

\* Resenha

## Genética, saúde e sociedade.

### Waleska de Araújo Aureliano

Mestre em Sociologia e doutora em Antropologia. Pós-doutoranda em Antropologia Social pelo Museu Nacional/Universidade Federal do Rio de Janeiro, atua na área da antropologia da saúde e da doença.

[waureliano26@yahoo.com.br](mailto:waureliano26@yahoo.com.br)

DOI: 10.3395/reciis.v7i3.827pt

---

### Sinopse

O documentário apresenta quatro projetos de pesquisa realizados pelo Instituto de Genética Médica Populacional (INAGEMP) em diferentes regiões do país. As atividades mencionadas representam uma amostra do trabalho do INAGEMP, que se estruturou de modo a colocar a genética médica populacional na prática ao associar pesquisa e atenção em saúde para populações afetadas por doenças com forte componente genético em sua etiologia.

### Ficha Técnica

Documentário: Quatro Heranças – Genética Médica Populacional

Direção: Gabriel Faccini

Ano: 2012 / Duração: 53 min/cor/Brasil

Produção: Verte Filmes

Disponível na Internet em <https://vimeo.com/53109501> (com legendas em inglês).

---

Com o advento do Projeto Genoma Humano no final do século XX observamos uma explosão de matérias na mídia abordando o tema da genética e suas implicações nos campos da saúde, do direito, da bioética e das políticas públicas. Com tom geralmente "salvacionista", muitas pautas sobre genética exploram mais as futuras possibilidades que as pesquisas nessa área poderão propiciar e menos o que de fato elas podem oferecer hoje para as populações. O documentário **Quatro Heranças** traz uma abordagem mais realista ao mostrar de forma didática as reais possibilidades do uso da genética no contemporâneo e como esse ramo do conhecimento científico pode se desenvolver com a união da pesquisa e do atendimento em saúde.

O documentário apresenta quatro projetos de pesquisa desenvolvidos pelo Instituto de Genética Médica Populacional (INAGEMP) com sede no Rio Grande do Sul, mas que envolve outros centros de pesquisa no país e no exterior. O INAGEMP faz parte dos institutos nacionais de ciência e tecnologia (INCTs) criados em 2008 pelo governo federal com objetivo de desenvolver pesquisas e criar patentes nacionais, promovendo a interconexão entre centros de pesquisa em diferentes regiões. Com esse objetivo, a rede formada pelo INAGEMP envolve

alguns grupos que estão dedicados à investigação em genética médica populacional no país e que são apresentados no documentário.

O termo genética médica populacional refere-se à investigação e atendimento de populações que têm alta prevalência de doenças com forte componente genético em sua etiologia. Enquanto a genética básica está centrada na investigação da herança dos caracteres (anormais ou não), a genética médica populacional atua na investigação das doenças causadas por essa herança em determinada população. Neste sentido, sua prática reúne a um só tempo a pesquisa científica e o atendimento dessas populações que, de forma geral, recebem pouca atenção dos programas oficiais de saúde em função da raridade de boa parte dessas doenças.

No Brasil, a formação em genética médica ainda é muito restrita. Dados do Conselho Federal de Medicina apontavam em 2011 para a existência de apenas 156 especialistas nessa área, sendo que cerca de 85% deles estavam concentrados nas regiões sul e sudeste (SCHEFFER, 2011). Em 2009, o Ministério da Saúde publicou a portaria 81/09 que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, que previa a inclusão de programas que oferecessem exames e aconselhamento genético na rede pública, através do Sistema Único de Saúde. No entanto, pouco foi feito na prática. Pessoas com doenças raras têm acesso restrito às tecnologias genéticas, especialmente os testes, que no Brasil vêm sendo realizados, grosso modo, através de ações e redes de pesquisa como as desenvolvidas pelo INAGEMP ou em clínicas particulares, a preços muitas vezes exorbitantes.

Com objetivo de ser um produto de divulgação em ciência e tecnologia, **Quatro Heranças** está dividido em quatro capítulos que abordam projetos realizados no nordeste, norte e sul do país. Em todos eles percebemos a intenção do grupo em considerar não apenas a dimensão biológica dessas heranças, mas também os aspectos socioculturais que fazem parte delas e a dimensão subjetiva que permeia a vivência de uma doença hereditária ou de uma condição genética particular para as populações envolvidas.

O primeiro capítulo intitulado "Genética no Sertão" apresenta um projeto coordenado pelo INAGEMP no sertão da Bahia, na cidade de Monte Santo. A cidade, que foi base para guerra de Canudos, tem um histórico alto de casamentos endogâmicos entre primos, o que pode explicar a recorrência de algumas doenças genéticas raras na população em geral, mas que ali tem certa prevalência, como a Mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI).

Pertencente a um conjunto maior de doenças intituladas "erros inatos do metabolismo", a MPS VI se caracteriza por uma deficiência ou falha na produção de uma enzima metabólica que prejudica o funcionamento de vários órgãos. Entre alguns sintomas, percebidos apenas a partir do primeiro ano de vida, estão desordens de crescimento, problemas cardíacos, oftalmológicos e respiratórios. A expectativa de vida para os portadores da doença é de aproximadamente vinte anos e apesar de não haver cura é possível realizar tratamento através da reposição enzimática, que quanto mais cedo for iniciada melhores resultados traz para os portadores.

A incidência da MPS VI na população em geral é de um caso para cada 200 ou 300 mil nascidos vivos. Inicialmente foram identificadas em Monte Santo duas crianças de uma mesma família com a doença, o que despertou a atenção dos pesquisadores, já que o município possui apenas 50 mil habitantes. Aliando atendimento médico com uma investigação sociodemográfica, os pesquisadores chegaram a outras famílias com crianças portadoras de MPS VI na região. O contexto de formação da cidade, com pouca entrada de pessoas de fora e a prática tradicional do casamento entre primos, valorizada pelos grupos da região, teriam propiciado a incidência desse traço genético na população de Monte Santo. Cabe destacar, no entanto, que não foram os casamentos consanguíneos que produziram a mutação que leva à doença, pensamento ainda recorrente no senso comum, mas o fato dessa prática não

favorecer a variabilidade genética da população, tornando prevalente uma característica que em outros contextos é rara.

No filme vemos que há uma preocupação da equipe do projeto em não estigmatizar a população de Monte Santo como portadora de uma condição genética rara. Há uma atenção para os demais problemas enfrentados pelas pessoas dessa cidade, como a escassez de água, o desemprego e a falta de assistência médica. Neste sentido, a equipe busca oferecer atendimento médico para essa população ao mesmo tempo em que realiza uma pesquisa. Ter uma equipe envolvida na prestação de um serviço de atenção à saúde afeta a maneira de inserção social dessas crianças na comunidade, dando a elas uma visibilidade positiva e uma atenção que antes não tinham. A fala dos pais e parentes dessas crianças nos remete para a necessidade que essas famílias têm em compreender a doença dos filhos e ter meios de aliviar e minorar seus sofrimentos a partir dos tratamentos que podem ser oferecidos.

Do sertão da Bahia o documentário segue para Porto Alegre, apresentando no segundo capítulo a doença de Machado-Joseph (MJ). Essa doença faz parte das chamadas ataxias que possuem grande variabilidade genética, e que tem também formas adquiridas, especialmente em função de acidentes ou exposição a elementos tóxicos. O foco do capítulo, no entanto, são as ataxias hereditárias do tipo Machado-Joseph que foram identificadas na literatura médica a partir dos anos 1970, inicialmente em famílias norte-americanas de origem açoriana. Esse dado referente à ancestralidade do gene responsável pela doença fez com que ela fosse associada à população da ilha dos Açores e sua presença no sul do Brasil atribuída ao processo de colonização da região pelos açorianos. A doença de MJ se caracteriza por falta de coordenação motora e distúrbios da fala, o que muitas vezes leva o portador a ser confundido com pessoas embriagadas. A capacidade cognitiva não é afetada e a doença em si não é causa de óbito.

No Rio Grande do Sul, os portadores de MJ são atendidos no Hospital de Clínicas de Porto Alegre onde também participam das pesquisas desenvolvidas pelo INAGEMP sobre a doença. Na época da produção do documentário um estudo com carbonato de lítio estava sendo realizado. Essa substância apresenta efeitos neuro-protetores e a pesquisa buscava avaliar se esses efeitos também se apresentariam em portadores de MJ. Além de participarem das pesquisas, os pacientes também recebem atendimento de uma equipe de saúde multidisciplinar que visa minimizar os efeitos da doença, cujo desfecho final será a progressiva paralisia do corpo.

Uma das principais ações voltadas para essa população é o aconselhamento genético e a testagem de familiares ainda assintomáticos, o que vem se tornando um tema importante de debates e controvérsias entre médicos, pesquisadores, pacientes e suas famílias. Para alguns profissionais de saúde a testagem genética seria um meio de identificar os portadores e permitir que eles possam programar de alguma forma suas vidas, como sugere a pesquisadora Laura Jardim no documentário. Para ela, ao saber de sua condição genética a pessoa poderia tomar ações de forma mais consciente sobre sua vida, como a escolha da profissão, os investimentos afetivos e se vão ou não ter filhos, considerando as chances de transmissão do gene que causa a doença que é de 50%.

No entanto, pesquisas têm apontado para os dilemas enfrentados por muitos familiares de portadores não apenas de MJ, mas de outras doenças degenerativas quanto à utilização dos testes genéticos preditivos. A ansiedade e a angústia geradas por um diagnóstico positivo para uma doença que não tem cura nem controle estão entre os principais motivos elencados por pessoas assintomáticas, de famílias com histórico de doença degenerativa hereditária, para recusar os testes (ver, por exemplo, GUEDES; DINIZ, 2009; KONRAD, 2003). No filme vemos os depoimentos de portadores que relutaram em fazer o teste mesmo observando outros

casos da doença na família, só buscando essa opção depois que os primeiros sintomas apareceram. Por outro lado, temos o depoimento pungente de um senhor que, ao se descobrir portador de MJ já tinha vasta descendência e que hoje coloca “seu corpo e sua alma”, em suas palavras, à disposição da ciência na esperança de que uma cura ou tratamento seja encontrado para seus descendentes, caso tenham herdado o gene para MJ.

Esses depoimentos nos mostram os dilemas emocionais colocados para os pacientes no momento de se utilizarem dessas tecnologias. Sentimentos como culpa, medo, ressentimento, ansiedade e esperança fazem parte da vida dessas famílias que buscam dar continuidade a suas histórias frente a um diagnóstico de MJ. Os testes preditivos em si não são capazes de resolver esses dilemas, já que saber da sua condição genética não garante o controle sobre a doença. Embora a pesquisadora considere que ter esse resultado permitiria às pessoas fazer certas escolhas como a profissão e as relações afetivas, sabemos que nem sempre essas escolhas se dão de forma tão racionalizada, já que profissão e relações geralmente se constroem cedo na vida de muitas pessoas, e não exatamente de maneira voluntária. Certamente, a disponibilidade dessa tecnologia é um primeiro passo para o desenvolvimento de pesquisas que venham a resultar em tratamentos eficazes, e é essa esperança que motiva pacientes e pesquisadores do INAGEMP.

Em seu terceiro capítulo o documentário chega ao norte do país, na cidade de Monte Negro, em Rondônia, para investigar a relação entre a genética e as doenças tropicais que afetam as populações dessa região. O foco principal de pesquisa nesse município é a leishmaniose, em suas formas cutânea e mucosa.

A doença, que tem como principal sintoma lesões na pele e nas mucosas, não é uma doença genética hereditária e sim uma zoonose (doença de animais) que é transmitida aos seres humanos através da picada de insetos, especificamente os flebotomíneos. Estes são contaminados ao picarem animais que carregam os parasitas causadores da doença. O que os pesquisadores do INAGEMP investigam nesse projeto é se há algum componente genético que favorece a evolução de um determinado tipo de leishmaniose, a que afeta as mucosas, observado em algumas pessoas que são contaminadas, mas não em todas. Para determinar se uma pessoa vai desenvolver a forma mucosa é preciso realizar seu acompanhamento por um longo período de tempo, o que muitas vezes se torna impossível devido às condições do atendimento em saúde da região e o abandono do acompanhamento médico tão logo os pacientes veem os sintomas da forma cutânea (que é a mais comum) resolvidos. Se a pesquisa indicar que há algum componente genético envolvido na evolução da doença para forma mucosa, seu tratamento poderá ser mais preciso.

Como nos outros projetos, aqui também o INAGEMP alia pesquisa e atendimento médico às pessoas afetadas, que vivem numa região carente de serviços em saúde. No vídeo, pessoas com leishmaniose afirmam que foi apenas no projeto que elas conseguiram ter um atendimento adequado para a doença. Além disso, o projeto também favoreceu a formação de estudantes e pesquisadores do Estado em genética médica, numa região onde praticamente não existem geneticistas.

Por fim, o último projeto apresentado no documentário não tem relação com doenças, mas com uma condição particular: a alta incidência de gêmeos na cidade gaúcha de Cândido Godói.

De origem alemã, o município possui uma média de gêmeos acima da observada no restante do país. Há algumas décadas jornalistas teriam levantado um rumor de que esse fato se deve a experiências realizadas pelo médico nazista alemão Josef Mengele, que teria vivido na região nos anos 1960 (fato não comprovado). Mengele foi responsável por uma série de experiências macabras durante o regime nazista utilizando judeus, ciganos, anões e gêmeos nesses

experimentos. Com o fim da guerra, ele conseguiu fugir da Alemanha e viveu no Brasil até sua morte no final dos anos 1970 em Bertiooga (SP).

Os moradores de Cândido Godoi, descendentes de alemães em sua grande maioria, não concordaram com essa "teoria" de que eles teriam sido aliados ou vítimas de Mengele. Neste sentido, a pesquisa teve como objetivo esclarecer o motivo de nascerem tantos gêmeos nesta cidade e acabar com essas especulações.

É interessante lembrar que o tema da eugenia, tão presente no contexto nazista, esteve relacionado à genética por propor a eliminação de pessoas que portassem traços indesejados considerados pela medicina nazista como hereditários. De acordo com Castiel et al.(2006) os termos "nova genética" e "genômica" utilizados atualmente teriam sido criados justamente para desviar as recentes pesquisas em genética de uma possível associação com projetos eugenistas que estiveram presentes em regimes totalitários. A alusão a práticas eugênicas incomoda os alemães contemporâneos que não querem ser associados ao nazismo, como os habitantes de Cândido Godoi.

Os pesquisadores do INAGEMP fizeram duas investigações para solucionar o "mistério" dos gêmeos, uma sócio-histórica e outra propriamente genética. Ao consultarem os registros de nascimento da cidade, descobriram que o número de gêmeos não apresentava variações significativas antes e depois de 1960, contestando, assim, a tese de que Mengele teria feito experiências nessa região para produzir gêmeos. Em seguida, coletaram amostras de sangue da população para realização de testes genéticos.

Os testes apontaram que uma variante da proteína B53, relacionada à fertilidade, tem uma frequência maior nos habitantes de Cândido Godoi que na população brasileira de forma geral, e que ela também é maior nas mães de gêmeos. Isso se deve ao que é conhecido em genética como "efeito fundador", quando uma comunidade se estabelece em determinado local a partir de uma comunidade maior e pessoas com alguma característica genética particular vêm para esse local. Isso faz com que essa especificidade genética se torne frequente, especialmente se novos membros não entram nessa comunidade, como aconteceu na formação de Cândido Godoi.

A equipe do projeto retornou à cidade para fazer a devolução dos resultados da pesquisa antes deles serem publicados, pois entendiam que a realização daquela investigação gerou expectativas na população que precisavam ser respondidas. Para a médica geneticista Lavínia Schüller-Faccini, a pesquisa foi uma forma de empoderar os habitantes da cidade dando a eles uma explicação sobre esse fenômeno que os afastava de uma série de especulações negativas.

Mas a explicação genética, biológica, racionalista não interrompe a produção de outros significados para esse fato, pois como temos observado nos últimos anos os genes adquiriram uma força simbólica capaz de produzir e mediar sentidos para se falar do corpo, da família, das doenças, da vida. Deste modo, ao final do documentário, um dos moradores fala com orgulho que Cândido Godoi pode agora ser reconhecida como "a cidade dos gêmeos" e que a presença tão forte deles ali seria um chamado para se respeitar mais a vida.

**Quatro Heranças** nos mostra que, apesar da "virtualização" e "individualização" que parecem caracterizar a era da genômica, com suas análises moleculares de pequenos segmentos do corpo, é a vida em sociedade que dá à genética seu sentido e seus rumos, e há um longo caminho ainda a ser trilhado.

## Referências

CASTIEL, L. D. et al. Os riscos genômicos e a responsabilidade pessoal em saúde. **Rev. Panam. Salud Publica**, v.19, n.3, p. 189-197, 2006.

GUEDES, C. e DINIZ, D. A Ética na História do Aconselhamento Genético: um desafio à educação médica. **Revista Brasileira de Educação Médica**, v. 33, n. 2, p. 247-252, 2009.

KONRAD, M. Predictive genetic testing and the making of the pre-symptomatic person: prognostic moralities amongst Huntington's-affected families. **Anthropology and Medicine**, v.10, n.1, p. 23-49, 2003.

SCHEFFER, M. (Coord.). **Demografia Médica no Brasil: dados gerais e descrições de desigualdades**. São Paulo: Conselho Regional de Medicina do Estado de São Paulo: Conselho Federal de Medicina. 2011.

Recebido 05-07-2013

Aceito 27-09-2013