

GENOGRAMA DE FAMÍLIAS DE CRIANÇAS COM FENILCETONÚRIA: A DINÂMICA FAMILIAR SOB A PERSPECTIVA MATERNA

GENOGRAM OF FAMILIES OF CHILDREN WITH PHENYLKETONURIA: FAMILY DYNAMICS FROM THE MATERNAL PERSPECTIVE

GENOGRAMA DE FAMILIAS DE NIÑOS CON FENILCETONURIA: DINÁMICA FAMILIAR DESDE LA PERSPECTIVA MATERNA

MARIA FERNANDA MOURA DA CUNHA ¹

MARINA MENEZES ¹

RESUMO: A ocorrência de uma doença crônica e rara na infância, como a fenilcetonúria (PKU), pode repercutir nas relações familiares. Objetivou-se neste estudo qualitativo, compreender a dinâmica familiar de 10 genitoras de crianças com PKU, através do genograma. Os dados foram coletados individualmente, através de questionário sociodemográfico e genograma com perguntas acerca das relações familiares. A análise dos genogramas baseou-se nos critérios da Psicologia Sistêmica. Os resultados evidenciaram o predomínio de famílias mononucleares e biparentais, cujas relações do sistema conjugal se mostraram muito próximas. O sistema parental apresentou relações muito próximas à criança com PKU, porém as relações mãe-criança se mostraram mais íntimas, quando comparadas aos pais. O relacionamento com a família extensa materna foi percebido como rede de apoio mais presente do que a paterna. Apenas duas famílias apresentaram a transgeracionalidade da PKU. Acessar a dinâmica familiar de crianças com PKU pode favorecer o desenvolvimento de intervenções direcionadas à saúde dessa população. Os resultados indicam que a presença da PKU repercute na dinâmica familiar, estreitando algumas relações e distanciando outras. Ademais, o acesso a tais dinâmicas pode subsidiar intervenções nas áreas da saúde e psicossocial que sejam mais sensíveis às realidades dessas famílias.

Palavras-chave: fenilcetonúrias; doenças raras; relações familiares; criança; pais.

ABSTRACT: The occurrence of a rare chronic disease in childhood, such as phenylketonuria (PKU), can affect family relationships. This qualitative study aimed to understand the family dynamics of 10 mothers of children with PKU, using genograms. Data were collected individually through a sociodemographic questionnaire and a genogram with questions about family relationships. The analysis of the genograms was based on the criterias of *Psicologia Sistêmica*. The results showed a predominance of single-parent and two-parent families, where conjugal system relationships were very close. The parental system presented very close relationships to the child with PKU, but the mother-child relationships were more intimate compared to the father-child ones. The relationship with the maternal extended family were perceived as a more present support network than the paternal one. Only two families presented transgenerationality of PKU. Accessing the family dynamics of children with PKU can favor the development of interventions aimed at improving the health of this population. The findings indicate that the presence of PKU affects family dynamics, strengthening some relationships while distancing others. Furthermore, access to these dynamics can inform health and psychosocial interventions that are more sensitive to the realities of these families.

Keywords: phenylketonuria; rare diseases; family relations; child; parents.

¹ Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC), Florianópolis, SC, Brasil.

Recebido em: 01/12/2024
Aceito em: 21/11/2025

<https://www.doi.org/10.38034/nps.v34i83.819>



RESUMEN: La aparición de una enfermedad crónica rara en la infancia, como la fenilcetonuria (PKU), puede afectar las relaciones familiares. Este estudio cualitativo tuvo como objetivo comprender la dinámica familiar de 10 madres de niños con PKU mediante genogramas. Los datos fueron recopilados individualmente a través de un cuestionario sociodemográfico y un genograma con preguntas sobre las relaciones familiares. El análisis de los genogramas se basó en los criterios de la *Psicología Sistémica*. Los resultados mostraron una predominancia de familias monoparentales y biparentales, cuyos vínculos conyugales eran muy estrechos. El sistema parental presentó relaciones muy estrechas con el niño con PKU, pero las relaciones madre-hijo eran más íntimas en comparación con la relación paterna. La relación con la familia materna extensa fue percibida como una red de apoyo más presente que la paterna. Solo dos familias presentaron la PKU transgeneracional. Comprender la dinámica familiar de los niños con PKU puede favorecer el desarrollo de intervenciones dirigidas a la salud de esta población. Los resultados indican que la presencia de la PKU repercute en la dinámica familiar, estrechando algunas relaciones y distanciando otras. Además, el acceso a tales dinámicas puede subsidiar intervenciones en las áreas de la salud y psicosocial que sean más sensibles a las realidades de estas familias.

Palabras clave: fenilcetonuria; enfermedades raras; relaciones familiares; niño; padres.

A fenilcetonúria (PKU) é uma doença autossômica recessiva, causada por mutações na enzima fenilalanina hidroxilase (PAH) (Brasil, 2020), responsável por metabolizar o aminoácido fenilalanina (FAL) em tirosina (Blau et al., 2010). A FAL encontra-se em alimentos ricos em proteínas, como carnes, ovos, leite (Brasil, 2020), e as implicações decorrentes da intoxicação do seu acúmulo podem ser prevenidas por uma restrição ininterrupta de proteínas na dieta (Medford et al., 2017). O Programa Nacional de Triagem Neonatal (Brasil, 2016) é o responsável pelo diagnóstico de fenilcetonúria no Brasil. A PKU apresenta uma taxa de 1 portador para 23.930 nascidos vivos (Hillert et al., 2020), índice variável de acordo com grupos étnicos (Brasil, 2020). No Brasil, a respectiva taxa é de 1:25.326 pessoas (Carvalho et al., 2007).

Para assegurar o diagnóstico precoce e viabilizar o início oportuno do tratamento, a detecção da fenilcetonúria (PKU) no Brasil é realizada por meio do Programa Nacional de Triagem Neonatal, que recomenda a coleta da amostra para o teste do pezinho entre 48 horas e o 5º dia de vida (Brasil, 2016). Entretanto, o estudo de Vargas et al. (2025), com base em dados do DATASUS, identificou que, no período de 2018 a 2021, o tempo mediano entre o nascimento e a confirmação diagnóstica foi de aproximadamente 18 dias, revelando desafios na efetivação do diagnóstico em tempo oportuno.

O tratamento inclui não apenas a dieta, mas também o uso de fórmulas metabólicas, com vistas à suplementação de aminoácidos presentes nas proteínas (Brasil, 2020; Jameson & Remington, 2020). Como possíveis consequências da má adesão ao tratamento, tem-se o atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, déficits cognitivos, hiperatividade e alterações no sistema nervoso central (van Wegberg et al., 2017). Por outro lado, a manutenção da qualidade de vida do indivíduo com PKU e a diminuição da possibilidade de sequelas podem ser obtidas mediante o diagnóstico precoce, o acompanhamento multidisciplinar, a confiança na equipe assistente, a compreensão da importância do tratamento e sua adesão, especialmente por parte dos responsáveis por crianças (Brasil, 2016; Marqui, 2017).

A PKU é considerada uma doença crônica e rara e, portanto, influencia não apenas o desenvolvimento da própria criança acometida, mas também de seus familiares (Rolland, 2001). Conforme a perspectiva teórica do ciclo de vida familiar, a doença crônica é um evento estressor horizontal imprevisível (Carter & McGoldrick, 2001) e o indivíduo com a doença, a doença crônica e a família são sistemas interconectados e que se afetam (Rolland, 2001). A doença crônica requer que os membros se aprofundem em novos conhecimentos: o da própria enfermidade, suas manifestações e procedimentos, bem como ocasiona mudanças de papéis afetivos e práticos e afeta a identidade familiar e os objetivos desenvolvimentais dos demais membros (Rolland, 2001).

A configuração familiar é composta pelos arranjos e integrantes do seu núcleo, os quais podem ser definidos por parentesco, consanguinidade, coabitação, bem como por aspectos subjetivos, como as afinidades. Assim, a família enquanto sistema atua por padrões de funcionamento na interação entre dois ou mais membros. Essa interação é dinâmica e diz respeito às reações diante de situações em que a família se coloca ou que se apresentam à família. Os subsistemas familiares são definidos a partir das relações centrais do núcleo familiar como conjugalidade, parentalidade e fraternidade, e os membros familiares se comunicam pelas regras e acordos que transpassam sua convivência (Wagner et al., 2011).

A estrutura e a dinâmica de uma família estão fortemente conectadas, de modo que a compreensão da estrutura familiar perpassa o conhecimento da sua dinâmica – e vice-versa. Por um lado, a ideia de estrutura está ligada a uma organização estática, levando-se em consideração os papéis dos membros da família, os seus rituais, valores e crenças. Por outro, a dinâmica familiar surge dos vínculos afetivos construídos, da forma

de comunicação e, sobretudo, do jogo interacional entre seus integrantes no contexto do processo de desenvolvimento do ciclo de vida familiar (Moré & Krenkel, 2014).

Os padrões de relacionamento do sistema familiar são as formas peculiares e que se repetem nas relações entre os membros da família, originando padrões transacionais (Wendt & Crepaldi, 2008) que podem ser identificados através do genograma, caracterizado como um instrumento de coleta de dados que possibilita investigar tais padrões relacionais na família. Assim, ao caracterizar a estrutura familiar e a posição no ciclo de vida, o pesquisador pode desenvolver hipóteses acerca dos padrões relacionais, vínculos e fronteiras no contexto investigado (McGoldrick & Gerson, 2001). Considerando os aspectos apresentados, o presente estudo objetivou compreender a dinâmica familiar de genitoras de crianças com PKU, através do genograma, sob a perspectiva do ciclo de vida familiar (Carter & McGoldrick, 2001; Cervený & Berthoud, 2009).

MÉTODO

CARACTERIZAÇÃO DA PESQUISA E PARTICIPANTES

Trata-se de uma pesquisa qualitativa, descritiva e exploratória, que contou com a participação de 10 genitoras de crianças com diagnóstico de PKU, recrutadas no ambulatório de fenilcetonúria do Hospital Infantil Joana de Gusmão (HIJG) e a partir da divulgação da pesquisa nas redes sociais digitais do grupo de pesquisa ao qual estão vinculados os autores, com o auxílio da técnica de *snowball* (bola de neve), ou seja, com a indicação de um participante para outro (Morrow, 2005). A seleção ocorreu de modo intencional e por conveniência, por se tratar de uma doença rara. Os critérios de inclusão foram: a) pais/mães de crianças com até 12 anos incompletos no momento da coleta de dados; b) pais/mães de crianças com diagnóstico de PKU há mais de um ano, visando a não interferência no período de elaboração do diagnóstico (Marvin & Pianta, 1996). Como critérios de exclusão: a) pais/mães de crianças com fenilcetonúria que apresentassem condições físicas ou mentais que interfiram ou impeçam de responder aos instrumentos de coleta de dados.

Ao longo de oito dias de observação no ambulatório do Hospital HIJG, foram identificados doze pais/mães de crianças que atendiam aos critérios de inclusão e, na mesma oportunidade, foram convidados para integrar a pesquisa, mas apenas seis mães aceitaram participar. Contudo, apenas cinco participantes agendaram a aplicação do genograma com o roteiro de perguntas sobre o relacionamento familiar. Oito pais/mães responderam ao convite das redes sociais ou à indicação através da *snowball*, porém dois não atendiam aos critérios de inclusão (idade da criança e tempo de diagnóstico da PKU) e um pai/mãe não retornou após o agendamento para a realização do genograma. Dessa forma, do total de pessoas contactadas (n=20), dez genitoras de crianças com diagnóstico de PKU efetivamente participaram do presente estudo. Esse número de participantes foi mantido, considerando a obtenção dos critérios de saturação teórica dos dados e de redundância, que são comuns em estudos qualitativos. Tais critérios indicaram que a coleta de dados poderia ser encerrada, uma vez que os dados obtidos não agregavam mais novas informações ao objeto da pesquisa (Guest et al., 2006; Patias & Hohendorff, 2019).

INSTRUMENTOS E PROCEDIMENTO DE COLETA DE DADOS

A fim de caracterizar o perfil sociodemográfico das participantes do estudo, utilizou-se um questionário sociodemográfico e o genograma familiar: instrumento gráfico que

representa as histórias, os relacionamentos e padrões familiares (McGoldrick & Gerson, 2001). Através do genograma é possível elucidar aspectos presentes em diferentes gerações e etapas do ciclo de vida familiar (Wendt & Crepaldi, 2008). No presente estudo, o genograma foi construído em conjunto com o participante, contendo três gerações familiares e informações referentes a cada um de seus membros como nome, idade, profissão, estressores do ciclo de vida familiar. Demais acontecimentos como nascimentos, casamentos e mudanças também foram solicitados e, posteriormente, aspectos da dinâmica relacional entre os membros e eventuais mudanças após a descoberta do diagnóstico de PKU.

Foram seguidos os critérios propostos por McGoldrick e Gerson (2001), adaptados para a utilização em pesquisas com famílias por Wendt e Crepaldi (2008), com auxílio do *software* GenoPro (2020), sendo utilizadas as seguintes definições das formas de relacionamento:

- a. Relacionamento distante: comum em famílias desunidas emocionalmente, com fronteiras rígidas. A comunicação costuma ser limitada, habitualmente devido a estilos de vida discrepantes;
- b. Rompimento/Relações cortadas: não se tem mais o contato entre os membros, porém mantém-se a ligação emocional entre eles;
- c. Relações cortadas restauradas: houve quebra da relação, entretanto esta foi restabelecida;
- d. Nunca encontrou/nunca viu: os membros familiares nunca se conheceram;
- e. Relacionamento harmônico: há união, sentimentos positivos e respeito recíprocos, com distinção dos membros entre si e destes com suas famílias de origem. Além disso, os membros familiares mantêm interesses, atitudes e valores de forma mútua;
- f. Relacionamento de amizade/Próximo: há proximidade, compartilhamento de afeto e ajuda mútua entre os membros;
- g. Melhores amigos/Relacionamento muito próximo: há um compartilhamento mais profundo de compreensão, confiança e afeto dos membros;
- h. Relacionamento muito estreito/fundido: não há diferenciação entre os membros, evidencia-se a fusão e a dependência emocional entre eles;
- i. Ciúmes: marcada pelo ressentimento contra outro membro, por questões de rivalidade, sucesso ou vantagens que esse indivíduo possui;
- j. Relacionamento conflituoso: evidenciado pela dificuldade de comunicação e desentendimentos, ocasionando ansiedade entre os membros, assim como desqualificações e desconirmações do outro. Tal padrão disfuncional pode progredir para padrões de comunicação simétricos e, futuramente, acarretar violência física;
- k. Violência: determinada pela violência entre os indivíduos, os quais frequentemente entram em conflito quando juntos e que acarreta ações extremas, como força física ou poder excessivo;
- l. Relacionamento fundido e conflitual: marcada pela estreita dependência emocional e preponderância de conflitos entre os membros da família, sem diferenciação entre eles;
- m. Coalizão: propriedade das tríades, é determinada pela união de dois membros da família contra um terceiro;

- n. Aliança: conexão característica das lealdades invisíveis que, em menor grau que o superenvolvimento, também influenciam no processo de diferenciação;
- o. Relacionamento vulnerável: não se identifica um conflito explícito, mas evidencia-se o risco de haver conflitos, especialmente durante as fases de transição ou em condições adversas;
- p. Triangulação: uma das três pessoas é a “triangulada” ao exercer uma função de regulação da tensão existente entre as outras duas. “Na ausência de conflito explícito, encontra-se em um estado de insegurança e mesmo de sofrimento emocional. Em caso de conflito, o embaraço, ou o sofrimento, desvia-se e é transferido para os membros da díade, enquanto o terceiro vê-se aliviado” (Miermont, 1994, p. 571).

Os dados foram coletados entre os meses de junho e agosto de 2023, sendo facultada às participantes a escolha do formato da coleta de dados (online ou presencial). Dessa forma, nove participantes tiveram seus dados coletados online, através de videochamadas pela plataforma *Google Meet*, e apenas uma participante teve os dados coletados presencialmente. A realização dos genogramas online foi gravada em áudio e vídeo e o genograma presencial foi gravado em áudio para transcrição e análise posterior. Para a confecção dos genogramas foi utilizado o aplicativo *Sketchbook* através de um *tablet*, o que possibilitou o compartilhamento simultâneo da tela (nos formatos online e presencial) com as participantes. Posteriormente, os genogramas foram diagramados no *software* *GenoPro* (2020).

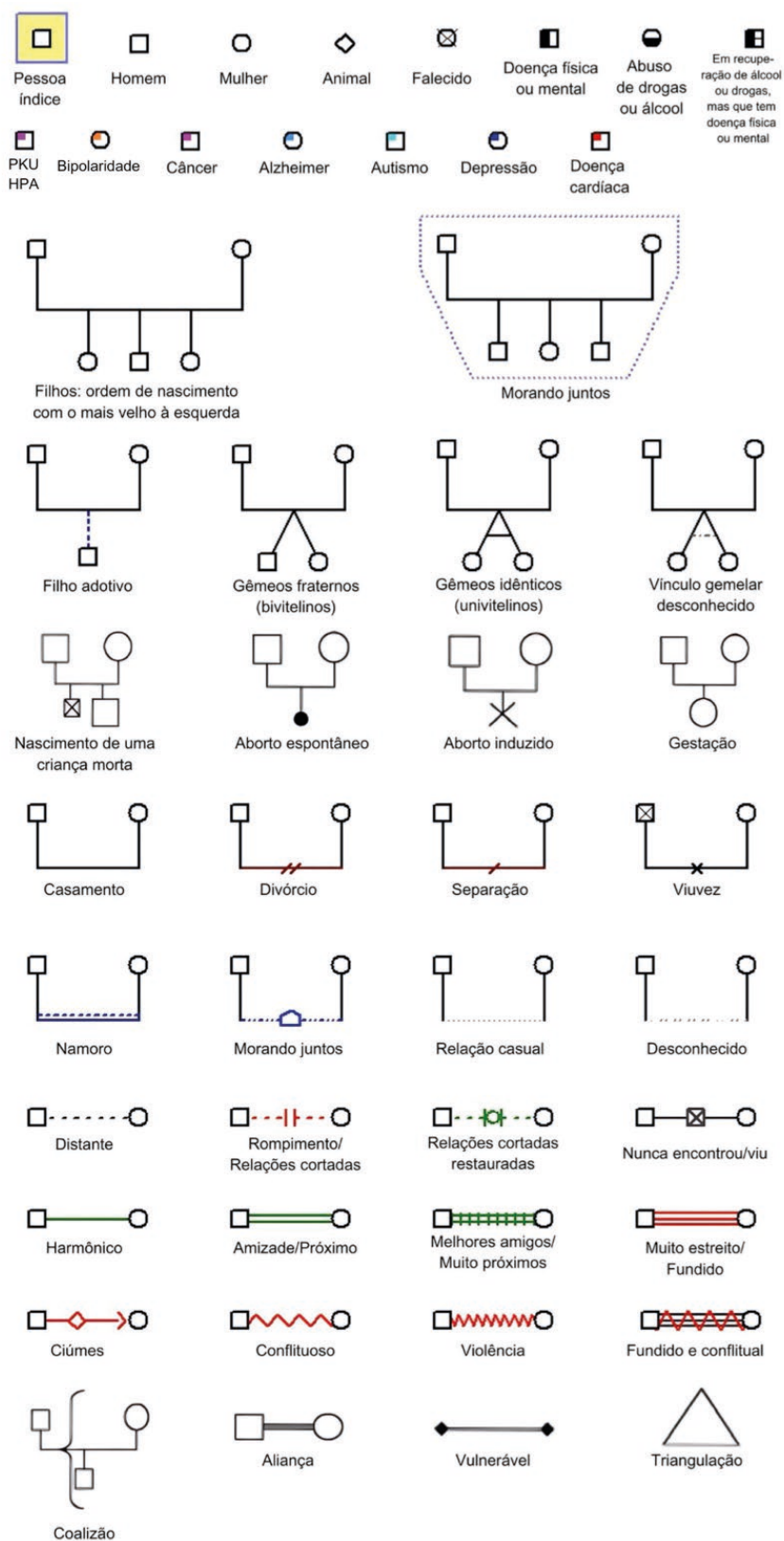
ANÁLISE DOS DADOS

Os genogramas foram analisados a partir dos critérios indicados pela literatura especializada, conforme ilustra a Figura 1, sendo posteriormente submetidos à análise de duas juízas independentes, conforme proposto por Wendt e Crepaldi (2008). Após a verificação do índice de concordância entre as juízas, obtido através do cálculo: $C \times 100 / C + D$ (C = número de concordâncias e D = número de discordâncias), que deve indicar no mínimo 80% de concordância (Danna & Matos, 2006), uma terceira juíza foi acionada para dirimir as discordâncias.

CONSIDERAÇÕES ÉTICAS

Foram cumpridos todos os procedimentos éticos e atendidas todas as exigências das Resoluções N° 510 de 7 de abril de 2016 e N° 466 de 12 de dezembro de 2012 do Conselho Nacional de Saúde (CNS), que regulamentam a realização de pesquisas com seres humanos. A pesquisa também seguiu as orientações do CONEP dispostas na Carta Circular no 1/2021-CONEP/SECNS/MS de 2021 e no Ofício Circular n° 23 de 2022 da CONEP, sobre estudos que envolvam alguma etapa de coleta de dados em ambiente virtual. A pesquisa foi aprovada pelos Comitês de Ética em Pesquisa com Seres Humanos da Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC), sob o n° do parecer: 5.972.233, CAAE: 67904623.0.0000.0121 e da instituição co-participante Hospital Infantil Joana de Gusmão (HIJG), n° do parecer: 5.991.908, CAAE: 67904623.0.3001.5361. A participação dos indivíduos ocorreu apenas após aceite e assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). Para garantir o sigilo e o anonimato das participantes, as genitoras foram identificadas com a letra P, seguida do número gerado pela ordem da coleta dos dados, por exemplo P1, P2, P3.

Figura 1. Legendas dos genogramas



Fonte: Adaptado de Wendt e Crepaldi (2008) e GenoPro (2020).

RESULTADOS E DISCUSSÃO

DADOS SOCIODEMOGRÁFICOS

As participantes deste estudo foram em sua totalidade (n=10) as mães das crianças, sendo que uma delas era adotiva e as demais biológicas. Elas tinham entre 23 e 41 anos, com idade média de 34,9 anos. O orçamento familiar variou entre um salário-mínimo (n=2) e renda maior que R\$ 5.000,00 (n=5). Das participantes, 6 possuíam ensino superior completo e, no momento da coleta, 9 estavam inseridas no mercado de trabalho e apenas uma era do lar. Quanto à região do Brasil, 6 eram do Sul, 2 do Centro-Oeste, 1 do Norte e 1 do Nordeste. A idade das crianças variou entre 1 ano e 3 meses a 11 anos e 1 mês, com idade média de 5,3. A maioria das crianças era do sexo feminino (n=6). Quanto à escolaridade, 4 das crianças não frequentavam uma instituição de ensino, 4 estavam no ensino fundamental e 2 na educação infantil. Houve prevalência do diagnóstico nos primeiros meses de vida, com apenas uma das crianças com o diagnóstico tardio, aos 3 anos e 4 meses. Em relação à posição na prole, a maioria das crianças com PKU (n=6) ocupavam o lugar de filhos(as) únicos(as), e as demais (n=4) ocupavam a posição de filhos(as) mais novos(as).

SUBSISTEMAS (CONJUGAL, PARENTAL, FRATERNAL)

Indivíduos que mantêm uma comunicação e influência mútua, além de relacionarem-se seja por união consanguínea, afetiva ou política, passam a ser considerados um sistema familiar. Dentro desse sistema, coexistem outras relações no mesmo núcleo como a conjugalidade, parentalidade e fraternidade, classificados como subsistemas (Minuchin, 1990; Wagner et al., 2011).

Seis participantes descreveram o subsistema conjugal como muito próximo, duas como próximo e uma como harmônico, o que denota, de uma forma geral, a prevalência de ausência de conflitos nos relacionamentos dentro desse subsistema. Um dos participantes, quando questionado sobre o relacionamento conjugal, destacou que a PKU havia aproximado o casal: “Acho que até a situação da nossa filha acabou aproximando mais ainda” (P1). Outra participante também ressaltou a admiração do esposo pelo compartilhamento de cuidados com o filho: “é muita parceria, assim, não posso reclamar. Ele é um paizão e tanto, tá sempre presente... Até agora nas consultas, ele que tá levando, né? Enquanto eu arrumo as comidas, ele leva no médico” (P9). Apenas uma das participantes avaliou o relacionamento com o pai de sua filha como conflituoso e o casal já estava separado, entretanto a PKU demonstrou ter sido significativa para a separação: “por isso que essa relação já não existe mais, porque não dava mais, ou era a fenilcetonúria ou era ele. Os dois juntos não *dava certo*” (P3).

Referente aos aspectos da conjugalidade, Kazak et al. (1988), em pesquisa nos Estados Unidos da América (EUA), a fim de investigar as características das redes sociais de um grupo de famílias de crianças com o diagnóstico de PKU e um grupo de famílias sem diagnóstico de doença crônica infantil, não identificaram diferenças entre os grupos em relação à satisfação marital. Já no estudo de Gavin e Wysocki (2006) com pais de crianças com doenças crônicas residentes na Flórida (EUA), cujo objetivo foi avaliar a associação entre o envolvimento paterno e o funcionamento familiar, a satisfação conjugal e um funcionamento familiar mais saudável foram relacionados ao envolvimento paterno e manejo da doença, o que corrobora os dados encontrados no presente estudo.

Estas informações, em diálogo com o enquadramento teórico deste estudo, permitem analisar a coesão conjugal como um fator central na adaptação familiar à doença crônica. A prevalência de relações conjugais descritas como muito próximas

ou próximas sugere que, para a maioria das famílias das participantes, o subsistema conjugal atuava como um recurso adaptativo frente ao estressor PKU. Conforme o Modelo Estrutural de Minuchin (1990), fronteiras claras e uma boa coesão no subsistema conjugal são vitais, pois, a qualidade do vínculo fornece a base de apoio para o desempenho do subsistema parental. Como explicitado por P1, o fortalecimento dessa relação pode ser interpretado como uma reação de coerência do sistema familiar, na qual a crise potencializa a união e a parceria como estratégia para manter a estabilidade e a organização familiar.

Por outro lado, a ruptura evidenciada no caso de P3 ilustra o potencial desorganizador do estressor. Quando o subsistema conjugal não possui fronteiras claras ou flexibilidade suficiente, a doença pode atuar como um catalisador de conflitos pré-existentes ou impor uma tensão insustentável, desafiando a estrutura familiar a tal ponto que a separação parece ser a única forma de reorganização.

Advindo do subsistema conjugal, há o subsistema parental com a chegada do primeiro filho (Wagner et al., 2011). Dentre as tarefas desenvolvimentais dessa fase, destacam-se o ajuste do casal para a criação e educação dos filhos, o realinhamento com a família extensa para a incorporação dos papéis de pais e avós (Carter & McGoldrick, 2001), e a continuidade do apoio mútuo do subsistema conjugal (Wagner et al., 2011).

Quanto ao relacionamento parental entre mães e filhos com PKU, quase a totalidade (n=9) das participantes descreveram-no como muito próximo. Já as relações entre pais e filhos foram descritas a partir da perspectiva materna, com maior variação: como muito próximas (n=7), próximas (n=2) e distantes (n=2). Uma das participantes relatou perceber o esposo menos disponível para realizar atividades lúdicas com a criança, acarretando a identificação de um menor nível de proximidade:

O negócio dele é assim. É mais... É, ele fica vendo junto os programas de televisão. Ele fica é... Assim, ele não fica muito brincando, no brincar, né? Mas ele fica junto, ele assiste, ele coloca para ela [criança], ele não quer, por exemplo: 'ah não, vou assistir só o que eu quero e você tem que ver o que eu quero, né?' (P7).

Uma outra participante (P10) atribuiu à amamentação a razão de uma maior proximidade com a filha, se comparada à relação da criança com o pai: "a minha filha é meu *grudinho*, né? (Risos) Eu acho que eu levo uma pequena vantagem por causa do peito ainda, porque ele [marido] mesmo fala: 'aproveita que a hora que ela deixar esse peito ...'". O genograma de P10 (Figura 2) ilustra os seus relacionamentos familiares.

Outra participante associou a menor proximidade do seu filho com PKU com o pai, pela ausência física do esposo e pelas diferentes percepções da organização da casa:

O meu marido *tá* menos em casa, a gente tenta sempre conversar para ser igual com meu filho, né? Eles brincam bastante, mas eles brigam bastante. Às vezes, de noite, se os brinquedos *tão jogado*, não tem problema, eu deixo jogado porque amanhã ele vai brincar de novo, né? E às vezes o meu marido, quando vem *pra* casa, já gosta disso mais organizado... É que nem esses dias, a minha irmã queria explicar *pro* meu filho que o pai e a mãe mandam igual, né? E ele olhava para ela e dizia: "não, a minha mãe manda mais", e a *mana* dizia "pai e mãe é 50% cada um", "a mãe *tá* sempre em casa, a mãe manda mais". (Risos). Era isso que ele quis dizer (P4).

Figura 2. Genograma de P10

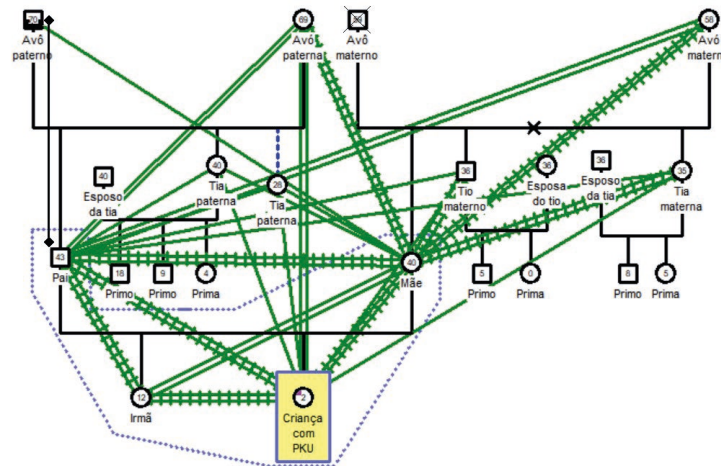


Figura elaborada pelas Autoras com o GenoPro (2020).

Por outro lado, outra participante (P5) ressaltou que, apesar de terem permanecido distantes fisicamente por um tempo (o genitor trabalhava em outro município e permanecia longos períodos sem ir para casa), ela percebia que o esposo mantinha um relacionamento significativo com ambos os filhos: “são bem próximos os dois. Agora então... Agora que ele tá aqui, ele veio, já voltou, né? Tem duas semanas, já perdi meu posto... Que já querem o tempo inteiro tá com o pai” (P5).

Dentre os relacionamentos classificados como distantes, uma participante (P3) relatou que sua filha referia à falta de interesse do pai em manter um diálogo com ela: “ela reclama: ‘meu pai só fala que... ah, como é que tu tá? Tá bem?’ Só pergunta a mesma coisa, só responde com o mesmo monólogo... Não tem uma abertura *pra* conversar ou perguntar alguma coisa diferenciada” (P3).

No estudo de revisão de Spurr et al. (2023) sobre as experiências dos pais ao cuidar de um filho com doença crônica, foi identificado que a responsabilidade e os cuidados seguem demandando maior envolvimento da mãe, o que consequentemente pode impactar na interação e na proximidade da criança com o pai. Especificamente no contexto da PKU, Öztürk et al. (2022) realizaram um estudo na Turquia que teve como objetivo avaliar o conhecimento dos pais sobre PKU e seus fatores determinantes. Os resultados identificaram que 61,3% (n = 38) das crianças com PKU compareceram às consultas de acompanhamento com ambos os pais, 38,7% (n = 24) apenas com a mãe e nenhuma apenas com o pai sozinho. Contudo, com as mudanças socioculturais mais contemporâneas, o pai tem se demonstrado mais presente, temporal e emocionalmente, nas atividades e criação dos filhos (Schoppe-Sullivan & Fagan, 2020).

Referente ao subsistema fraterno, Wagner et al. (2011) destacam-no como, possivelmente, a primeira oportunidade de as crianças se relacionarem com seus iguais para posteriormente ampliarem o relacionamento interpessoal fora do sistema familiar. No presente estudo, apenas cinco crianças com PKU possuíam ao menos algum irmão, que em todos os casos eram mais velhos. Tal constatação, somada à probabilidade genética de 25% dos pais terem outro filho com PKU, sugere a hipótese de que os pais talvez tivessem receio de conceber um outro filho com PKU. Esse aspecto foi observado entre os resultados da pesquisa de Akkus et al. (2020) sobre as experiências de vida familiar de 89 pais de crianças com PKU na Turquia, uma vez que alguns pais declararam a decisão de não terem mais filhos após o diagnóstico de PKU de seus filhos.

dos seus filhos com PKU, como reflete P7: “a minha mãe é uma coisa louca com a minha filha. E depois que a gente ficou sabendo do diagnóstico, então, minha mãe ficou super preocupada, querendo ajudar, deu umas ideias na alimentação... Vem com um monte de receita” (P7).

Uma das participantes (P2) percebeu que a família do esposo se distanciou ainda mais após o falecimento da sogra: “a família do meu esposo é mais difícil... O meu cunhado não vem aqui. Ele bebe bastante... Ele morava com a minha sogra... Daí a minha sogra faleceu, a gente se distanciou mais ainda” (P2). A participante (P7) destacou ainda a diferença do relacionamento do seu núcleo familiar com seu sogro e sua sogra:

Meu sogro se distanciou bastante. A gente *tá* bem distante. E mesmo com a doença da minha filha... Minha sogra compreende muito mais. Ele parece que às vezes fica achando que é meio frescura, sabe? A alimentação, de ter sido tão controlada. Você vê que ele fica incomodado de eu estar ali, o tempo todo na cozinha, pesando e dando fórmula, sabe? Ele fica ali: ‘nossa, mas fica o tempo todo na cozinha?’ Tipo: é, é assim e graças a Deus, porque senão a tua neta não estaria bem (P7).

Acerca da predominância da participação das mulheres da família extensa na rede de apoio dos pais de crianças, observou-se o maior envolvimento da mulher nos cuidados da criança, na preparação dos alimentos e na rotina das consultas (Öztürk et al., 2022; Spurr et al., 2023). Ademais, Zwiesele, Bannick e Trepanier (2015), em pesquisa com pais e mães de crianças estadunidenses com PKU, acerca das estratégias parentais para ajudar as crianças com PKU a lidar com a sensação de serem diferentes, observaram que os pais referiram que os membros da família estendida frequentemente realizavam ajustes alimentares para a criança, como forma de auxiliá-las no manejo da doença. Na presente pesquisa, não só todas as participantes eram mulheres, como as avós – maternas e paternas – foram destacadas por quase todas as participantes (n=9), demonstrando que, mesmo na fase adulta dos filhos, a mãe seguia sendo a protagonista da rede de apoio da família extensa.

TRANSGERACIONALIDADE

As constatações supracitadas sugerem a transgeracionalidade e a perpetuação do papel de cuidado materno, sobretudo em um cenário em que ter um filho com PKU implica na sobrecarga dos afazeres domésticos. As regras, valores, crenças, mitos, rituais e os segredos — aspectos que permanecem ao longo do tempo e são transmitidos inter a transgeracionalmente — compõem a dinâmica relacional, parte integrante da estrutura familiar. Acessá-la, portanto, representa acessar a família em constante movimento (Moré & Krenkel, 2014).

Uma vez que a PKU é uma doença genética autossômica recessiva (Brasil, 2020), em que ambos os genitores necessariamente possuem o gene e seus filhos têm 25% de chance de apresentarem a doença, esperava-se uma frequência maior de casos nas famílias das participantes. Contudo, apenas duas famílias apresentaram esse histórico (P6, P7). Na família de P7, um primo materno de primeiro grau da filha da participante possuía o diagnóstico da forma mais leve de PKU, a hiperfenilcetonúria. Já na família de P6, o parente com a possibilidade de diagnóstico de PKU ainda estava em investigação, tendo em vista ser necessária a confirmação através de três testes do nível de fenilalanina. Porém, a hipótese também era de diagnóstico

de hiperfenilcetonúria e, além disso, a relação de parentesco era mais distante: um bebê, primo de terceiro grau da filha com PKU de P6.

Outro prisma da transgeracionalidade na presente pesquisa relaciona-se aos problemas de saúde mental ilustrados no genograma da família da P7, vide Figura 4. A participante relatou um histórico de doenças presentes em seis de seus membros, cinco dos quais diagnosticados com depressão, além de outro com bipolaridade. A respeito do aspecto transgeracional em transtornos da saúde mental, o estudo de meta-análise de Kane e Garber (2004) sobre as relações entre depressão em pais, psicopatologia infantil e conflito pai-filho sugerem que o risco de psicopatologia em filhos de pais deprimidos é justificada. Na revisão integrativa de Alves-Silva e Scorsolini-Comin (2019) sobre padrões conjugais e familiares relacionados ao adoecimento entre as diferentes gerações, a literatura recuperada ilustrou a repetição de acontecimentos relacionados ao adoecimento e a reatualização de sofrimentos não elaborados na história familiar.

Figura 4. Genograma de P7

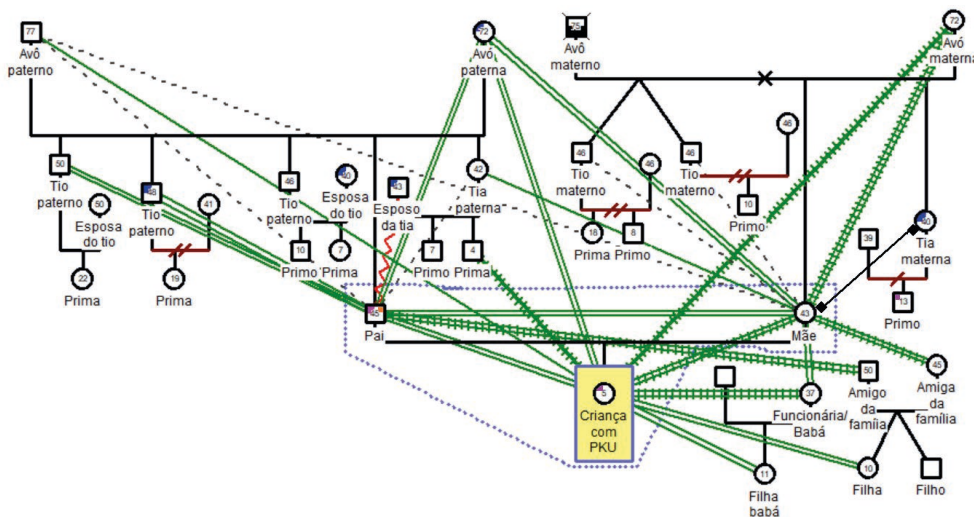


Figura elaborada pelas Autoras com o GenoPro (2020).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente estudo permitiu adentrar nas dinâmicas familiares de crianças com fenilcetonúria sob a perspectiva de seus pais. A utilização do genograma viabilizou a ilustração gráfica dos tipos de relacionamentos existentes dentre os subsistemas de famílias com filhos pequenos. Os resultados indicaram que a fenilcetonúria ocasionou implicações na dinâmica familiar, tanto com o estreitamento de laços entre alguns membros quanto com o distanciamento e afastamento de alguns familiares.

Em termos gerais, destacaram-se famílias mononucleares, biparentais, em sua maioria com pais que permaneciam casados e possuíam relações próximas entre si e com as crianças com PKU. No que tange aos relacionamentos parentais, as mães demonstraram relações mais próximas com seus filhos quando comparado com os pais. Apenas cinco das famílias contavam com subsistemas fraternos, os quais demonstraram uma oscilação de relacionamentos, tanto com irmãos próximos quanto distantes, ou com ciúmes por conta da atenção que a PKU do irmão demandava em seus pais. A família extensa materna foi considerada uma rede de apoio à criança mais presente do que a

paterna. Foram identificadas tão somente duas famílias com histórico de hiperfenilcetonúria, não se destacando aspectos da transgeracionalidade familiar relacionada à PKU. Ainda quanto à transgeracionalidade, ficou evidenciada, no entanto, a existência de relações vulneráveis, distantes ou conflituosas decorrentes de problemas de saúde mental de alguns familiares, como a bipolaridade e o uso de álcool.

Ressalta-se que o uso do genograma no presente estudo possui limitações em relação a referir-se a um retrato pontual do momento da coleta e sob a perspectiva de apenas um membro familiar, entretanto, as relações humanas são dinâmicas, estão em constante movimento e podem ser interpretadas de maneiras distintas conforme o indivíduo entrevistado.

O presente estudo demonstrou a potencialidade do genograma como ferramenta de pesquisa com famílias no contexto de doenças raras. Sua utilização não só possibilitou o acesso à dinâmica relacional pais-criança, central nos estudos de Psicologia, como também visibilizou as relações nos diversos subsistemas (conjugal, parental, fraterno) e a influência da transgeracionalidade em famílias que vivenciam doenças crônicas. A potencialidade desse recurso também possibilitou analisar a PKU como um estressor horizontal, capaz de mobilizar padrões verticais presentes na família, como os papéis de gênero e o legado de cuidado.

Em termos de contributos, tais achados poderão subsidiar intervenções psicossociais e da saúde de modo que considerem o sistema familiar de forma integrada, e não apenas o paciente ou a mãe, focando no realinhamento de fronteiras e papéis. Além disso, poderão oportunizar a ampliação da compreensão sobre o exercício da parentalidade e da coparentalidade de pais/cuidadores de crianças cronicamente enfermas, tais como a divisão de cuidados e responsabilidades, e as dinâmicas de apoio frente às exigências específicas da PKU.

A perspectiva sistêmica obtida com o genograma pode ainda favorecer a elaboração de um panorama detalhado das forças e vulnerabilidades familiares, para o desenvolvimento de práticas clínicas e políticas públicas de saúde direcionadas às necessidades desse público. Diante disso, é importante que futuros estudos incluam participantes de diferentes faixas etárias, assim como pesquisas longitudinais que possibilitem o acompanhamento das famílias a longo prazo, reforçando a relevância de investigações que considerem a família como um todo na construção do genograma. Por fim, este estudo contribui metodologicamente para investigações futuras sobre doenças crônicas em contexto familiar brasileiro, ao reafirmar o genograma como instrumento útil para a análise da estrutura e adaptação familiar.

REFERÊNCIAS

- Akkus, P. Z., Gurbuz, B. B., Ciki, K., Bahadur, E. I., Karahan, S., Ozmert, E. N., & Sivri, S.** (2020). Caring for a child with phenylketonuria: Parental experiences from a eurasian country. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 41(3), 195–202. Disponível em: <<https://doi.org/10.1097/DBP.0000000000000748>>.
- Alves-Silva, J. D., & Scorsolini-Comin, F.** (2019). As famílias podem (se) adoecer: Revisão integrativa da literatura científica. *Vínculo*, 16(2), 23-43. Disponível em: <<https://dx.doi.org/10.32467/issn.19982-1492v16n2p23-43>>.
- Blau, N., Van Spronsen, F. J., & Levy, H. L.** (2010). Phenylketonuria. *The Lancet*, 376(9750), 1417-1427. Disponível em: <[https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(10\)60961-0](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(10)60961-0)>.
- Brasil.** (2016). Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. *Triagem neonatal biológica: Manual técnico*.

- Brasília. Recuperado de <https://bvsmis.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal_biologica_manual_tecnico.pdf>.
- Brasil** (2020). Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde. Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias e Inovação em Saúde. *Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fenilcetonúria*. Recuperado de <https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/protocolos/publicacoes_ms/pcdt_fenilcetonuria_isbn_17-08-2020.pdf>.
- Carter, B., & McGoldrick, M.** (2001). As mudanças no ciclo de vida familiar: Uma estrutura para a terapia familiar. In B. Carter, & M. McGoldrick (Org.), *As mudanças no ciclo de vida familiar: Uma estrutura para a terapia familiar* (2ª ed., pp. 7-29). Artes Médicas.
- Carvalho, T. M., Santos, H. P., Santos, I. C. G. P., Vargas, P. R., & Pedrosa, J.** (2007). Newborn screening: A national public health programme in Brazil. *Journal of Inherited Metabolic Diseases*, 30(4), 615. Disponível em: <<https://doi.org/10.1007/s10545-007-0650-7>>.
- Cervený, C. M. O., & Berthoud, C. M. E.** (2009). Ciclo vital da família brasileira. In L. C. Osorio, & M. E. P. do Valle (Orgs.), *Manual de terapia familiar* (pp. 24-37). Artes Médicas.
- Conselho Nacional de Saúde.** (2012). *Resolução nº 466, de 12 de dezembro de 2012*. Brasília. Recuperado de <<https://www.inca.gov.br/sites/ufu.sti.inca.local/files/media/document/resolucao-cns-466-12.pdf>>.
- Conselho Nacional de Saúde.** (2016). *Resolução nº 510, de 07 de abril de 2016*. Brasília. Recuperado de <https://bvsmis.saude.gov.br/bvs/saudelegis/cns/2016/res0510_07_04_2016.html>.
- Conselho Nacional de Saúde.** (2021). Comissão Nacional de Ética em Pesquisa. Orientações para procedimentos em pesquisas com qualquer etapa em ambiente virtual. *Carta Circular nº1*, de 03 de março de 2021. Recuperado de <<https://www.gov.br/conselho-nacional-de-saude/pt-br/aceso-a-informacao/sobre-o-conselho/camaras-tecnicas-e-comissoes/conep/legislacao/cartas-circulares/carta-circular-no-1-de-3-de-marco-de-2021.pdf>>.
- Danna, M. F. & Matos, M. A.** (2006). *Aprendendo a observar*. (1ª ed.). Edicon.
- Dinleyici, M., Çarman, K. B., Özdemir, C., Harmancı, K., Eren, M., Kirel, B., Şimşek, E., Yarar, C., Çamurda, A. D., & Şahin Dağlı, F.** (2019). Quality-of-life evaluation of healthy siblings of children with chronic illness. *Balkan Medical Journal*, 37(1), 34–42. Disponível em: <<https://doi.org/10.4274/balkanmedj.galenos.2019.2019.7.142>>.
- Gavin, L., & Wysocki, T.** (2006). Associations of paternal involvement in disease management with maternal and family outcomes in families with children with chronic illness. *Journal of Pediatric Psychology*, 31(5), 481–489. Disponível em: <<https://doi.org/10.1093/jpepsy/jsj043>>.
- GenoPro** (2020). *Emotional Relationships in genograms*. Recuperado de <<https://genopro.com/genogram/emotional-relationships/>>.
- Guest, G., Bunce, A., & Johnson, L.** (2006). How many interviews are enough? An experiment with data saturation and variability. *Field methods*, 18(1), 59-82. Disponível em: <<https://doi.org/10.1177%2F1525822X05279903>>.
- Hillert, A., Anikster, Y., Belanger-Quintana, A., Burlina, A., Burton, B. K., Carducci, C., & Blau, N.** (2020). The genetic landscape and epidemiology of phenylketonuria. *The American Journal of Human Genetics*, 107(2), 234–250. Disponível em: <<https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2020.06.006>>.
- Jameson, E., & Remington, T.** (2020). Dietary interventions for phenylketonuria. *Cochrane Database of Systematic Reviews*. (7). Disponível em: <<https://doi.org/10.1002/14651858.CD001304.pub3>>.

- Kane, P., & Garber, J.** (2004). The relations among depression in fathers, children's psychopathology, and father-child conflict: A meta-analysis. *Clinical Psychology Review, 24*(3), 339–360. Disponível em: <<https://doi.org/10.1016/j.cpr.2004.03.004>>.
- Kazak, A. E., Reber, M., & Snitzer, L.** (1988). Childhood chronic disease and family functioning: A study of phenylketonuria. *Pediatrics, 81*(2), 224–230. Recuperado de <<http://publications.aap.org/pediatrics/article-pdf/81/2/224/1036136/224.pdf>>.
- Marqui, A. B. T.** (2017). Fenilcetonúria: Aspectos genéticos, diagnóstico e tratamento. *Revista da Sociedade Brasileira de Clínica Médica, 15*(4), 282-288. Recuperado de <<https://www.sbcm.org.br/ojs3/index.php/rsbcm/article/view/313/285>>.
- Marvin, R. S., & Pianta, R. C.** (1996). Mother's reaction to their child's diagnosis: Relations with security of attachment. *Journal of Clinical Child Psychology, 25*(4), 436-445. Disponível em: <https://doi.org/10.1207/s15374424jccp2504_8>.
- McGoldrick, M., & Gerson, R.** (2001). Genetogramas e o ciclo de vida familiar. In: B. Carter, & M. McGoldrick. (Orgs.), *As mudanças no ciclo de vida familiar: Uma estrutura para a terapia familiar* (2ª ed., pp. 144-166). Artes Médicas.
- Medford, E., Hare, D. J., Carpenter, K., Rust, S., Jones, S., & Wittkowski, A.** (2017). Treatment adherence and psychological wellbeing in maternal carers of children with phenylketonuria (PKU). *JIMD Reports, 37*, 107-114. Disponível em: <https://doi.org/10.1007/8904_2017_23>.
- Miermont, J.** (1994). *Dicionário de terapias familiares: Teorias e práticas*. Porto Alegre, RS: Artes Médicas.
- Minuchin, S.** (1990). *Famílias: Funcionamento & Tratamento*. Porto Alegre: Artes Médicas.
- Moré, C. L. O. O., & Krenkel, S.** (2014). Violência no contexto familiar. *Curso de atenção a homens e mulheres em situação de violência por parceiros íntimos – Modalidade a distância*. Programa de Valorização da Atenção Básica. Centro de Ciências da Saúde. Universidade Federal de Santa Catarina. (pp. 82). Disponível em: <https://violenciaesaude.ufsc.br/files/2015/12/Violencia_Familiar.pdf>.
- Morrow, S.** (2005). Quality and trustworthiness in qualitative research in counseling psychology. *Journal of Counseling Psychology, 52*(2), 250-260. Disponível em: <<https://doi.org/10.1037/0022-0167.52.2.250>>.
- Öztürk, F. Ü., Bülbül, S. F., & Alpcan, A.** (2022). Assessment of parents' knowledge regarding phenylketonuria and its affecting factors: A cross-sectional study. *The Pan African Medical Journal, 41*, 308. Recuperado de <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35855041/>>.
- Patias, N. D., & Hohendorff, J. V.** (2019). Critérios de qualidade para artigos de pesquisa qualitativa. *Psicologia em Estudo, 24*. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.4025/psicoestud.v24i0.43536>>.
- Rolland, J. S.** (2001). Doença crônica e o ciclo de vida familiar. In: B. Carter, & M. McGoldrick (Ed.), *As mudanças no ciclo de vida familiar* (pp. 373-392). Artmed.
- Schoppe-Sullivan, S. J., & Fagan, J.** (2020). The Evolution of fathering research in the 21st century: Persistent challenges, new directions. *Journal of Marriage and Family, 82*, 175-197. Disponível em: <<https://doi.org/10.1111/jomf.12645>>.
- Spurr, S., Danford, C. A., Roberts, K.J., Sheppard-LeMoine, D., Silva-Rodrigues, F. M., Nunes, M. D. R., & Somanadhan, S.** (2023). Fathers' experiences of caring for a child with a chronic illness: A systematic review. *Children, 10*(2), 197. Disponível em: <<https://doi.org/10.3390/children10020197>>.
- van Wegberg, A. M. J., MacDonald, A., Ahring, K., Bélanger-Quintana, A., Blau, N., Bosch, A. M., & van Spronsen, F. J.** (2017). The complete european guidelines on phenylketonuria: Diagnosis and treatment. *Orphanet Journal of Rare Diseases, 12*(1). Disponível em: <<https://doi.org/10.1186/s13023-017-0685-2>>.

- Wagner, A., Tronco, C., & Armani, A. B. (2011). Os desafios da família contemporânea: Revisando conceitos. In A. Wagner (Org.), *Desafios Psicossociais da família contemporânea: Pesquisa e reflexões* (pp. 19-35). Artmed.
- Wendt, N. C., & Crepaldi, M. A. (2008). A utilização do genograma como instrumento de coleta de dados na pesquisa qualitativa. *Psicologia: Reflexão e Crítica*, 21(2), 302-310. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/S0102-79722008000200016>>.
- Zwiesele, S., Bannick A., & Trepanier A. (2015). Parental strategies to help children with phenylketonuria (PKU) cope with feeling different. *American Journal of Medical Genetics*, 167(8), 1787-1795. Disponível em: <<https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37088>>.
-

MARIA FERNANDA MOURA DA CUNHA

Psicóloga, Mestre em Psicologia pela UFSC e Especialista em Saúde da Criança e do Adolescente pelo Programa de Residência Multiprofissional do Hospital Pequeno Príncipe (HPP).

E-mail: mariafernandamdacunha@gmail.com

<https://orcid.org/0000-0001-6077-1913>

MARINA MENEZES

Docente no Programa de Pós-Graduação em Psicologia da UFSC, Coordenadora do Laboratório de Psicologia da Saúde, Família e Comunidade (LABSFAC) e Tutora da Residência Integrada Multiprofissional em Saúde HU/UFSC. Mestre e Doutora em Psicologia pela UFSC.

E-mail menezes.marina@ufsc.br

<https://orcid.org/0000-0002-8518-8684>