindinalva.

Apesar da transgressão, os pacientes que tiveram diagnóstico precoce são falados mediante seus avanços e suas conquistas e, embora alguma dificuldade seja narrada, não é concebida como alteração cognitiva decorrente da PKU, mas com o fato de não terem oportunizadas situações de desafios. Mesmo apresentando algum ponto que merecesse atenção com relação às aquisições cognitivas, a mãe realça as construções realizadas pelo filho e a relação dele com as regras estabelecidas na vida cotidiana; elemento que sofreu grandes mudanças desde que começou a se colocar limites na vida dele. Os aspectos em que as crianças não apresentaram aprendizagem adequada, puderam relacionar-se com o fato de nunca terem frequentado escola e com a realidade social em que estão inseridos.

Estudos que descrevem as características sintomáticas da PKU, quando não abordam a subjetividade dos pacientes como elementos susceptíveis de estarem entrelaçados com os quadros sintomáticos da doença,^{23, 25, 27, 28} podem acabar por resumir todas as questões psíquicas do paciente aos níveis das taxas de fenilcetonúria e reduzir toda manifestação sintomática à flutuação dos níveis de FAL no sangue - isso é admitir um risco de um reducionismo dessa abordagem, no

momento em que deixa à margem de toda a análise outros elementos da história de vida dos pacientes. O que se verifica na literatura é que as questões emocionais são tomadas como efeitos unicamente da flutuação dos níveis de FAL.^{23, 25, 27, 28} O inverso, não é relatado na literatura. Não se trata, contudo, de uma denegação das dificuldades apresentadas no quadro. Ao contrário, é a busca da possibilidade de lidar com a própria realidade que aponta para a articulação do sujeito com o seu meio. Referir, todo sintoma unicamente à doença, pode levar a um reducionismo e à uma paralisia diante do quadro, acarretando uma fixação em uma posição, diante da qual os pais se sintam imobilizados e impotentes – particularmente, quando é a saúde mental que está em jogo. Cabe o cuidado com o preciosismo de medições, quando a adaptação do sujeito em seu espaço está acontecendo.

Dentre os pacientes com autismo, Alice Azul, foi o único caso que frequentou escolas regulares, mantendo acompanhamento com psicopedagogo, psicólogo e com neurologista. Passou a frequentar escola diferente da do irmão em virtude de dificuldades em adaptar-se. A mãe relatou avanços em relação à nova escola escolhida.

Já, os pacientes com autismo, privados de linguagem, Adilson Azul e Aderbal Azul, frequentaram escola especial:

“A alegria dele é ir pra escola. [...] A escola não fala nada, não. Elas dão graças a Deus quando Aderbal Azul não vai: ‘ainda bem que Aderbal Azul não veio hoje!’ [...] Na escola é o mais agitado que tem” (Mãe 4 sobre Aderbal Azul).

“[...] Lá na APAE ensinava que eu tinha que dar a ele pra comer de colher. Ele estava na APAE, lá em Mato Grosso, e ele gostava quando via o ônibus. Até hoje ele gosta de viajar”. (Mãe 3 sobre Adilson Azul).

A única contribuição a respeito da escolarização de Adilson Azul que a Mãe 3 pontuou foi a respeito de ensinar a comer de colher, coisa que não aconteceu. A Mãe 4, não revela nenhuma contribuição da escola na vida do filho, do ponto de vista das aquisições instrumentais. Argumenta que as professoras ficam felizes quando ele não vai, embora ela reconheça que ele demonstra alegria em frequentar a instituição.

As aquisições que são narradas no caso dos pacientes autistas privados de linguagem foram promovidas por suas mães e pela irmã cuidadora.

“Ele come com a colher, mas é assim: ele põe a colher na boca com a comida, aí volta e bota a colher em cima da mesa [...] Aí, eu vou colocar de novo comida na colher e ele vai e come outra vez. [...] Não sei se ele vai aprender a comer, um dia, com a colher. [...]. Ouvir música, desligar a televisão, acender a luz[...] Quando ele está com fome, ele vai direto pro fogão. [...] Agora eu pergunto: quer mamar? ele já sabe. [...] Desde que eu vim aqui, vi que era importante falar com ele. [...]” (Mãe 3 sobre desenvolvimento e funcionamento psíquico de Adilson Azul D3).

“Eu, agora, peço a ele as coisas. [...] Ele não toma banho sozinho, ele não tem controle. [...] Mas, prestando atenção, fui percebendo cada coisa que ele queria e ia perguntando e mostrando as coisas pra ele ir aprendendo. Agora, eu só falo e ele entende mais. Não entende tudo, mas já entende muita coisa.” (Irmã cuidadora D2 sobre Antonino Azul).

“Tem coisas que ele entende e ele faz - vamos Aderbal Azul tomar banho? ele pega a toalha e vai. Se perguntar: ‘está com fome’? Ele pega o prato. Eu acho que isso ele aprendeu de tanto estar fazendo. Ouvir som; ele vai e tecla e liga, ele vai batendo os dedos e vai batendo até que consegue ligar. Se disser: ‘desliga a televisão’, ele puxa. [...] Ele não presta muita atenção em televisão, mas ele olha.” (Registro do psicólogo sobre relato da mãe 4 sobre Aderbal Azul).

Nas duplas 2, 3 e 4, o comparecimento de um terceiro na relação na dinâmica possibilitou um rearranjo nas funções das figuras parentais (e no caso da dupla 2 da cuidadora também). Esse rearranjo desdobrou-se na possibilidade dos pais comparecerem na interação com os filhos:

“Agora eu ensino. Eu tento disciplinar. [...] Ele só tem medo de meu marido, porque ele fala grosso; e, um dia, Antonino Azul foi bater nele e ele ameaçou revidar. [...] As coisas que eu falo aqui, me ajuda, porque eu vejo como a gente fazia com ele e que não ajudava ele a nada - principalmente mãe”. [...] Pai tem se colocado mais, concordando um pouco com necessidade de ensinar, a ele, as coisas. [...] (Irmã cuidadora D2 sobre Antonino Azul).

“Ele gosta de andar mais o pai; ele gosta de sair pra ir pra casa do tio.” (Mãe 3 sobre Adilson Azul).

“Com o pai, ele é mais quieto; ele é outro, né amor (dirigindo-se ao filho)? Pai briga com você, fala firme com você[...] (dirigindo-se ao filho)”. (Mãe 3 sobre Reginaldo).

“Ele, também, não tira mais a roupa pra ficar pelado.” (Mãe 4 sobre Aderbal Azul) [...] *Eu não acho ruim que ele cuida de Aderbal Azul. Ele sai com Aderbal Azul. Na hora de dar denço ele dá; mas na hora de dar limite, ele dá, também.*” (Mãe 4 sobre Aderbal Azul).

Como descreve Jerusalinsky⁹⁸, a maneira como os filhos são tomados na tela simbólica dos pais, interfere na sua aquisição instrumental. O que faz jus a essa situação é que, depois de reestabelecida a dinâmica familiar, mesmo os pacientes mantendo níveis de fenilcetonúria flutuantes e, muitas vezes, em sucessivas consultas, os níveis de FAL estivessem elevados, o quadro emocional dos pacientes demonstrou grande mudança, apontando para uma maior estabilidade. Nota-se que as mães conferem um estatuto outro à palavra do marido, que cumpre uma função de vetorização. No caso de Aderbal Azul, verifica-se uma nova posição dele na dinâmica familiar. O casal parental separou-se. Aderbal Azul ficou com a mãe (M4 da D4). Esse filho foi fruto da única gravidez que a mãe planejou. Os outros dois filhos, ficaram com o pai. O casamento, que foi marcado por repetições de conteúdos psíquicos, teve o seu desenlace. A mãe casou-se de novo. Nessa nova relação, as posições foram modificadas e a criança foi deslocada do lugar que ocupava em relação à figura materna.

O estabelecimento de pequenas regras em relação aos pacientes foi possível, segundo relato da mãe e da irmã, a partir do momento em que foi permitido o comparecimento do pai como representante de lei. Isso fica bem marcado na narrativa da Mãe 3 sobre Adilson Azul e Reginaldo: *“ele foi colocando limites e eu fui atrás”* [...] e mais adiante informa como era desesperadora, para ela, a relação estabelecida dentro dos parâmetros anteriores, onde faltava todo tipo de limite. Isso se traduziu na ideia *“se estivesse como antes, mamãe já tinha ‘molido’ [dirigindo-se a Reginaldo]”*.

Essas narrativas apontam que os efeitos do adoecimento crônico, entrelaçados com as questões psíquicas peculiares da história de cada indivíduo inserido em seu contexto familiar, agravaram as manifestações clínicas presentes. Os pacientes com autismo e sem autismo foram relatados com quadro de melhora do humor, com ressalvas para Emília e Aderbal Azul:

“Ele toma o PKU¹², a gente tira o sangue dele lá, pra mandar o resultado. O resultado dele é sempre alterado. Ele, ultimamente, está melhorando do humor, a gente acha que está dando resultado. Ele não está precisando ficar trancado; antes ele era bem agressivo. Ele não teve crises mais. O humor dele está ótimo. [...] está menos agressivo, cada dia melhor [...] Está menos agitado.” (Irmã cuidadora D2 sobre Antonino Azul).

“O Reginaldo chorava e Adilson Azul irritava, e hoje, não. [...] O Adilson Azul está mais calmo. Acho que é o remédio (referindo-se à fórmula). Ele fica o tempo todo na rede” (Mãe 3 sobre Adilson Azul).

“Acho que eu já tinha morrido se estivesse do mesmo jeito [...]”. (Referindo-se a comportamento dos filhos) [...] mamãe já tinha ‘molido’ do colação, meu filho (em manhês, dirigindo-se ao filho). [...] se estivesse como estava quando cheguei aqui, eu já tinha ido embora. Eu até falava, né, Ev, (dirigindo-se ao marido) de ir embora?” (Mãe 3 sobre Adilson Azul e Reginaldo, referindo-se à situação de ter conseguido estabelecer limites aos filhos, com o apoio do pai das crianças).

“Ele está mais tranquilo [...]” (Mãe 4 sobre Aderbal Azul).

“Eu senti que ele mudou muito quando eu fui pra casa de minha mãe [...] eu plantei no fundo e fica gradeado; aí ele fica nervoso. Não tem espaço. (Mãe 4 sobre Aderbal Azul).

“Frágil; arranca os cabelos (está careca) [...]. A criança inicia processo de autoagressão [...]. Mantém-se séria; pouco convoca[...]. O quadro familiar é muito desorganizado[...]. A mãe, que vinha diminuindo os momentos de maior irritabilidade e agressividade, agora, está mais irritada [...]” Lindinalva vem sofrendo e está em situação de risco. A mãe foi a um psiquiatra por encaminhamento do psicólogo SRTN, mas não aderiu ao tratamento.” (Registro da psicóloga sobre relato da Mãe 4 da D4, sobre Lindinalva).

“Lindinalva não queixa de não ter a mãe perto; mas a gente vai percebendo. A falta de uma mãe, não tem pai no mundo que vá suprir [...]. Chega ser uma ignorância alguém pensar isso: tem que ser os dois. Acho que dia das mães, uma festa de final de ano, uma reunião que os professores chamam a mãe e a mãe nunca está [...] dia das mães também. Aí, a gente percebe que ela se rança [...]”. (Pai 4 da D4, sobre Lindinalva 10 de dez de 2013 ; 12a, 8m e 16 dias).

¹² Idem à nota 9

“Ela vem aqui, conversa com você e volta com mais vontade de fazer as coisas. Está com melhor aproveitamento. Mas, agora, ela quer andar rasgada ela começou a brigar e a ficar agressiva porque não quer que ninguém fale nada com ela. Ela só quer andar com essa blusa azul. Também ela ficou sem PKU¹³ esses dias. Mãe também parou o tratamento dela (para depressão) e está mais irritada” (Irmã Cuidadora D2 Sobre Emília).”

“A irmã relata duas situações relacionadas à mudança de Emília: a primeira relacionada a uma consulta médica (para realização de uma histerectomia), na qual também tomou uma injeção para dor e outra, relacionada à atitude que um vizinho adotou contra ela. Em decorrência dessa consulta com o especialista, ela determinou-se a não ir mais a médico nenhum (Registro psicológico sobre relato da irmã cuidadora da D2 sobre Emília).

Observa-se nos relatos, diferentes considerações sobre o humor dos pacientes. Os exames, contudo, em todos os casos, continuaram a vir alterados, inúmeras vezes, com resultados em níveis acima de 10 mg/dl. Dois aspectos apareceram como destaque: a possibilidade do redimensionamento do funcionamento familiar e o estabelecimento de limites. Por outro lado, nas situações em que as mudanças do comportamento foram narradas, elementos extra PKU foram relatados.

No caso de Lindinava, veio à tona o quadro de sofrimento familiar, que depois foi ressignificado e a família passou por uma reorganização. Ainda assim, o pai relata que em alguns momentos ela apresenta uma certa alteração em seu humor, ao que ele chamou “ela se rança”, em virtude da falta da presença da mãe em algumas circunstâncias, mas são situacionais. No caso de Emília, as situações relativas às suas mudanças estão entrelaçadas com o episódio médico e com a situação vivenciada com um vizinho que a deixou em posição vulnerável. Mas a irmã cuidadora faz a ressalva dela estar sem o PKU¹⁴ (fórmula proteica que leva esse nome). O paciente Aderbal Azul, é narrado inicialmente como estando mais tranquilo e em um segundo momento, foi descrito como agitado. Mas a mãe percebe que ele passou a ficar preso, desde que mudaram de casa. Isso aponta, mais uma vez, para a importância de uma análise que ultrapasse as taxas alteradas da PKU, como único elemento dessas manifestações sintomáticas.

¹³ Idem à nota 9.

¹⁴ Idem à nota 9.

Os pais e a irmã vieram adquirindo essa possibilidade de discernimento ao longo do acompanhamento, em distintas áreas da vida dos pacientes:

[...] “eu vi que o problema dele não é do problema dele (fenil); [...] eu mesmo percebi, que não é da doença; é dele estar preso [...] mas eu vou sair[...]. Se minha mãe deixar essa casa pra mim, eu vou quebrar o muro e botar grade pra ele ter mais contato[...]. (Mãe 4 sobre Aderbal Azul D4).

“Estive na escola tem uns quarenta dias [...]. A diretora, dizendo que ela (Lindinalva) estava inquieta. [...] Lá tem alunos piores do que ela; tem aluno com idade mais avançada do que ela. Tem gente que pede pesca a ela. [...] “Não acho que a dificuldade dela é do PKU”. “Amizade[...] Amizade errada. [...] Na escola é tudo misturado: tem os educados, os com lei e os sem lei. Os sem lei ‘procura’ destruir aqueles que tem um princípio; então, você tem que ter um cuidado a mais[...] Está feio a respeito de droga.” (Pai 4 da D4, sobre Lindinalva 10 de dez de 2013 12a, 8m e 16 dias).

“Ela (Mãe 2 da D2) deixa ele fazer tudo; ela acha que tudo que ele faz está certo, às vezes até atrapalha na gente tentar educar ele. Eu acho que isso aconteceu, dele ficar assim, muito dele fazer as coisas erradas e ela achar que ele estava certo” [...]. (Irmã cuidadora da D2 sobre a maneira como a mãe 2 D2 aborda Antonino Azul)”.

Distintos estudos demonstraram que a má adesão ao tratamento, tanto quanto as flutuações dos níveis de FAL no sangue, têm relação com um decréscimo dos níveis de QI dos indivíduos, destacadamente das habilidades na elaboração de cálculos rápidos em matemática e na atenção, além de prejuízos nas funções emocionais, com sinais de intolerância à frustração, irritabilidade e ansiedade^{30, 31, 32}. Contudo, é importante analisar o caso específico, pois, apesar do quadro de desatenção e da dificuldade de matemática estarem presentes e de serem elementos que corroboram com os estudos que demonstram a presença desses sintomas, em casos em que as flutuações de FAL no sangue acontecem, verifica-se que o pai não estabeleceu relação entre as questões de aprendizagem da filha e as flutuações da taxa de FAL. E, ano a ano, ela vem conseguindo êxito na escola:

“[...] As colegas pedem pesca a ela.” (Pai referindo-se a desempenho escolar da filha, Lindinalva).

Além disso, o pai desatrela as manifestações psíquicas da doença, deixando de ver os níveis de FAL como único fator relacionado aos comportamentos da filha.

Isso permite ao pai analisar o comportamento de Lindinalva para além do que consta na literatura médica, enxergando-a em um contexto complexo, considerando questões relativas à adolescência, subjetivando a situação com relação à dinâmica interacional de Lindinalva na escola. O pai diz:

“Amizade [...] Amizade errada. [...] Na escola é tudo misturado: tem os educados, os com lei e os sem lei. Os sem lei ‘procura’ destruir aqueles que tem um princípio; então, você tem que ter um cuidado a mais [...] Está feio a respeito de droga.” (Pai4 da D4, sobre Lindinalva 10 de dez de 2013 12a, 8m e 16 dias).

Isso demonstra que, se a princípio pode haver um risco da redução de todas as manifestações psíquicas à doença, por outro lado, uma vez garantido o lugar de sujeito, a análise das dificuldades emocionais podem deixar de lado o reducionismo a uma única questão:

“Não acho que a dificuldade dela é do PKU¹⁵”. (Pai 4 da D4, sobre comportamento de Lindinalva 10 de dez de 2013 aos 12a, 8m e 16 dias).

O pai, diante da filha, autoriza-se ver para além da doença. Entrelaça as especificidades da própria vida, avaliando o quanto esteve, nesse modo de viver, atualizado o sofrimento psíquico de todos que compunham essa família.

A articulação do sujeito que adoece, com a clínica por ele apresentada, é de fundamental importância, e não o contrário, tomar a doença como algo autônomo, alheio à subjetividade - destacadamente na clínica de bebês, de crianças, e dos privados de linguagem que é sempre permeada pelo discurso parental.

Só a escuta caso a caso, pode nos apontar para esse ou aquele desdobramento no funcionamento de cada indivíduo que foi acometido por uma doença. Em alguns casos como os de Reginaldo e Lindinalva somente o discurso das figuras parentais puderam elucidar alguns sinais de atrasos e de algumas reações psíquicas desses pacientes.

Conforme carta enviada a Janie Aubry, Lacan⁶⁹ destaca que o sintoma da criança é também um sintoma familiar ou ainda, advém do fantasma materno. Dessa maneira, é no laço com as figuras parentais que pode-se compreender o sentido das

¹⁵ Idem à nota 9

manifestações clínicas. Essa ideia corrobora com as contribuições de Clavreul (1983)¹⁰⁰, segundo as quais, o sintoma, tem uma face sógnica que precisa ser decifrada, na clínica psicanalítica - posição essa que faz contraponto à maneira como a clínica médica funciona, em moldes cartesianos, com vistas à redução do sintoma, em uma perspectiva econômica no que diz respeito ao desafio frente a distintas formas de se relacionar com conhecimento.

Sendo sintoma da família, é na medida que se compreende a posição da criança diante do laço com a mãe, e/ou mãe e pai, que se pode decifrar os enigmas aí presentes. No caso, é exatamente nas alterações do funcionamento familiar, na alternância entre momentos mais calmos e mais turbulentos na família, que as manifestações clínicas agudizam ou atenuam. Não estão, particularmente, nesses casos, relacionadas unicamente ao aumento dos níveis de FAL no sangue. Aqui se faz passível a compreensão do sintoma a partir do enlace com a linguagem. Trata-se, então, de uma questão que se põe em nível paradigmático. O que se faz verdade na compreensão desses casos, não pode, absolutamente, ser estendido, indiscriminadamente, a todos os casos de PKU. A escuta do sujeito em questão, nos casos da análise do seu funcionamento, entrelaçado ao discurso das figuras parentais, é o que vai balizar o sentido das manifestações percebidas na criança. Tomar o sintoma como signo de uma doença, como algo a ser reduzido, pode, em alguns casos, como esses, afastar o profissional de saúde do verdadeiro sentido daqueles indícios que precisam se fazer lisíveis em um campo complexo, como é o caso da saúde mental.

Dessa maneira, estendendo a reflexão para os casos da PKU, as questões cabíveis aqui são: apesar do diagnóstico e do tratamento precoces, a doença se instalou? Em que momento e em virtude de que? O médico, seja ele mais ou menos humanista, depara-se com a confrontação de distintas ordens ao tratar a subjetividade; o entrelaçamento com a ação médica, nesses casos, não é possível, senão em campos interdisciplinares. A abordagem interprofissional deve, então, comparecer como resposta às práticas fragmentadas e por isso mesmo, requerer uma mudança paradigmática nos valores, nos códigos de conduta e nas metodologias de trabalho. A construção dessa forma paradigmática de trabalho deve estar pautada na interação entre gestores e profissionais e deve, ainda instaurar uma série de fatores que possam servir de suporte para essa ação. Não é condição suficiente, portanto, a

presença de distintas ações profissionais, se não houver garantida a descentralidade do conhecimento em um único foco de saber e o estabelecimento de um espaço de trocas de distintos conhecimentos.

Essa possibilidade é, também, percebida no caso de Aderbal Azul e de Antonino Azul. Os pais e a cuidadora começaram a perceber os filhos e o irmão para além do que está delimitado ao quadro da doença, podendo relacionar a dinâmica da vida a alguns comportamentos e sintomas de seus filhos / irmão, sendo possível a extrapolação do olhar para além da PKU:

[...] “eu vi que o problema dele não é do problema dele (fenil); [...] eu mesmo percebi, que não é da doença; é dele estar preso [...] mas eu vou sair [...] se minha mãe deixar essa casa pra mim, eu vou quebrar o muro e botar grade pra ele ter mais contato[...]. (Mãe 4 sobre Aderbal Azul D4).

[...] “mãe é a culpada dele estar assim[...].” (Irmã cuidadora D2 sobre Antonino Azul).

Em todos os casos relatados, percebeu-se o quanto a abertura para a escuta do paciente abriu possibilidades para a compreensão mais ampla das manifestações sintomáticas do paciente. É pela palavra do Outro que esses pacientes, tiveram a possibilidade de receber suas mensagens de volta, sendo lidas as suas manifestações, permitindo, através dessas leituras, serem tomadas como demandas. Com isso, foram introduzidos, pouco a pouco, em um mundo de sentidos:

[...] “Ele vai lá, abre o armário: “está procurando alguma coisa”? [...] Eu agora falo com ele, igual eu falo com o Reginaldo. (Mãe 3 sobre Adilson Azul).

“Meu marido conversa com Aderbal Azul, como se ele entendesse as coisas. Eu digo: ‘moço, não é assim; Aderbal Azul tem problema. Mas, aí, ele diz: não é porque Aderbal Azul tem problema, que você vai tratar ele errado[...] porque tem problema, vai ficar sem entender? [...].” (Mãe 4 sobre relação do atual marido com Aderbal Azul).

“Ele ainda não entende tudo, mas já entende muita coisa. [...] Pai, também, ele entende”. (Mãe 4 sobre Aderbal Azul paciente com quadro de autismo).

“Ele melhorou mais no entendimento; tudo que a gente fala com ele, ele entende. [...] Parece que, agora, ele está mais atento ao que se fala. Antes ele não

interagia. Só, às vezes, alguma coisa chamava a atenção dele.” (Irmã cuidadora sobre Antonino Azul).

“Agora se fala as coisas e ele entende. Tenho falado mais com ele. Antes era só dar a ele as ‘comida’ na hora certa e pronto. Agora, eu digo o que está certo e o que está errado. [...] Eu agora falo com ele igual eu falo com o Adilson Azul [...] Quando ele está com fome, ele vai direto pro fogão. [...] Agora eu pergunto: quer mamar? ele já sabe. [...] Desde que eu vim aqui, vi que era importante falar com ele. [...] (Mãe 3 sobre desenvolvimento e funcionamento psíquico de Adilson Azul D3).” (Mãe 3 sobre Adilson Azul).

Os pais e a irmã foram enxertando palavras nas ações que antes eram exercidas mecanicamente “*era só dar a ele as ‘comida’ na hora certa e pronto*” ou “*Agora eu pergunto: quer mamar?*” A relação, estabelecida diante dessa nova possibilidade permite aos pais perceberem que os filhos começaram a entender o que se fala com eles, à medida que os retira de um automatismo em que viviam antes mergulhados. Dessa vivência depreendeu-se uma possibilidade dos pais e da irmã cuidadora realizarem determinados comandos e verificarem que seus filhos ou seus irmãos eram capazes de atendê-los. Percebeu-se, ainda que minimamente, a possibilidade de estabelecerem alguns enquadres, fornecendo aos filhos ou irmãos os contornos para as suas ações:

“Antes, ninguém conseguia parar o Adilson Azul. Eu ‘ponhava’ no quintal, no quarto [...]. Agora eu falo: ‘Adilson Azul para!’ e, agora, ele já para. Antes, não. (Mãe 3 sobre Adilson Azul da D3).

“Agora ele vai na cozinha e eu digo: “não, agora não, vai pra lá” (Mãe 3 sobre Adilson Azul da D3).

“Aderbal Azul entende alguma coisa que a gente fala; ele entende: ‘vamos pra escola, vamos sair, é vem o carro, é vem a Kombi[...].’” (Mãe 4 sobre Aderbal Azul).

Essas experiências endossam as contribuições da psicanálise, segundo a qual a subjetividade é compreendida como elemento de fundamental importância, enquanto aspecto organizador do desenvolvimento, em todas as suas dimensões (Crespin, 2004)². No bojo dessa experiência, ressalta-se a contribuição de Lacan⁷⁹, segundo a qual, o significante afeta o corpo e produz corpo.

À medida que mãe, pai e cuidadora começam a reinvestir nos filhos e irmãos, percebe-se uma mudança importante, desde o laço, até as conquistas nas aquisições instrumentais e à possibilidade de subjetivar o olhar que têm para com eles. Passaram a perceber situações que atraíam os filhos e os irmãos, com uma riqueza de possibilidade subjetiva muito distante daquela que, nas primeiras sessões se apresentavam, quando tomar gritos e gestos como demandas, parecia algo impossível:

[...] Ele só quer ir pro mato. Ele não aguenta ver um galho de mato verde (realçando que já é capaz de sentido e de pedido). [...] “Ele gosta de mato; ele arranca uma galhinha; isso é a alegria dele. Ele, outro dia, queria uma galha na escola e queria porque queria que a professora desse. Mas, aí, ela disse: ‘eu não alcanço’. Aí, ele foi e pegou a cadeira e botou junto da professora pra ela pegar. [...] E agora não quer mais mato pequeno; ele quer somente mato grande. Ele bota na mão e começa a pular.” (Mãe sobre Aderbal Azul paciente com quadro de autismo).

“Aderbal Azul gosta de andar de moto; ele segura na cintura, chega parece gente [...] gruda que quer ir pra rua, que não tem jeito de soltar. (Mãe sobre Aderbal Azul).

‘Antes a gente não entendia o que ele queria [...] nem prestava atenção [...]’. (Irmã cuidadora sobre Antonino Azul).

O fato dos filhos apresentarem respostas aos pequenos desafios propostos, devolveu aos pais a esperança de uma nova aposta. No caso de Alice Azul, as suas manifestações psíquicas diferem dos quadros de Antonino Azul, Adilson Azul e Aderbal Azul, pois estes últimos chegaram ao serviço privados de linguagem, enquanto que, Alice Azul, apesar da concretude da sua linguagem, apresentando uma coincidência entre significante e significado, possuía possibilidades de trocas e de distintas aquisições instrumentais. Considerar as psicoses precoces da infância (hoje inscritas a partir de suas características no TEA) como psicoses não decididas, para Jerusalinsky¹²⁸, abarca a ideia de que alguns estados na infância são provisórios e promove uma aposta nesse devir de sujeito. No caso dos pacientes afetados pela PKU, com a lesão cerebral, trazendo uma marca do irreversível, algumas alterações do funcionamento psíquico, entretanto, puderam acontecer e o laço com as figuras parentais pode ser redesenhado, na medida em que pai e mãe passaram a exercer uma função na vida desses indivíduos – ou ainda quando um cuidador pode

estabelecer uma suplência à essas faltas de função. Tomando-se o campo de atuação da psicanálise de crianças, denominado de “psicanálise invertida”, o analista atua no sentido de causar um efeito-sujeito a partir da criança situada em posição de objeto, sendo esta uma defesa contra o real. E é no sentido dessa aposta que se sustenta o trabalho com esses pacientes. Um novo laudo enviado pela mãe de Alice Azul ao SRTN / Salvador, atesta o “*não decisivo*” no que diz respeito à constituição psíquica na infância:

“A mãe enviou laudo do neurologista, onde consta: saiu do Espectro Autista” (Registro do psicólogo a respeito da declaração da mãe 1 D1 sobre quadro de saúde de Alice Azul).

Nas duplas 2, 3 e 4, o comparecimento de um terceiro na relação na dinâmica possibilitou um rearranjo nas funções das figuras parentais (e no caso da dupla 2 da cuidadora também). Esse rearranjo desdobrou-se na possibilidade dos pais comparecerem na interação com os filhos:

“Agora eu ensino. Eu tento disciplinar. [...] Ele só tem medo de meu marido, porque ele fala grosso; e um dia Antonino Azul foi bater nele e ele ameaçou revidar. [...] As coisas que eu falo aqui, me ‘ajuda’, porque eu vejo como a gente fazia com ele e que não ajudava ele a nada - principalmente mãe”. [...] Pai tem se colocado mais, concordando um pouco com necessidade de ensinar, a ele, as coisas. [...]” (Irmã cuidadora D2 sobre Antonino Azul).

“Ele gosta de andar mais o pai; ele gosta de sair pra ir pra casa do tio.” (Mãe 3 sobre Adilson Azul).

“Com o pai, ele é mais quieto; ele é outro, né amor (dirigindo-se ao filho)? Pai briga com você, fala firme com você [...] (dirigindo-se ao filho)”. (Mãe 3 sobre Reginaldo).

“Ele, também, não tira mais a roupa pra ficar pelado.” Aderbal Azul [...] *Eu não acho ruim que ele cuida de Aderbal Azul. Ele sai com Aderbal Azul. Na hora de dar dengo ele dá; mas na hora de dar limite, ele dá, também.”* (Mãe 4 sobre Aderbal Azul).

Como dito anteriormente, a nova posição que a Mãe 4 da D4 assume diante do atual marido e do filho, promove um deslocamento da criança em relação ao lugar que ocupava em relação à figura materna. Antes desse tempo, o que se notava era a dificuldade em se marcar as interdições necessárias à sua constituição psíquica:

“Quando ele fica com G. (referindo-se à mãe) no sofá, ele fica com o trossinho duro, quando ele fica pegando[...].” (Pai 4 D4 referindo-se à dinâmica mãe 4 x filho Aderbal Azul).

A ausência de regras regia as relações, apresentava-se em vários aspectos; um deles relacionava-se com a ausência de controle dos esfíncteres. Dentre os três pacientes com quadro de autismo mais severo, dois começaram a controlar os esfíncteres:

“Vai no banheiro sozinho. Quando ele quer fazer cocô, ele fica correndo. Já senta no vaso; só faz cocô nas calças, se a porta estiver fechada; mesmo assim ele bate, bate, bate[...].” (Mãe 4 sobre Aderbal Azul).

E é graças a esses investimentos que os filhos começam a apresentar algumas aquisições estruturais e instrumentais, que antes pareciam, aos pais, impossível.

Dos pacientes privados de linguagem, Adilson Azul começou a emitir as primeiras palavras:

*“Não sei se ele fala ou se eu entendo; também, ele faz: **oxe, oxe. oxe.**”* (Mãe 3 sobre Adilson Azul D3). [...]

*“Ele fala direto: ‘**Zasson, Zasson**’, parece que ele quer falar o nome dele”. [...]* *Se ele me ‘vê’ fazendo um suco, ele fica pulando e rindo. Mas pedir, nada [...]* *Ele fala duas coisas: **ia** e uma coisa meio **J** (Adilson Azul) (o nome dele)”* (Mãe 3 sobre Adilson Azul D3).

Uma das questões observadas em crianças autistas, segundo Laznik (1997)⁸⁰, consiste no fato de que não há espaço entre as palavras por elas emitidas; mesmo quando se trata da linguagem "pós-autística". Não carregam consigo a função significante que se envia a outro em cadeia. São os fenômenos holofrásicos nos quais não há o advento do sujeito dividido, sujeito do inconsciente. As construções linguísticas que aparecem no paciente têm as características das holófrases – incipientes enquanto estrutura de linguagem, marcadas por um funcionamento monolítico, sem endereçamento e desarticuladas do lugar de um sujeito que o emite. Contudo, as holófrases cumprem uma função importante na medida em que podem conduzir a mãe a um novo modo de ver o seu filho.

Do ponto de vista emocional todas as famílias redesenharam o seu campo estrutural, com ganhos psíquicos no sentido de uma maior delimitação das

posições das figuras parentais. Com relação à Lindinalva, apesar de todo sofrimento vivido na primeira e na segunda infância (do primeiro ao segundo ano de vida foi o período de maior manifestação sintomática e de maior crise familiar), em virtude do quadro de precariedade dos laços familiares a que esteve submetida, fica claro o quanto foi possível refazerem o vínculo mãe x filha, apontando para uma mudança significativa dos discursos. Houve um deslocamento da paciente da condição de estar assujeitada à história da mãe, passando a ocupar um lugar de sujeito diferenciada, com possibilidades de um devir diferente da repetição a que esteve, por um bom período, capturada: *“Lindinalva relata que ela e a mãe são muito amigas; que a mãe fez comidas aprendidas na cozinha experimental para ela.”* (Registro do psicólogo sobre relato de Lindinalva a respeito da relação com sua mãe)

Um dos pacientes que apresentou maior avanço foi a Emília da dupla 2 (paciente com quadro de deficiência intelectual). Após um longo período em que foi privada de desenvolver atividades domésticas que lhe conferiam um lugar na família e um estabelecimento de rotina (período que foi denominado pela família de crise), ela foi autorizada a retornar às suas atividades. Mais do que isso, pode retornar ao convívio mais livre com as pessoas de sua comunidade e foi, também, estimulada a ingressar na escola: *“Ela ajuda em casa, faz mais coisa do que mãe: lava, varre a casa, passa pano. Ela está cuidando mais dela [...] porque levou um tempo que não se cuidava, ficava largada. [...] Voltou a estudar. É à noite: começa 6:00 e encerra 8:00 [...] alfabetização solidária. Também passou a frequentar os cursos promovidos pela igreja. Tudo isso, eu fui vendo a importância aqui. [...] “Tem saído e a família tem se mostrado preocupada[...].” “Ela está bem melhor[...] desde que percebi, aqui, a importância dela participar das coisas[...].” Está com melhor aproveitamento.”* (Irmã cuidadora D2 sobre Emília).

No caso das duplas 1 e 4, as mães escolheram separar-se dos seus maridos, pais dos pacientes, o que ocasionou desdobramentos para os filhos e para os próprios pais. O sofrimento e seus efeitos arrastaram-se até a separação do casal, quando as mães adotaram uma nova posição diante delas mesmas, dos maridos e dos filhos.

No caso da mãe da dupla 1, a decisão da separação se deu, após longo período de submissão e violência doméstica. Até então, essa mãe apresentava um grande investimento no sentido de encontrar um diagnóstico e um tratamento para a filha mais velha Alice Azul. Essa peregrinação da mãe por distintos profissionais de saúde ia na

contramão da percepção do pai acerca da criança, que a concebia como uma criança saudável, sem problemas orgânicos ou genéticos e via equívocos na maneira da mãe se conduzir na busca desse diagnóstico. O resultado positivo dos exames para PKU deram à mãe um retorno da adequação de sua conduta e isso reverberou no sentido de sentir-se fortalecida em suas convicções, que sempre ficaram desacreditadas e desqualificadas pelo marido. O deslocamento advindo dessas trocas com os filhos, possibilitaram, também, um deslocamento das figuras parentais. Sobre mudanças na vida: *“A mãe, logo que soube o diagnóstico dos filhos, e iniciou o tratamento, resolveu separar-se do marido. [...] Como tinha o apoio da família dele, em São Paulo, mudou-se para lá. Continuou o tratamento com os filhos em São Paulo. Regularmente, dá notícias à equipe do SRTN Salvador [...]”* (Registro do psicólogo sobre mãe 1 D1).

O pai da dupla 4 também sofreu uma mudança na posição frente aos filhos e à própria vida. A partir do momento em que a mãe 4 assumiu um novo relacionamento, forçando a separação definitiva e que o pai de seus filhos tomou para si a responsabilidade dos cuidados com as crianças e com a condução da família, o quadro se modificou e os sinais clínicos também.

“Eu queria ficar com os meninos, mas ele não deixou [...] Ele (referindo-se ao pai dos filhos) estava construindo (referindo-se à construção de uma casa) ... Agora ele já terminou; botou uma menina para tomar conta (referindo-se aos filhos). Desde que ele mudou, eu já estava separada, só que ele não estava querendo aceitar.... Agora foi para valer [...] ele levou as coisas todas de dentro de casa: televisão, geladeira Só que, quase todo dia, eu vou cuidar dos meninos... Eu passo o dia com eles. Eles estão mais cuidados do que quando estavam comigo [...] comigo, os meninos ficavam na rua, ‘passava’ da hora de comer...na casa da mãe dele, não tem como sair. Também, a feira é perto e não falta as coisas[...] ele construiu junto da casa da mãe dele [...] vamos ver os exames [...]. Os meninos engordaram. [...] Estão muito melhor [...]. (Mãe 4 referindo-se à condição dos filhos Aderbal Azul e Lindinalva no período após a separação).

Com todas as mudanças, ainda existem muitos pontos que necessitam de maior cuidado; a relação da mãe 2 da dupla 2 com os filhos não sofreu modificações, particularmente no laço dela com o filho: *“Mãe, com ele, continua a mesma, ela é dependente dele; tudo é pra o Antonino Azul. Ela deixa ele fazer tudo; ela acha que tudo que ele faz está certo. Às vezes, até, atrapalha na gente tentar educar ele. Eu*

acho que isso aconteceu, dele ficar assim, muito dele fazer as coisas erradas e ela achar que ele estava certo. (Irmã cuidadora D2 sobre Antonino Azul).

O fragmento acima ilustra bem, como a depressão materna e o lugar reservado para seu filho não pode favorecer um deslocamento das posições estabelecidas. Os pais sempre foram refratários ao tratamento e, apesar da irmã ter adotado a posição de cuidadora, o quadro familiar sempre esteve atravessado por questões estruturais percebidas, desde a dinâmica familiar, que não favoreceram o encaminhamento das dificuldades emergidas ao longo do tratamento. Ainda que os avanços fossem percebidos nos casos de Emília e Antonino Azul, as dificuldades que insurgiram no decorrer do processo do tratamento conduziram a irmã à desistência do tratamento e os pais não se mobilizaram para sustentar os cuidados necessários a esses dois pacientes. Disso resulta que o envolvimento dos pais é fundamental nessas situações de tratamentos da doença crônica, quando estão envolvidos bebês, crianças e pessoas com deficiência que estão em condições de vulnerabilidade.

As mães das duplas 3 e 4 declaram como a vida delas melhorou:

“Eu agora tenho mais tempo”

“Minha vida está melhor e Aderbal Azul está melhor, bem melhor. Mas ela pode estar melhor, ainda. Aderbal Azul faz coisa que a gente nem imagina. E ele vai falar, ainda. Ele está bem melhor, ele nem sentava [...] com fé em Deus. Eu queria ter mais dinheiro (no sentido de poder investir no filho). (Mãe 4 sobre Aderbal Azul).

É preciso, contudo, refletir sobre o espaçamento das consultas psicológicas que alongaram os processos a serem cuidados como demandas.

Além disso, a falta de constância de profissionais atuantes para sustentação da rede de apoio nos municípios de origem, para uma melhor sequência do tratamento, acarretou dificuldades para um melhor cuidado ao paciente.

6. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Nesse estudo, os oito casos de pacientes com PKU, analisados a partir da percepção de pais e cuidador, no percurso do acompanhamento psicológico no SRTN, trouxeram à tona elementos que nos direcionam para a articulação entre aspectos relacionados à dimensão psíquica e à manifestação clínica da fenilcetonúria nos casos de diagnóstico e tratamento tardio, bem como nos casos que sofreram intervenções terapêuticas para esse erro de metabolismo, precocemente. Além disso, a importância da equipe interprofissional ficou bem estabelecida para a compreensão da análise da complexidade dos casos.

Os pacientes, à exceção dos da dupla 1, sempre transgrediram. As questões financeiras, argumentadas pelas famílias como causa da transgressão não se sustentaram ao longo do tratamento porque a melhoria na dimensão econômica das famílias não foi condição para uma adesão adequada ao tratamento. O que aparece na literatura sobre a dieta, trazendo como causas o baixo acesso aos produtos isentos de FAL e o sabor pouco palatável da fórmula metabólica, não são os únicos aspectos verificados nos oito casos. Três pacientes queixaram-se do sabor da fórmula proteica, mas dois desses não transgrediram a dieta. A firmeza com que a mãe desses dois conduziu o tratamento, assegurou a manutenção das taxas de FAL em níveis adequados. O terceiro, mesmo após ter se adaptado ao sabor da fórmula, continuou a transgredir. Não se pode destituir os pontos elencados nos estudos, mas também não se pode contemplar esses aspectos como os únicos responsáveis por essa dificuldade. O problema em estabelecer os limites, destacando-se a permissividade na ingestão de alimentos proibidos, foi presente em todos os casos em que aconteceram furos em relação à dietoterapia. Mais uma vez, o componente psíquico comparece como elemento que interfere no percurso do tratamento da PKU.

O genótipo e as altas taxas de FAL no sangue não foram suficientes para explicarem as diferenças sintomáticas entre dois irmãos germanos investigados nesse estudo: um com autismo e outro com deficiência intelectual. Ainda que o Emília e o Antonino Azul (dupla 2) tenham o mesmo genótipo (R252W) e ainda que ambos não tenham sido tratados precocemente, esses pacientes apresentaram quadros sintomáticos muito distintos: o primeiro com DI e o segundo com quadro de autismo e agressividade importante, vivendo em cárcere privado, até o início do seu tratamento

para PKU. Destaca-se, assim, a necessidade de ampliar a discussão acerca das manifestações clínicas na PKU, destacadamente nos casos de sintomatologia de autismo, pois o que os casos revelaram é que para além da importância da genética, aspectos ambientais ligados à dinâmica familiar e à dinâmica mãe e filho contribuem para agravos nas manifestações clínicas da PKU. Ilustra essa situação o fato da sustentação da função materna apontar para um melhor prognóstico nos casos de autismo e das crianças com quadro de irritabilidade, como ilustraram os casos dos pacientes Reginaldo e Lindinalva das duplas 3 e 4 reciprocamente.

A desarticulação psíquica das famílias constituiu elemento de grande prejuízo nas permutas estabelecidas na vivência com os filhos, graças a dificuldades no estabelecimento das funções materna e paterna, já que todas as mães manifestaram quadro de sofrimento psíquico intenso, chegando, três delas, a apresentarem depressão. Os pais, por seu turno, mostravam-se distantes e/ou agressivos com os filhos. Além de viverem obstáculos no sentido da interação com seus filhos, mostraram-se também com dificuldades no estabelecimento de limites que servissem de referências para a organização psíquica destes. O que se verificou foram desdobramentos de sofrimentos a que os pais estiveram submetidos e que se estenderam à vida dos pacientes, agravando o quadro da clínica apresentada nesses casos. Foi acrescida a esses elementos, a dor da perda do filho idealizado, mediante a notícia da doença do filho real.

Assim, as alterações psíquicas encontradas em todos os pacientes não conduziram unicamente aos altos níveis nas taxas de FAL. Apontaram também para problemas psíquicos, que se desdobraram, seja do ponto de vista das aquisições instrumentais, seja da dimensão da estrutura. A saúde mental dos pacientes apresentou-se mais afetada quando o sofrimento psíquico familiar esteve mais intenso. Mesmo com a manutenção de níveis de PKU elevados, devido à baixa adesão à dietoterapia dos pacientes estudados, pode ser perceptível a diminuição das alterações do humor e da dependência com o outro, graças ao reposicionamento das figuras parentais com relação às funções exercidas na vida dos filhos.

Esses dados conduzem a refletir acerca dos estudos publicados na literatura que circunscrevem as dificuldades emocionais e desenvolvimentais do paciente tomando como causa, unicamente, os níveis de FAL no sangue. Zelar pela redução das taxas de FAL, sem cuidar da subjetividade dos indivíduos acometidos é coloca-

los em risco de adoecimento psíquico e isso não pode ser considerado como sinônimo de prevenção. Por tudo isso, no espaço do SRTN necessita ser entrelaçado desenvolvimento e estruturação psíquica, em um corpo marcado pela doença crônica. Esse cuidado é imprescindível, particularmente no caso de crianças e de *infans* (os privados de linguagem, seja pelo autismo, seja pela idade da grande parte da clientela, que se constitui de bebês).

Ainda que os fatores ambientais sejam citados como elementos que contribuem para as manifestações clínicas da PKU, não foram encontrados, na literatura, estudos que relacionem a dimensão estrutural como um dos elementos responsáveis pelo quadro de saúde psíquica do paciente.

Quanto às áreas de abrangência da psicologia como ciência/profissão, faz-se necessário destacar duas vertentes distintas para a questão da abordagem ao paciente com diagnóstico de PKU: uma relativa ao modelo da ciência dura, relacionada ao estudo sobre as características desse erro de metabolismo, abrangendo as avaliações a respeito dos níveis de inteligência, de medições a respeito de prevalências de traços comportamentais e de manifestações psíquicas. Nesse sentido, cabem os preconizados testes psicométricos recomendados pelo PNTN. Estudos que seguem essa direção não podem, contudo, abarcar os conteúdos psíquicos pertinentes à análise da saúde mental dos pacientes, referentes à sua história de vida, aos seus sentimentos, às suas emoções. Esses elementos estão relacionados à outra vertente da psicologia, relativa à área da subjetividade onde emergem afetos, sofrimentos e o próprio funcionamento psíquico. Portanto, a psicologia possui um campo de atuação que apresenta uma diversidade de concepções que ora se aproxima da ciência, pautada em modelos cartesianos, ora se apresenta como campo empírico. Por isso, é vital, para se refletir sobre as necessidades de cuidado que são observadas ao longo do acompanhamento do paciente no SRTN, avaliar como estão imbricados a doença, o desenvolvimento e a subjetividade, favorecendo uma melhor articulação entre as práticas dessa profissão/ciência. Todas essas questões conduzem-nos à reflexão acerca das atribuições do psicólogo do SRTN, que para além do uso de testes psicométricos “regulares ao desenvolvimento” e “do apoio individual e familiar do paciente”, conforme preconizado no PNTN³, precisam contemplar um espaço para o campo da escuta como elemento

de vital importância para o cuidado integral às pessoas que estão sendo tratadas nesse serviço.

Um dos aspectos relacionados à dificuldade de estudos que articulem diferentes áreas de saber, aponta para o sistema de cuidado de saúde vigente, pautado em um modelo biomédico. Nesse modelo, o conhecimento é centrado no tratamento da doença, desarticulado do sujeito que adoece, deixando de levar em consideração o entorno desse paciente e o seu psiquismo. Esse modelo merece ampla discussão, partindo da portaria nº 1307, que aborda as diretrizes terapêuticas para fenilcetonúria. Segundo a portaria, a presença do psicólogo na equipe designada para tratar da fenilcetonúria é facultativa. Ao trazer a herança do modelo cartesiano, a prática médica ocasiona em seu exercício o esfacelamento do sujeito. Dessa maneira, é importante que os responsáveis pelo estabelecimento de diretrizes para o tratamento da PKU em tempo precoce da vida do paciente, estejam comprometidos com pontos éticos nos quais, o cuidado com a saúde não deve estar deslocado da subjetividade.

Destaca-se a necessidade de estudos que aprofundem as relações entre os casos de flutuações na dieta específica para o tratamento da PKU e a baixa adesão ao tratamento com os casos de DI e problemas de aprendizagem. Os pacientes Valdemar, Reginaldo e Lindinalva convocam a refletir sobre essa realidade. O paciente Valdemar teve diagnóstico e tratamento tardios; o Reginaldo e Lindinalva, apesar do acesso ao diagnóstico e ao tratamento, precocemente, mantiveram taxas flutuantes de FAL no sangue, com muitos resultados de exames alterados por razões diferentes: o Lindinalva nunca aderiu adequadamente à dieta e o Reginaldo teve, inicialmente, orientação equivocada sobre o tratamento, sendo-lhe franqueada a oferta de alguns produtos ricos em FAL, em um SRTN de outro estado brasileiro. Em um segundo momento, o Reginaldo também transgrediu à dieta, no momento em que já possuía os informes corretos sobre a dieta. Apesar dos resultados dos exames virem constantemente alterados, esses pacientes demonstraram boa adaptação em seu meio.

Até o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas do MS nº 1307¹² determinou-se que era “mandatório” acompanhar o desenvolvimento cognitivo dos pacientes com PKU. Mas, ao contrário da Portaria 822 que preconizou como deve ser o acompanhamento (com a utilização de testes psicométricos), isso não ficou

determinado nas portarias referentes ao tratamento da PKU. Mas, sem preconizar a presença do psicólogo na equipe mínima para o tratamento da fenilcetonúria, a portaria incorre em um erro ético, no sentido de que os testes psicométricos são de uso reservado ao psicólogo. Assim, ficaria a cargo de que profissional a avaliação o desenvolvimento cognitivo dos pacientes com PKU?

Além disso, esse acompanhamento do desenvolvimento não se constitui como algo simples, uma vez que diversos elementos se entrelaçam nesse processo. Além da já referida estruturação psíquica, merece destaque a realidade sócio-histórica dos pacientes. Essa realidade apresentou-se de maneira distinta para cada uma das duplas. Aqueles oriundos da zona rural, não tiveram acesso fácil à escolarização. Os desafios culturais mostram-se restritos. Isso fica bem ilustrado na situação dos pacientes que só tiveram acesso a uma instituição de ensino tardiamente, apontando para atrasos em algumas aquisições escolares. Além disso os pacientes que tiveram alteração do laço com a mãe mostraram-se pouco estimulados. No âmbito do acompanhamento psicológico, ao longo do tratamento, o que esses casos apontaram foi a importância de não se engessar o paciente em um diagnóstico de deficiência intelectual, em detrimento da sua constituição de sujeito e de sua adaptação às exigências do seu entorno social. Assim, a busca investigativa a respeito das condições cognitivas do paciente deve ser praticada ao tempo da necessidade da vida de cada um dos indivíduos e não como um exercício regular da atividade dos SRTN's, como preconizado pelo PNTN³. Essa ideia não deve se conduzir no sentido de mascarar o quadro de saúde das pessoas acompanhadas. Mas, deve estar contextualizada à história de cada um, articulada com o percurso da história de vida dos pacientes. E já que existe um largo espaço de tempo entre as consultas psicológicas (tendo em vista a complexidade dos cuidados à dimensão psíquica), levanta-se a importância de se priorizar espaço com o psicólogo como um lugar de articulação do sujeito em sua dimensão subjetiva.

Percebeu-se que a rede de apoio da área de saúde, em cada município, não se mostrou preparada para o acompanhamento dos casos dos pacientes afetados pela PKU. Porém, para a garantia do seguimento nos cuidados dos casos que requerem intervenções continuadas como fisioterapia, fonoaudiologia, psicologia e do sistema de educação com vistas à inclusão, é imprescindível a articulação dos SRTNs com a rede de saúde de cada município.

Pesquisas que se firmem a partir de moldes interprofissionais, precisam ser incrementadas, na busca de analisar possíveis relações entre as manifestações sintomáticas dos quadros de autismo na PKU, entrelaçando-as com investigações genótípicas dos pacientes, com a qualidade de adesão à dieta e com a dinâmica psíquica dos indivíduos em questão.

Por fim, o estudo evidencia a importância do lugar de cuidado nos domínios das doenças crônicas ao tempo em que chama a atenção para o PNTN³ que não contempla a dimensão interdisciplinar, sem a qual o cuidado com a complexidade desses quadros não é possível.

REFERÊNCIAS

1. Brasil. Ministério da Saúde; Portaria SAS/MS nº 847, de 31 de outubro 2002. Institui o Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas fenilcetonúria. Diário Oficial da União, Poder Executivo, Brasília 04 nov. 2002.
2. Crespim GC. A clínica precoce: o nascimento do humano. São Paulo. Casa do Psicólogo. 2004.
3. Brasil. Ministério da Saúde; Portaria GM/MS n.º 822/ GM em 6 de junho de 2001. Instituição do Programa Nacional de Triagem Neonatal, no âmbito do Sistema Único de Saúde, para fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, fibrose cística e hemoglobinopatias. Brasília (DF); 2001.
4. Organização Mundial da Saúde (OMA). CID-10 Classificação Estatística Internacional de Doenças e. Problemas Relacionados à Saúde. 10ª ver, Universidade de São Paulo, São Paulo 1997. vol.1.5.
5. Triviños ANS. Introdução à pesquisa em ciências sociais: a pesquisa qualitativa em educação. São Paulo: Atlas, 1987.
6. Scriver CR, Waters P, Sarkissian C, Ryan S, Prevost L, Côté D, et al. PAHdb: A locus-specific knowledgebase. Hum Mutat. 2000; 15:99-104.
7. Phenylalanine Hydroxylase Knowledgebase PAHdb [Internet]. Montreal: Phenylalanine Hydroxylase Locus Knowledgebase; 2010 [citado 2010 nov 29]. Disponível em <http://www.pahdb.mcgill.ca/>.
8. W. Burgard, D. Fox, D. Hennig, T. Schmidt, Estimating the absolute position of a mobile robot using position probability grids, in: Proceedings AAAI-96, Portland, OR AAAI Press/MIT Press, Menlo Park, CA, 1996.
9. Amorim T, Boa-Sorte N, Leite MEQ, Acosta, AX. Aspectos clínicos e demográficos da fenilcetonúria no Estado da Bahia. Rev Paul Pediatr. 2011; 29(4):612-7.
10. Mira NVM, Marquez UML. Importância do diagnóstico e tratamento da fenilcetonúria. Rev Saúde Pública. 2000; 34(1): 86-96.
11. Amorim T, Gatto SPP, Boa-Sorte N, Leite MEQ, et al. Aspectos clínicos da fenilcetonúria em serviço de referência em triagem neonatal na Bahia. Rev Bras de Saúde Mater Infan. 2005; 5(4): 457-62.

12. Brasil. Ministério da Saúde; Portaria nº 1.307, de 22 de novembro de 2013. Diário Oficial da União, Poder Executivo, Brasília nov de 2013.
13. Levy HL. Phenylketonuria: old disease, new approach to treatment. Proc Natl Acad Sci USA. 1999; 96:1811-3.
14. SCHUCK, P F. Fenilcetonúria como causa de Deficiência Intelectual: Conhecer bem para tratar melhor. Revista DI, do Instituto APAE de São Paulo. 07 de novembro de 2012.
15. Lenke RR, Levy HL. Maternal phenylketonuria and hyperphenylalaninemia: an international survey of the outcome of untreated and treated pregnancies. N Engl J Med. 1980; 303:1202-8.
16. Cornejo V, Manríquez V, Colombo M, Mabe P, Jiménez M, De La Parra A, et al. Fenilcetonúria de diagnóstico neonatal y lactancia materna. Rev Med Chile. 2003; 131(11):1280-7. 2003; 131(11):1280-7.
17. Motzfeldt K, Lilje R, Nylander G. Breastfeeding in Phenylketonuria. Acta Paediatric Suppl 1999; 432:25-7.
18. Agostoni C, Verduci E, Fiori L, Riva E, Giovannini M. Breastfeeding rates among hiperphenylalaninemic infants. Acta Pediatric. 2000; 89: 366-7.
19. Marques R, Lopez FA, Braga JA. O crescimento de crianças alimentadas com leite materno exclusivo nos primeiros seis meses de vida. J Pediatr (Rio J). 2004; 80(2):99-105.
20. Antunes LS, Antunes LA, Corvino MP, Maia LC. Amamentação natural como fonte de prevenção em saúde. Cien Saude Coletiva. 2008; 13(1):103-9.
21. Demitto MO, Silva TC, Páschoa AR, Mathias TA, Bercini LO. Orientações sobre amamentação na assistência pré-natal: uma revisão. Rev Rene. 2010; Número especial(11):223-39.
22. RIVAS E, Giovannini M, Verduci E, Salvatici E, Fiori L, Riva E: Phenylketonuria: dietary and therapeutic challenges. J Inherit Metab Dis. 2007, 30:145-52.
23. Marquez UML. Fenilcetonúria: aspectos bioquímicos, nutricionais e importância da alimentação. Cad Nutr1996; 11: 51-68.

24. Weglage J, Fünders B, Ullrich K, Rup A, Schmidt E. Psychosocial aspects in phenylketonuria. *Eur J Pediatr.* 1996; 155 Suppl 1: SA101-4.
25. Schmidt E, Burgard P, Rup A. Effects of concurrent phenylalanine levels on sustained attention and calculation speed in patients treated early for phenylketonuria. *Eur J Pediatr.* 1996; 155 Suppl 1:S82-6.
26. Koch R, Azen C, Friedman EG, Fishler K, Baumann-Friischiling C, Lin T. Care of the adult with phenylketonuria. *Eur J Pediatr.* 1996; 155 Suppl 1:S90-2.
27. Brenton DP, Tam AC, Cabrera-Abreu JC, Lilburn M. Phenylketonuria: treatment in adolescence and adult life *Eur J Pediatr.* 1996; 155 Suppl 1:S93-6.
28. Poustie VJ, Rutherford P. Dietary Interventions for phenylketonuria (Cochrane Review). In: The Cochrane Library. Issue 1, 2002. Oxford: Update Software, National Institute Of Health - Phenylketonuria: Screening and Management. In: NIH Consensus Statement 2000; 17:1-28.
29. Seashore MR, Wappner R, Cho S, de La Cruz F. Development of guidelines for treatment of children with Phenylketonuria: Report of a meeting at the National Institute Of Child Health and Human Development. *Pediatrics* 1999;104(6):1-9.
30. Cleary M, Trefz F, Muntau AC, Feillet F, van Spronsen FJ, Burlina A, et al. Fluctuations in phenylalanine concentrations in phenylketonuria: A review of possible relationships with outcomes. *Mol Genet Metab.* 2013; 110(4):418-23.
31. Huijbregts SCL, de Sonnevile LM, Licht R, van Spronsen FJ, Sergeant JA. Short-term dietary interventions in children and adolescents with treated phenylketonuria: effects on neuropsychological outcome of a well-controlled population. *J Inher Metab Dis.* 2002; 25(6):419-30.
32. Vilaseca M, Gutie MC, Grimau VL, Mesas ML, Crespi M. Biological Treatment of a Textile Effluent After Electrochemical Oxidation of Reactive Dyes. *Water Environ. Res.* 2010; 82:176-81.
33. Smith I, Beasley MG, Ades, AE. Intelligence and quality of dietary phenylketonuria. *Arch Dis Child.* 1991; 65:472-8.
34. Cleary, M., Trefz, F., Muntau, A. C., Feillet, F., van Spronsen, F. J., Burlina, A., Bettiol, E. (2013). Fluctuations in phenylalanine concentrations in phenylketonuria: a review of possible relationships with outcomes. *Molecular Genetics and Metabolism.*

35. Arnoeld, GL; Kramer BL; Kirby RS, Plumeau, PB; Blakely, EM; Sanger Krigan LS, Davidson PW. Factors affecting cognitive, motor, behavioral and executive functioning in children with phenylketonuria. *Acta Pediatr.* 1998; 87: 565-70.
36. Antenor-Dorsey JAV, Hershey TJ, Rutlin J, Shimony JS, McKinsty RC, Grange D, et al. Matter Integrity and Executive Abilities in Individuals with Phenylketonuria. *Mol Genet Metab.* 2013; 109(2):125-31
37. Hallmayer J, Cleveland S, Torres A, Phillips J, Cohen B, Torigoe T, et al. Genetic Heritability and Shared Environmental Factors Among Twin Pairs With Autism. *Arch Gen Psychiatry.* 2011; 68:1095-102.
38. Bailey A, Le Couteur A, Gottesman I, Bolton P. Simonoff E, Yuzda E, et al. Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study. *Psychol Med* 1995; 25, 63-77.
39. Wulffaert J, Van Berckelaer-Onnes I, Kroonenberg P, Scholte E, Bhuiyan Z, Hennekam R. Simultaneous analysis of the behavioural phenotype, physical factors, and parenting stress in people with Cornelia de Lange syndrome. *J Intellectual Disabil Res.* 2009; 53:604-19.
40. Chonchaiya W, Schneider A, Hagerman RJ. Fragile X: a family of disorders. *Adv Pediatr.* 2009; 56:165-86.
41. Freitag CM. The genetics of autistic disorders and its clinical relevance: A review of the literature. *Mol Psychiatry.* 2007; 12:2-22.
42. Steiner CE, Acosta AX, Guerreiro MM, Marques-de-Faria AP. Genótipo e história natural em indivíduos não aparentados com fenilcetonúria e comportamento autístico. *Arq Neuro-Psiquiatr.* 2007; 65(2A): 202-5.
43. Amorim T. Estudo das bases moleculares da fenilcetonúria no nordeste do Brasil. Fundação Oswaldo Cruz Centro de Pesquisas Gonçalo Moniz. PPGBSMI – Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia em Saúde e Medicina Investigativa Salvador, 2010.
44. Van Karnebeek CD, Stockler S. Treatable inborn errors of metabolism causing intellectual disability: a systematic literature review. *Mol Genet Metab.* 2011; 105:(3)368-81.

45. Gillberg C, Coleman M. *The Biology of the Autistic Syndromes*, 4rd. Cambridge University Press, NY. 2012.
46. Kanner L. Autistic disturbance of affective contact. *Nervous child*. 1943; 2: 217-50.
47. Kanner L, Eisenberg L. Early infantile autism: 1943-1955. *Am J Orthopsychiatry*. 1956; 26:55-65.
48. American Psychiatric Association. *Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais. DSM-IV*. São Paulo: ARTMED, 2004. *Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais*.
49. American Psychiatry Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental disorders: DSM-V*. Washington, São Paulo: ARTMED, 2004.
50. Ghaziuddin M, Al-Owain M. Autism spectrum disorders and inborn errors of metabolism: an update. *Pediatr Neurol*. 2013; 49(4):232-6.
51. Paula C, *Epidemiologia, avaliação e evidências científicas sobre transtornos do espectro autista*. 2012. Disponível em [www.saude.sp.gov.br/\[...\]autismo/cristiane.ppt](http://www.saude.sp.gov.br/[...]autismo/cristiane.ppt).
52. Paula CS, Ribeiro SH, Fombonne E, Mercadante MT. Brief Report: Prevalence of Pervasive Developmental Disorder in Brazil: A Pilot Study. *J Autism Dev Disord*. 2011 Feb 21; [Epub ahead of print] PMID: 21337063 (56). *Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais*.
53. Lenoir, P., Bodier, C., Desombre, H., Malvy, J., Abert, B., Ould Taleb, M., et al. (2009). Prevalence of pervasive developmental disorders. A review *L'Ence'phale*, 35, 36–42.
54. Fombonne E. Epidemiological Trends in Rates of Autism. *Mol Psychiatr*. 2002; 7: S4-S6.
55. Lowe TL, Tanaka K, Seashore MR, Young JG, Cohen DJ. Detection of phenylketonuria in autistic and psychotic children. *JAMA*. 1980; 243:126-8.
56. Chen CH, Hsiao KJ. A Chinese classic phenylketonuria manifested as autism. *Br J Psychiatry*. 1989; 155:251-3.

57. Baieli S, Pavone L, Meli C, Fiumara A, Coleman M. Autism and Phenylketonuria. *J Autism Dev Disord*. 2003; 33(2):201-4.
58. Reiss AL., Feinstein C, Rosenbaum KN. Autism and Genetic Disorders. *Schizophr Bull*. 1986; 12(4):724-38.
59. Brasil. Ministério da Saúde; Portaria n.º 62/ GM em 28 de janeiro de 2014. Habilita o estado da Bahia na Fase IV de implantação do Programa Nacional de Triagem Neonatal. Brasília (DF); 2014.
60. Ministério da Saúde - DATASUS [Internet]. Nascidos vivos - Bahia; 2010 [citado 2010 ago. 28]. Disponível em: <http://tabnet.datasus.gov.br/cgi/defthtm.exe?sinasc/cnv/nvba.def>.
- 61 Ministério da Saúde - Relatório anual de dados do PNTN/MS – Frequência de Hiperfenilalaninemia, por estado – Norte e Nordeste Brasileiro; 2013
62. Winnicott DW. Tudo começa em casa. Trad. Paulo Sandler. 3ª ed. São Paulo: Martins Fontes.1999.
63. Brazelton TB. As primeiras relações. São Paulo. Martins Fontes. 1992.
64. Freud, S. Além do princípio de prazer. *In*: Edição Standard Brasileira das Obras Psicológicas Completas de Sigmund Freud. Rio de Janeiro: Imago. 1996.
65. Brasil, Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Área de Saúde da Criança. Atenção humanizada ao recém-nascido de baixo peso: Método Mãe-Canguru. 2ª ed. Brasília (DF). 2009.
66. Freud S. Sobre o narcisismo: uma introdução (1914). *In*: Edição Standard Brasileira das Obras Completas de Sigmund Freud. Vol. XIV. Rio de Janeiro: Imago Editora, 1996.
67. Freud S. O futuro de uma ilusão (1927). *In*: Edição Standard Brasileira das Obras Psicológicas Completas de Sigmund Freud. Vol. Rio de Janeiro: Imago. 1996,
68. Winnicott DW. A preocupação materna primária. *In*: Winnicott DW. Da pediatria à psicanálise: obras escolhidas (p. 399-405). Rio de Janeiro: Imago (1956/2000).
69. Lacan J. Nota sobre a criança. Outros Escritos. Rio de Janeiro. Zahar. 2003.
70. Rodolfo RO. Brincar e o Significante: um estudo psicanalítico sobre a constituição precoce. Porto Alegre. Artmed, 1990,

71. Lacan J. O Seminário, livro 4: a relação de objeto. Rio de Janeiro. Zahar, (1956-1957) 1995.
72. Freud S. Carta 52 à Fliess (1896). In: Edição Standard Brasileira das Obras Psicológicas Completas de Sigmund Freud. Rio de Janeiro: Imago, 1996. V. I, p. 281-287.
73. Freud S. Projeto para uma psicologia científica (1895). In: Edição Standard Brasileira das Obras Psicológicas Completas de Sigmund Freud. Rio de Janeiro: Imago, 1996. V. I.
74. Lucero A, Vorcaro A. Do vazio ao objeto: das ding e a sublimação em Jacques Lacan. *Ágora: Estudos em Teoria Psicanalítica*. 2013; 16:25-39.
75. Freud S. A interpretação de sonhos (1900). In: Edição Standard Brasileira das Obras Psicológicas Completas de Sigmund Freud. Rio de Janeiro: Imago, 1996. Vol. V, p. 602-603.
76. Coriat E. Os flamantes bebês e a velha psicanálise. *Estilos clin.* 2000; 5(8): 10-17 .
77. Freud, S. Um caso de histeria, Três ensaios sobre sexualidade e outros Trabalhos. 1901-1905. Edição Standard Brasileira das Obras Psicológicas Completas de Sigmund Freud. Rio de Janeiro: Imago, 1996. Vol. VII.
78. Fink B. O sujeito lacaniano Entre a linguagem e o gozo. Rio de Janeiro. Zahar, 1998, p 256.
79. Lacan J. O Seminário, livro 11: Os quatro conceitos fundamentais da psicanálise. Rio de Janeiro. Zahar, 1985.
80. Laznik MC. A voz da sereia – O autismo e os impasses na constituição do sujeito. *Ágalma*. Salvador, 2004.
81. Lacan J. O Seminário, livro 20: mais, ainda. Rio de Janeiro. Zahar, 1985, p. 204.
82. Lacan J. O Seminário, livro 5: formações do inconsciente. Rio de Janeiro. Zahar, 1999.
83. Seminário da Ética, no capítulo intitulado “*O Paradoxo do Gozo*”, em 1959
84. La Planche J, Pontalis JB. Vocabulário de Psicanálise. São Paulo. Martins Fontes, 2001, p. 290.

85. Leclaire S. Mata-se uma criança. Um ensaio sobre narcisismo primário e a pulsão de morte. Coleção: Psyche. Editora: Jorge Zahar, 1975. Rio de Janeiro
86. Rabinovich D. A significação do falo: uma leitura. Rio de Janeiro. Companhia de Freud, 2005.
87. Lacan J. Escritos Rio de Janeiro. Zahar, 1998.
88. Müller-Granzotto MJ. Revista AdVerbum 3 (1) Jan a Jul de 2008: pp. 3 17.
89. Comaru M.– “Notas sobre a concepção lacaniana da angústia, Papéis nº.1, Março de 1995.
90. Faria MR. O que é um pai para uma criança? Considerações sobre o caso Hans. Estilos clin. 2005; 10(19):154-61.
91. Correia MPB. Da coisa ao objeto. 2015. Disponível em: www.interseccaopsicanalitica.com.br
92. Battikha EC, Faria MC, Kopelman BI. As representações maternas acerca do bebê que nasce com doenças orgânicas graves. Psic.: Teor e Pesq. 2007; 23(1):17-24.
93. Freud S. A história do movimento psicanalítico, Artigos sobre metapsicologia e outros trabalhos. Luto e Melancolia (1917 [1915]). In: Obras psicológicas completas de Sigmund Freud. Vol. XIV. ed. Imago. Rio de Janeiro, 2006.
94. Frizzo GB, Piccinini CA. Interação mãe-bebê em contexto de depressão materna: aspectos teóricos e empíricos. Psicol. estud. 2005; 10(1):47-55.
95. Wallon H. Criança Turbulenta Estudo Sobre os Retardamentos e as Anomalias do desenvolvimento motor e mental. Rio de Janeiro. Vozes, 2007.
96. Levin E. A clínica psicomotora: o corpo na linguagem. Petrópolis. Vozes, 1995.
97. Spitz R. A. O Primeiro Ano de Vida. São Paulo. Martins Fontes, 1979.
98. Jerusalinsky J. Temporalidade e Clínica com Bebês - uma abordagem da clínica da estimulação precoce a partir do corte epistemológico da psicanálise [dissertação]. São Paulo: Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, 2003
99. Mannoni M. A criança retardada e a mãe. São Paulo: Martins Fontes, 1999

100. Clavreul J. A ordem médica - Poder e impotência do discurso médico. São Paulo. Brasiliense, 1983.
101. Vorcaro A, Lucero A. A criança e a debilidade mental: uma abordagem lacaniana. *Psicol. USP.* 2011; 22(4):813-32.
102. Vorcaro A, Doenças graves na infância. In: *Trata-se uma criança*. Rio de Janeiro: Cia. de Freud, 1998. v. II.
103. Cerveny CMO. Família e[...] comunicação, divórcio, mudança, resiliência, deficiência, lei, bioética, doença, religião e drogadição. São Paulo. Casa do Psicólogo, 2004.
104. Pondé M, Rousseau C. Immigrant Children with Autism Spectrum Disorder: The Relationship between the Perspective of the Professionals and the Parents' Point of View. *J Can Acad Child Adolesc Psychiatry.* 2013; 22(2):131-8.
105. Trevarthen C, Malloch S. Musicality and music before three: Human vitality and invention shared with pride. *Zero to three.* 2002; 23(1):10-8.
106. Trevarthen C, & Aitken K. Infant intersubjectivity: Research, theory and clinical applications. *J. Child Psychol. Psychiatry.* 2001; 42(1):3-48.
107. Bateson MC. Mother–infant exchanges: the epigenesis of conversational interaction. *Ann. N. Y. Acad. Sci.* 1975; 263(1):101-13.
108. Trevarthen C, Penelope H. Secondary intersubjectivity: Confidence, confiding and acts of meaning in the first year. In: Lock A, editor. *Action, gesture and symbol: the emergence of language*. London: Academic Press; 1978, p. 183-229.
109. Vivès JM. A pulsão invocante e os destinos da voz. *Psicanál. barroco rev.* 2009; 7(1):186-202.
110. Lacan J. O Seminário, livro 6: o desejo e sua interpretação. Porto Alegre. Circulação interna da Associação Psicanalítica de Porto Alegre, 1958-59.
111. Vorcaro A. A criança na clínica psicanalítica. Rio de Janeiro. Companhia de Freud, 1997.
112. Muratori F, O diagnóstico precoce no autismo: guia prático para pediatras. Bahia: Núcleo Interdisciplinar de Intervenção Precoce da Bahia, 2014.

113. Freud S. Os instintos e suas vicissitudes (1915). *In: Obras psicológicas completas de Sigmund Freud v. XXII. Edição Standard Brasileira, Rio de Janeiro: Imago, 1989.*
114. Canguilhem G. O Normal e o Patológico. Rio de Janeiro. Forense Universitária, 2009.
115. Wallack L, Winkleby M. Primary prevention: A new look at basic concepts. *Soc Sci & Med.* 1987; 25(8):923-30.
116. Berlinguer G. Bioética da prevenção. *Bioética.* 1994; 2(2):117-22.
117. Houaiss A. Grande Dicionário Houaiss da Língua Portuguesa. Rio de Janeiro. Objetiva, 2001.
118. Garcia GM, Ferreira EAP, Oliveira FPS. Análise da compreensão de pais acerca do Teste do Pezinho. *Rev Bras Crescimento Desenvolv Hum.* 2007;17(1):1-12..
119. McNair R, Stone N, Sims J, Curtis C. Australian evidence for interprofessional education contributing to effective teamwork preparation and interest in rural practice. *J. Interprof. Care.* 2005; 19:579-94.
120. D'Amour D, Oandasan I. Interprofessionality as the field of interprofessional practice and interprofessional education: An emerging concept. *J. Interprof. Care.* 2005; Supplement 1:8-20.
121. Batista NA. Educação Interprofissional em Saúde: concepções e práticas. *Caderno FNEPAS.* 2012; 2:25-8.
122. Posternak, L. As térmitas, a Ilíada e a Ética em pediatria. *In: Melgaco, R G. Ética na Atenção ao Bebê: Psicanálise, Saúde, Educação. São Paulo. Casa do Psicólogo, 2006.*
123. Winnicott DW. Psicoses e cuidados maternos. *In: Textos selecionados: da pediatria à psicanálise. Rio de Janeiro. Francisco Alves, 1978.*
124. Foucault M. O nascimento da clínica. Rio de Janeiro: Editora Forense, 2011.
125. Freud S. Conferência XXXV - A questão de uma Weltanschauung (1933[1932]) - *In: Obras psicológicas completas de Sigmund Freud v. XXII. Edição Standard Brasileira, Rio de Janeiro: Imago, 1989.*

126. Ansermet F. A clínica da origem – A criança entre a medicina e a psicanálise. Trad Procópio Abreu. Rio de Janeiro. Contra Capa, 2003.
127. Bernardino LMF. As psicoses não-decidas da infância: um estudo psicanalítico. São Paulo. Casa do Psicólogo, 2004.
128. Jerusalinsky A. Psicose e autismo na infância: uma questão de linguagem. Boletim da APPOA. 1993; 9:62-73.
129. Ferreira AAL. A diferença que nos une: o múltiplo surgimento da psicologia. Rev. Dep .Psicol. 2007; 19(2):495-500.
130. APAE Salvador. Manual de Práticas do Programa de Triagem Neonatal na Bahia. Salvador: Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Salvador: 2010.
131. Triviños ANS. Introdução à pesquisa em ciências sociais: a pesquisa qualitativa em educação. São Paulo: Atlas, 1987.
132. Valles MS Entrevistas cualitativas. Madrid: Centro de Investigaciones Sociológicas, 2002
133. Oliveira M M. Como fazer pesquisa qualitativa. Petrópolis: Vozes, 2007.
134. Santos AR dos. Metodologia Científica: a construção do conhecimento. 3. ed. Rio de Janeiro: DP&A, 2000.
135. Gil AC. Como elaborar projetos de pesquisa. 4.ed. São Paulo: Atlas, 2002.
136. Gergen MM; Gergen KJ. Investigação qualitativa: tensões e transformações. In (Org.) Denzin, NK; Lincoln, YS. E colaboradores. Planejamento da pesquisa qualitativa: teorias e abordagens. Porto Alegre: Artmed, 2006, p. 367-388.
137. Minayo MCDS. O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde. São Paulo. Hucitec, 2010.
138. Conselho Federal de Psicologia. Código de Ética Profissional do Psicólogo. Brasília: CFP, 2005. Disponível em: http://www.pol.org.br/pol/cms/pol/legislacao/codigo_etica.
139. Amorim T, Abé-Sandes K, Castilla E, Grossi G, Vieira T, Queiroz I, Purificação A, Orioli I, Acosta Ax. Genetics in the “Sertão”: Study of frequent monogenic disorders in Monte Santo – a small city of the state of Bahia – northeastern Brazil. Acta Bioquímica Latinoamericana, supl 1, 195, 2007.

140. Teixeira LC. Função paterna, fratria e violência: sobre a constituição do socius na psicanálise freudiana. *Psico-USF*. 2002; 7(2):195-200.

141. Chemama R. *Dicionário de psicanálise*. Porto Alegre. Artes Médicas, 1995.

ANEXOS

ANEXO I: TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

A fenilcetonúria é uma doença genética (uma doença que passa de pai/mãe para os filhos) pouco frequente no mundo. Na fenilcetonúria os pacientes não têm a condição de digerir as proteínas por falta de uma substância (uma enzima chamada fenilalaninohidroxilase). Essa é uma enzima do fígado (hepática). A falta dessa enzima faz com que a quantidade de fenilalanina aumente muito no sangue. Isso ocorre quando o diagnóstico e o tratamento acontecem depois do prazo esperado. Esse aumento de fenilalanina no sangue afeta o cérebro e pode causar no indivíduo: atraso no desenvolvimento da criança, retardo mental, irritabilidade, agressividade, tremores, convulsões, dificuldade em prestar atenção (Déficit de Atenção). Em um menor número de casos, a fenilcetonúria pode também causar um atraso tão grande no desenvolvimento que a criança tem dificuldade em falar, em se relacionar com os outros, em aprender (atraso global do desenvolvimento). Esses casos são parecidos com os quadros de autismo (autismo like).

Vários estudos científicos têm buscado encontrar as diferentes maneiras que se apresentam os sintomas na fenilcetonúria e dos pacientes que têm essa doença, a fim de ajudar no tratamento e na melhoria da saúde e da qualidade de vida desses pacientes. Apesar desses muitos estudos, as mudanças psíquicas dos pacientes ao longo do acompanhamento psicológico nos Serviços de Referência em Triagem Neonatal ainda são pouco estudadas - geralmente só são desenvolvidos estudos sobre os aspectos da inteligência desses pacientes.

Por isso, estamos convidando você, como mãe, pai e/ou responsável pela criança para participar desse estudo, chamado "PERCEPÇÃO DE PAIS DE FENILCETONÚRICOS SOBRE MUDANÇAS PSÍQUICAS EM SEUS FILHOS AO LONGO DA INTERVENÇÃO PSICOLÓGICA". Este estudo tem como objetivo levantar dados a respeito de como os pais percebem as mudanças psíquicas em seus filhos com fenilcetonúria, desde o diagnóstico, ao longo do acompanhamento psicológico, na APAE-Salvador durante os anos que ficam (ram) em acompanhamento. Para tanto, vamos estudar irmãos com diagnóstico de fenilcetonúria. Isso pode ajudar a entender como os pais e os filhos interagem, nas diferentes formas em que se apresenta essa doença genética, sabendo que tiveram a mesma realidade familiar e social. O que vai importar é o tempo do diagnóstico e do tratamento e o tipo de sintoma apresentado em cada caso, destacando-se os casos de atraso global do desenvolvimento pelo fato dos avanços serem mais lentos e menos estudados.

Ao concordar com a pesquisa, serão coletados os dados dos prontuários psicológicos relativos à forma de como você percebe o desenvolvimento e o psiquismo de seu (ua) filho (a). O risco consiste em você sentir-se receoso de seus dados serem divulgados. Mas, fica assegurado que nenhum dado individual será fornecido a qualquer pessoa ou instituição. Todos os dados serão destacados sem a identificação do paciente, independente de ser publicado ou não. Além disso, somente se você autorizar, esse dado será utilizado na pesquisa. Você poderá solicitar a retirada do seu (ua) filho (a) do estudo em qualquer momento.

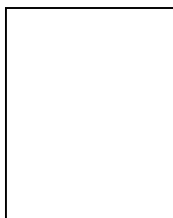
Os benefícios dessa pesquisa podem trazer são: 1) sabermos como os pacientes com fenilcetonúria, com quadro de atraso global do desenvolvimento, dado pelo diagnóstico e tratamento tardios, estão evoluindo; 2) conhecermos melhor os

fatores que podem fazer com que o paciente com fenilcetonúria tenha melhor desenvolvimento e organização psíquica; 3) obtermos dados que permitam melhorar o acompanhamento dos doentes e o entendimento dessa doença nos casos que o diagnóstico e tratamento foram tardios e nos casos que o diagnóstico e tratamento aconteceram dentro do prazo esperado; 4) demonstrar que o diagnóstico e o tratamento dos casos tardios são importantes para o paciente a fim de que recebam as intervenções adequadas; 5) conhecer possíveis efeitos da notícia de uma doença crônica no laço pais filhos.

Nenhuma consequência ou prejuízo no atendimento do seu (ua) filho(a) ocorrerá se você não aceitar participar da pesquisa. O atendimento com todos os profissionais de saúde continuará a ocorrer da mesma forma que ocorrerá com os pacientes que participarem da pesquisa.

Qualquer dúvida, comentário ou reclamação poderão ser feitos ao Comitê de Ética em Pesquisa da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, Av. D. João VI, 274 – CEP 40285-001, Salvador- Bahia, telefone (71) 21010-1900, www.bahiana.edu.br. Você pode ainda entrar em contato com o responsável pelo projeto Isabella Regina Gomes de Queiroz (psicóloga e aluna do MESTRADO ACADÊMICO EM MEDICINA E SAÚDE HUMANA), através do email isabellaqueiroz@uol.com.br ou através do telefone (71) 3270-8303, Serviço de Referência em Triagem Neonatal/APAE Salvador, situado na Alameda Verona, nº 32, Pituba, CEP 41.830-465, Salvador. Poderá também entrar em contato com a professora orientadora Milena Pondé, através do e-mail milenapondé@bahiana.edu.br.

Após ter lido o texto acima, e ter esclarecido todas as minhas dúvidas, eu _____ RG n° _____, pai, mãe ou responsável pelo paciente _____ concordo, voluntariamente, em permitir a participação desta no estudo, que não conterà a identificação dos pacientes, Salvador, _____ de _____ de 20_____.



Assinatura: _____

Testemunhas:1) _____

2) _____

ANEXO II: TERMO DE ASSENTIMENTO

Estamos convidando seus pais a participarem de um estudo a respeito da fenilcetonúria, doença que você vem tratando aqui no Serviço de Referência em Triagem Neonatal. O nome desse estudo é: PERCEPÇÃO DE PAIS DE FENILCETONÚRICOS SOBRE MUDANÇAS PSÍQUICAS EM SEUS FILHOS AO LONGO DA INTERVENÇÃO PSICOLÓGICA

Durante o seu tratamento, seus pais vêm falando nas consultas com o psicólogo sobre o seu desenvolvimento, sobre sua aprendizagem e sobre o seu jeito de ser. Falam também sobre o tratamento que você vem fazendo.

Estamos assim pedindo o seu assentimento para que possa retirar, do seu prontuário, essas informações dadas por seus pais durante a consulta psicológica.

Essas informações serão mantidas em segredo. Não será dito o seu nome em nenhum momento e dessa maneira ninguém terá como saber a quem pertence esses dados. Somente se você autorizar, esse dado será utilizado na pesquisa. Você poderá pedir a sua saída do estudo em qualquer momento.

Qualquer dúvida, comentário ou reclamação você pode pedir para que seus pais entrem em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, Av. D. João VI, 274 – CEP 40285-001, Salvador- Bahia, telefone (71) 21010-1900, www.bahiana.edu.br. Você pode ainda entrar em contato com o responsável pelo projeto Isabella Regina Gomes de Queiroz (psicóloga e aluna do MESTRADO ACADÊMICO EM MEDICINA E SAÚDE HUMANA), através do email isabellaqueiroz@uol.com.br ou através do telefone (71) 3270-8303, Serviço de Referência em Triagem Neonatal/APAE Salvador, situado na Alameda Verona, nº 32, Pituba, CEP 41.830-465, Salvador. Poderá também entrar em contato com a professora orientadora Milena Pondé, através do e-mail milenapondé@bahiana.edu.br.

Após ter lido o texto acima, e ter esclarecido todas as minhas dúvidas, eu _____ RG n° _____, concordo, voluntariamente, em permitir a minha participação desta no estudo, que não conterà a identificação dos pacientes, Salvador, _____ de _____ de 20____.

Assinatura:

Testemunhas:1)

2)
