

Os Valores da Herança: A construção de sentidos para a doença genética rara

Waleska de Araújo Aureliano¹

Resumo: Nesta comunicação analiso os significados que a noção de *herança genética* adquire para famílias cariocas afetadas por uma enfermidade rara e hereditária, a Doença de Machado Joseph (DMJ). Considero na análise dois pontos: 1) como a experiência da doença foi tematizada e gerida na família antes de se saber sua origem genética e hereditária; e 2) como o conhecimento em genética afetou a percepção da família sobre sua saúde e reprodução a partir da noção de risco apresentada pelas explicações médicas. Percebe-se até o momento que, apesar da valorização da ciência e dos “avanços da medicina”, o uso de certas biotecnologias nem sempre é encarado como positivo ou capaz de permitir escolhas e ações diante de uma doença rara. Os dados etnográficos tencionam ainda a ênfase contemporânea dada à biologia para a produção de identidades (individuais e/ou coletivas) e do cuidado ao apontar para os contornos particulares que as noções de risco, herança genética e responsabilidade adquirem para essas famílias, na intenção de permitir a sua continuidade e a gestão da vida de seus membros. A pesquisa vem sendo realizada junto a uma associação de pacientes afetados pela DMJ e no ambulatório de genética médica de um hospital universitário, ambos na cidade do Rio de Janeiro.

Palavras-chave: Doença Rara; Genética; Família e Parentesco; Doença de Machado Joseph.

Introdução

Neste *paper* abordo os significados que a noção de “herança genética” adquire para famílias cariocas afetadas por uma enfermidade rara² e hereditária, a Doença de Machado Joseph (DMJ), e exploro os diversos sentidos atribuídos às tecnologias relacionadas ao campo da genética. Para tanto, considere dois pontos: 1) como a experiência da doença foi tematizada na família antes de se saber sua origem genética e hereditária; 2) como o conhecimento em genética afetou a percepção da família sobre sua saúde e reprodução a partir da noção de risco apresentada pelas explicações médicas.

¹ Professora Adjunta do Departamento de Antropologia do Instituto de Ciências Sociais/Universidade do Estado do Rio De Janeiro (ICS/UERJ).

² A Organização Mundial de Saúde considera que uma doença é rara quando ela afeta 65 a cada 100 mil pessoas. Apesar de não haver consenso quanto ao número exato, estima-se que existem entre seis e oito mil doenças raras no mundo, 80% delas são de origem genética e afetam 8% da população mundial. No Brasil, estima-se que há entre 13 e 15 milhões de brasileiros com alguma doença rara. Esses são dados do Ministério da Saúde.

Os dados analisados são fruto de pesquisa que vem sendo conduzida junto a famílias com histórico da DMJ que vivem na cidade do Rio de Janeiro³. O contato com essas famílias se deu através da criação, em dezembro de 2012, de uma associação voltada para familiares e portadores de ataxias adquiridas e hereditárias do Estado do Rio de Janeiro. Uma segunda fase de investigação foi iniciada em 2014 com acompanhamento das consultas realizadas no ambulatório de genética médica de um hospital universitário da cidade.

A DMJ é uma das formas hereditárias de ataxia e foi identificada na literatura médica nos anos 1970, porém apenas nos anos 1990 teve sua identificação genética especificada. No Brasil, é a forma mais frequente de ataxia hereditária (Jardim *et al.* 2001; Lopes-Cendes *et al.* 1997)⁴. Não há tratamento ou controle para DMJ. As ações terapêuticas como fisioterapia e fonoaudiologia visam minimizar os efeitos de uma doença cujo desfecho, a longo prazo, é a paralisia do corpo. De forma geral, a DMJ manifesta-se na vida adulta, por volta dos 40 anos⁵. As pessoas afetadas podem viver décadas com a evolução da doença, que não é em si a causa do óbito, mas sim complicações decorrentes dela.

O *paper* está dividido em duas partes. Na primeira exploro algumas conceituações que emergiriam na antropologia no final do século XX e início do século XXI para tratar do conhecimento gerado pelo campo da genética. Na segunda parte analiso, a partir dos dados etnográficos, como meus interlocutores gerenciam as noções de risco e responsabilidade na reprodução do parentesco e na gestão da doença rara na família.

³ Agradeço ao CNPq pela bolsa de pós-doutoramento que possibilitou a realização desta pesquisa junto ao Museu Nacional/Universidade Federal do Rio de Janeiro (2012-2014).

⁴ Os principais sintomas da DMJ são perda de equilíbrio, paralisia muscular, desarticulação da fala, dificuldade para deglutição e visão dupla.

⁵ Há casos em que a doença tem início no final da adolescência, e muito raramente na infância. Considera-se que a idade de manifestação pode estar ligada à severidade da mutação genética, agravada pelo número maior de repetições do trinucleotídeo CAG no gene ATXN3, localizado no cromossomo 14 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1196/>, acessado em 07/10/2013).

Explorando Conceitos e suas Possibilidades

Ao investigarmos as doenças raras percebemos a interconexão entre temas canônicos da antropologia, como os estudos de família e parentesco, aliados às recentes explorações teóricas que emergiram ao final do século XX em torno das novas tecnologias biogenéticas, como os conceitos de biosocialidade de Rabinow (1999) e o de geneticização de Lippman (1992). Ambos são desenvolvidos na década de 1990, em um período que antecede as primeiras divulgações de resultados do Projeto Genoma Humano. Apesar da particularidade de cada autor, Lippman e Rabinow apontavam para um conjunto de transformações das relações sociais e para a construção de novas identidades, individuais e coletivas, que seriam impulsionadas pela nova genética⁶.

Outros pesquisadores analisaram o desenvolvimento de biotecnologias relacionadas à genética e seus efeitos para construção da família e do parentesco. Finkler (2000, 2001), por exemplo, propôs que essas categorias teriam sido medicalizadas com o advento da genômica. Para ela haveria na medicina genética a atribuição de um significado cultural dado à transmissão genética que reflete a percepção norte-americana do parentesco como algo biológico, conforme já analisado em Schneider (1980), reforçando o padrão tradicional da família ocidental.

Finkler realizou pesquisa nos Estados Unidos, com pessoas saudáveis de famílias com histórico de doenças como o câncer e também com pessoas adotadas. Nos dois grupos ela observou a adoção de práticas de cuidado motivadas pela noção do “risco genético” entre pessoas que eram completamente saudáveis: do uso regular de exames até a busca pelos pais biológicos no intuito de construir um histórico clínico familiar a ser apresentado nos encontros médicos.

Por outro lado, autores como Rose (2013) e Novas (2006) observam este novo cenário aberto pela genética como potencialmente revigorante para o campo das ciências

⁶De acordo com Castiel *et al.* (2006) os termos “nova genética” e “genômica” foram criados para desviar as recentes pesquisas em genética de uma associação com projetos eugênicos que estiveram presentes em regimes totalitários. Para os autores “enquanto a velha eugenia operava repressivamente via autoridade estatal, a genômica moderna atua, sobretudo, pelos mecanismos de mercado e usa a linguagem de poder individual e da liberdade de escolha do consumidor” (idem: 194).

sociais e humanas ao apontar para o que consideram ser novas formas de exercício do biopoder e criação de biopolíticas que não operariam mais “de cima para baixo”, sendo retroalimentadas pela interação entre pacientes, associações, cientistas, mercado, mídia e Estado.

Para Rose, o momento histórico que vivemos afasta-se de um período anterior de euforia em torno da genética, marcado pelos projetos de eugenia de estados totalitários no século XX. O exercício de uma biopolítica contemporânea passa, necessariamente, pela dinâmica da escolha, da autonomia e da responsabilidade de si por um lado, e por outro, por interesses bioeconômicos que não visam eliminar indivíduos ou grupos, mas sim aprimorar corpos e potencializar lucros. Tendo por foco as sociedades liberais avançadas, Rose afirma que estaríamos vivendo uma “economia da vitalidade” baseada no conhecimento “molecular” da vida e suas possibilidades de exploração, que adquirem diferentes significados para diferentes atores (indústria, governos, pacientes e mercado).

Novas (2006), por sua vez, analisa como o ativismo de pacientes em busca da cura ou tratamento para certas doenças tem reconfigurado a perspectiva foucaultiana da biopolítica. Especialistas e Estado não mais definiriam sozinhos os mecanismos de controle da vida. Os próprios sujeitos, doentes ou não, também irão se conceber como entidades biológicas e demandar ajustes nas políticas sociais para promoção da vida e do bem-estar de indivíduos e coletividades.

Novas analisou dois casos nos Estados Unidos, nos quais associações de pacientes tiveram papel central na captação de dinheiro e, principalmente, de material biológico para o desenvolvimento de pesquisas sobre doenças raras. Neste processo, o corpo e suas partes se tornaram uma “moeda de troca” na relação estabelecida entre pacientes e cientistas, constituindo-se em um biovalor⁷. Unindo os interesses de ambos estaria a esperança, sentimento evocado para mobilizar ações em busca de uma cura, necessária para salvar a vida de uns e produzir riqueza para outros.

As discussões suscitadas por esses autores levantaram questões instigantes para a antropologia, atravessando campos teóricos que vão desde os estudos de família e

⁷ O termo biovalor foi definido por Waldby (2002) para designar como certos materiais biológicos (sangue, tecidos, DNA) transformam-se em valores em termos de seu potencial para aumentar a saúde humana e ao mesmo tempo produzir riqueza econômica.

parentesco, a antropologia da saúde e da medicina, até os estudos sociais da ciência e tecnologia, e de economia e política. No entanto, devemos questionar: com que peso a nova genética aparece em contextos socioculturais e econômicos nos quais as biotecnologias ainda são pouco acessíveis? Como ela interfere em decisões acerca da saúde, cuidados com o corpo, reprodução e relacionamentos? Saber de sua condição genética se torna, de fato, uma demanda geral entre pessoas com histórico familiar de doenças graves? De que forma as noções de escolha, risco, responsabilidade, “prudência genética” e autonomia são percebidas em contextos distintos daqueles nos quais esses autores têm desenvolvido suas pesquisas, e mesmo entre eles?

Estudos recentes têm evidenciado que há limites para o uso generalizado de conceitos como os de “geneticização” e “biosocialidade”, mesmo nas sociedades liberais avançadas. Gibbon (2004), por exemplo, questiona o lugar passivo dado aos pacientes em análises que valorizam demasiadamente a ideia de “impacto” das novas tecnologias genéticas sobre a formação das identidades clínicas, desconsiderando as negociações travadas nos encontros médicos para tratar da hereditariedade do câncer de mama. Lock (2008), por sua vez, observou que o teste genético para medir o risco de desenvolvimento da doença de Alzheimer (DA) não é um fator preponderante para familiares de portadores da doença. A percepção da vida familiar se torna mais importante do que o teste, que é ambíguo e incerto para definição do risco, de modo que produzir uma sociabilidade fundada no patrimônio genético não faz sentido para muitas pessoas. Além disso, Lock observou que o associativismo dessas famílias estava muito mais voltado para fornecer e obter orientações sobre cuidados diários com a pessoa acometida pela DA, do que preocupado com a determinação das causas genéticas da doença. Deste modo, é preciso questionarmos: de fato, a nova genética transformou as relações familiares, medicalizando o parentesco, ou apenas facilitou os deslocamentos entre as dimensões físicas, morais e afetivas de construção da família que sempre existiram?

Para problematizar essas questões, apresento o material etnográfico que coletei ao longo de quase dois anos junto a famílias afetadas pela Doença de Machado Joseph que vivem no Rio de Janeiro. Esse grupo representa um recorte em um universo vasto e heterogêneo de sujeitos com doenças raras. Considero, portanto, que minha análise se ajusta a um estudo de caso que não pode ser generalizado, mas que é útil para o

desenvolvimento de novas perguntas capazes de iluminar essa multiplicidade complexa que é o universo das pessoas vivendo com doenças raras.

Outras Lógicas para Compreensão do Risco e da Responsabilidade

Partirei da narrativa de pessoas (com e sem manifestação da DMJ) de duas famílias distintas, que chamarei de família Silva e família Santos. Ambas são oriundas do subúrbio do Rio de Janeiro, com alguns de seus membros ainda residindo nessa região, mas com parentes vivendo também na zona norte e zona oeste da cidade. Embora de origem popular, não poderia afirmar que em termos econômicos seus membros são das camadas populares, pois usufruem, de forma geral, de condições econômicas que os colocariam entre as camadas médias. A segunda geração, hoje com idades entre 48 e 73 anos, com a qual venho mantendo mais contato, e que em sua maioria apresenta sintomas da doença, vieram de empregos formais no serviço público (civil ou militar). Entre seus filhos, a terceira geração com idades entre 16 e 43 anos, muitos têm formação superior, sendo uma delas professora universitária.

O acesso à saúde para a maioria dos membros das duas famílias se dá através da utilização cruzada entre os sistemas público e o privado. Os que possuem plano de saúde e/ou consultam médicos particulares, também buscam atendimento pelo SUS. Alguns passaram pela unidade carioca da Rede Sarah, um complexo de hospitais mantido pelo governo federal, especializado em neuroreabilitação que oferece tratamentos como fisioterapia e fonoaudiologia para pessoas com ataxia⁸. Porém, há um tempo determinado para permanência como paciente deste centro de referência e ao receberem alta os pacientes continuam seus tratamentos por conta própria, pagando profissionais especializados.

A ataxia começa a ser percebida nas duas famílias a partir do pai dos que hoje apresentam os mesmos sintomas. A lembrança do pai que falava enrolado, andava cambaleado e ficou numa cadeira de rodas é evocada como a memória mais forte da doença, que depois passa a ser observada em outros membros da família paterna. Nas duas

⁸ Ver <http://www.sarah.br/>

famílias remete-se ao sofrimento do pai (ou do avô, para os da terceira geração) por não ter sido encontrado para ele um diagnóstico.

Casados há mais de 40 anos, um casal de primos da família Silva, que chamarei de Ana e Otto, tem no pai a lembrança inicial da doença, porém de formas distintas: ela, sem sintomas, reconhece que o pai era portador da DMJ, embora até sua morte não houvesse um diagnóstico preciso. Ele, com sintomas da doença em evolução há 20 anos, reproduz inicialmente a justificativa do pai de que a paralisia dele havia sido fruto de um acidente.

Para os dois, a imagem da avó paterna que “morreu parálitica” também é evocada, mas a associação com a mesma doença dos pais não foi feita de forma imediata naquele momento. A distância temporal e espacial parece ser um elemento que informa essa não relação entre a doença dos pais, que eles presenciaram de perto, e a da avó, que morava em outra cidade e “morreu velhinha” quando eles ainda eram crianças. Segundo Ana:

“O pessoal lá do Nordeste dizia assim, a avó fulana morreu parálitica, mas a gente nem sabia o que era, o que era isso, que era da família. Porque essa doença veio dessa minha avó.”

Sem um diagnóstico conclusivo e considerando a idade avançada de manifestação e agravamento da doença na avó e nos pais, associações com as ditas “doenças da idade” não foram descartadas. Além disso, outras explicações foram cogitadas, como a de um acidente para o pai de Otto, ou mesmo de “frescura” no caso do pai de Ana, que durante muito tempo, segundo uma de suas irmãs, foi tomado por bêbado no início da manifestação dos sintomas, não só pelos vizinhos, mas também pela própria família⁹.

A identificação da doença como genética e hereditária chega para a família Silva depois que uma irmã de Ana, apresentando sintomas por volta dos 40 anos, resolve fazer um teste de DNA. Nesta época, esse exame ainda não era realizado no Brasil e seu material foi enviado para os Estados Unidos. A identificação da doença se torna o guia para outros dois irmãos da família Silva buscarem os testes quando passaram a apresentar os sintomas, no intuito, principalmente, de justificar suas falhas no trabalho e conseguirem formalizar suas aposentadorias. Eles realizaram um primeiro teste em um laboratório particular de

⁹ O andar cambaleante e a fala enrolada fazem com que muitos portadores da DMJ sejam confundidos com pessoas embriagadas.

Minas Gerais e o resultado foi negativo. Isso deu margem para que os colegas de trabalho afirmassem que eles estavam “somatizando” a doença da irmã e que o problema deles era “apenas psicológico”. No entanto, os sintomas se agravaram e eles buscaram um segundo teste, agora em um laboratório da Universidade de São Paulo. O resultado foi positivo e atualmente eles estão processando o laboratório mineiro.

Na família Santos, também é o pai dos que hoje têm os sintomas quem primeiro é mencionado. Porém, a proximidade com os tios, irmãos e primos, morando quase todos na mesma cidade - ao contrário da família Silva que tem parentes espalhados por outros estados -, fez da doença um evidente “problema de família”, embora até o diagnóstico em pessoas da segunda geração ninguém soubesse ao certo do que se tratava. Sobre seu pai, Miguel, portador da DMJ diz:

“Naquele tempo ainda não se sabia da doença, meu pai se tratava com doutor fulano aqui no Rio, e ele falava pra ele 'ô, você tem uma doença degenerativa que não tem cura', mas não falava o nome e meu pai não se conformava com isso, que ele não sabia o que era e não se conformava. Ele só sentia que ia definhando.”

Para sua sobrinha, sem manifestação da doença e que chamarei de Sofia, a imagem do avô é presente, mas também a de uma tia-avó que foi quem de fato criou sua mãe, que ficou órfã aos dois anos (sua mãe é meia-irmã de Miguel e também apresenta os sintomas da doença). Sobre a tia-avó ela diz:

“Ela se arrastava, de todos os que eu vi, ela foi o pior. Ela não andava, arrastava os pés até que caiu no banheiro, e passou um dia no chuveiro.”

Miguel e Sofia remetem à resistência do pai (avô) e da tia em usar cadeira de rodas, o que seria a concretização social da invalidez causada pela doença. Segundo Miguel, seu pai morreu com 73 anos: “mas porque ele se entregou [...]. Ele não fazia um exercício físico, ele não aceitava andar de bengala, ele não aceitava cadeira de rodas, ele não aceitava nada.”

A identificação da doença chega para família Santos depois que uma prima, vivendo na Alemanha, começa a apresentar os sintomas por volta dos 50 anos e realiza a testagem genética em 2003. Orientada pelos médicos, ela prepara um dossiê sobre a DMJ e o envia a

todos seus parentes no Brasil. A reação da família é de ignorar o documento. Miguel, nessa época sem sintomas da doença, afirmou:

“Eu nem dei bola, eu não quis nem saber, quem guardou foi minha irmã [a mãe de Sofia], eu não quis nem saber que eu não queria saber de doença.”

Já Sofia afirmou que:

“Em 2003 eu estava começando o mestrado, começando a dar aula, uma confusão, era muita coisa na minha cabeça, eu não me ocupei de ler o dossiê. E essa minha prima ela impregnava a gente com isso, ela queria que a gente estudasse, ela queria que eu me debruçasse nisso, mas ninguém fez, ninguém deu ideia pra ela não.”

O diagnóstico enviado pela prima deu nome à doença, mas não levou a ações em busca de algo mais nesta família. Os que vieram a desenvolver sintomas depois desse dossiê já sabiam que doença tinham, e informavam aos médicos. Os membros da terceira geração, sem sintomas, não procuraram a testagem preditiva ou aconselhamento genético.

Essa situação vivida na família Santos nos remete à análise de Konrad (2003) sobre a revelação de diagnósticos e construção de prognósticos para doenças genéticas e seus desdobramentos na família. Konrad trabalhou com pessoas “em risco” de ter herdado o gene para Doença de Huntington (DH)¹⁰ e abordou a obrigação moral que emerge no manejo da informação genética: a quem contar, a quem não contar? Há aqui uma moralidade muito intensa envolvendo a revelação ou o segredo sobre a condição genética, que sai da esfera médica e passar para o domínio familiar. Essa situação aponta para uma importante discussão sobre ética, direito pessoal, dever para com o outro e como as relações familiares são afetadas pela informação genética.

Por outro lado, a revelação de um diagnóstico pessoal para outros membros da família impõe a estes a obrigatoriedade moral de saber de sua condição genética, algo que nem sempre é bem recebido, especialmente pelos parentes assintomáticos que, como Sofia e seu tio, “não querem saber de doença”.

¹⁰ Doença genética rara que atinge o sistema nervoso central e cujas manifestações neurológicas características são movimentos involuntários, deterioração intelectual e distúrbios psiquiátricos variados.

Sofia, por exemplo, afirmou em nossas conversas que não deseja fazer o teste preditivo para saber se é portadora do gene que causa a DMJ, pois considera que “a mente constrói tudo na gente”. Para ela, ser diagnosticada ainda jovem poderia acelerar mentalmente as manifestações da doença¹¹. Sua grande preocupação é o desejo ainda não realizado de ter um filho. Embora reconheça o problema de saúde na família, sua natureza hereditária e suas complicações, Sofia diz nunca ter pensando em não ter um filho. No entanto, isso não significa que ela não faz planejamentos precisos para sua vida considerando o risco da herança genética em sua família. Por exemplo, esperou passar em um concurso público para só então tentar engravidar:

“Eu sempre pensei tem que ter um trabalho primeiro, trabalho legal, que me dê condições para viver, e se a doença aparecer eu ter condições, ter um plano de saúde”

Ana e Otto, que são primos em primeiro grau, falam sempre em tom de brincadeira que se soubessem da DMJ antes não teriam feito “essa loucura” de casar, pois reconhecem que ambos poderiam ter a doença e as chances de terem filhos doentes seria maior. Quando lhes questionei sobre seus filhos, dois homens por volta dos 40 anos, cada um com uma filha, se eles já manifestaram preocupação em ter herdado o gene que causa a DMJ, Ana diz que em sua família eles só seriam contra “essa coisa de fazer teste”, pois consideram que ter uma doença genética “é igual um eletroeletrônico que vem da fábrica com defeito e não tem conserto”. Para eles, se não há cura ou tratamento para DMJ não faz sentido saber antecipadamente da sua condição genética¹².

¹¹ A relação mente e corpo, e a capacidade da primeira em afetar o segundo, é relativamente recorrente entre pessoas afetadas por doenças raras que acometem o sistema neurológico. Aparece não apenas entre pacientes, mas também entre profissionais de saúde, a exemplo da afirmação de uma psicóloga em um livro voltado para portadores da DMJ que afirma: “se pode ressaltar que as incapacidades físicas progressivas presentes na doença de Machado-Joseph e/ou em outros tipos de ataxia gera e/ou é gerado automaticamente pelas reações emocionais negativas” (ABRANTES 2009: 134). A autora diz ainda que, não resignificar a vida diária e as relações depois da doença pode desencadear transtornos mentais depressivos e ansiosos e com isso “agravar os sintomas e acelerar o processo evolutivo da doença” (idem: 135).

¹² Esse posicionamento tem sido recorrente entre descendentes de pessoas com doenças raras hereditárias que não possuem cura ou tratamento. Guedes e Diniz (2009) mencionam pesquisas que mostram que entre 80% e 85% dos indivíduos com chances de terem a Doença de Huntington decidem não se submeter à testagem genética preditiva. Há, no entanto, motivações diversas para essa recusa que vão desde o medo de receber um diagnóstico positivo e não saber lidar com ele, a ter problemas futuros com seguradoras de saúde, caso essa informação chegue até elas.

A questão da transmissão dos genes aos netos não se impõe nas duas famílias. As noras de Ana e Otto, segundo eles, sabem da condição genética na família, assim como o esposo de Sofia que observa a evolução da doença em sua sogra e outros parentes. Nas duas famílias, considera-se que se os filhos já nasceram e estão no mundo devem viver suas vidas de forma completa, o que inclui a reprodução e constituição de suas próprias famílias. Ana, por exemplo, diz:

“A gente pensa assim, eu penso o seguinte: se até agora o Senhor [Deus] não deu nada de problema pra gente com eles, se um dia vier dar nós já estamos no lucro, porque já nasceram, já construíram a família deles, já estão encaminhados na vida, os dois. Eu acho que pior seria aquele que tem um filho [doente] que nem começou a vida.”

Miguel, pai de três filhas, diz que não há porque ficar pensando na doença e não incentiva suas filhas a isso:

“Se já nasceram, já estão aí, não há mais o que fazer, é viver a vida e não ficar pensando em doença”.

“Viver a vida” incluiria a constituição de sua própria família, a realização profissional e a autonomia financeira, elementos que quando alcançados justificariam a relativização da questão genética presente na família.

Mais do que analisar as porcentagens e estatísticas, os heredogramas, as consequências físicas a longo prazo, meus interlocutores até o momento parecem avaliar as possibilidades de vida que se pode ter com essa doença. A proximidade com pais, tios, tias, primos que desenvolvem a doença, mas que tiveram uma carreira profissional ou ainda trabalham, que podem dirigir mesmo sem equilíbrio quando em pé, que usam computador quando não mais conseguem segurar uma caneta, que tiveram tempo para criar os filhos antes de adoecer, tudo isso entra no rol das avaliações sobre a testagem genética preditiva e o desejo de ter ou não filhos.

Neste sentido, a idade de manifestação da doença tem papel importante no modo como ela é percebida pelos membros das duas famílias. Sua expressão tardia e com

limitações gradativas que não impediram totalmente o desempenho de algumas funções, como dirigir ou fazer pequenas tarefas domésticas, embora tidas como indesejáveis, podem também ser compreendidas como algo tolerável dentro do processo de envelhecimento. Ficar paraplégico aos 70 anos, depois de já ter criados os filhos ou ter tido uma carreira parece ser algo menos grave do que ter a carreira interrompida na juventude ou ser impossibilitado de ter filhos e cria-los, como fica evidente na fala de Ana.

No entanto, isso não significa para meus interlocutores, com ou sem DMJ, que a velhice seja vista como um estágio de dependência, decrepitude ou invalidez. Ao contrário, mesmo com a doença e as limitações que ela produz, aqueles que manifestam os sintomas não vivem com seus filhos. Ana e Otto, por exemplo, com 64 e 73 anos, respectivamente, moram sozinhos. Seus filhos os visitam regularmente, mas o casal faz questão de frisar sua autonomia, deslocando-se de metro e taxi para as reuniões da associação ou para as consultas médicas.

A mãe de Sofia também mora sozinha com o esposo que, em 2012, teve um acidente vascular cerebral que paralisou um lado do seu corpo. Ela, que utiliza um andador para se locomover, conta com a ajuda de uma enfermeira durante o dia, porém diz que depois das 17hs “é tudo por minha conta.” Também no seu caso os filhos estão em contato frequente, mas segundo ela “cada um tem a sua vida”.

A percepção dessa autonomia mesmo diante da doença e da velhice, também é elemento apontado por Sofia para não temer sua herança. Além dos próprios pais, ela menciona os sogros com mais de 80 anos, que já tiveram outras doenças graves, como o câncer, e vivem sozinhos. Já seu tio Miguel lembra que o pai definhou mais rápido por “ter se entregado”, não realizando exercícios físicos, algo que ele pratica regularmente para minimizar os sintomas da doença e permanecer mais tempo autônomo.

A idade, portanto, emerge entre as pessoas dessas duas famílias como elemento que baliza as avaliações sobre a doença no sentido de sua representação no curso da vida. A manifestação quase sempre por volta dos 40 anos é percebida como fato que pode permitir a reprodução da família ou que não seria impeditiva para o sujeito programar sua vida profissional.

É neste sentido que Sofia esperou primeiro concretizar a realização profissional, sendo aprovada em um concurso público, para então investir em sua gravidez, ciente de que

se tiver herdado o gene para DMJ, sua autonomia financeira significa muito, especialmente para ter as condições materiais de cuidar de si e de sua família. Sua recusa ao teste preditivo não significa um total descaso com a possibilidade da doença para si e seus descendentes, porém outros valores operam em suas escolhas e em seus projetos.

O teste para confirmar a doença se torna importante para pessoas, nas duas famílias, que começaram a manifestar os sintomas e precisavam de um diagnóstico definitivo para se aposentar, legitimar suas falhas e seu afastamento do trabalho, e evitar certos comentários, como a suspeita de que seriam alcoólatras ou de que estariam “somatizando” a doença de outro parente.

Miguel, por exemplo, era militar. Durante os primeiros anos de manifestação da DMJ procurou esconder os sintomas e desenvolveu estratégias para evitar eventos no exercício da profissão que o colocasse sob suspeita de não estar bem, ou na melhor das hipóteses, de estar bêbado, impressão confessada por alguns de seus colegas após seu afastamento. Apenas depois de ter o teste em mãos, cinco anos após o início dos sintomas, foi que ele falou abertamente do problema com seus colegas e imediatamente se afastou do trabalho:

“Se eu dissesse antes [do teste e quando os sintomas eram brandos] iam dizer que eu era enrolão, porque eu não tinha aparência de ter doença nenhuma [...] Se eu tivesse cantado a pedra que eu tinha a doença, tinha levado a fama de enrolão”.

Percebe-se assim que, ao menos nessas famílias, a procura por testes genéticos está sendo balizada por diferentes fatores: entre os que têm os sintomas questões socio-relacionais podem ser resolvidas com o teste em mãos, como a necessidade de comprovar perante outros sua condição genética e legitimar seu afastamento do trabalho, retirar de si a pecha de bêbado ou de estar “enrolando” no serviço. Para os que não apresentam os sintomas o teste é visto como meio de antecipar o sofrimento e a angústia se der positivo, e até mesmo acelerar o desenvolvimento da doença por fazer com a que pessoa fique “o resto da vida pensando nisso”, e não como meio de programar a vida ou fazer as escolhas reprodutivas.

A DMJ tem graus diversificados de expressão dos sintomas. Vários dos meus interlocutores, em idades diferentes e com tempo de manifestação diferentes, ainda dirigem

e realizam outras atividades que os afastam da condição de inválido. A doença não compromete a cognição ao contrário de outras doenças neurológicas degenerativas e hereditárias. Esses fatores são considerados pelas pessoas para recusar a testagem preditiva ou se contrapor à ideia de que não podem, ou não deveriam, ter filhos. Como na fala de Ana mais acima, considera-se que até a doença se manifestar a pessoa já pode ter vivido uma vida plena, um ciclo que é considerado completo com a constituição de sua própria família e de uma estabilidade financeira.

Isso não quer dizer que essas pessoas não se preocupam com o risco e com a gravidade da doença e seus efeitos, ou que não compreendem que há o risco. Elas concebem esse risco de outra forma, tomando outras variáveis nas suas considerações, como o grau de autonomia possível dos sujeitos e o fato da doença se manifestar tardiamente, o que mostra que a percepção desse risco é mediada pela experiência de cada um com a doença e opera a partir de lógicas afetivas, morais, relacionais, e não apenas a lógica da saúde.

Obviamente há os casos contrários, de pessoas altamente preocupadas com o destino de sua prole, e que se questionam severamente se devem ou não ter filhos. Para essas pessoas, a fertilização *in-vitro* com diagnóstico genético pré-implante (FIV-DGP) tem sido apresentada como uma alternativa para assegurar tanto aos que já tem seu diagnóstico, como aos que não querem saber de sua condição genética, a possibilidade de terem filhos livres da doença. Nesta técnica vários embriões são criados através da FIV, uma célula é retirada de cada um deles para fazer testes que determinam quais estão livres da mutação genética e, portanto, aptos para serem implantados¹³. No entanto, essa escolha com base numa biotecnologia esbarra em certos entraves. Um deles seria o alto custo desse procedimento que no Brasil não é realizado na rede pública, apenas em clínicas particulares. Além disso, como em todo processo de FIV, a taxa de gestações bem-sucedidas em apenas uma tentativa ainda é baixa, cerca de 30%.

Em evento do qual participei em 2012 que reuniu, no Rio de Janeiro, pessoas com distúrbios de movimento, entre elas pessoas com ataxia, a FIV-DGP foi mencionada por mulheres que tinham a DMJ ou eram filhas de portadores dessa doença. Nenhuma delas

¹³ Para uma análise etnográfica sobre a testagem genética pré-implante ver Franklin e Roberts (2006).

veio a participar da associação que se formou naquele mesmo ano. Elas queriam saber dos médicos presentes no encontro se havia a possibilidade de solicitar a técnica judicialmente, já que ela não é oferecida pelo Sistema Único de Saúde (SUS). Em documento da União de Parentes e Amigos dos Doentes de Huntington enviado ao presidente do Supremo Tribunal Federal em 2009, a FIV-DGP foi elencada como necessidade das famílias que enfrentam essa doença e que deveria ser oferecida pelo SUS.

O filho de um senhor com a DMJ, um jovem de pouco mais de 20 anos que chamarei de Pedro, afirmou em uma das reuniões da associação que deseja fazer o teste preditivo para saber se tem a mutação genética para doença. Se tiver herdado o gene de seu pai, Pedro disse que tentará ter filhos enquanto é jovem, antes de ser acometido pelos primeiros sintomas da doença. Ele argumentou que:

“Se eu deixo para ter meus filhos com 35 anos, e com 40 começo a manifestar a doença como meu pai, quando meu filho tiver 15 anos eu nem posso mais levar ele de carro para uma festa.”

Questionei se ele conhecia a técnica da FIV-DGP e ele afirmou que sim, mas que não pretendia recorrer a ela, pois era incerta e muito cara. Sua necessidade de saber se pode vir a desenvolver a doença não teria por objetivo evitar os filhos, mas antes decidir o melhor momento de tê-los.

Dependendo de algumas concepções religiosas essa escolha vai ser problematizada, como ressaltado por uma de minhas interlocutoras, espírita, que questionou “quem sou eu para escolher quem vai ou não nascer? Não sei se eu ia escolher assim.” Valores religiosos atravessam a compreensão dessa técnica e foram motivo para sua retirada do rol de procedimentos a serem implantados no SUS com a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, publicada em janeiro de 2014¹⁴. Segundo a presidente de uma associação que participou da construção da política, com a qual conversei em um evento, boa parte dos membros do grupo de trabalho organizado pelo Ministério da Saúde consideravam que a FIV-DGP seria uma forma legítima de conter o curso da doença nas

¹⁴ Esta política prevê a criação de serviços de referência capacitados a atender as pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde.

famílias. No entanto, a técnica não foi incluída sob o argumento de que certamente seria alvo de grupos religiosos conservadores, dificultando ou atrasando a aprovação da política.

É preciso um aprofundamento das análises sobre as famílias com doenças raras e hereditárias para observar em que sentido alguns marcadores sociais da diferença, tais com a religião, o gênero e a idade, podem estar relacionados às percepções sobre família e reprodução, e às tecnologias biomédicas e seus usos. Minha intenção nesse momento é destacar essa variabilidade de percepções, porém ciente que uma pesquisa de maior alcance, com mais famílias, é necessária para avaliar o peso e o impacto desses marcadores sociais da diferença na apreensão do conhecimento em genética e seus usos no Brasil. Com isso desejo evitar que essa complexidade seja reduzida à questão puramente econômica ou estrutural, de falta de acesso a tais tecnologias.

A dimensão econômica certamente é importante e em si um marcador social a ser analisado, mas questões morais e práticas também fazem parte das percepções e ações dos sujeitos em risco de terem uma doença rara. Sofia, por exemplo, ao tomar conhecimento FIV-DGP procurou uma clínica especializada em reprodução humana e da última vez que conversamos estava aguardando o resultado de alguns exames para conversar novamente com o médico. Enquanto isso, continuava tentando engravidar “com o método tradicional”, ou seja, ela não descartou o uso da FIV-DGP, porém não desejava limitar sua margem de ação a uma técnica que possui alto grau de incerteza na concretização de uma gravidez.

Os dados obtidos junto a essas famílias e também em depoimentos de pessoas com outras formas de doenças raras e hereditárias encontrados na internet e em livros, nos leva a questionar em parte a afirmação de Finkler (2001) de que a biogenética estaria formatando relações de parentesco antes baseadas na honra, no compartilhamento de crenças, valores e modos de ser, pela fisicalidade do gene. O que tenho observado, e outros estudos etnográficos também (Lock 2008; Weiner 2011; Chilibeck *et al.* 2011), é que a genética tem muita importância, mas não se torna um determinante para a construção de projetos relacionados à família e sua reprodução. Valores associados à autonomia individual e profissional, a percepção das idades e suas fases no curso da vida, bem como as relações afetivas travadas entre os parentes com e sem a doença, tem um valor significativo no modo como a DMJ é encarada e percebida pelas pessoas assintomáticas.

Concordo com Chilibeck *et al.* (2011) quando dizem que o conhecimento em genética e o uso de algumas biotecnologias não têm promovido em toda parte uma “geneticização” de identidades individuais ou familiares. Ao contrário, a experiência da doença na família é capaz de produzir uma “familiarização da genética” (idem: 1771). Os genes são reinterpretados à luz da história familiar e não a história familiar radicalmente modificada a partir da genética.

Volto a dizer que isso não quer dizer ignorância quanto ao risco, as limitações e as consequências de uma doença rara, mas sim outras formas de significar esses elementos a fim de tomar decisões e construir projetos diante das incertezas do futuro.

Considerações Finais

Conceitos como o de biosocialidade (Rabinow 1999), cidadania biológica (Rose 2013; Petryna 2002), medicalização da família e do parentesco (Finkler 2001, 2000), geneticização (Lippman 1992) despontaram para tratar, por ângulos particulares, dos processos sociais engendrados a partir do conhecimento produzido em genética, apontando geralmente para grandes rupturas no modo dos sujeitos se pensarem individual e coletivamente. Esses estudos foram realizados majoritariamente em países de economia liberal avançada, como frisa Rose (2013), que possuem sistemas de saúde apoiados em uma lógica da escolha (Mol, 2008), formas historicamente reconhecidas de engajamento em movimentos sociais de saúde (Epstein 1996; Brown *et al.* 2004) e uma forte concepção de mercado ligada ao desenvolvimento da pesquisa científica (Dumit 2012; Petryna 2011).

Esses são fatores importantes para analisarmos como o conhecimento em genética afeta e é afetado pelo tecido social, tornando-se parte (ou não) das concepções sobre corpo, saúde e doença de alguns grupos nessas sociedades. Neste sentido, é importante observar como mesmo nos centros euro-americanos tais categorias se mostram dinâmicas, revelando a multiplicidade de compreensões que sempre existiram sobre elas e que não foram reduzidas aos genes como se temia (ver Chilibeck *et al.* 2011; Weiner 2011; Lock 2008; Gibbon 2004).

Com a expansão das biotecnologias e sua entrada em outros contextos nacionais, com lógicas e práticas particulares relacionadas à saúde, doença, família, parentesco, assistência médica e pesquisa científica, devemos questionar as possibilidades de uso desse

arcabouço conceitual assim como seus limites. As pesquisas etnográficas sobre saúde, em diferentes contextos, têm nos mostrado que as subjetividades relacionadas à doença e ao corpo não são estáveis ou homogêneas, assim como são variadas as concepções e os usos das tecnologias médicas. Neste sentido, biosocialidade ou “bioidentidades” podem ser mais produtivos se encarados como conceitos abertos aos acréscimos evidentes que emergem da observação etnográfica, que tem nos apresentado distintas nuances para tratar do que antes parecia ser tão evidente como a definição dos genes. Foi o busquei destacar nesse artigo ao mostrar como as noções de risco e responsabilidade de si são construídas e gerenciadas por famílias vivendo com uma doença rara hereditária.

Esses conceitos adquirem sentidos particulares, abertos à transformação e que podem partilhar ou não dos significados produzidos pela nova genética, permitindo deslocamentos capazes de dar conta da vida cotidiana e da continuidade da própria família num cenário de crescentes “avanços tecnológicos” que, no entanto, ainda não conseguem superar um horizonte de incertezas.

Bibliografia

ABRANTES, Mariana. 2009. “A importância da psicologia: do diagnóstico ao tratamento”. In: FONSECA, Priscila (org.). *Superando Limites: a vida com ataxia*. Rio de Janeiro: Publit Editora. pp. 127-143.

BROWN, Phil *et al.* 2004. “Embodied health movements: new approaches to social movements in health”. *Sociology of Health & Illness*, 26(1): 50-80.

CASTIEL, Luis *et al.* 2006. “Os riscos genômicos e a responsabilidade pessoal em saúde.” *Rev. Panam. Salud Publica/Pan Am J Public Health*, 19(3): 189-197.

CHILIBECK, Gillian; LOCK, Margaret; SEHDE, Megha. 2011. “Postgenomics, uncertain futures, and the familiarization of susceptibility genes”. *Social Science & Medicine*, V. 72(11): 1768-1775.

DUMIT, Joseph. 2012. *Drugs for Life: how pharmaceutical companies define our health*. Durham and London: Duke University Press.

EPSTEIN, S. 1996. *Impure Science: AIDS, activism, and the politics of knowledge*. Berkeley: University of California Press.

FINKLER, Kaja. 2003. "Illusion of controlling the future: risk and genetic inheritance". *Anthropology and Medicine*, v.10: 52-70.

_____. 2001. "The Kin in the Gene: The Medicalization of Family and Kinship in American Society". *Current Anthropology*, 42(2): 235-249.

_____. *Experiencing the new genetics: family and kinship on the medical frontier*. 2000. Pittsburgh: University of Pennsylvania Press.

FRANKLIN, Sarah; ROBERTS, Celia. 2006. *Born and Made: an ethnography of preimplantation genetic diagnosis*. United Kingdom: Princeton University Press.

GIBBON, Sahra. 2004. "Re-examinando a 'genetização': árvores familiares na genética do câncer de mama". *Política e Trabalho: Revista de Ciências Sociais*, 20: 35-60.

GUEDES, Cristiano; DINIZ, Debora. 2009. "A Ética na História do Aconselhamento Genético: um desafio à educação médica". *Revista Brasileira de Educação Médica*, 33(2): 247-252.

JARDIM, Laura *et al.* 2001. "A survey of spinocerebellar ataxia in South Brazil – 66 new cases with Machado-Joseph disease, SCA7, SCA8, or unidentified disease-causing mutation." *Journal of Neurology*, V.248: 870-876.

KONRAD, Monica. 2003. "Predictive genetic testing and the making of the pre-symptomatic person: prognostic moralities amongst Huntington's-affected families." *Anthropology and Medicine*, 10(1): 23–49.

LIPPMAN, Abby. 1992. "Led (astray) by Genetic Maps: the cartography of the human genome and health care". *Social Science and Medicine*, 35(12): 1469-72.

LOCK, Margaret. 2008. "Biosociality and susceptibility genes: a cautionary tale". In: GIBBON, S. and NOVAS, C (orgs). *Biosocialities, Genetics and the Social Sciences: making biologies and identities*. New York: Routledge. pp. 56-78.

LOPES-CENDES, Iscia *et al.* 1997. "Molecular characteristic of the Machado-Joseph disease mutation in 25 newly described Brazilians families." *Brazilian Journal of Genetics*, V.20: 717-724.

MOL, Annemarie. 2008. *The Logic of Care: Health and the problem of patient choice*. London and New York: Routledge.

NOVAS, Carlos. 2006. "The political economy of hope: patients' organization, science and biovalue". *BioSocieties*, V.1: 289–305.

PETRYNA, Adriana. 2011. "Experimentalidade: ciência, capital e poder no mundo dos ensaios clínicos". *Horizontes Antropológicos*, Porto Alegre, 17(35): 127-160.

_____. 2002. *Life Exposed: biological citizenship after Chernobyl*. Princeton, New Jersey: Princeton University Press.

RABINOW, Paul. 1999. “Artificialidade e Iluminismo: da sociobiologia à biossociabilidade”. In: RABINOW, P. *Antropologia da Razão*. Rio de Janeiro: Relumê Dumara.

ROSE, Nikolas. 2013. *A política da própria vida: biomedicina, poder e subjetividade no século XXI*. São Paulo: Paulus.

SCHNEIDER, David. 1980. *American Kinship: A Cultural Account*. Chicago: University of Chicago Press.

WALDBY, Catherine. 2002. “Stem cells, tissue cultures and the production of biovalue.” *Health: An Interdisciplinary Journal for the Social Study of Health, Illness and Medicine*, 6(3), pp.305–23.

WEINER, Kate. 2011. “Exploring genetic responsibility for the self, family and kin in the case of hereditary raised cholesterol”. *Social Science & Medicine*, V. 72(11): 1760-1767.