

ANGELINA XAVIER ACOSTA
GABRIELE GROSSI
KIYOKO ABE-SANDES
TATIANA AMORIM
Organizadores

GENÉTICA NO SERTÃO

entre natureza e cultura –
uma abordagem interdisciplinar



EDUFBA

GENÉTICA NO SERTÃO

entre natureza e cultura –
uma abordagem interdisciplinar

UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA

Reitor

João Carlos Salles Pires da Silva

Vice-reitor

Paulo Cesar Miguez de Oliveira



E D U F B A

EDITORA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA

Diretora

Flávia Goulart Mota Garcia Rosa

Conselho Editorial

Alberto Brum Novaes

Angelo Szaniecki Perret Serpa

Caiuby Alves da Costa

Charbel Niño El-Hani

Cleise Furtado Mendes

Evelina de Carvalho Sá Hoisel

Maria do Carmo Soares de Freitas

Maria Vidal de Negreiros Camargo

iNaGeMP

ANGELINA XAVIER ACOSTA

GABRIELE GROSSI

KIYOKO ABE-SANDES

TATIANA AMORIM

Organizadores

GENÉTICA NO SERTÃO

**entre natureza e cultura –
uma abordagem interdisciplinar**

Salvador

Edufba

2021

2021, autores.

Direitos para esta edição cedidos à Edufba. Feito o Depósito Legal.

Grafia atualizada conforme o Acordo Ortográfico da Língua Portuguesa de 1990, em vigor no Brasil desde 2009.

Coordenação editorial

Susane Santos Barros

Foto da capa

Gabriele Grossi

Coordenação gráfica

Edson Nascimento Sales

Revisão

Vanessa Lemos e equipe Edufba

Coordenação de produção

Gabriela Nascimento

Normalização

Marcelly Moreira

Capa e projeto gráfico

Vânia Vidal

Sistemas de Bibliotecas – UFBA

G328 Genética no sertão: entre natureza e cultura: uma abordagem interdisciplinar / Angelina Xavier Acosta ... [et al.]; organizadores . - Salvador: Edufba, 2021.
256 p. : il.

ISBN: 978-65-5630-213-3

1. Genética de populações – Monte Santo (BA). 2. Genética - Pesquisa. 3. Doenças hereditárias. 4. Abordagem interdisciplinar do conhecimento. 5. Promoção da saúde. I. Acosta, Angelina Xavier. II. Título.

CDU: 575 (813.8)

Elaborada por Geovana Soares Lira CRB-5: BA-001975/O

Editora afiliada à



Editora da UFBA

Rua Barão de Jeremoabo, s/n – Campus de Ondina
40170-115 – Salvador, Bahia | Tel.: +55 71 3283-6164
www.edufba.ufba.br | edufba@ufba.br

AGRADECIMENTOS

Gostaríamos de agradecer aos múltiplos profissionais, equipes e instituições que apoiaram e propiciaram a realização deste livro:

Andressa Federhen
Antônio Purificação
Bárbara Verônica Gomes
Bibiana Mello de Oliveira
Célio Luiz Rafaelli Caffarelli
Cristina Salles
Dafne Gandelman Horowitz
Eduardo Castilla
Elielson Lima da Silva
Esmeralda dos Santos Alves
Felipe Oliveira
Hildegardo Cordeiro (Seu Dedega)
Ieda Orioli
Itácia Macedo
Itamar Cruz
Joanna Meira
Laercio Cardoso
Lavinia Schuler-Faccini
Lindermann
Luciene Fernandes
Marcele Fontanelli
Maria da Conceição Santana da Silva Cordeiro
Maria Olívia Souza Costa
Milena Pondé
Noilson Gonçalves
Raimundo Coutinho
Taiane Alves Vieira
Têmis Felix
Victor Ferraz
E ainda...

Acadêmicos da Liga Acadêmica de Genética Médica
(Lagem), da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública
(EBMSP)

Biomarin

Centro de Atenção Psicossocial (CAPS) Monte Santo
Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e
Tecnológico (CNPq)

Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado da Bahia
(Fapesb)

Instituto Nacional de Genética Médica Populacional
(INAGEMP)

Laboratório Avançado de Saúde Pública (Lasp) – Centro
de Pesquisas Gonçalo Moniz (CPqGM), Fundação
Oswaldo Cruz (Fiocruz)

Paróquia de Monte Santo

Pousada Pingo d'Água

Prefeitura e secretarias de Monte Santo

Serviço de Genética do Hospital de Clínicas de Porto
Alegre (HCPA)

Serviço de Genética Médica – Hospital Universitário
Professor Edgard Santos (Hupes)

Serviço de Referência em Triagem Neonatal – Associação
de Pais e Amigos dos Excepcionais (Apae) Salvador
Universidade de São Paulo (USP)

Universidade do Estado da Bahia (UNEB)

Universidade Federal da Bahia (UFBA)

Universidade Federal do Recôncavo da Bahia (UFRB)

Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

E a todos os outros que contribuíram neste projeto e
foram lembrados, mas cujo nome “foi escrito na água”...

DEDICATÓRIA

*Isabella Queiroz, em nome da equipe
do projeto Genética no Sertão*

Seguir e cantar a vida – ecoar para além da palavra “dor”.
É preciso seguir ao revés dos rumos determinados para os que, fatigados pela doença, teimam em resistir. Fazer transformar em horizontes um caminho outrora turvo, traçado por outros, à revelia da palavra “amor”.

Vislumbrar o que, antes, ninguém havia podido avistar.
Apostar no desejo de se fazer existir, pela única convicção de que o ser, tal qual, é único e dele emana o afeto que impulsiona à vida.

Sr. José, sem dúvida, é um guerreiro, é uma inspiração.
Perder um filho é muito doloroso e ninguém pode imaginar a dimensão dessa dor. Mas ele investiu todas as forças na luta pela vida... E conduziu tantos outros, já desenganados pela sorte, a sonhar por dias melhores para as suas crianças. O nome disso é desejo. Quando há um desejo, a possibilidade de lutar pela vida se torna infatigável. E cada um que pode com ele conviver pode saber-se único.

A vida brota quando “o ser, tal qual, importa”. Quaisquer que sejam os seus atributos. Por ser único, por ser singular, ensina como conjugar o verbo “amar”.

Há um tesouro de humanidade nesse homem de nome, José, que reverberou em cada um de nós, quando nos debruçamos por uma causa que, antes, fora dada como esquecida. Há um ensinamento de tenacidade, de que não desistir abre fronteiras e saberes. Imprime a marca da solidariedade e da grandeza de sermos humanos.

Hoje somos tantos investidos no projeto Genética no Sertão. Mais do que isso: somos, com certeza, melhores.

Sigamos reverberando a ação de esperançar...

Este livro é dedicado ao Sr. José.

SUMÁRIO

Prefácio	13
<i>Roberto Giugliani</i>	
Introdução	15
<i>Gabriele Grossi</i>	
CAPÍTULO 1	
Formação da população brasileira e da Bahia	31
<i>Fabricio Lyrio Santos</i>	
<i>Lais Viena de Souza</i>	
<i>Thais Ferreira Bomfim Palma</i>	
CAPÍTULO 2	
História e povoamento de Monte Santo	39
<i>Fabricio Lyrio Santos</i>	
<i>Lais Viena de Souza</i>	
<i>Thais Ferreira Bomfim Palma</i>	
CAPÍTULO 3	
A memória da ocupação do território	49
<i>Gabriele Grossi</i>	
CAPÍTULO 4	
Início do projeto Genética no Sertão: rumores e estratégias estabelecidas para investigação	61
<i>Tatiana Amorim</i>	

CAPÍTULO 5

Aspectos demográficos, socioeconômicos e epidemiológicos 69

Gabriele Grossi

Danniel Sann Dias da Silva

CAPÍTULO 6

Estruturação populacional e doenças genéticas 75

Taisa Manuela Bonfim Machado Lopes

Kiyoko Abe-Sandes

Polyanna Carôzo de Oliveira

CAPÍTULO 7

**O casamento com “parentes”:
aspectos antropológicos** 83

Gabriele Grossi

CAPÍTULO 8

**Ações educativas, de atenção e prevenção em saúde:
capacitação dos Agentes Comunitários de Saúde (ACS)** 99

Isabella Queiroz

Tatiana Amorim

CAPÍTULO 9

**Resultados da genética médica:
Mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI)** 103

Fabiana Moura Costa-Motta

Fernanda Bender

Roberto Giugliani

Sandra Leistner-Segal

CAPÍTULO 10

Triagem neonatal para MPS VI em populações selecionadas 115

Fernanda Bender

Fabiana Moura Costa-Motta

Roberto Giugliani

Tatiana Amorim

Sandra Leistner-Segal

CAPÍTULO 11 (PARTE I)	
Doenças detectáveis pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal: fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito	121
<i>Tatiana Amorim</i>	
CAPÍTULO 11 (PARTE II)	
Hipotireoidismo Congênito (HC)	127
<i>Táise Lima</i>	
CAPÍTULO 12	
Surdez Hereditária Não Sindrômica (SHNS)	137
<i>Gabrielle Manzoli</i>	
CAPÍTULO 13 (PARTE I)	
Deficiência intelectual	151
<i>Isabella Queiroz</i>	
CAPÍTULO 13 (PARTE II)	
DI e transtorno mental em crianças e adolescentes tratadas em um Centro de Atenção Psicossocial (CAPS): estudo exploratório	155
<i>Brisa Reis</i> <i>Isabella Queiroz</i>	
CAPÍTULO 13 (PARTE III)	
Do CAPS ao Programa de Saúde da Família: reflexões sobre o estudo investigativo das etiologias e dos fatores de riscos para DI	161
<i>Aruanã Fontes</i> <i>Paula Brito</i> <i>Jéssica Fernandes</i>	
CAPÍTULO 13 (PARTE IV)	
O espectro de alguns transtornos mentais no projeto Genética no Sertão: perspectivas	175
<i>Milena Pereira Pondé</i>	

CAPÍTULO 14

**Estrutura populacional:
estudos moleculares** **183**

Kiyoko Abe-Sandes
Taisa Manuela Bonfim Machado Lopes
Polyanna Carôzo de Oliveira

CAPÍTULO 15

Miscelânea **193**

Tatiana Amorim
Danniel Sann Dias da Silva

CAPÍTULO 16

**As representações da doença:
“os médicos dizem que é o sangue que não bate”** **201**

Gabriele Grossi

CAPÍTULO 17

**O sujeito, sua doença e os sertões:
a dimensão psíquica do cuidado** **219**

Isabella Queiroz

CAPÍTULO 18

Aconselhamento genético e suporte psicológico **235**

Isabella Queiroz

CAPÍTULO 19

**Uma reflexão à parte:
o CAPS de Monte Santo** **243**

Clara Arruti Reis
Isabella Queiroz

CONCLUSÃO

**Genética médica populacional:
Monte Santo como modelo de estudo** **251**

Angelina Xavier Acosta
Gabriele Grossi
Tatiana Amorim
Paula Brito

Sobre os autores **253**

Prefácio

Roberto Giugliani

São poucas as situações em que há distância maior entre a teoria e a prática do que quando se fala em “abordagem multidisciplinar”, especialmente quando as disciplinas são individualmente complexas e quando o alvo da abordagem está longe dos lugares que nos são mais familiares.

O que este livro relata de uma maneira detalhada e ao mesmo tempo cativante é uma saga de descobrimento que só foi possível porque as mentes das pessoas envolvidas estavam abertas para compreender os fenômenos a partir de olhares diferentes do que é o convencional dentro de cada especialidade.

Nunca um projeto como este poderia ser feito apenas nos laboratórios com ar-condicionado das nossas instituições de pesquisa. Ele só se tornou possível porque seus autores perceberam que somente o verdadeiro entrelaçamento das diferentes disciplinas poderia levá-los a compreender o que estava acontecendo naquele lugar remoto do sertão da Bahia.

Assim, o projeto Genética no Sertão, multidisciplinar em sua origem e comunitário em sua essência, é um exemplo emblemático do potencial de uma área jovem chamada “genética médica populacional”. Como o seu nome traduz, combina a ciência da genética com o estudo de populações, sempre com um olhar médico e visando à saúde da comunidade, exatamente como foi feito em Monte Santo.

Este livro traduz de maneira exemplar como se pode fazer ciência combinando diferentes saberes de modo que a soma das partes resulte muito maior do que seus componentes individuais. Antropologia, geografia, demografia, epidemiologia, educação, genética, bioquímica, medicina, enfermagem e outras disciplinas foram se combinando e se entrelaçando ao longo do trabalho, sempre mirando a comunidade na qual foram identificados os fenômenos que desencadearam este projeto abrangente e multifacetado não só como a sua origem, mas principalmente como o seu propósito.

Seus múltiplos autores foram a campo e olharam para a comunidade a ser investigada não só como um ponto de partida para um projeto científico, mas como uma linha de chegada para onde deveriam convergir os seus resultados, vindo de diferentes direções. Assim, as dissertações, teses, publicações e conferências, embora importantes, tornaram-se um resultado colateral desta aventura genético-antropológica, cuja meta maior sempre foi melhorar a vida das pessoas nas comunidades atingidas.

Angelina Acosta, Gabriele Grossi, Kiyoko Abe-Sandes e Tatiana Amorim, organizadores de *Genética no Sertão: entre natureza e cultura – uma abordagem interdisciplinar*, conseguiram produzir, com a colaboração de múltiplos autores, uma obra que não é apenas um conjunto de capítulos, mas sim um relato harmonioso e bem estruturado, plural pela diversidade das áreas abordadas, mas que soube ser, ao mesmo tempo, profundo em cada uma delas.

Tenho certeza que os leitores serão beneficiados com as informações que encontrarão neste livro e que, ao longo da leitura, compreenderão que, mais que um projeto bem-sucedido, *Genética no Sertão* representa um modelo inovador para o desenvolvimento de ciência de qualidade com responsabilidade social.

Introdução

Gabriele Grossi

Tudo iniciou com uma viagem, uma viagem cheia de esperança, e um encontro. O encontro com uma criança afetada por uma doença desconhecida, levada para Salvador pelo pai. Uma criança com estranhos sintomas, sintomas que já tinham causado a morte de vários parentes. O pai que enfrenta uma longa e incerta viagem animado pela esperança de encontrar uma resposta. Uma resposta a uma pergunta angustiante que o atormenta há anos: que tipo de doença afeta seu filho? Por que os médicos não sabiam dizer nada? Por que sua família sempre sofreu dessa doença misteriosa e terrível? Por que ele não foi afetado, mas seus filhos e irmão, sim? Por que a doença reaparece, geração após geração? Por que ninguém dizia ou fazia nada? Por que pessoas morriam sem saber a razão ou, talvez, sem razão?

Chegados em Salvador, pais e filho foram encaminhados para um atendimento de genética, no qual conseguiram identificar de que tipo de doença se tratava. Foi nesse momento que o pai relaxou; tudo tinha valido a pena. Mas muito trabalho tinha ainda que ser feito. Ele falou de outro filho e de outros parentes com a mesma doença na comunidade onde morava, em um território longínquo do pobre e árido sertão baiano, na periferia da periferia. Outros relatos, de outras doenças raras, já tinham sido entrevistados pelos médicos, ocorrendo na mesma região. A curiosidade e o interesse

para compreender as razões da ocorrência de doenças genéticas consideradas raras despertaram a atenção dos geneticistas, que entraram, assim, em contato com outras famílias para tentar esclarecer o que estava acontecendo. Foram então aparecendo mais casos, mais crianças, outros tipos de doenças, novos casos. Conjuntamente com essas descobertas, apareceram novas questões: por que a ocorrência dessas doenças? Por que sua elevada frequência? Por que nesse lugar e com essas comunidades? O que tornava essa comunidade tão suscetível a essas doenças?

Trabalhar com doenças genéticas raras numa região longínqua e de difícil acesso constituía um desafio: tratava-se provavelmente de doenças complexas, que exigiam ampla atenção e cuidado, precisando integrar várias áreas de conhecimento e práticas profissionais numa perspectiva interdisciplinar. E como enfrentar os imensos problemas de saúde pública envolvidos no tratamento e cuidado dessas crianças, desde as políticas públicas ao contato com as escolas e a comunidade?

O fenômeno parecia desconcertante pelas suas inéditas dimensões; várias sugestões foram aparecendo diante dos desafios de ordem prática e de natureza teórica. Os geneticistas, especialistas em genética médica e populacional, iniciaram a pensar num modelo de investigação que pudesse analisar e compreender as complexas interações entre natureza e cultura (GOODMAN; HEATH; LINDEE, 2003;¹ WADE, 2002²), integrando os aspectos biomédicos das doenças aos modos de vida, representações e práticas sociais à história das comunidades afetadas.

Num movimento inesperado, talvez inédito, dada a persistência a um certo solipsismo que ainda afeta as várias áreas do conhecimento acadêmico, profissionais de áreas da saúde e das ciências humanas e sociais foram convidados para trabalhar conjuntamente e participar na elaboração de um

1 GOODMAN, I. H.; HEATH, D.; LINDEE, M. S. (ed.). *Genetic Nature/Culture: anthropology and science beyond the two-culture divide*. Berkeley: University of California Press, 2003.

2 WADE, P. Genetics and Kinship: the interpenetration of nature and culture. In: WADE, P. *Race, Nature and Culture: an anthropological perspective*. London: Pluto Press, 2002. p. 69-96.

projeto de pesquisa interdisciplinar (ALMEIDA, 2005;³ MADEL, 2009⁴): biólogos, enfermeiros, psicólogos, fonoaudiólogos, biomédicos, historiadores, médicos, antropólogo, geógrafo. Além desses profissionais, estudantes de diversos cursos de graduação e pós-graduação auxiliaram em várias atividades na pesquisa de campo.

Tivemos assim a formação de um grupo heterogêneo e compósito de profissionais que teve que aprender a trabalhar em conjunto, cada um com seus próprios reconhecidos conhecimentos e ocultos desconhecimentos. Pudemos experienciar, cotidianamente, durante as semanas de convivência no campo, decepções e alegrias com as limitações de cada disciplina, assumindo progressivamente a ignorância que cada um de nós apresentava em relação aos conhecimentos básicos de outras disciplinas. Graças à convivência, recuperamos reflexivamente o intenso trabalho de socialização e inculcação de práticas científicas e modos de olhar a realidade, aos quais cada um foi submetido durante anos de vida escolar e acadêmica e que, magicamente, foram naturalizados e transformados em competência e dom, esquecendo sua origem social.

Foi então organizada uma primeira viagem exploratória: foram ouvidas as famílias de alguns meninos doentes, coletadas algumas genealogias, contatados agentes institucionais da prefeitura, na área de saúde e educação, tentando entender as necessidades e demandas das famílias afetadas e identificar as possíveis contribuições por parte do poder público. A esta primeira viagem, várias se seguiram, mantendo contemporaneamente uma atividade permanente de pesquisa e assistência.

Obviamente, o aparecimento de um numeroso grupo de pesquisadores (chegamos a ter mais de 30 pessoas em campo), numa região pobre, afastada dos grandes centros urbanos, dotados de vários recursos, como carros, instrumentos médicos, gravadores, máquinas fotográficas, produzia um forte impacto nas comunidades, sobretudo pela presença de médicos, considerados quase como seres sobrenaturais de origem mitológica, e

3 ALMEIDA FILHO, N. Transdisciplinaridade e o paradigma pós-disciplinar em saúde. *Saúde e Sociedade*, São Paulo, v. 14, n. 3, p. 30-50, 2005.

4 MADEL, T. L. Complexidade do Campo da Saúde Coletiva: multidisciplinaridade, interdisciplinaridade, e transdisciplinaridade de saberes e práticas – análise sócio-histórica de uma trajetória paradigmática. *Saúde & Sociedade*, São Paulo, v. 18, n. 2, p. 304-311, 2009.

colocava o problema das relações de poder implícitas nas relações sociais. Os pesquisadores eram considerados os donos das palavras autorizadas, provocando, mesmo sem querer, um impacto na vida cotidiana e nas representações sobre doença da comunidade, como pareceu evidente pela inclusão do termo “genética” no vocabulário cotidiano dos moradores. Postas essas evidentes limitações estruturais nas relações de poder, tentou-se estabelecer um diálogo respeitoso, ouvindo as pessoas da comunidade e suas demandas específicas.

Em relação às práticas matrimoniais e ao casamento com parentes, evitou-se qualquer tipo de interferência ou julgamento de valor, limitando-se a fornecer informações dentro das premissas do aconselhamento genético não diretivo.

O projeto, denominado Genética no Sertão, começou assim a tomar forma, articulando três eixos fundamentais, de natureza teórica e prática, que procuravam considerar ao mesmo tempo as exigências da pesquisa científica, assim como as urgentes necessidades práticas da comunidade: o levantamento de dados históricos e antropológicos; a investigação laboratorial (aspectos bioquímicos e moleculares direcionados para o diagnóstico das doenças); a promoção de assistência à saúde e educação.

Enquanto se discutia sobre a elaboração do projeto de pesquisa, que progressivamente foi incluindo ações de extensão comunitária, ia se consolidando um processo de aprendizagem recíproco, um diálogo polifônico entre os participantes, que permitia a visão do mesmo fenômeno de recortes e perspectivas diferentes: às vezes complementares, às vezes antagônicas. Reunir num mesmo grupo pesquisadores de várias áreas de conhecimentos, áreas que diferem em relação a pressupostos epistemológicos, problemática teórica, métodos, operações práticas de produção de conhecimento, e que se entram em contato é para estabelecer hierarquias sobre a relevância e pertinência do próprio campo de atuação, poderia parecer tarefa complexa. E na realidade é complexa. O lidar com um amplo campo de teorias e conceitos, oriundos de diferentes especialidades como gene e cultura, história e células, alelos e casamento com parentes, não foi sempre uma tarefa fácil. Esses conceitos raramente se frequentam nas aulas nobres da academia, referem-se, entretanto, à mesma compósita realidade que nenhum recorte teórico, com suas categorias analíticas, pode apreender em sua totalidade.

Cada disciplina científica opera um reducionismo da complexa realidade, aplicando um método de análise e elaborando um quadro teórico conceitual que deveria incluir, como primeira tarefa epistemológica, a definição rigorosa de seus limites e a delimitação do campo de aplicação dos seus conceitos. O que raramente acontece. O rigor e a pertinência do trabalho científico são determinados não apenas pela natureza do objeto a ser construído e investigado, como, principalmente, pelas questões teóricas que lhe são colocadas. Essas questões operam um recorte específico, produzindo assim uma inevitável simplificação da complexidade dos fenômenos, como se evidencia no âmbito da saúde.

A dificuldade em reconhecer o reducionismo implícito na abordagem teórico-metodológica de cada disciplina talvez seja um dos obstáculos mais relevantes a ser superado para a realização de um trabalho interdisciplinar. Esses obstáculos agem atualmente mais na prática científica cotidiana do que nas discussões teóricas, pois as várias disciplinas apresentam uma pretensão totalizante, reforçada nas aulas da universidade, que continuam propondo um modelo de absoluta autonomia.

Além da interdisciplinaridade, uma das peculiaridades do projeto era constituída pelo foco em populações de áreas rurais. Os estudos de genética populacional são, principalmente, quando não exclusivamente, concentrados em populações urbanas. No nosso caso, tratava-se de estudar uma população rural que, como a grande maioria da população rural no Brasil, encontrava-se totalmente desamparada diante das necessidades e urgências provocadas pelas doenças, sem orientação, sem acesso a unidades de saúde especializadas e sem medicamentos adequados. Essas doenças, seus sintomas e suas manifestações fenotípicas levavam à dificuldade de inserção na escola, provocando discriminações na vida cotidiana. Diante da urgência dessas pessoas, dessas famílias, como limitar-se a um projeto de investigação científica? Como promover a estruturação de uma rede de atenção integral à comunidade, articulando genética médica e atenção básica à saúde da comunidade?

A segunda parte do projeto, dedicada à saúde e à educação, visava, direta ou indiretamente, favorecer o empoderamento das comunidades locais. A descoberta de que existia a possibilidade de intervenção e melhoria da qualidade de vida para os doentes provocou um profundo impacto na

comunidade, pois contrariava a crença, alimentada por décadas, de que as doenças, por ocorrerem geração após geração, não possuíam nenhum tratamento. Essa descoberta levou essa comunidade a sair de um silêncio sofrido para iniciar a reivindicação dos próprios direitos: o direito ao transporte, ao centro de infusão, a serviço estruturado para a realização do tratamento dos pacientes com mucopolissacaridose tipo VI, por exemplo.

Nesse sentido, foram relevantes as várias oficinas de treinamento de agentes de saúde para permitir a identificação de atrasos de desenvolvimento e a caracterização dos casos de deficiência intelectual e transtorno mental da população atendida no Centro de Atenção Psicossocial (CAPS).

Este livro nasceu, portanto, como um desafio interdisciplinar, como uma provocação de um grupo heterogêneo que decidiu tentar algo de inovador, um diferente método de trabalho em conjunto, a partir de disciplinas e saberes que geralmente se fecham em si mesmos na ilusão de uma onipotência explicativa, reconhecendo explicitamente os limites ínsitos em cada abordagem teórico-metodológica. O pressuposto teórico implícito era que os problemas na área de saúde e, mais especificamente, as doenças genéticas raras não podem ser compreendidos adequadamente recorrendo apenas aos conhecimentos biomédicos, mas se colocam no limiar de várias áreas e precisam de uma abordagem mais abrangente, multidimensional, que integre a pessoa no seu contexto cultural, social e psicológico. Isso implicou a renúncia por parte dos profissionais das várias disciplinas a considerarem-se como o lócus privilegiado, quando não único, da produção de verdade sobre o corpo, resultante de uma divisão social do trabalho intelectual, legitimada pelo poder do Estado e seus cursos universitários e que se manifesta e se reproduz em estruturas mentais e materiais, percepções e localização dos edifícios, modalidade de pensamentos e laboratórios, editais de agências financiadoras e emoções.

A tentativa de integrar, no mesmo livro, dados oriundos de várias áreas de conhecimento visa a mostrar a profunda interpenetração entre história e biologia, genes e práticas sociais, valores e percepção da doença (LOCK; NGUYEN, 2010⁵), evitando assim uma linearidade monocausal e tentando

5 LOCK, M.; NGUYEN, V. K. *An Anthropology of Biomedicine*. Oxford: Wiley-Blackwell, 2010.

apreender as constantes interações e múltiplas conexões entre temporalidades diferentes e diversos níveis de análise dos fenômenos estudados.

Durante a elaboração do livro, tivemos acesso, além da bibliografia específica de cada disciplina, a uma bibliografia, não muito extensa, sobre genética escrita por cientistas sociais; alguns até tornaram os geneticistas e seus laboratórios o próprio objeto de pesquisa a partir de uma perspectiva etnográfica. Poucas foram, entretanto, as pesquisas realizadas em conjunto entre geneticistas e cientistas sociais, apesar da abundante discussão teórica sobre os conceitos de pluri, inter, multi ou transdisciplinaridade. (ALMEIDA FILHO, 2005;⁶ CHAVES, 1998;⁷ CHOI; PAK, 2006;⁸ GOODMAN; HEATH; LINDEE, 2003;⁹ LUZ, 2009;¹⁰ MENDES; LEWGOY; SILVEIRA, 2008¹¹) Tivemos, portanto, que criar nosso próprio caminho e método de trabalho, não tendo nenhum modelo de pesquisa interdisciplinar em genética populacional que pudesse nos orientar adequadamente.

Devido à riqueza do material coletado, não tivemos, entretanto, tempo nem possibilidade de aprofundar, como desejado, os debates sobre os pressupostos teóricos, metodológicos e as peculiaridades de cada disciplina, nos limitando a uma discussão dos resultados obtidos, numa perspectiva interdisciplinar. Esta, sem dúvida, poderá ser uma tarefa a ser realizada posteriormente, se quisermos avançar num trabalho coletivo que possa superar as fronteiras disciplinares, oferecendo maior consistência teórica ao trabalho em conjunto. Essa complementaridade exige um amplo trabalho de revisão

6 ALMEIDA FILHO, N. Transdisciplinaridade e o paradigma pós-disciplinar em saúde. *Saúde e Sociedade*, São Paulo, v. 14, n. 3, p. 30-50, 2005.

7 CHAVES, M. M. Complexidade e transdisciplinaridade: uma abordagem multidimensional do setor saúde. *Revista Brasileira de Educação Médica*, Rio de Janeiro, v. 22, n. 1, p. 7-18, 1998.

8 CHOI, B. C. K.; PAK, A. W. P. Multidisciplinarity, interdisciplinarity and transdisciplinarity in health research, services, education and policy: 1. definitions, objectives, and evidence of effectiveness. *Clinical and Investigative Medicine*, Ottawa, v. 29, n. 6, p. 351-364, 2006.

9 GOODMAN, I. H.; HEATH, D.; LINDEE, M. S. (ed.). *Genetic Nature/Culture: anthropology and science beyond the two-culture divide*. Berkeley: University of California Press, 2003.

10 LUZ, M. T. Complexidade do Campo da Saúde Coletiva: multidisciplinaridade, interdisciplinaridade, e transdisciplinaridade de saberes e práticas – análise sócio-histórica de uma trajetória paradigmática. *Saúde e Sociedade*, São Paulo, v. 18, n. 2, p. 304-311, 2009.

11 MENDES, J. M. R.; LEWGOY, A. M. B.; SILVEIRA, E. C. Saúde e interdisciplinaridade: mundo vasto mundo. *Revista Ciência & Saúde*, Porto Alegre, v. 1, n. 1, p. 24-32, 2008.

teórica e reflexão crítica por parte de todas as disciplinas envolvidas, dada a tendência institucional a reproduzir divisões seculares, produzidas e reproduzidas nos programas de formação acadêmica. A falta de adequados espaços institucionais de colaboração representa apenas uma parte do problema.

Com certeza este livro não tem a pretensão de apresentar uma resposta definitiva, nem de ter resolvido o problema das relações entre várias disciplinas. Simplesmente, visa a compreender e explicar o fenômeno das doenças genéticas em Monte Santo, levando em conta sua complexidade, numa perspectiva interdisciplinar de complementaridade entre as disciplinas, a partir de uma problemática comum. Por isso, recorreremos a uma multiplicidade de métodos de coleta de dados, sejam quantitativos ou qualitativos: desde a análise de arquivos paroquiais à coleta de sangue, das entrevistas semiestruturadas à análise molecular, da aplicação de questionários ao estudo da genealogia, à escuta psicológica. Conseguimos, assim, elaborar árvores genealógicas de diversas famílias com indivíduos afetados por doenças genéticas, com apoio de *software* específico, e com muito trabalho e paciência, conseguimos eliminar eventuais incongruências. Nesse sentido, o processo científico, mais que um processo linear operado por mentes iluminadas, deveria ser comparado a uma atividade artesanal, com um paciente e constante esforço de correção e autocorreção, de reflexão crítica, de avanço e retrocesso, de elaboração provisória de hipótese e teorias submetidas a constante revisão. (BOURDIEU; CHAMBOREDON; PASSERON, 1983¹²)

O livro se encontra dividido em dezenove capítulos. Os quatro primeiros capítulos visam introduzir uma breve perspectiva histórico-antropológica da formação populacional do Brasil, mais especificamente da Bahia e da região de Monte Santo, a partir de uma análise documental de várias fontes. Sucessivamente, são apresentadas as memórias da ocupação dessa região, mediante as narrativas coletadas com os moradores mais antigos.

Os capítulos 5 a 8 relatam o início do projeto Genética no Sertão, para em seguida aprofundar os aspectos demográficos e epidemiológicos de Monte Santo, a estrutura populacional e suas relações com as doenças ge-

12 BOURDIEU, P.; CHAMBOREDON, J. C.; PASSERON, J. C. *Le métier de sociologue*. Paris: Mouton, 1983.

néticas, os aspectos antropológicos do casamento entre parentes e as ações educacionais realizadas com as equipes de saúde locais.

Os resultados obtidos durante a pesquisa nas áreas de genética médica, molecular e populacional e psicologia constituem o objeto dos capítulos 9 a 15. São descritos os achados relativos às condições detectadas: Mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI), Fenilcetonúria (PKU), Hipotireoidismo Congênito (HC), Surdez Hereditária Não Síndrômica (SHNS), Deficiência Intelectual (DI), entre outras. Esses capítulos são dedicados a uma detalhada análise dos aspectos biológicos das doenças, incluindo epidemiologia, aspectos clínicos, estudos mutacionais, genealogias das famílias dos pacientes, modalidade de tratamento e acompanhamento. Encontra-se aí um estudo molecular que aprofunda os resultados da genética populacional, analisando os fatores evolutivos que influenciaram a estruturação populacional, concorrendo na ocorrência das doenças: migração, deriva genética, endogamia e endocruzamento, casamento consanguíneo. Vários desses dados foram obtidos mediante a análise de documentos nos livros paroquiais e no cartório e serviram como ponto de partida para vários estudos exploratórios.

Por fim, os capítulos 16 a 19 discutem os resultados de dois estudos: um de caráter antropológico sobre as representações da doença; e o segundo, de caráter psicológico, que trata da dimensão psíquica da doença, articulando sujeito, doença e território. Em seguida, são descritas e debatidas as atividades de aconselhamento genético e se opera uma reflexão sobre o CAPS de Monte Santo a partir de uma investigação dos prontuários médicos.

O livro foi escrito por diversos autores, de várias universidades e disciplinas diferentes, o que explica as diferenças de estilo, de vocabulário, de abordagem teórica e metodológica. Todos os textos, uma vez escritos, foram debatidos coletivamente, durante intermináveis reuniões no decorrer de vários meses, com debate sobre o que era relevante ou acessório, sobre a forma e o conteúdo, sobre as relações lógicas entre as partes. A persistência de elementos de tensão e conflitos, entretanto, parece ser inerente à perspectiva interdisciplinar que se alimenta de diversas abordagens teóricas: o que era considerado imprescindível para um historiador parecia inútil a um geneticista e vice-versa. Tivemos assim que optar por vários cortes, procurando um compromisso possível, e nem sempre satisfatório para todos, para reduzir o número de páginas de um livro que ameaçava tornar-se enorme. Em vez

de tentar reduzir o texto a uma impossível unidade estilística e/ou teórica, optou-se por deixar emergir a polifonia teórico-conceitual e estilística, por isso cada texto reflete as características do seu autor. Tentou-se apenas reduzir repetições e asperezas estilísticas, para tornar o livro mais legível.

No caso de alguns conceitos, como consanguinidade, casamento endogâmico ou casamento preferencial, que afloram em várias disciplinas, mas com significados diferentes, foram debatidos os pressupostos teóricos, avaliando as implicações implícitas em cada escolha. Os geneticistas, por exemplo, utilizaram casamento endogâmico tendo como referência um critério geográfico, a divisão administrativa do município, ou seja, uma divisão que tem sua origem última no poder instituidor do Estado. Na abordagem antropológica, entretanto, consideraram-se os critérios utilizados pelo próprio grupo para definir tais relações, adotando a perspectiva da comunidade envolvida. Obviamente, cada escolha conceitual produz efeitos diferentes na forma de construir o próprio objeto de estudo, como poderá ser claramente percebido durante a leitura do livro.

Enfim, este trabalho se alimentou, todo o tempo e o tempo todo, pelo silêncio. O silêncio da amplitude majestosa do sertão baiano, o silêncio do seu céu imenso, o silêncio gritante dos sertanejos. Os sertanejos vivem no silêncio e por isso sabem contar histórias, sabem contar as próprias histórias de vida, tão diferentes e tão iguais, todas marcadas pela dor, pelo sofrimento, pela solidariedade e pelo abandono por parte do Estado. E por doenças que não são nem podem ser mais consideradas apenas um inelutável destino.

Queríamos terminar lembrando que, se tudo começou com um encontro, esse encontro permaneceu conosco e nos enriqueceu. O encontro com seus rostos marcados, seus sorrisos tímidos, seus olhares profundos. O encontro com a generosidade dessas pessoas, às quais agradecemos profundamente pela delicadeza e pelo acolhimento. Com elas aprendemos muito.



Figura 1. Estrada vicinal em zona rural de Monte Santo
Fotógrafo: Gabriele Grossi.



Figura 2. Povoado em zona rural de Monte Santo
Fotógrafo: Gabriele Grossi.



Figura 3. Do sertão também brota a cor
Fotógrafa: Tatiana Amorim.



Figura 4. Seu José, um homem inconformado¹³
Fotógrafo: Gabriele Grossi.

¹³ Fotografado com autorização.



Figura 5. A casa de farinha
Fotógrafo: Gabriele Grossi.



Figura 6. Procurando as famílias
Fotógrafo: Gabriele Grossi.

CAPÍTULO 1

Formação da população brasileira e da Bahia

Fabricio Lyrio Santos

Lais Viena de Souza

Thais Ferreira Bomfim Palma

Formação da população brasileira

Há quem considere como marco inicial da história do Brasil o chamado “descobrimento” pelos portugueses em 22 de abril do ano de 1500. No entanto, muito antes desse capítulo épico na história da formação da população e ocupação do atual território brasileiro, ele já era habitado por aproximadamente 2,4 milhões de habitantes nativos, chamados posteriormente pelos europeus de “índios”. (HEMMING, 1978)

Os ameríndios permaneceram, do ponto de vista da interação genética, isolados, originando, assim, grupos bastante homogêneos, mesmo que diferenciados culturalmente, e distribuídos ao longo de todo o continente. Baseados em dados históricos e antropológicos, os especialistas costumam agrupar os povos indígenas existentes antes da conquista europeia no atual território brasileiro, do ponto de vista cultural e linguístico, do seguinte modo: troncos (Macro-Tupi e Macro-Jê), famílias (Caribe, Aruaque, Arauá e outras menores) e grupos isolados. (COUTO, 1998; CUNHA, 1992)

Os povos do tronco Macro-Tupi dominavam, basicamente, o litoral e foram os que tiveram mais contato e interação com os colonizadores europeus, a partir do ano de 1500, contribuindo com um dos mais importantes legados genéticos em relação à população brasileira atual.

Esses grupos possivelmente haviam expulsado para o interior do continente grupos rivais, conhecidos genericamente como “Tapuias”, termo que abarca uma enorme variedade de grupos e povos indígenas, a maioria pertencente ao tronco linguístico Macro-Jê. (COUTO, 1998; CUNHA, 1992)

Nos dias de hoje, os grupos que integram o contingente indígena do Brasil são os que sobreviveram ao longo processo de interação com novas etnias, ao qual foi submetida a população ameríndia a partir do chamado “descobrimento”, bem como os que tiveram contato tardio com a chamada “civilização”. (RIBEIRO, 1996)

Além da quebra do isolamento genético e do deslocamento dessa população para mais distante do litoral, a consequência mais crítica do contato índio-branco foi a redução do tamanho populacional para cerca de 817,9 mil, segundo dados do último censo demográfico, realizado em 2010. (IBGE, 2010)

Deve-se ressaltar que a população indígena originária deste continente interagiu – tanto do ponto de vista cultural quanto genético – não apenas com os europeus que vieram explorar e conquistar o território, como também com os africanos, trazidos compulsoriamente como escravos. Além disso, a sociedade colonial em formação intensificou fortemente os contatos dos próprios grupos indígenas entre si, levando à criação de novas etnias.¹

Do ponto de vista europeu, os séculos XV e XVI marcaram um amplo processo de expansão comercial e marítima, motivado por diversos fatores, entre os quais a expansão da religião e a conquista de novos produtos e matérias-primas. Não se sabe se por desvio acidental ou intencional do caminho que levava às Índias, os portugueses chegaram ao Brasil em busca não só de especiarias, mas também de ouro, madeira, corantes e ervas medicinais, entre outros produtos.² Nos anos iniciais, a principal atividade

1 O fenômeno de criação de novas etnias ou etnogênese envolve o surgimento de novas identidades étnicas e culturais, não implicando, necessariamente, nenhuma mudança genética significativa.

2 Sobre a questão da intencionalidade ou não da descoberta, ver: *A construção do Brasil: ameríndios, portugueses e africanos, do início do povoamento a finais de quinhentos*, de Couto (1998, p. 171-182). O autor defende, incisivamente, a hipótese da intencionalidade.

dos portugueses foi a extração da madeira conhecida como pau-brasil (*Caesalpinia echinata*), modificando o nome da “ilha” recém-descoberta para Brasil. A extração e preparação da madeira eram realizadas pelos índios por meio da troca de sua força de trabalho por produtos europeus. (COUTO, 1998)

A colonização europeia inicial foi composta quase que exclusivamente por homens. O número estimado de portugueses que chegaram ao Brasil até 1808 foi de 500 mil, e a entrada de mulheres europeias, nesse mesmo período, foi insignificante. (RIBEIRO, 1995) As alianças e a miscigenação entre portugueses e indígenas não só consolidaram a presença portuguesa no continente americano, como também estabeleceram os primeiros ramos de famílias brasileiras.

Além de portugueses e espanhóis, holandeses e franceses também exploraram as atuais terras brasileiras, tendo os franceses se estabelecido, principalmente, no Rio de Janeiro (1555-1565) e no Maranhão (1612-1615), e os holandeses na Bahia (1624-1625) e em Pernambuco (1630-1654).

Após a abertura dos portos brasileiros, em 1808, intensificou-se o fluxo de mercadores e imigrantes provenientes da Europa, sobretudo de Portugal e da Inglaterra, que continuou acentuado até o início do século seguinte. Além disso, entre a segunda metade do século XIX e início do XX, novas migrações de europeus e asiáticos, entre eles alemães, italianos, sírios, libaneses e japoneses – além de novos contingentes de portugueses e espanhóis – chegaram ao Brasil. (IBGE, [20--])

A par do significativo papel desempenhado pelos diversos grupos populacionais indígenas e europeus no processo de formação da população brasileira atual e ocupação do território, devem ser lembrados os vários povos africanos trazidos compulsoriamente para suprir a demanda de mão de obra, sob um regime escravista, inicialmente a cargo dos povos indígenas. (MONTEIRO, 1996; SCHWARTZ, 1988)

Segundo Curtin (1969), o Brasil teria recebido cerca de 4 milhões de africanos entre os anos de 1550 a 1855, o que compreende 40% do total de africanos que foram introduzidos nas Américas naquele período. Os africanos escravizados provinham de diversas regiões da África, sendo que os principais portos de embarque localizavam-se na África Ocidental, África Central Atlântica (antigos reinos do Congo e Ndongo ou Angola) e

África Oriental (Moçambique). (ALENCASTRO, 2000; CURTIN, 1969; FLORENTINO, 2014)³

A distribuição desse novo grupo étnico no território brasileiro foi bastante heterogênea. Segundo Viana Filho (1988), o Rio de Janeiro e a Bahia receberam os maiores contingentes, 38% e 25%, respectivamente, seguidos de Pernambuco (13%), São Paulo (12%), Maranhão (7%) e Pará (5%).

Formação da população da Bahia

A história do povoamento da Bahia seguiu os moldes da ocupação do território brasileiro como um todo. A população indígena se distribuía por todo seu território antes da chegada dos europeus. Os grupos Macro-Jê, apelidados genericamente de “tapuias”, dominavam originalmente o litoral, tendo sido daí expulsos, com poucas exceções, no bojo da conquista Tupi, segundo as principais fontes coloniais. (CARDIM, 1980; SOUZA, 1987)

Em consequência desse processo, os grupos Tupi tiveram maior contato com os europeus e deixaram um legado marcante no tocante à formação cultural e populacional da Bahia. Os demais grupos passaram a viver, principalmente, no sertão do território baiano, onde foram combatidos pelos colonizadores e fixados em aldeamentos pelos missionários jesuítas, capuchinhos e franciscanos. Entre esses, destacam-se os Caimbés, catequizados pelos jesuítas e, posteriormente, franciscanos, na aldeia de Massacará (atual distrito de Euclides da Cunha), e os Kiriris, missionados pelos jesuítas nas quatro aldeias de Jeru, Natuba, Canabrava e Saco dos Morcegos, as quais deram origem às vilas de Nova Tomar, Nova Soure, Nova Pombal e Nova Mirandela – atuais municípios de Tomar do Geru, em Sergipe, Nova Soure, Ribeira do Pombal e Banzaê, na Bahia. (DANTAS; SAMPAIO; CARVALHO, 1992; LEITE, 1938; PUNTONI, 2002; SANTOS, 2014)

A colonização portuguesa da Bahia começou no litoral, seguindo pelo recôncavo, região de solo favorável ao plantio de cana-de-açúcar que circunda a Baía de Todos-os-Santos, a qual se viu ocupada por dezenas de

3 Site do projeto The Trans-Atlantic Slave Trade Database. Ver: www.slavevoyages.org.

engenhos e plantações, já no final do século XVI. (SCHWARTZ, 1988) No século XVII, a colonização começou a se interiorizar em função da criação de gado, atividade que não podia ser desenvolvida nas regiões de cultivo da cana e de outros produtos agrícolas, como fumo e mandioca. (PUNTONI, 2002)

O território que se distanciava do recôncavo e adentrava para o interior do continente ficou conhecido, desde os tempos coloniais, como “sertão”. O ecossistema semiárido, predominante na região, é caracterizado por temperatura elevada e escassez de água, com chuvas irregulares ao longo do ano, resultando no fenômeno popularmente conhecido como “seca”. Periodicamente, e com diferentes graus de intensidade, a seca assola a região e seus habitantes.

O sertão abrange a maior parte do território baiano, não sendo fácil delimitá-lo com precisão. Durante o período colonial, moradores e autoridades queixavam-se das dificuldades enfrentadas quando tinham que percorrer suas enormes distâncias, contadas em dezenas de léguas. No início do século XVIII, o cronista jesuíta André João Antonil, pseudônimo de João Antônio Andreoni (1649-1716), definiu sua extensão do seguinte modo:

Estende-se o sertão da Bahia até a barra do rio de São Francisco, oitenta léguas por costa; e indo para o rio acima, até a barra que chamam Água Grande, fica distante a Bahia da dita barra cento e quinze léguas; de Centocê, cento e trinta léguas; de Rodelas por dentro, oitenta léguas; das Jacobinas, noventa; e do Tucano, cinquenta. (ANTONIL, 1976, p. 198)

Com a descoberta de minas de salitre na região de Jacobina e ouro na Chapada Diamantina, muitos colonos que viviam da exploração da cana no litoral baiano foram atraídos para essas localidades, levando consigo seus escravos, intensificando o processo de miscigenação com os povos nativos que já habitavam essa região. (AZEVEDO et al., 1987) Atualmente, a geografia da miscigenação na Bahia demonstra coerência com sua história migratória, que mostra que quanto maior o afastamento do litoral, menor é a mistura com pessoas de ascendência africana. (AZEVEDO et al., 1982)

Conclusão

O Brasil recebeu contingentes populacionais de diversas etnias e regiões geográficas, os quais contribuíram diferencialmente na composição da nossa população. Após 500 anos de miscigenação entre ameríndios, africanos e europeus, constituiu-se no país uma das populações mais heterogêneas do mundo.

A análise da variabilidade genética no Brasil é um grande desafio devido a três principais características: a grande dimensão do país, a diversificação dos grupos que contribuíram para formar a população e a heterogeneidade na sua distribuição ao longo do território brasileiro. Dados históricos e genéticos já mostraram que a proporção de africanos, ameríndios e europeus difere significativamente, a depender da região geográfica. (CALLEGARI-JACQUES; SALZANO, 1999)

No caso da Bahia, nota-se a marcante presença inicial do continente indígena, de maioria Tupi, com aporte significativo dos povos Macro-Jê que viviam em regiões mais afastadas do litoral. O enorme contingente populacional originário de diferentes regiões do continente africano ofereceu rica e significativa contribuição, tanto do ponto de vista cultural quanto populacional, somando-se aos grupos de colonizadores e imigrantes de origem europeia que implantaram um regime de escravidão baseado no racismo, sem, no entanto, praticarem o segregacionismo. Estudos genéticos confirmaram que há um forte direcionamento para casamentos preferenciais, com maior frequência de uniões entre homens europeus e mulheres africanas ou ameríndias. (ABÉ-SANDES; SILVA JÚNIOR; ZAGO, 2004; ALVES-SILVA et al., 2000; CARVALHO-SILVA, 2001)

Além da miscigenação, o processo de transculturação também adquiriu características próprias, formando, assim, uma população baiana com uma grande mistura cultural e gênica dos povos que lhe deram origem.

Referências

ABÉ-SANDES, K.; SILVA JÚNIOR, W. A.; ZAGO, M. A. Heterogeneity of the Y chromosome in AfroBrazilian populations. *Human Biology*, Detroit, v. 76, n. 1, p. 77-86, 2004.

- ALENCASTRO, L. F. *O trato dos viventes*. São Paulo: Companhia das Letras, 2000.
- ALVES-SILVA, J.; SANTOS, M. S.; GUIMARÃES, P. E. M. *et al.* The ancestry of Brazilian mtDNA lineages. *American Journal of Human Genetics*, Chicago, v. 67, n. 2, p. 444-461, 2000.
- ANTONIL, A. J. *Cultura e opulência do Brasil*. 2. ed. São Paulo: Melhoramentos, 1976.
- AZEVEDO, E. S.; FORTUNA, C. M. M.; SILVA, K. M. C. *et al.* Spread and diversity of human populations in Bahia, Brazil. *Human Biology*, Detroit, v. 54, p. 329-341, 1982.
- AZEVÊDO, E. S.; SILVA, M. C. B. O.; SOUSA, M. G. F. *et al.* Forças econômicas e estrutura genética de populações nordestinas. *Interciência*, Caracas, v. 12, n. 5, p. 233-238, 1987.
- CALLEGARI-JACQUES, S. M.; SALZANO, F. M. Brazilian Indian/non-Indian interactions and their effects. *Ciência e Cultura*, São Paulo, v. 51, n. 3-4, p. 166-174, 1999.
- CARDIM, F. *Tratado da terra e gente do Brasil*. Belo Horizonte: Itatiaia; São Paulo: Ed.USP, 1980.
- CARVALHO-SILVA, D. R.; SANTOS, F. R.; ROCHA, J. *et al.* The phylogeography of Brazilian Y-chromosome lineages. *American Journal of Human Genetics*, Chicago, v. 68, n. 1, p. 281-286, 2001.
- COUTO, J. *A construção do Brasil: ameríndios, portugueses e africanos, do início do povoamento a finais de quinhentos*. Lisboa: Editora Cosmos, 1998.
- CUNHA, M. C. (org.). *História dos índios do Brasil*. São Paulo: Companhia das Letras, 1992.
- CURTIN, P. D. *The Atlantic slave trade: a census*. Madison: University of Wisconsin Press, 1969.
- DANTAS, B. G.; SAMPAIO, J. A. L.; CARVALHO, M. R. G. Os povos indígenas no Nordeste brasileiro: um esboço histórico. In: CUNHA, M. C. (org.). *História dos índios do Brasil*. São Paulo: Companhia das Letras, 1992. p. 431-456.
- FLORENTINO, M. Aspectos do tráfico negreiro na África Ocidental. In: FRAGOSO, J.; GOUVÊA, M. F. (org.). *O Brasil colonial*. Rio de Janeiro: Civilização Brasileira, 2014. v. 1. p. 1443-1580.

- HEMMING, J. *Red Gold: the conquest of the brazilians indians*. Londres: Macmillan, 1978.
- IBGE. Brasil: 500 anos de povoamento. *IBGE*, Rio de Janeiro, [20--]. Disponível em: www.ibge.gov.br. Acesso em: 11 fev. 2018.
- IBGE. *Censo demográfico 2010: características gerais dos indígenas*. Rio de Janeiro: IBGE, 2010.
- LEITE, S. *História da Companhia de Jesus*. Rio de Janeiro: Civilização Brasileira, 1938. v. 5.
- [MAPA MONTE SANTO]. *MonteSant.net*, Monte Santo, 8 nov. 2016. Disponível em: www.montesanto.net/images/informacoes/mapa_municipio_big.jpg. Acesso em: 11 fev. 2019.
- MONTEIRO, J. M. As “raças” indígenas no pensamento brasileiro do império. In: MAIO, M. C.; SANTOS, R. V. (org.). *Raça, ciência e sociedade*. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 1996. p. 15-21.
- PUNTONI, P. *A guerra dos bárbaros: povos indígenas e a colonização do sertão nordeste do Brasil, 1650-1720*. São Paulo: Hucitec, 2002.
- RIBEIRO, D. *O povo brasileiro: a formação e o sentido do Brasil*. São Paulo: Companhia das Letras, 1995.
- RIBEIRO, D. *Os índios e a civilização: a integração das populações indígenas no Brasil moderno*. São Paulo: Companhia das Letras, 1996.
- SANTOS, F. L. *Da catequese à civilização: colonização e povos indígenas na Bahia*. Cruz das Almas: Ed. UFRB, 2014.
- SCHWARTZ, S. B. *Segredos internos: engenhos e escravos na sociedade colonial (1550-1835)*. São Paulo: Companhia das Letras, 1988.
- SOUZA, G. S. *Tratado descritivo do Brasil em 1587*. São Paulo: Nacional, 1987. (Coleção Brasileira, n. 117).
- VIAGENS EM ESCRAVO. Atlanta, 8 nov. 2016. Disponível em: www.slavevoyages.org. Acesso em: 27 set. 2018.
- VIANA FILHO, L. *O negro na Bahia*. Rio de Janeiro: Nova Fronteira, 1988.

CAPÍTULO 2

História e povoamento de Monte Santo

Fabricio Lyrio Santos

Lais Viena de Souza

Thais Ferreira Bomfim Palma

A formação do atual município de Monte Santo tem início com a criação da freguesia de Nossa Senhora de Nazaré da Vila do Itapicuru de Cima, em 1679, que, por sua vez, atendeu ao processo de conquista do interior da capitania da Bahia, seguindo os passos dos missionários, bandeirantes e criadores de gado pelos vastos sertões. (MATTOSO, 1992) O alijamento das populações indígenas seguiu o duplo processo de guerra e catequização, mencionado no capítulo anterior.

O interior da capitania da Bahia foi pontilhado por missões de religiosos jesuítas, capuchinhos e franciscanos. Ainda no ano de 1561, os primeiros padres da Companhia de Jesus chegaram até a foz do Rio Itapicuru. Os primeiros núcleos de povoamento dessa região foram as missões jesuíticas e franciscanas. (DANTAS, 2000; FREIRE, 1906; MATTOSO, 1992)

No século XVIII, o Sertão estava dividido em freguesias e povoações que se localizavam nos chamados Sertões de Cima e de Baixo, como registrou o cronista José Antônio Caldas no ano de 1759. (CALDAS, 1951) O Sertão de Cima era assim denominado pela sua distância em relação ao litoral, abrangendo a região sul e central, como Jeremoabo, Jacobina, Caetité, Rio de Contas e outros. O Sertão de Baixo correspondia à região mais próxima

de Salvador, ao norte, como Inhambupe e Itapicuru, abrangendo também parte do território do que atualmente pertence ao estado de Sergipe, como Itabaiana, Estância e outros. (NEVES, 2008)

A Cidade da Bahia (Salvador) e seu Recôncavo concentravam, em 1759, aproximadamente, 50% da população da capitania, estando o restante disperso em seu imenso território, a saber: 12% no ramo das vilas do sul (que englobava a antiga capitania de Ilhéus), 19% no Sertão de Baixo e o mesmo percentual no de Cima. A freguesia de Nossa Senhora de Nazaré da Vila de Itapicuru de Cima, que abrangia o atual município de Monte Santo, apresentava um total de 182 fogos e 1.728 almas, o que correspondia a cerca de 4% da população da região e menos de 1% de toda a Bahia. (CALDAS, 1951) Dois anos antes, o vigário José de Góes Araújo e Vasconcelos havia relatado às autoridades portuguesas que a sede da freguesia se mostrava pobre e pouco povoada, “por estar situada em lugar estéril, e falta de águas”. (VASCONCELOS, 1909)

O território de Monte Santo pertencia às terras da sesmaria da Casa da Torre, arrendadas em meados do século XVIII. As imensas propriedades pertencentes a estes “sesmeiros” – proprietários de terras por títulos de sesmarias – propiciaram o estabelecimento de fazendas e currais com milhares de cabeças de gado, mas parte das terras era dividida em sítios menores arrendados a terceiros. (ANTONIL, 1976) Criava-se, desse modo, um cenário duradouro de ocupação desigual das terras, marcado pela presença de grandes proprietários e pequenos produtores, normalmente levados a ocupar os terrenos mais áridos e menos férteis. Na historiografia brasileira, autores como Capistrano de Abreu (1963) destacaram a vocação do sertanejo para a pecuária, no que denominou de “cultura do couro”.

Os primórdios de povoamento do município de Monte Santo ocorreram em fins do século XVIII. Junto à serra de Piquaraçá existia uma pequena fazenda de gado denominada Soledade, que serviu de base para a missão do frei Apolônio de Todí (1747-1819). No ano de 1785, em suas andanças entre Bahia e Sergipe, o capuchinho italiano foi fazer missão nessa localidade em razão da presença de água. O religioso avistou a serra, e sendo Páscoa, vislumbrou a imagem do Monte Calvário, mandando colocar diversas cruzeiras desde a base até o cume. Foi assim batizada a colina de Monte Santo. (REGNI, 1988) A serra viria a ser então adornada com 25 capelas, tornando-se, ao longo dos séculos, roteiro de milagreiros e peregrinos (Figura 1).



Figura 1. A Serra de Monte Santo e seu conjunto arquitetônico e paisagístico constituem patrimônio nacional, tombados pelo seu valor religioso e histórico¹
Fotógrafo: Gabriele Grossi.



Figura 2. Subida da serra de Monte Santo
Fotógrafo: Gabriele Grossi.

1 IPHAN. Arquivo Noronha dos Santos, Livro Arqueológico, Etnológico e Paisagístico. Inscricão 085, 21 jun. 1983.

No ano de 1790, foi estabelecida a freguesia do Santíssimo Coração de Jesus do Monte Santo, posteriormente subordinada à Diocese de Senhor do Bonfim. Em 1837, segundo a Resolução Provincial número 51, datada de 21 de março, foi estabelecida a vila e ficou também criado o município do Coração de Jesus do Monte Santo, desmembrando-se de Itapicuru (latitude 10° 26' 16" S; longitude 39° 19' 58" W). (AGUIAR, 1979; PEDREIRA; ROCHA, 1983)



Figura 3. Mapa de Monte Santo com povoados e cidades vizinhas
Fonte: MonteSanto.net ([20--]).

Em 1819, dois viajantes europeus percorreram o sertão da Bahia: os cientistas Johann Baptist Ritter von Spix (1781-1826) e Karl Friedrich Philipp von Martius (1794-1868). Os naturalistas percorreram o longo e rude caminho entre Cachoeira e Monte Santo, buscando alcançar uma misteriosa pedra

denominada de Bendegó. O meteorito, que pesava cerca de cinco toneladas, havia sido encontrado próximo ao riacho de Bendegó, a norte de Monte Santo. A pedra, que indagavam os europeus se tratar de prata (segundo as lendas populares relatadas pelos naturalistas) ou de material vulcânico, despertou o interesse da época, sendo levados fragmentos para estudo no Rio de Janeiro e na Europa. (VON SPIX; VON MARTIUS, 1928)

Von Spix e Von Martius descreveram o relevo e vegetação de Monte Santo: planícies acidentadas, com altura de 1.716 pés acima do nível do mar, e 1.000 pés sobre o arraial, de vegetação de caatinga, em suas palavras, “monótonas e irregulares”. Procuraram observar também solo, fundamentando sua tese de que a rocha de Bendegó tratava-se de elemento extraterrestre, ou seja, um meteorito. Sobre a população do arraial de Monte Santo, afirmaram os viajantes que lhes havia despertado atenção a “[...] phisionomia de muitos habitantes, que pelos largos malares, olhos pequenos e oblíquos, cabellos lisos e compridos indicava procedência indígena”. (VON SPIX; VON MARTIUS, 1928, p. 209) Considerando as origens do povoamento, buscaram conhecer os povos indígenas que habitavam o sertão, relatando que sertanejos mais antigos falaram em Aracuyás, Opacotiarós, Chocriabás, Pontas, Masacarás, Chocos e Chucurús. Consideraram que os indígenas estavam “quase completamente extintos, ou misturados com portugueses e mestiços”. (VON SPIX; VON MARTIUS, 1928, p. 209) Os naturalistas atribuíram as origens dos habitantes de Monte Santo a uma mestiçagem antiga, não sendo conhecidos os nomes das “tribos”, de um modo geral denominados de “Tapuios”.

Em fins do século XIX, o tenente-coronel da polícia Durval Vieira de Aguiar dedicou algumas páginas a Monte Santo. Descreveu a Matriz de invocação a Nossa Senhora da Conceição, mencionou a feira e a cadeia para apenas dois presos, elogiando a mansidão do lugar. (AGUIAR, 1979)

Durval Vieira de Aguiar estimou a população em 14.678 almas, repartida na própria vila e em Massacará, que pertencia ao município. Essa população, segundo esses registros, quase triplicou desde a estimativa de Freire para fins do século XVIII. O tenente caracterizou a população como “em geral é pacífica, porém de mesquinhos recursos”. Destacou o fraco desenvolvimento econômico do município, com a lavoura e criação de gado dificultadas pela seca e aridez da região, com um comércio que contava com apenas

quatro casas e uma indústria baseada no curtimento de couros e na fabricação de rede. Registrou também que nesse período funcionavam duas escolas públicas na vila, uma que abrigava 30 meninos e outra para 20 meninas, “ambas sofrivelmente providas de livros e utensílios”, uma escola particular, duas “contratadas” em Uauá e outra no Cumbe. (AGUIAR, 1979, p. 83)

Na mesma época, o sertão se viu abalado pela prédica de um andarilho-profeta: Antônio Conselheiro. O cearense e seu séquito se estabeleceram nas proximidades de Monte Santo, na antiga Fazenda Canudos, que passou a se denominar de Belo Monte. Conselheiro passou mais de uma vez por Monte Santo promovendo a vida penitencial, devoção tão presente no catolicismo popular (SILVA, 1982), reunindo grande número de seguidores.

Foi através de Conselheiro que Monte Santo foi decantada pela luta dos sertanejos contra as tropas republicanas. A rebelião opôs o recém-criado governo republicano a um grupo de sertanejos pobres, que conseguiu resistir a três expedições fortemente armadas enviadas pelo governo e concentradas em Monte Santo. A guerra finda durante a quarta e última expedição, sob o comando do general Artur Oscar de Andrade Guimarães. A epopeia, narrada no clássico da literatura nacional *Os sertões*, de Euclides da Cunha, rendeu uma série de produções artísticas e literárias, ora retratando os sertanejos como fanáticos, ora como heróis populares. No período em que se estendeu a guerra, o marechal Carlos Machado Bittencourt, ministro da Guerra na ocasião, instalou-se em Monte Santo. (ZILLY, 1996)

Tendo em vista os poucos dados disponíveis nas obras consultadas, não nos foi possível quantificar, em termos populacionais e de influência genética, o impacto da Guerra de Canudos na região de Monte Santo. No entanto, sabe-se que, à medida que crescia a fama do Conselheiro e do Belo Monte, centenas de pessoas migravam para a região. A maior parte vinha de áreas próximas, visitadas pelo beato em suas peregrinações, mas havia também pessoas vindas de regiões mais distantes. (VILLA, 1995) Após a destruição do povoado, os sobreviventes que não retornaram às regiões de origem provavelmente se dispersaram pelo sertão da Bahia, não sendo possível quantificar esse movimento populacional.

Em relação às tropas enviadas para combater o Conselheiro, a primeira expedição, liderada por Manuel da Silva Ferreira (tenente do 9º Batalhão de Infantaria), contou com pouco mais de uma centena de homens. A segunda,

liderada por Febrônio de Brito (major do 9º Batalhão de Infantaria), contou com o dobro deste efetivo, recebendo depois um reforço de mais 400 homens. A terceira, liderada por Antônio Moreira César, o “corta-cabeças” (coronel do 7º Batalhão de Infantaria), era composta por quase 1.300 homens, além de dois médicos, dois engenheiros militares, ambulâncias e um comboio de cargueiros com munições e mantimentos. Sua surpreendente derrota ensejou o envio da quarta e última expedição, chefiada por Artur Oscar de Andrade Guimarães (comandante do 2º Distrito Militar em Recife). Esta reuniu cerca de 6 mil soldados. A amplitude e diversidade de origem das tropas que compuseram essa expedição foram apontadas pelo escritor Euclides da Cunha. Deslocaram-se batalhões do Rio Grande do Sul, Paraíba, Rio Grande do Norte, Piauí, Maranhão, Pará, Sergipe, Pernambuco, Ceará, Capital Federal (Rio de Janeiro) e Bahia. (CUNHA, 1905)

Nos meses seguintes, durante o cerco a Canudos, foram enviados mais 1.500 homens do Rio de Janeiro e outros 1.500 dos batalhões de polícia do Pará, Amazonas e São Paulo, além de cinco batalhões de infantaria do Exército, totalizando cerca de 10 mil homens. Para efeito de comparação, Canudos deve ter reunido no máximo 10 mil pessoas, distribuídas em cerca de 2 mil casas. Monte Santo, no mesmo período, teria cerca de 13 mil habitantes. (VILLA, 1995)

Todo esse movimento populacional concentrou-se na região durante pouco menos de um ano, entre novembro de 1896, quando se deram os primeiros confrontos no povoado de Uauá, e outubro de 1897, quando se deu a destruição completa do povoado de Belo Monte. Ao longo daqueles meses, Monte Santo constituiu a principal base de operações e concentração das tropas do governo. Como afirma Euclides da Cunha (1905, p. 251):

No dia 29 de Dezembro [de 1896] entraram os expedicionários [da 2ª expedição militar contra Canudos] em Monte Santo. O povoado de Fr. Appollonio de Todi, ia, a partir daquela data, celebrar-se como base das operações de todas as arremetidas contra Canudos. Era o que mais se avantajava por aqueles sertões em fora na direcção do objectivo da campanha, permittindo, além disto, mais rápidas communicações com o littoral, por intermédio da estação de Queimadas.

De acordo com o historiador Marco Antonio Villa, a chegada dos milhares de soldados à região gerou atritos com a população local, que muitas vezes optava por abandonar suas casas. Monte Santo teria sido praticamente abandonada pelos moradores após a chegada do Exército, o mesmo tendo acontecido em Cumbe (atual Euclides da Cunha), Queimadas e Cansanção. Os soldados, sem muito treinamento e disciplina, vinham acompanhados de mulheres (enfermeiras, cozinheiras, lavadeiras e prostitutas) e também de crianças, saqueavam alimentos, destruíam casas, vendiam espingardas e fardamentos. (VILLA, 1995)

Parte significativa desse efetivo, vindo de diferentes regiões do país, permaneceu em Monte Santo durante um período que pode ter variado de poucos dias a algumas semanas ou meses, tanto na preparação anterior aos combates quanto no retorno após o término da guerra. Muitos dos que deram baixa durante os confrontos foram levados para Monte Santo para serem tratados no hospital de campanha montado no município. (VILLA, 1995)

A presença de colonos, peregrinos e tropas militares na região que deu origem ao município de Monte Santo, ao longo dos séculos, vindos de diferentes partes do país e do mundo, seguramente impactou sua composição populacional, não nos sendo possível, infelizmente, quantificá-la com precisão.

Desde a ocupação colonial, iniciada de forma mais efetiva no século XVII, passando pela ocupação missionária, no século XVIII, e chegando até a intensa movimentação de tropas e sertanejos envolvidos na Guerra de Canudos, no início do XX, a região de Monte Santo recebeu diferentes aportes genéticos e culturais, configurando uma população diversificada, embora bastante concentrada, atualmente, em núcleos familiares dispersos por áreas rurais.

Compreender a história recente dessa população, suas memórias e estratégias de sociabilidade e arranjos familiares é um passo importante para desvendar seu modo de vida e diversos aspectos relacionados à sua saúde.

Referências

ABREU, J. C. H. *Capítulos de história colonial (1500-1800) e os caminhos antigos e o povoamento do Brasil*. 5. ed. Brasília, DF: UnB, 1963.

- AGUIAR, D. V. *Descrições práticas da Província da Bahia*: com declaração de todas as distâncias intermediárias das cidades, vilas e povoações. 2. ed. Rio de Janeiro: Cátedra, 1979.
- ANTONIL, A. J. *Cultura e opulência do Brasil*. 2. ed. São Paulo: Melhoramentos, 1976.
- CALDAS, J. A. *Notícia geral de toda esta Capitania da Bahia desde o seu descobrimento até o presente ano de 1759*. Salvador: Tipografia Beneditina, 1951.
- CUNHA, E. *Os Sertões*: campanha de canudos. 3. ed. Rio de Janeiro: Laemmert, 1905.
- DANTAS, M. D. Povoamento e ocupação do Sertão de Dentro baiano (Itapicuru, 1549-1822). *Penélope*, Lisboa, n. 23, p. 9-30, 2000.
- FREIRE, F. F. O. *História territorial do Brasil*: Bahia, Sergipe e Espírito Santo. Rio de Janeiro: Tip. Jornal do Comércio, 1906.
- IPHAN. Livro arqueológico, etnológico e paisagístico. *IPHAN*, Brasília, DF, Inscrição 085, 21 jun. 1983. (Arquivo Noronha dos Santos).
- MATTOSO, K. M. Q. *Bahia século XIX*: uma província no império. Rio de Janeiro: Nova Fronteira, 1992.
- MONTESANTO.NET, Monte Santo, [20--]. Disponível em: http://www.montesanto.net/images/informacoes/mapa_municipio_big.jpg. Acesso em: 15 dez. 2020.
- NEVES, E. F. *Uma comunidade sertaneja*: da sesmaria ao minifúndio: um estudo de história regional e local. 2. ed. Salvador: Edufba; Feira de Santana: UEFS, 2008.
- PEDREIRA, P. T.; ROCHA, R. O Monte Santo de Frei Apolônio. *EMTUR*, Salvador, p. 20, 1983.
- REGNI, P. V. *Os capuchinhos na Bahia*. Caxias do Sul: Paulinas, 1988.
- SILVA, C. C. *Roteiro da vida e da morte*: um estudo do catolicismo no sertão da Bahia. São Paulo: Ática, 1982.
- VASCONCELOS, J. G. A. Informação sobre a extensão, logares, capellas, rios e pessoas de comunhão da Freguesia de Nossa Senhora de Itapicuru de Cima, 1757. *Anais da Biblioteca Nacional do Rio de Janeiro*, Rio de Janeiro, v. 31, p. 222-223, 1909.

VILLA, M. A. *Canudos: o povo da terra*. São Paulo: Ática, 1995.

VON SPIX, J. B.; VON MARTIUS, C. F. P. *Através da Bahia: excerptos da obra reise in brasilien*. 2. ed. Salvador: Imprensa Official do Estado, 1928.

ZILLY, B. Euclides da Cunha na Alemanha. *Estudos avançados*, São Paulo, v. 10, n. 26, p. 329-350, 1996. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=So103-40141996000100027&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 15 dez. 2020.

CAPÍTULO 3

A memória da ocupação do território

Gabriele Grossi

A história recente de Monte Santo, o processo de ocupação do território e de fundação dos povoados existentes atualmente foram reconstituídos, neste capítulo, a partir de entrevistas realizadas com antigos moradores de pequenos povoados afastados da sede do município. Na análise dessas narrativas aparece um sistema de representações e valores compartilhados, uma série de relatos relativamente homogêneos, mesmo quando coletados a mais de cem quilômetros de distância, sobre as modalidades do processo de ocupação do território, a partir da memória dos “mais velhos”. E a memória, como ressaltava Halbwachs (2011), é sempre o resultado de representações coletivas e não individuais, construídas no presente, que visam enfatizar a coesão do grupo e sua relevância social.

Todas as narrativas coletadas se estruturam a partir da oposição temporal *antigamente/hoje*, contrapondo duas épocas que, na percepção dos moradores, parecem caracterizar-se por profundas transformações no estilo de vida, devido ao aparecimento progressivo do Estado: escola, posto de saúde, estrada, energia elétrica, telefone, aposentadoria. A referência temporal de antigamente muda de acordo com a idade do interlocutor e do contexto de enunciação, mas a maioria das narrativas situa-se no período entre 1880 e 1950. Esta faixa temporal parece muito ampla, mas as mudanças no estilo de vida e nas condições de trabalho nessas décadas

foram relativamente poucas ou, pelo menos, assim foram percebidas pelos moradores.

O acesso a terra nunca constituiu um problema real nessa região. Sabourin e Caron (2009, p. 95), referindo-se ao sertão norte da Bahia, observam que: “Por causa do clima seco, os fazendeiros estiveram menos interessados, e a pressão sobre o espaço foi mais tênue”. Em Monte Santo, uma grande quantidade de terra era utilizada pela pecuária, outra constituía “fundos de pasto”, e outra tanta permanecia abandonada ou inutilizada, devido às condições ecológicas da região e à baixa densidade demográfica.

A cultura alimentar, baseada predominantemente no milho, feijão e mandioca, era praticada principalmente para o autoconsumo, sendo integrada pelo cultivo de melancia, abóbora, criação de gado, bode e porco, em pequenas áreas cercadas, que variavam entre três e cinco tarefas, dependendo do tamanho da família, do número de filhos e da disponibilidade de mão de obra. Como informou um dos antigos moradores: “*criava o bode para vender, não comia não, comia mais o carneiro*”. O excedente na produção alimentar e os animais criados para comercialização eram vendidos na feira, permitindo a aquisição de mercadorias, alimentos, roupas e instrumentos de trabalho que não eram produzidos localmente. “*Tinha feira nos povoados, em Euclides, em Monte Santo, em Pedra Vermelha, em Cansanção*”.

As feiras aconteciam regularmente, uma vez por semana, em dias alternados, nas maiores localidades da região. O deslocamento para participar da feira implicava um investimento de tempo e energia, para enfrentar longas distâncias: “*Antigamente levava era de jegue, botava dois sacos no jegue e levava lá para Monte Santo. Levava feijão, farinha, milho. Mas era de jegue*”. Quem não possuía um animal de transporte, geralmente o pedia emprestado aos vizinhos ou pagava uma pequena quantia, na maioria das vezes em troca de alguma mercadoria.

O aproveitamento da terra disponível encontrava um sério obstáculo na falta de capital e infraestrutura para poder torná-la mais produtiva: as dificuldades de acesso à água, a falta de energia elétrica, a escassez de maquinário e instrumentos de trabalho favoreciam a criação extensiva de gado e a pecuária, conforme modelos tradicionais de exploração desde o tempo da Colônia. O trabalho era realizado a partir de utilização e desgaste de energia humana ou animal. O cultivo dos campos e a preparação da roça eram

feitos utilizando, como principal instrumento de trabalho, a enxada, como declarou um camponês: “*Antigamente era tudo na enxada, arrancava o mato e plantava... Oh! Trabalho duro... era um sofrimento...*”. A produção agrícola e a organização social dos camponeses que moravam nos povoados baseavam-se na utilização da força de trabalho da família, que se constituía, ao mesmo tempo, como uma unidade de produção e consumo. Quase não existia trabalho assalariado na região, e as transações econômicas em moeda eram muito limitadas, ficando geralmente restritas aos grandes fazendeiros ou às feiras semanais. A apropriação de terra mediante a utilização e delimitação por meio de cerca e sua transformação em mercadoria aparecem tardiamente em comparação com outras regiões do Brasil, levando ao desaparecimento das áreas comuns, os fundos de pasto, somente a partir dos anos 1970. (FERRARO JÚNIOR, 2008; SABOURIN; CARON, 2009)

As narrativas coletadas se organizam também em torno de acontecimentos relativos à vida familiar. O nascimento e a morte funcionam como marcadores temporais, estabelecendo relações indissolúveis entre familiares e parentes: “*Meu pai morreu no ano que nasceu aquele menino*”. A morte de um membro da família se vincula ao nascimento de um neto, revelando o incessante passar do tempo, as mudanças da vida e seu fluxo contínuo, permitindo um desvelamento do sentido da vida na própria alternância da vida e morte. A morte é parte da vida, num movimento que acompanha o mesmo ritmo das estações; o tempo da chuva, que traz a vida e o florescer da roça, e o tempo da seca, que traz a fome, as doenças e a morte. E enfim, novamente, a chuva.

Assim como a morte e o nascimento, outros momentos da vida social que marcam uma mudança de *status* – entrada na escola, casamento – são frequentemente utilizados para ativar e articular lembranças: “*Morreu quando nós estava na escola*”, ou “*Foi quando José casou*”.

Raramente encontramos nas entrevistas citações de datas, meses ou anos. O calendário oficial e sua cronologia não desempenham papel relevante nesses povoados afastados, assim como o cartório e os atos de propriedade da terra, a lei e seus códigos, os médicos e a burocracia estatal, todos elementos que, se conhecidos, faziam parte de um mundo distante e de difícil acesso. Como afirmou poeticamente um morador: “*Naquele tempo não tinha registro, era tudo apagado*”. Não existia nem era difundida uma cultura da escrita, ligada ao aparecimento da burocracia, com seus cartórios, registros, documentos, atestados, calendários e mapas.

Na evocação das próprias memórias aparecem referências a acontecimentos que marcaram a história do Brasil e da Bahia, como a chegada de Lampião na região: “*Eu me lembro da chegada de Lampião quando ele passou aqui, tinha três, quatro anos. Eram 18 cabras [homens]. Bateram na minha avó, bateram no peito. Meu pai estava construindo aqui...*”; ou a Guerra de Canudos: “*A mãe de Otaviano veio no tempo da Guerra de Canudos, ela era de Jacobina*”. O que é considerado significativo e relevante, digno de ser lembrado e narrado, remete ao sistema de valores de um determinado grupo e as relações que se estabelecem entre micro e macro-história. Se pela história oficial a Guerra de Canudos é considerada um evento relevante, para o depoente, a guerra assume uma nova configuração de sentido quando associada à chegada da mãe de Otaviano, vinda de longe, de Jacobina. A biografia pessoal, portanto, nunca é apenas pessoal, mas é inserida numa densa teia de relações familiares e sociais, que fornece sentido às ações humanas, define e delimita as possibilidades e interesses individuais, subordinados aos interesses do grupo doméstico.

O evento constitutivo das narrativas, que ocupa um lugar de destaque na memória por sua relevância na vida das futuras gerações, é a fundação da própria casa, a chegada em um novo lugar, o estabelecimento de raízes em um território; processo que dará início a uma história coletiva, a história de uma família e seus parentes, a história de um povoado. As narrativas sobre a fundação dos povoados se apresentam parecidas, revelando vários elementos comuns. Nas peregrinações cotidianas, acompanhando o gado à procura de alimentos e fontes de água, os vaqueiros se adentravam para novos caminhos, explorando territórios isolados e sem presença humana.

Cosme, com 82 anos, relata como tudo teve início com o casamento dos seus avós: “*Naninha casou com Leolino Moraes, que era vaqueiro. Foi andando atrás das vacas e encontrou a lagoa do Fumo [antigo nome do sítio]. Não tinha nada, só bicho brabo, tinha macaco... Eram vaqueiros da fazenda...*”. Foi Naninha que deu nome ao atual lugar, chamado de “Sítio da Naninha”, hoje um pequeno povoado. A memória do grupo conserva e transmite a informação que indivíduos isolados, geralmente vaqueiros ou camponeses, se instalavam em lugares afastados, em terra pouco cobijada ou de difícil acesso e aí fundavam a própria família.

Da mesma forma, ou com modalidades parecidas, várias famílias se instalaram na região, em casas afastadas: “*as casas estavam bem longe, tinha*

só roça, era tudo roça". Sucessivamente, com o passar das gerações e o incremento demográfico, deram origem a pequenos povoados. Nessas amplas extensões de território, escassamente povoadas, podia-se andar por quilômetros e quilômetros sem encontrar nada, nem casas nem mesmo uma estrada: *"tinha poucas casas, era toda caatinga solta..."*.

Outro exemplo típico do processo de povoamento da região encontra-se no povoado de Tapera: a chegada de duas famílias, no mesmo lugar, na mesma época, é assim lembrada: *"quando estabeleceu a Tapera, vagavam eles de lá e nós desse lado do riacho. Tinha duas casinhas aí..."*. O riacho, novamente a água, delimita inicialmente a fronteira natural entre as duas famílias e suas propriedades.

O isolamento geográfico, a convivência cotidiana e o compartilhamento das mesmas condições de vida favorecem, na geração sucessiva, o estabelecimento de relações de alianças entre os filhos das duas famílias: *"eram vizinhos, eu sou mais velha, lembro que vi nascer ele... Quatro da família dele casaram com quatro da minha família..."*. Na geração sucessiva, inicia-se um ciclo de casamentos entre primos, que subsiste até hoje, mesmo atenuado, tendo como resultado, como ressalta uma velha senhora: *"que 70% são Andrade"*. Essa modalidade de casamento com primos será encontrada em vários outros povoados, como Salgado, por exemplo: *"Meu bisavô já tava aqui. Tinha três famílias antigas, tinha só três casas. Aí as famílias foram se juntando, misturou o sangue, aí fica tudo primo"*. Dessa forma, e progressivamente, o casamento com primo se torna uma prática comum, não apenas legitimada, mas socialmente reconhecida e valorizada pelo grupo, como veremos mais adiante.

O principal obstáculo para os moradores da região era representado pela seca e a falta de água. Lagoas ou fontes de água, se permitiam a subsistência, não garantiam uma vida fácil: *"Era uma vida muito dura, muita seca, muita seca. Mas a gente atravessava, né! A gente trabalhava muito e não tinha as coisas..."*. Todas as energias e os recursos da família eram utilizados nessa luta constante: o trabalho, na base da enxada, era duro, intenso, cansativo; o único resultado era garantir a subsistência da família. Não apenas a acumulação de qualquer tipo de capital era impensável, mas a simples aquisição de instrumentos de trabalho, material de cozinha ou roupas implicava uma extrema dificuldade, dependendo da produção de um mínimo de excedente, para em seguida ser levado e vendido nas feiras: *"A gente trabalhava muito e não tinha as coisas..."*. Objetos, hoje considerados corriqueiros, como um

par de sandálias, uma panela, uma caixa onde guardar as coisas, faziam falta, revelando no discurso uma oposição entre o povo de hoje e o povo de “antigamente”. “*A gente ia sem sandália, não é como hoje que o povo já nasce calçado*”. Essa oposição remete a diversidade que se foi estabelecendo entre as condições materiais de vida de gerações diferentes, ampliando a dificuldade de comunicar aos mais jovens, que andam calçados e frequentam a escola, uma experiência vivenciada como dolorosa, de uma luta contínua em uma época em que “*a gente sofria muito e não tinha nada*”. Como conseguir comunicar a este povo de hoje “*que já nasce calçado*”, a experiência cotidiana de abandono e solidão, a vivência cotidiana, prolongada cada dia, do amanhecer ao pôr do sol, de uma vida de trabalho duro e sem perspectiva de melhoria?

Essa época demora e se prolonga por décadas, as dificuldades cotidianas se depositam na memória dos mais velhos como num reservatório, onde reaflorem com a primeira pergunta. “*Antes a vida era muito difícil, a vida era dura demais*” ou “*Era muito sofrimento, que a gente era fraco demais*”.

A seca amplificava as inúmeras dificuldades da vida cotidiana, o dispêndio de energia e o cansaço provocado pelas andanças de muitos quilômetros para encontrar uma fonte de água; “*Já vi seca de ir apanhar água a oito, dez quilômetros, tinha que ir e voltar. Quem tinha jegue tinha sorte, senão era no pé mesmo*”. Havia a seca, a falta de comida, os poucos animais adoeciam e morriam, os campos secos não produziam nada, mandioca e feijão eram perdidos, as sementes plantadas secavam, os filhos ficavam desnutridos e doentes. A seca é o espectro da fome, da morte: “*Muita gente morria à mingua*”. A seca significava a perda da coleta de feijão, das reservas de sementes, os animais emagrecendo, o uso de água suja e contaminada. A seca significava o triste reaparecer do espectro da fome: a seca era a fome. Nada sobrava para sobreviver, a não ser a utilização das plantas de cactos, únicas sobreviventes: “*Cortava o pé de cruzeiro, descascava, fazia farinha, molhava na água, fazia uma mistura e comia. É ruim. Mas comia porque não tinha nada, era um tempo ruim... Criança comia que não era suficiente. E aí?! ...Fazia o quê?*”. A fome significa não apenas a própria fome, mas a fome que se espelha no rosto da mulher ou dos filhos, anunciando um destino implacável: a doença e a morte. A frustração e a impotência, a impossibilidade de mudar a ordem da natureza. Como lutar contra o sol que assolava, reinando, único soberano, no céu sem nuvens?



Figura 1. A cisterna e os baldes de água
Fotógrafo: Gabriele Grossi.

Para garantir a reprodução do grupo familiar, devido às difíceis condições de subsistência, a taxa de natalidade era extremamente elevada e o casamento acontecia em jovem idade, frequentemente antes dos 15 anos para as mulheres: “*Eu tive 29 filhos, casei com 11 anos e com 12 tive o primeiro. Todo o ano tinha um filho, todos em carreada, nunca fui num doutor. Todos os anos era um filho, todos os anos era um filho...*”. A agricultura familiar se baseava na utilização da força de trabalho dos mais jovens, e os filhos colaboravam, desde criança, nas tarefas cotidianas, em casa ou no campo, conforme a divisão sexual do trabalho, ajudando a ampliar a extensão da área cultivada: “*A família tinha 15, 20 filhos, tinham até 20 tarefas*”. A abundante mão de obra disponível, reproduzida familiarmente, era condição necessária para manutenção do grupo, devido à taxa de mortalidade relativamente alta.

As primeiras transformações significativas sobre as questões agrárias se iniciaram na década de 1970-1980. A sociedade rural do sertão da Bahia (FERRARO JÚNIOR, 2008; GARCIA JÚNIOR; HEREDIA, 2009; SABOURIN; CARON, 2009), em específico, da região de Monte Santo, foi progressivamente integrada ao mercado capitalista, processo que se acentua a partir dos anos 1980, quando uma série de modificações começou a ser introduzida, com a criação de políticas de desenvolvimento regional que facilitavam o acesso a empréstimos a banco com baixa taxa de juros. Esse sistema de crédito estimulou o investimento de fazendeiros provenientes de outras regiões que começaram a adquirir e cercar a terra, provocando assim uma acentuada pressão sobre o espaço e seus recursos, reduzindo as possibilidades de expansão dos antigos moradores. “*Aí mudou quando o Banco do Nordeste começou a emprestar dinheiro, eram os anos 1970. E fazia grandes obras e começou a chegar o povo de fora e a comprar pra receber dinheiro do banco*”.

A chegada de fazendeiros “de fora” modifica parcialmente a dinâmica local. Com maiores possibilidades econômicas, articulações políticas e obtenção de recursos públicos para projetos de desenvolvimento agrícola e, às vezes, com práticas explícitas de grilagem, eles provocam uma série de conflitos na região, como relata um morador de Lagoa Mandacaru: “*Fazendeiros daqui venderam para os fazendeiros de fora a terra do povo. Faz uns 20 anos. Ocupam a terra e não cultiva nada, nem tem trabalho pro fraco que precisa...*”.

Dependendo da localização da terra e das condições do ecossistema, algumas áreas foram muito valorizadas. A terra, de recurso amplamente disponível, tornou-se, em consequência dessa estratégia de cerceamento da propriedade privada, um recurso escasso, transformando-se em mercadoria. Até então a terra não era cercada, os limites dos terrenos eram transmitidos oralmente de geração para geração, utilizando elementos da natureza, uma árvore, um cercado de palmas, um declive, um riacho para demarcação e somente uma minoria possuía um título de propriedade da terra legalmente registrado. “*A gente trabalhava, era tudo aberto, não tinha roça fechada. Foi o povo de fora que chegava e cercava a terra, o povo de Ipirá...*”. A garantia do direito à propriedade se assentava no costume e na tradição e não em um sistema cartorial, estranho ao código de honra prevalente nas comunidades sertanejas rurais. Por isso, até a década de 1980, a maioria dos camponeses não possuía, nem se preocupava em possuir, título de propriedade sobre a terra em que trabalhava há várias gerações.

Além das roças familiares, existiam frações de terra que podiam ser utilizadas como fundo de pasto comunitário, disponíveis para a comunidade. “*Tinha fundo de pasto numa área da fazenda, até os anos 1960-1970 era cheio de aroeira e alecrim, era como passear num bosque. Era lindo, mas acabou*”. Esse modelo de produção foi repentinamente ameaçado pela chegada de fazendeiros, como bem lembram alguns dos anciãos nos diferentes povoados, como Lagoa da Pedra: “*Os fazendeiros cercaram a terra e o pobre não pode criar nada... Eram de fora, chegaram nos anos 1980...*”.

Assistimos no nordeste da Bahia à expansão tardia da fronteira agrícola, com o aparecimento das cercas de arame farpado, que delimitavam a propriedade privada, frequentemente obtida através da utilização de meios ilícitos, ameaças, grilagem, ocupação ilegal de terras tradicionalmente pertencentes a famílias que não dispunham do título de propriedade. A delimitação das terras provocou um impacto nas representações tradicionais e nos valores religiosos das comunidades sertanejas, que, além de uma ameaça ao próprio modo tradicional de vida, viram nesse acontecimento a quebra de uma vontade divina: “*Deus fez o mundo redondo para não ter fronteiras*”.

A combinação do aumento demográfico com o cercamento das terras pelos fazendeiros vindos de fora, o fim dos fundos de pasto, impediram

muitos filhos de camponeses de permanecer nos povoados de origem, intensificando os processos migratórios em direção ao Sudeste industrializado: “Vão para São Paulo, tem sempre ônibus pra lá. Sai os mais jovens que aqui não arruma emprego não”.

Nos povoados longínquos, com estrada de areia, é impactante a visão de placas fixadas nas casas, nas quais se encontravam informações sobre os horários dos ônibus que, semanalmente, saiam em direção a São Paulo, enquanto não existia nenhum serviço que levasse seus moradores para Monte Santo, sede do Município, ou para Salvador, capital do estado.

A elevada taxa de natalidade torna-se um problema a partir do aumento da pressão demográfica, agravada pela falta de terras: “*Aí vem filhos, netos, bisnetos e a terra vai ficar menor, vai continuar a área que tinham os pais. A não ser que o outro vai pra São Paulo... Com duas, três tarefas, dá pra viver, só para sobreviver mesmo. Até cabeça de gado não dá pra ter...*”.

Somente nos anos 1980, o Estado e suas várias instituições (escolares, médicas e policiais) começam a manifestar sua tímida presença na vida cotidiana desses povoados: “*Aposentadoria e carro chegou na região uns 25 anos atrás, junto com a estrada. A primeira vez que os carros do governo chegaram o povo saiu correndo...*”.

Na região de Monte Santo, a presença de agentes de saúde ou médicos, até as últimas décadas do século XX, constituía uma raridade; encontramos moradores desses povoados que nunca tiveram uma consulta médica no decorrer da vida: “*Antigamente não sabia o que era, não levava pro médico. Não tinha médico*”. Quando existiam, os médicos fixavam residência na cidade de Monte Santo e raramente ou nunca se deslocavam para visitar pacientes que moravam em pobres povoados distantes até 70 quilômetros da cidade, com estradas precárias ou inexistentes. “*Hoje a medicina ajuda muito, não tira, mas ajuda. Mas no tempo de meu pai não tinha nada, era muito sofrimento*”.

No tempo caracterizado como quando “*não tinha nada*”, as doenças eram tratadas com base na farmacopeia da medicina popular, com utilização de vários tipos de chás, de raízes e de ervas, orientados pelas mulheres mais velhas: “*Tomava chás, botava umas fôias pra ferver, aí o muleque bebia... E quem dizia pra beber eram as avós*”. Os remédios do mato, concebidos como uma dádiva divina, são sempre considerados benéficos: “*Se não ajuda não prejudica*”.

Essas transformações socioeconômicas, mesmo que limitadas, levaram à população mais velha a percepção de um avanço substancial nas condições de vida: “*A coisa aqui melhorou muito. Tem transporte, a saúde também melhorou, tem água na cisterna, a energia chegou já tem um ano. Muita coisa melhorou...*”. Essas melhorias, entretanto, provocaram profundas mudanças nas relações familiares e sociais, despertando também perplexidade e angústia: “*É... Agora tudo mudou. Antes eram todos parentes, mas agora...*” – concluía, com uma certa saudade do tempo passado, um morador de 85 anos.

Referências

FERRARO JÚNIOR, L. A. *Entre a invenção da tradição e a imaginação da sociedade sustentável: estudo de caso dos fundos de pasto na Bahia*. 2008. Tese (Doutorado em Desenvolvimento Sustentável) – Universidade de Brasília, Brasília, DF, 2008.

GARCIA JÚNIOR, A. R.; HEREDIA, B. A. Campesinato, Família e diversidade de explorações agrícolas no Brasil. In: GODOI, E. P.; MENEZES, M. A.; MARIN, R. A. (org.). *Diversidade do campesinato: expressões e categorias*. São Paulo: Ed. UNESP, 2009. v. 2. p. 213-243.

HALBWACHS, M. *A memória coletiva*. São Paulo: Centauro, 2011.

SABOURIN, E.; CARON, P. Camponeses e fundos de pasto no Nordeste da Bahia. In: GODOI, E. P.; MENEZES, M. A.; MARIN, R. A. (org.). *Diversidade do campesinato: expressões e categorias*. São Paulo: Ed. UNESP, 2009. v. 2. p. 89-115.

CAPÍTULO 4

Início do projeto Genética no Sertão:

*rumores e estratégias estabelecidas
para investigação*

Tatiana Amorim

Um teste, quatro crianças e um município no interior da Bahia...

Em 6 de junho de 2001, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), mais conhecido como “teste do pezinho”, era um festejado recém-nascido, dada a sua implantação no Brasil, através da Portaria nº 822/2001 do Ministério da Saúde. (BRASIL, 2001) O estado da Bahia foi habilitado na fase II, o que incluía a triagem neonatal para Hipotireoidismo Congênito (HC), Fenilcetonúria (PKU) e doença falciforme e outras Hemoglobinopatias (HB).

Desde o ano de 1992, a Bahia realizava o teste do pezinho através de uma parceria entre a Secretaria de Saúde do Estado da Bahia (Sesab) e a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (Apare) de Salvador, mais tarde credenciada como Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN). Entretanto, por não se tratar de um programa de saúde pública estruturado, sua cobertura e abrangência eram pequenas, alcançando, àquela época, não mais que 2% da população de recém-nascidos do estado. Logo após a implantação do PNTN, vários municípios não coletavam o teste do pezinho

em seus recém-nascidos. De fato, somente em 2007 foi alcançada a cobertura dos 417 municípios do estado.

Voltemos a 2001. Em meados do segundo semestre, foi detectado um caso de PKU em criança oriunda de Monte Santo, um município que, antes desse ano, não realizava a coleta do teste do pezinho. A PKU é uma doença cujo tratamento precoce, viabilizado pelo diagnóstico neonatal, previne a deficiência intelectual.

Alguns meses depois, surgiu um segundo caso procedente do mesmo município. E depois o terceiro, e em seguida o quarto... – atualmente são 13. Essa situação imediatamente chama a atenção das equipes envolvidas: uma doença rara – à época não havia estatísticas, hoje sabemos que a incidência da PKU na Bahia está em torno de 1 caso a cada 16.334 nascidos vivos (AMORIM, 2011) –, um município pequeno (por volta de 50 mil habitantes, taxa de natalidade de menos de 1.000 nascimentos/ano) e quatro casos em menos de dois anos.

E pela primeira vez se fala: “Precisamos ir lá...”.

Um hospital universitário, um casal empenhado, duas crianças, o mesmo município no sertão da Bahia e uma história interessante...

Também em 2001, comparecem ao ambulatório do Serviço de Genética Médica do Hospital Universitário Professor Edgard Santos (Hupes), da Universidade Federal da Bahia (UFBA), um casal e seu filho, que tem a suspeita diagnóstica (logo confirmada) de Mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI), outra rara doença genética cujas pesquisas para tratamento encontravam-se ainda em andamento. (AUCLAIR et al., 2003; HARMATZ et al., 2008) O casal solicita avaliação de seu outro filho, com apenas um ano de idade, que acreditam ser igualmente afetado. Contrariando a impressão da equipe médica – que não tinha experiência com crianças tão jovens com MPS VI, habitualmente a suspeita clínica só ocorre mais tardiamente (ALBANO et al., 2000) –, os exames mostram que a segunda criança também tem a doença.

O casal de pais mostra insuspeita capacidade de avaliação clínica. Sabem identificar sinais precoces da doença. Questionados, afirmam: “*Isto é comum lá na nossa região*”.

- *Vocês conhecem outros casos?*
- *Sim, muitos!*
- *São seus parentes?*
- *A maioria, não.*
- *Peçam ao médico local para encaminhá-los.*
- *Eles [os médicos] acham que não têm o que fazer.*
- *Então o sr. pode convidá-los a vir à consulta, e nós vamos atendê-los.*

E assim foi feito. O Sr. José, exemplo de cidadão, trouxe outras crianças para avaliação, e todas obtiveram o mesmo diagnóstico. A maioria das famílias não se dizia aparentada, mas todas relatavam casos semelhantes em gerações anteriores.

A MPS VI é rara no mundo todo, com frequência variando de 1,9 a 4,5 casos em 100 mil nascimentos. (BAEHNER et al., 2005; VIEIRA et al., 2008) Rapidamente, oito casos foram confirmados em um município de pouco mais de 50 mil habitantes.

E, decididamente, se fala: “Temos que ir lá!”.

Batismo e apresentação...

Outros casos pontuais surgiram. Relatos das próprias famílias de que há outras “doenças de família” na região. Relatos de consanguinidade.

Profissionais da genética humana de várias instituições se comunicam. Contato é feito com a administração municipal de Monte Santo. “Vamos lá...” agora é um imperativo.

Alguém pergunta: “mas o que vocês vão fazer no meio do semiárido baiano?”. E a resposta é natural: “Vamos fazer genética: *Genética no Sertão*”. Assim nasce para o mundo o projeto Genética no Sertão, produto do casamento entre a ciência e a perseverança de um homem, um marido, um pai, um cidadão... O Sr. José, um indivíduo que, a despeito da família, que lhe diz “*foi assim que Deus quis, não há nada a se fazer...*”, dos médicos, que não lhe dão esperanças, da ameaça e do desconhecido, vai em frente e, desafiando as probabilidades, segue intrépido em busca

de respostas e opções, e na sua esteira traz toda uma cidade. Sem ele, o projeto não existiria.

A primeira expedição e estratégias de investigação em genética médica populacional

O projeto Genética no Sertão nasceu em 2006, através da primeira expedição ao município, que incluiu profissionais e pesquisadores da UFBA, Apae Salvador, Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz-BA), Universidade do Estado da Bahia (UNEB), Universidade Federal do Recôncavo da Bahia (UFRB), Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas (ECLAMC) e Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS).

Com recursos próprios e institucionais, e ainda sem financiamento de pesquisa, a primeira equipe (Figuras 1 e 2) se aventura pelos sertões da Bahia, no intuito de realizar uma prospecção da “saúde genética” da população.



Figura 1. Entrando na cidade, praça central de Monte Santo
Fotógrafa: Tatiana Amorim.



Figura 2. Primeira expedição: Taiane Vieira, Isabella Queiroz, Ieda Orioli, Tatiana Amorim, Kiyoko Abe-Sandes, Antonio Purificação, Angelina Acosta, Eduardo Castilla e o motorista da prefeitura, Sr. Lindermann
Fotógrafa: Tatiana Amorim.

Após contato com os gestores municipais, cidadãos da comunidade e profissionais da saúde, um quadro começa a se formar: uma população geograficamente estratificada, hábitos matrimoniais endogâmicos e a emergência de doenças raras.

Nesse primeiro momento, a estratégia foi “seguir os rumores”: visitamos vários povoados para avaliar pessoas descritas como possíveis afetados por doenças genéticas (Figura 3), e iniciamos o levantamento genealógico das famílias dos pacientes já conhecidos ou suspeitos (Figura 4). Essa estratégia demandou inúmeras visitas familiares e entrevistas com várias gerações de famílias e foi replicada em todas as expedições, o que propiciou conhecimento adicional das relações familiares e comunitárias, muito importante para as fases vindouras do projeto. Nessa etapa, identificamos diversos casos passíveis de investigação, casos com quadro clássico de doença genética não identificada anteriormente, entre outros.

A estratégia seguinte foi a mobilização local. Para tanto, estabelecemos imediata parceria com o Programa de Agentes Comunitários de Saúde (PACS). Esses profissionais de apoio aos programas de saúde pública, oriundos das comunidades, foram fundamentais para o início dos trabalhos.

Ministramos aulas simples sobre as condições já diagnosticadas e sobre desenvolvimento infantil – havia muitos relatos de deficiência intelectual –,

objetivando aparelhá-los para a detecção de casos suspeitos que pudessem ser investigados (Figura 5).



Figura 3. Prospecção e investigação em povoados
Fotógrafo: Gabriele Grossi.



Figura 4. Coleta de dados genealógicos em campo
Fotógrafo: Gabriele Grossi.



Figura 5. Aulas para Agentes Comunitários em Saúde (ACS)
Fotógrafa: Tatiana Amorim.

Realizada a prospecção, estávamos “prontos”: prontos para os primeiros passos do Genética no Sertão. Para as etapas posteriores, um projeto de pesquisa científica foi elaborado, submetido e aprovado pelas agências de fomento, outros profissionais e instituições de ensino superior foram convidados e estudantes de graduação e pós-graduação foram envolvidos. Um grandioso trabalho começava a tomar forma.

Referências

ACOSTA, A. X.; ABÉ-SANDES, K.; GIUGLIANI, R. *et al.* Delivering genetic education and genetic counseling for rare diseases in rural Brazil. *Journal of Genetic Counseling*, New York, v. 22, n. 6, p. 830-834, 2013.

ALBANO, L. M. J.; SUGAYAMA, S. S. M. M.; BERTOLA, D. R. *et al.* Clinical and laboratorial study of 19 cases of mucopolysaccharidoses. *Revista do Hospital das Clínicas*, São Paulo, v. 55, n. 6, p. 213-218, 2000.

AMORIM, T.; BOA-SORTE, N.; LEITE, M. E. Q. *et al.* Aspectos clínicos e demográficos da fenilcetonúria no Estado da Bahia. *Revista Paulista de Pediatria*, São Paulo, v. 29, n. 4, p. 612-617, 2011.

AUCLAIR, D.; HOPWOOD, J. J.; BROOKS, A. D. *et al.* Replacement therapy in mucopolysaccharidosis type VI: advantages of early onset of therapy. *Molecular Genetics and Metabolism*, Orlando, v. 78, n. 3, p. 163-174, 2003.

BAEHNER, F.; SCHMIEDESKAMP, C.; KRUMMENAUER, F. *et al.* Cumulative incidence rates of the mucopolysaccharidoses in Germany. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, Lancaster, v. 28, n. 6, p. 1011-1017, 2005.

BRASIL. Portaria nº 822, 6 de junho de 2001. Institui o Programa Nacional de Triagem Neonatal, no âmbito do Sistema Único de Saúde, para fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, fibrose cística e eemoglobinopatias. *Diário Oficial da União*: seção 1, Brasília, DF, 7 jun. 2001.

HARMATZ, P.; GIUGLIANI, R.; SCHWARTZ, I. V. D. *et al.* Long-term follow-up of endurance and safety outcomes during enzyme replacement therapy for mucopolysaccharidosis VI: final results of three clinical studies of recombinant human N-acetylgalactosamine 4-sulfatase. *Molecular Genetics and Metabolism*, Orlando, v. 94, n. 4, p. 469-475, 2008.

VIEIRA, T.; SCHWARTZ, I.; MUÑOZ, V. *et al.* Mucopolysaccharidoses in Brazil: what happens from birth to biochemical diagnosis? *American Journal of Medical Genetics Part A*, [Hoboken], n. 146, p. 1741-1747, 2008.

CAPÍTULO 5

Aspectos demográficos, socioeconômicos e epidemiológicos

Gabriele Grossi

Daniel Sann Dias da Silva

Monte Santo é um município localizado no semiárido baiano na região Nordeste da Bahia, distante 352 quilômetros de Salvador e pertencente ao “polígono das secas”, caracterizado por precipitação pluviométrica média anual inferior a 800 milímetros e acentuado risco de seca.

A população estimada é de 49.565 (IBGE, 2018), apresentando um decréscimo em relação a 2010, época do último censo realizado (IBGE, 2010), quando a população alcançava 52.338 habitantes. Essa diminuição de cerca de 3 mil habitantes aponta para a possibilidade de um processo migratório em andamento, provavelmente decorrente das escassas possibilidades ocupacionais e/ou educacionais.

O município de Monte Santo alcança uma extensão de aproximadamente 3.186 km², com uma densidade demográfica de 15,5 hab./km²; a grande maioria da população, 83,1%, encontra-se dispersa numa ampla zona rural, distribuída em mais de 200 localidades/povoados – comunicação pessoal, Secretaria Municipal de Saúde. Nesses povoados, alguns dos quais distantes até 70 km da sede do município, moram os pacientes afetados pelas doenças genéticas investigadas.

Apesar da queda no número de habitantes, houve aumento na taxa de urbanização (13,3% para 16,9%) e uma tendência ao envelhecimento da

população (aumento de 2,9% da população idosa). A população é composta em sua maioria por homens (50,8%); idosos (60 anos ou mais) e crianças com até cinco anos de idade correspondem a 13,7% e 9,8% da população, respectivamente.

A maioria dos indivíduos se autocalifica como parda (56,9%), seguida de brancos (37,5%), negros (5,2%), amarelos (0,4%) e indígenas (0,1%). A maioria da população residente no município nasceu na região Nordeste (97,8%), 2,1% nasceu no Sudeste e 0,1% no Sul do país. (IBGE, 2010)

A religião católica apostólica romana (89,3%) é predominante entre os moradores, seguida de religiões evangélicas (10,6%) e espírita (0,1%). (IBGE, 2010)

Segundo o Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE, 2010), 39,6% da população encontra-se em situação de extrema pobreza, isto é, com renda *per capita* de até 70 reais. O Índice de Desenvolvimento Humano (IDH) – que mede a expectativa de vida ao nascer, anos esperados de escolaridade e renda – confirma esses dados, pois, com um índice de 0,506, Monte Santo se coloca em penúltimo lugar entre os municípios da Bahia. A fim de comparação, o IDH de Monte Santo é inferior àquele de países como Congo (0,553), Suazilândia (0,515) e até Haiti (0,511) e bem inferior ao índice do Brasil (0,76) e da Bahia (0,660). (PROGRAMA DAS NAÇÕES UNIDAS PARA O DESENVOLVIMENTO, 2013)

A economia é baseada principalmente no comércio, enquanto na zona rural são desenvolvidas atividades agropecuárias, com produção de milho, feijão, mandioca; e pecuária extensiva, realizada em 91% dos casos por agricultores familiares que, na maioria dos casos, praticam uma economia de subsistência. Os vínculos empregatícios com a prefeitura municipal constituem outro importante fator na vida econômica do município.

Em 2016, o salário médio mensal dos trabalhadores formais era de 1,9 salário mínimo, mas a proporção de pessoas ocupadas formalmente em relação à população total era de apenas 5%. (IBGE, 2018) A grande maioria dos trabalhadores desempenha, portanto, atividades que se caracterizam pela informalidade e, de alguma forma, pela precariedade e insegurança nas condições de trabalho.



Figura 1. Caminhão de piaçava
Fotógrafo: Gabriele Grossi.

Os dados relativos à educação revelam elevada taxa de analfabetismo: 35,6%. O município é o sexto no estado da Bahia por número de habitantes com idade superior a 14 anos que não sabem ler ou escrever e o primeiro entre aqueles com mais de 50 mil habitantes. Os dados sobre a abrangência da rede educacional do município, entretanto, indicam que a quase totalidade das crianças, 98,1%, com idade entre 6 e 14 anos é atendida pela rede de ensino público (IBGE, 2010), apontando para uma possível melhoria desse indicador.

Segundo o Ministério da Saúde, as principais causas de morbidade hospitalar nesse município dizem respeito a doenças infecciosas e parasitárias. Isso pode estar justificado pelas condições de saneamento e serviços correlatos que interferem sobre a saúde da população. Segundo o IBGE (2010), na zona rural do município a coleta de lixo atendia 57,2% dos domicílios. Apenas 13,7% destes eram cobertos pela rede de abastecimento de água, e apenas 8,4% possuíam esgotamento sanitário adequado – contra 89,3% e 95,6% na zona urbana, respectivamente.

Analisando os dados do Sistema de Informações Hospitalares (SIH-SUS), observou-se que Monte Santo teve aumento de 60% no número de casos de internações por câncer com relação a 2008, e de 26,31% com relação a 2012, contrastando com os dados gerais do estado da Bahia, cujo aumento foi de 24,91% e 5,59%, com relação a 2008 e 2012, respectivamente. (BRASIL, 2013)

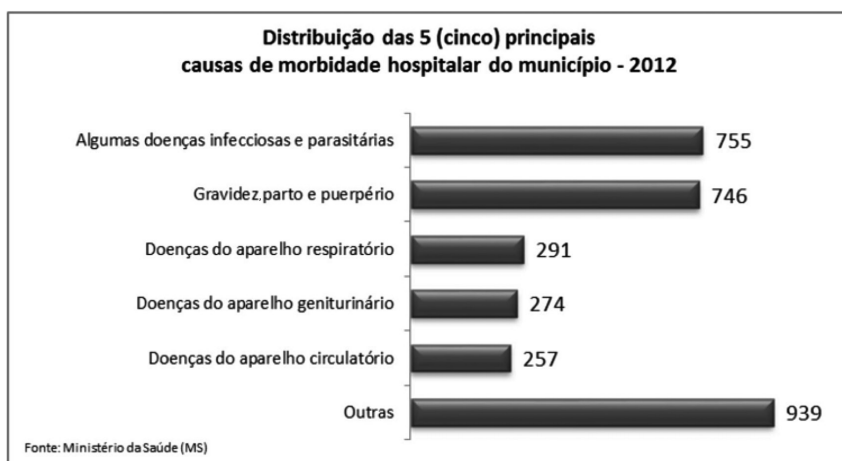


Figura 2. Principais causas de morbidade hospitalar em Monte Santo
Fonte: IBGE (2012).

Em 2012, na população de Monte Santo, foram registrados 275 óbitos, 638 nascimentos (nascidos vivos) e 3 óbitos fetais (IBGE, 2012). As cinco principais causas de mortalidade foram doenças do aparelho circulatório (39,4%), seguidas de doenças infecciosas e parasitárias (21,1%), aparelho respiratório (14,1%), doenças endócrinas, nutricionais e metabólicas (11,3%) e neoplasias (5,6%). Entre crianças, as principais causas de óbito são afecções originadas no período perinatal (50%) e malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas (20%), sendo o conjunto das demais doenças responsável pelos outros 30% dos casos de óbitos infantis em 2012 (Figura 2).

A taxa de mortalidade infantil média na cidade é de 10,31 para 1.000 nascidos vivos. As internações devido a diarreias são de 4,4 para cada 1.000 habitantes. (IBGE, 2010)

A partir dos dados apresentados, podem-se perceber as precárias condições de vida da maioria da população de Monte Santo, situação ulteriormente agravada pelas dificuldades de acesso aos serviços de saúde e educação.

Referências

BRASIL. Ministério da Saúde. *DATASUS*, Brasília, DF, 26 maio 2013.

IBGE. Brasil em Síntese. *IBGE*, Brasília, DF, 2017. Disponível em: <http://cidades.ibge.gov.br>. Acesso em: 18 fev. 2019.

IBGE. *Censo Demográfico*. Rio de Janeiro: IBGE, 2010.

IBGE. Cidades – População, *IBGE Cidades@*, Rio de Janeiro, 2020. Disponível em: <https://cidades.ibge.gov.br/brasil/ba/monte-santo/panorama>. Acesso em: 18 maio 2020.

IBGE. Cidades – Trabalho e rendimentos. *IBGE Cidades@*, Rio de Janeiro, 2018. Disponível em: <https://cidades.ibge.gov.br/brasil/ba/monte-santo/panorama>. Acesso em: 18 fev. 2019.

IBGE. *Cidades@*. Versão 4.6.2. Rio de Janeiro: IBGE, 2017. Disponível em: <https://cidades.ibge.gov.br/>. Acesso em: 20 fev. 2019.

IBGE. Estatísticas do Registro Civil. *IBGE*, Rio de Janeiro, 2012.

PROGRAMA DAS NAÇÕES UNIDAS PARA O DESENVOLVIMENTO. Atlas do Desenvolvimento Humano no Brasil. *PNUD*, Brasília, DF, 2013.

CAPÍTULO 6

Estruturação populacional e doenças genéticas

*Taisa Manuela Bonfim Machado Lopes
Kiyoko Abe-Sandes
Polyanna Carôzo de Oliveira*

Fatores evolutivos e variabilidade genética

Apesar de jovem, do ponto de vista evolutivo, a espécie humana apresenta considerável variabilidade genética. Essa variabilidade é originada por alterações no material genético (mutação) que muitas vezes ocorrem de forma aleatória e espontânea. Tais alterações fazem com que os indivíduos sejam únicos, ou seja, dois indivíduos são diferentes por portarem alterações (variantes genéticas) diferentes. Estima-se que nossa espécie tenha cerca de 20.465 genes e 665.750.300 variantes já identificadas (ZERBINO et al., 2018); algumas delas são deletérias ou patogênicas e outras não estão associadas com nenhuma doença. Destas, algumas podem até modificar o fenótipo, mas, como não causam doença, são consideradas normais, e outras, se causam alguma alteração, são tão discretas que não percebemos. Após serem originadas, algumas variantes permanecem na população e podem ter sua frequência aumentada, e outras são eliminadas. Se a variante é causadora de doença, é fácil entender que a tendência é sua frequência permanecer baixa nas populações. Os fatores que originam as variações (mutação), que as mantêm ou as eliminam (seleção natural e deriva genética) e que fazem sua

dispersão nas populações (migração) são denominados fatores evolutivos. (BEIGUELMAN, 1996; BORGES-OSÓRIO; ROBINSON, 2001)

Os fatores evolutivos são responsáveis por alteração das frequências dos variantes genéticos (frequência alélica) e de seus genótipos (frequência genotípica) em uma população, moldando dessa forma seu perfil genético. Por esse motivo, esses fatores estão associados ao aparecimento de doenças numa população, bem como à manutenção e à alteração na sua frequência. (BEIGUELMAN, 1996; BORGES-OSÓRIO; ROBINSON, 2001; FREIRE-MAIA, 1974) Além disso, a incidência de doenças genéticas pode ainda ser alterada pela ocorrência de endogamia e endocruzamento. (BEIGUELMAN, 1996; SALZANO; FREIRE-MAIA, 1970)

Mutação

Mutação¹ é qualquer alteração no material genético. Alterações no material genético de uma população podem ocorrer em indivíduos que, originalmente, pertencem a ela ou podem ser incorporadas a uma população pela migração de indivíduos, advindos de outras populações. É esperado que populações diferentes apresentem algumas mutações diferentes, contudo uma mesma mutação pode surgir em duas ou mais populações diferentes. A origem das mutações pode ser inferida comparando o perfil genético de diferentes populações.

Migração

Migração ou fluxo gênico é qualquer movimento de genes de uma população para outra. A migração é um dos principais fatores evolutivos que modulam a diversidade genética de populações humanas. Portanto, o entendimento das causas, padrões e efeitos das migrações é fundamental para interpretar a história evolutiva da nossa espécie, as alterações nas frequências alélicas e genotípicas nas populações, bem como na dispersão

1 Mutação: qualquer alteração do material genético; seleção natural: processo que atua sobre a viabilidade e reprodutibilidade dos indivíduos.

dos variantes genéticos, inclusive daqueles responsáveis pelas doenças genéticas. Algumas doenças apresentam frequências bem diferentes entre as populações, geralmente sendo mais frequentes naquelas onde foi originada uma determinada mutação causal. Essas diferenças dependem também do padrão de acasalamento da população, da influência do efeito fundador e da deriva genética. A distribuição espacial de algumas características pode fornecer informações relevantes sobre a história da movimentação da nossa espécie no passado.

Deriva genética, efeito fundador e efeito gargalo

Deriva genética são flutuações ao acaso das frequências alélicas e genotípicas ao longo das gerações. Seu efeito é melhor observado em populações pequenas e isoladas.² Nessas pequenas subpopulações, as variações aleatórias das frequências alélicas podem provocar a eliminação ou fixação casual de um alelo,³ independentemente do seu efeito fenotípico. Quanto menor a população, maior será a probabilidade de extinção ou fixação de um determinado alelo na população, levando à diminuição na variabilidade genética.

Populações semi-isoladas são formadas por divisão da população original e migração, geralmente de pequenos grupos de pessoas (fundadores) para outra área. Como apenas um grupo de indivíduos migra (e nesses casos muitos desses indivíduos são da mesma família), existe grande probabilidade de a variabilidade genética da população de origem não estar toda representada nesse pequeno grupo; denominamos esse fenômeno de efeito fundador. Como consequência desse processo, observa-se a redução da variabilidade genética. Outro processo capaz de levar à perda de variabilidade genética e, conseqüentemente, alterar as frequências de alelos numa população é o efeito gargalo. O efeito gargalo ocorre quando uma população tem seu tamanho reduzido de forma mais ou menos abrupta e perma-

2 Isolado: o termo “isolado” é comumente empregado em genética para definir um conjunto humano que está separado dos outros por alguma barreira, seja ela geográfica, política, socioeconômica, religiosa ou cultural, que impede ou dificulta a troca de genes com outro conjunto, por intermédio do casamento de seus elementos.

3 Alelo: formas alternativas de um mesmo gene ou locus gênico; genótipo: combinação de alelos de um gene ou locus gênico.

nece assim por uma ou mais gerações. Essa redução de tamanho pode ser causada, por exemplo, por epidemias, guerras e catástrofes naturais. Nesse processo, algum ou alguns alelos que apresentam frequência muito baixa na população podem desaparecer. De acordo com dados históricos, Monte Santo foi uma das principais bases de operação militar para a Guerra de Canudos, abrigando tropas vindas de diversas regiões do Brasil. A questão é: será que essa migração masculina temporária contribuiu para a formação genética de Monte Santo, com a introdução de novas variantes genéticas?

Outra característica importante do município de Monte Santo é sua vocação religiosa. Anualmente, um grande número de peregrinos invade a cidade, e alguns permanecem por alguns dias nela, alguns eventualmente instalam-se na cidade. Será que esse evento interferiu e continua interferindo no perfil genético de Monte Santo?

Endogamia e endocruzamento

A união entre pessoas biologicamente relacionadas, ou seja, que possuem pelo menos um ancestral comum, é conhecida como endocruzamento ou casamento consanguíneo. (BITTLES, 2001; SAADAT, 2007) A ocorrência desse tipo de união parece ser um hábito social de longa data nas populações (RAFIEE; SAADAT, 2010), e existem evidências de que, na maioria das populações humanas, ela não ocorre aleatoriamente. (HALDANE; MOSHINSKY, 1939) Contudo, quando as populações são muito pequenas, os casamentos consanguíneos podem ocorrer não porque sejam preferenciais, mas porque o tamanho reduzido da população faz com que aumente a probabilidade de parentesco consanguíneo próximo entre os cônjuges. A prevalência de casamentos consanguíneos depende também de fatores demográficos, religiosos, culturais e socioeconômicos. (BITTLES, 2001; SAADAT, 2007, 2008) No Brasil, Freire-Maia (1957) concluiu que o padrão cultural, o nível socioeconômico, a migração, a densidade populacional e o grau de ruralização são os fatores que influenciam os níveis de endogamia.

Do ponto de vista genético, o efeito do casamento consanguíneo é o aumento da frequência de homozigose, que resulta no aumento da proba-

bilidade de aparecimento de doenças autossômicas recessivas. (RAFIEE; SAADAT, 2010) Estudos têm mostrado ainda a importância dos casamentos consanguíneos e o aumento na frequência de características complexas, como a deficiência intelectual. (MADHAVAN; NARAYAN, 1991)

As restrições aos casamentos entre parentes existem tanto nas sociedades modernas como também nas tradicionais. Contudo, o objetivo não é prevenir o aparecimento de anomalias recessivas, tendo em vista que a restrição abrange parentes sem relação biológica. Assim, o Código Civil Brasileiro impede o casamento de ascendentes com descendentes e de consanguíneos colaterais até o terceiro grau, o que estende a restrição a irmãos, meios-irmãos e a tios(as) e sobrinhos(as), mas também impede o casamento de parentes afins em linha reta: “[...] o casamento do(a) adotante com o cônjuge do(a) adotado(a) e do(a) adotado(a) com o cônjuge do(a) adotante, bem como o casamento do(a) adotado(a) com o filho(a) superveniente ao pai ou à mãe adotiva”. (BEIGUELMAN, 1996, p. 86) Essas restrições de uniões entre pessoas sem vínculo biológico parecem ser apenas uma medida de proteção da instituição Família.

Estudos recentes estimam que a taxa de casamentos consanguíneos no mundo é de 10,4%. (BITTLES; BLACK, 2010) No Brasil, a distribuição das taxas de endocruzamento é muito heterogênea, variando de 9% a 34%, sendo mais elevada no Nordeste e mais baixa no Sul e Sudeste. Em algumas regiões, é possível observar um gradiente com taxas mais baixas próximas ao litoral e aumento à medida que ocorre a interiorização. (FREIRE-MAIA, 1957; SANTOS et al., 2010)

O efeito dos casamentos consanguíneos é abrangente, e estudos têm mostrado aumento significativo de esterilidade, aborto, perdas perinatais e morte neonatal. Da mesma forma, a ocorrência de malformações entre filhos de casamentos consanguíneos é maior do que entre filhos de pais não aparentados. (AL-ABDULKAREEM; BALLAL, 1998; AL-AWADI et al., 1986; AL-RIFAI; WOODY, 2007; BITTLES; GRANT; SHAMI, 1993; DAWODU et al., 1996; KERKENI et al., 2007; OBER; HYSLOP; HAUCK, 1999)

Observa-se atualmente a rápida diminuição das taxas de casamentos consanguíneos no mundo, em decorrência do processo de urbanização, com a formação de grandes aglomerados humanos e facilidade de locomoção e comunicação, que propiciam maior contato entre pessoas de origens diversas.

Freire-Maia (1957) corroborou essa diminuição nas taxas de casamentos consanguíneos na população brasileira em um estudo com diversas cidades do país. Dados de Monte Santo também ilustram esse decréscimo, no qual, no período de 1860 a 1895, a frequência de casamentos consanguíneos era 41,6%, reduzindo para 4,2% no período de 1975 a 2010. (MACHADO, 2012)

Conclusão

A estruturação de uma população do ponto de vista genético sofre influência de diferentes processos biológicos, denominados fatores evolutivos – mutação, seleção natural, deriva genética e migração. A ação desses processos pode gerar perfis genéticos diferentes, além de maior ou menor variabilidade genética da população. Além dos fatores evolutivos, o padrão de acasalamento da população – por exemplo, casamentos preferenciais, como casamentos entre parentes biológicos – pode, em algumas situações, aumentar a probabilidade de aparecimento de doenças recessivas raras. De modo geral, a variabilidade genética de uma população é o que teoricamente garante a perpetuação da espécie.

Referências

AL-ABDULKAREEM, A. A.; BALLAL, S. G. Consanguineous marriage in an urban area of Saudi Arabia: rates and adverse health effects on the offspring. *Journal of Community Health*, New York, v. 23, n. 1, p. 75-83, 1998.

AL-AWADI, S. A.; NAGUIB, K. K.; MOUSSA, M. A. *et al.* The effect of consanguineous marriages on reproductive wastage. *Clinical Genetics*, Copenhagen, v. 29, n. 5, p. 384-388, 1986.

AL-RIFAI, M. T.; WOODY, R. C. Marriage patterns and pediatric neurologic disease in Damascus, Syria. *Pakistan Journal of Neurology Science*, Karachi, v. 2, p. 136-140, 2007.

BEIGUELMAN, B. *Dinâmica dos genes nas famílias e nas populações*. 2. ed. Ribeirão Preto: Editora da Sociedade Brasileira de Genética, 1996.

BITTLES, A. H. Consanguinity and its relevance to clinical genetics. *Clinical Genetics*, Copenhagen, v. 60, n. 2, p. 89-98, 2001.

- BITTLES, A. H.; BLACK, M. L. Consanguinity, human evolution and complex diseases. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, Washington, D. C., v. 107, n. 1, p. 1779-1786, 2010.
- BITTLES, A. H.; GRANT, J. C.; SHAMI, S. A. Consanguinity as a determinant of reproductive behaviour and mortality in Pakistan. *International Journal of Epidemiology*, Oxford, v. 22, n. 3, p. 463-467, 1993.
- BORGES-OSÓRIO, M. R.; ROBINSON, W. M. *Genética humana*. 2. ed. Porto Alegre: Artmed, 2001.
- DAWODU, A.; ABDULRAZZAQ, Y. M.; BENER, A. *et al.* Biologic risk factors for low birth weight in Al Ain, United Arab Emirates. *American Journal of Human Biology*, New York, v. 8, p. 341-345, 1996.
- FREIRE-MAIA, N. *Genética de populações humanas*. São Paulo: Hucitec, 1974.
- FREIRE-MAIA, N. Inbreeding in Brazil. *Journal of Human Genetics*, New York, v. 9, n. 4, p. 284-298, 1957.
- HALDANE, J. B. S.; MOSHINSKY, A. G. Inbreeding in Mendelian population with special reference to human cousin marriage. *Annals of Eugenics*, London, v. 9, p. 321-340, 1939.
- KERKENI, E.; MONASTIRI, K.; SAKET, B. *et al.* Interplay of socio-economic factors, consanguinity, fertility, and offspring mortality in Monastir, Tunisia. *Croatian Medical Journal*, Zagreb, v. 48, n. 5, p. 701-707, 2007.
- MACHADO, T. M. B. *Migração, estrutura populacional, tipos de casamentos e doenças genéticas*. 2012. Tese (Doutorado em Biotecnologia em Saúde e Medicina Investigativa) – Fundação Oswaldo Cruz, Salvador, 2012.
- MADHAVAN, T.; NARAYAN, J. Consanguinity and mental retardation. *Journal of mental deficiency research*, Oxford, v. 35, p. 133-139, 1991.
- OBER, C.; HYSLOP, T.; HAUCK, W. W. Inbreeding effects on fertility in humans: evidence for reproductive compensation. *American Journal of Human Genetics*, Chicago, v. 64, n. 1, p. 225-231, 1999.
- RAFIEE, L.; SAADAT, M. Prevalence of consanguineous marriages among Iranian Georgians. *Journal of Biosocial Science*, Oxford, v. 43, n. 1, p. 47-50, 2010.
- SAADAT, M. Consanguineous marriages in Iranian folktales. *Community Genetics*, Basel, v. 10, n. 1, p. 37-40, 2007.

SAADAT, M. Is consanguineous marriage historically encouraged? *Journal of Biosocial Science*, Oxford, n. 40, p. 153-154, 2008.

SALZANO, F. M.; FREIRE-MAIA, N. F. *Problems in human biology: a study of Brazilian populations*. Detroit: Wayne State University Press, 1970.

SANTOS, S.; KOK, F.; WELLER, M. *et al.* Inbreeding levels in Northeast Brazil: strategies for the prospecting of new genetic disorders. *Genetics and Molecular Biology*, São Paulo, v. 33, n. 2, p. 220-223, 2010.

ZERBINO, D. R.; ACHUTHAN, P.; AKANNI, W. *et al.* Ensembl 2018. *Nucleic Acids Research*, Oxford, v. 46, n. D1, p. D754-D761, 2018.

CAPÍTULO 7

O casamento com “parentes”:

aspectos antropológicos

Gabriele Grossi

Em nenhum âmbito aparece mais evidente que nas relações de parentesco a profunda interdependência entre fenômenos culturais e biológicos, entre cultura e genética.¹ Revelam-se, assim, os limites da rígida divisão estabelecida entre disciplinas da natureza e da cultura e a urgente necessidade de repensar seus pressupostos teórico-epistemológicos, assim como as conexas modalidades de divisão social do trabalho científico. Isso se aplica, em especial modo, ao caso das doenças genéticas nas comunidades de Monte Santo, nas quais a relação entre as modalidades de transmissão das doenças e escolhas matrimoniais endogâmicas parece constituir um único fenômeno, embora analisado heurísticamente a partir de vários métodos e perspectivas teóricas.

Neste texto, aborda-se, em uma perspectiva antropológica, a questão do casamento com “parentes”, que apresenta grande incidência em Monte Santo, podendo ser considerado um fator, entre os vários observados, que favoreceu o aparecimento de elevado número de doenças genéticas na região. O termo “casar com parentes”, utilizado constantemente por parte

¹ Para uma discussão mais aprofundada, ler *Genetics and Kinship: the Interpenetration of Nature and Culture*, de Peter Wade (2002, p. 69-96).

dos entrevistados e, portanto, incorporado neste texto, refere-se genericamente ao casamento com primos.²

Para compreender tal fenômeno, serão investigadas as razões que levaram essas comunidades a desenvolver estratégias matrimoniais endogâmicas, para a reprodução do próprio grupo social, “escolhendo” como possível cônjuge “um parente”.

Numa perspectiva antropológica, todas as culturas definem, delimitando-as e diferenciando-as, duas categorias de pessoas: aquelas com as quais é permitido ter relações sexuais e aquelas com as quais tais relações são interditas, proibidas. Segundo Lévi-Strauss (1976), a proibição do incesto, que acompanha essa modalidade classificatória, encontra-se na origem da atividade simbólica do homem, dando assim origem à cultura. A elaboração desse sistema simbólico de classificação, que permite a distinção entre cônjuges possíveis e cônjuges proibidos, estaria intimamente vinculada a um momento decisivo na história da humanidade, articulando evolução do cérebro e origem da linguagem ao desenvolvimento da capacidade humana de simbolização e à proibição do incesto. Se alguma forma de interdição às relações sexuais entre parentes próximos é encontrada em todas as culturas, as categorias envolvidas nesta interdição poderão apresentar conteúdos diferenciados, embora, à parte algumas exceções, geralmente se estendam a todos os membros da família elementar: mãe/filho, pai/filha, irmão/irmã.³

A modalidade de casamento endogâmico não se limita às comunidades de Monte Santo, mas se encontra amplamente difundida em diferentes épocas e regiões de mundo; da Roma Antiga até a Amazônia, da área mediterrânea até o Havaí, da Inglaterra à Índia. (ABONTE, 1994; ANDERSON,

2 Utilizamos o termo “parentes” na sua acepção êmica, geralmente utilizado na região para indicar o casamento entre primos, não operando alguma distinção entre primos paralelos ou cruzados. Durante a pesquisa, não encontramos nenhum tipo de casamento entre tio/sobrinha ou tia/sobrinho.

3 Nas várias culturas, entretanto, encontram-se várias exceções, sobretudo em relação à necessidade de casamento entre irmãos, como no Antigo Egito, quando os faraós casavam com a própria irmã (AGER, 2006), ou na África, no reino Nyoro (HEUSCH, 1958), no Havaí (SAHLINS, 1990), onde um dos primeiros deveres do rei era casar-se com a própria irmã. Essas exceções geralmente envolvem apenas membros da família real ou da nobreza e não são extensíveis a toda a comunidade. Para uma explicação da proibição do incesto a partir de uma abordagem teórica evolucionista, ver o artigo de Leavitt (1990).

1986; CASTRO, 1995; DUMONT, 1983; FLSLOGLU, 2001; GOODY, 1986; JORION, 1993; SAHLINS, 1990)⁴ Além de sua ampla difusão, o casamento endogâmico, no interior do mesmo grupo, do qual o casamento entre primos representa apenas uma entre várias possibilidades lógicas, constitui um princípio fundamental na organização social das comunidades camponesas. (GALESKI, 1972; WOORTMANN, 1985, 1995) O casamento com primos reproduz e perpetua a identidade do grupo, fortalecendo, a cada geração, as relações de parentesco, mantendo unidas as relações de aliança e consanguinidade e permitindo a articulação de residência e posse de terra. Enquanto as regras de exogamia distinguem nitidamente entre grupos de alianças ou afins, com os quais o indivíduo pode casar, e grupos de consanguíneos, com os quais subsiste a proibição de casar, a endogamia tende a dissolver a relevância dessa distinção, pelo menos em indivíduos da mesma geração. Casando com uma prima, o indivíduo se encontra vinculado aos tios, que se tornam sogros, pelas linhagens materna e paterna, reduzindo as tensões estruturais engendradas pelas relações entre aliados e afins (ou consanguíneos). Nas sociedades tradicionais, como podem ser consideradas as comunidades camponesas, assume fundamental importância o lugar ocupado no interior de um sistema de parentesco: esse lugar poderá definir papel, prerrogativas e obrigações do indivíduo. A importância do lugar ocupado no sistema de parentesco, entretanto, vai se reduzindo consideravelmente nas sociedades complexas, nas quais predominam relações no interior de famílias nucleares, complementadas por relações profissionais ou pelos círculos de amigos, nas quais o interesse sobre a proximidade genealógica tende a reduzir-se ou esvaecer-se.

4 A endogamia, “a obrigação de casar-se no interior do grupo” (LÉVI-STRAUSS, 1976, p. 85), coloca o problema dos limites desse grupo, que será delimitado a partir de determinados critérios e características (língua, religião, nome...), definido pelo próprio membro da comunidade. Os limites da comunidade são, portanto, estabelecidos objetivamente, “trata-se somente de saber até onde se estende a conotação lógica da idéia de comunidade, que é função da solidariedade efetiva do grupo”. (LÉVI-STRAUSS, 1976, p. 86) Na acepção antropológica de casamento endogâmico, portanto, os limites do grupo são estabelecidos a partir de critérios de pertinência definidos pelo próprio grupo. Este conceito de endogamia se diferencia daquele utilizado no capítulo anterior que utiliza como critério o casamento no qual mulher e marido teriam nascido na mesma localidade, tratando-se portanto de um critério geográfico-administrativo de residência.

Na tentativa de apreender a lógica da reprodução social e as estratégias matrimoniais em vários povoados de Monte Santo, foram realizadas 48 entrevistas semiestruturadas.⁵ As entrevistas foram realizadas geralmente na casa dos entrevistados, algumas entrevistas foram realizadas somente na presença do entrevistado; em outras, um pequeno grupo se reunia, interagindo, intervindo, ampliando ou modificando as respostas. Pôde-se, assim, observar a pressão social exercida quando as respostas não eram conformes às expectativas do grupo, pressão que se manifestava com comentários irônicos, piadas, risos, ajudando assim a entender melhor conflitos e contradições.

As entrevistas foram integradas com a aplicação, por parte de seis estudantes, de 122 questionários (74 mulheres e 48 homens) com perguntas relativas às modalidades de casamento e transmissão da herança, assim como sobre a identificação de sinais e causas da doença e, enfim, sobre a modalidade de transmissão dos sobrenomes.⁶ Em um total de 122 questionários, 52 (70,2%) mulheres expressaram-se a favor de casar com parentes, entre os homens, essa preferência foi de 35 (73%), uma diferença de apenas 2,8% que não parece particularmente relevante neste contexto. No total, 87 (71,3%) indivíduos se manifestaram a favor dos casamentos com parentes, e apenas 35 (28,7%) foram contrários, confirmando que o casamento preferencial com parentes permanece um valor fortemente enraizado na comunidade. Diversas foram as razões apresentadas para justificar as próprias respostas, sejam contrárias ou favoráveis ao casamento com parentes. Entre os contrários, foram citados argumentos de ordem médica e biológica, ressaltando os potenciais perigos para saúde da prole: “*Não pode, é para evitar doenças*”; “*Não é bom, é sangue do mesmo sangue*”.

5 As entrevistas semiestruturadas foram realizadas com familiares de pacientes afetados por Mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI) e Fenilcetonúria (PKU); a maioria dessas entrevistas aconteceu na casa ou no pátio, com duração variável entre 20 minutos e uma hora, abordando temas como o casamento, a história da família, a ocupação do território, a transmissão da terra, e visando compreender, entre outros aspectos, a interpretação que os familiares davam às doenças, sua percepção, sua experiência.

6 A escolha dos entrevistados não se deu por amostragem; foram selecionados indivíduos que eram membros da família de doentes ou moradores dos povoados que manifestavam um amplo conhecimento sobre a realidade investigada. Uma das entrevistas ocorreu na praça com um grupo de velhos moradores. Os dados coletados e a análise do discurso foram cruzados e integrados com aquele coletado mediante o método genealógico.

As explicações ocasionalmente recorriam a termos técnicos complexos, “*dá problema genético*”. O uso de termos científicos, estranhos ao cotidiano das comunidades, foi provavelmente resultado do trabalho de divulgação realizado pela equipe, que, durante o trabalho de campo, utilizava camisa com o nome do projeto Genética no Sertão, assim como as intensas atividades de capacitação com os agentes comunitários de saúde e as famílias das crianças doentes. Perguntados a respeito do significado do termo “genético”, as respostas revelavam perplexidade: “*Êta pergunta difícil!*”, ou visavam traduzir o termo em categorias locais, como “sangue” e “família”, fundamentais para explicar o processo de transmissão da doença: “*Quer dizer que tá no sangue, é isso aí, vem da família*”.

As entrevistas corroboraram os dados obtidos através do questionário, majoritariamente favoráveis ao casamento com parentes: “*Aqui na fazenda [fazenda Salgado] tem muito casamento com primo, e vai continuar. A pessoa nasce, cresce e se acomoda no lugar...*”; “*Aqui tem duas famílias, os Moraes e os Andrade. É primo com primo, casa assim desde quando começou. Era porque era acomodado no lugar...*”. Em ambos os relatos, destaca-se a relevância do casamento com primos e, apesar de coletados em povoados diferentes, a justificativa parece ser a mesma: “era acomodado no lugar”. Essas respostas articulam, assim, “o lugar” da residência, e o inicial isolamento geográfico, com parentesco, o “casamento com primos”. O antropólogo Radcliffe-Brown (1978, p. 45) já tinha identificado a relevância desse tipo de relação na organização social: “Nas sociedades mais simples a forma mais fácil, talvez a única, com que interesses comuns podem ser unidos, é com base na localidade, isto é, residência na mesma comunidade local, ou no parentesco”.

Outro elemento que emerge nas várias narrativas coletadas é o poder exercido pela autoridade paterna: o pai, chefe de família, desempenha o papel de articulador das redes de alianças familiares, exercendo seu poder de orientação e supervisão e definindo assim o campo de possibilidades, implicitamente delimitando o campo das impossibilidades na escolha do futuro cônjuge: “*O pai não deixava casar com quem não conhecia. Não era a pulso, mas o pai dizia que era melhor com primo*”.

A produção e reprodução das relações de parentesco mediante o casamento com primos permite conhecer a origem familiar e social do cônjuge,

seu comportamento e seus valores, sua aptidão para o trabalho e, portanto, avaliar globalmente sua capacidade de oferecer à própria família uma vida digna. “*O povo prefere casar com gente daqui, com primo. Porque o pai já sabe quem é o rapaz. Se é bom trabalhador, já se conhece de dentro de casa*”. Parece interessante observar como é imediata a passagem da frase “o povo prefere” a “porque o pai já sabe”, ressaltando mais uma vez como o poder da autoridade paterna é incorporado e age de forma inconsciente. No interior do grupo dos possíveis cônjuges, “ser bom trabalhador” representa o elemento mais relevante na escolha e implica a presença de uma série de qualidades socialmente reconhecidas e valorizadas que configuram uma “ética do trabalho”: a vontade de trabalhar para sustentar a família, a capacidade de enfrentar dificuldades e superar obstáculos, a paciência para não se deixar abater pelo sofrimento, a persistência em lutar contra a seca, o respeito à palavra dada e a defesa da honra familiar.

Essa predominância de uma ética do trabalho nas escolhas matrimoniais explica, parcialmente, a reduzida presença, nas respostas, de referências a aspectos afetivos-sentimentais, que aparecem predominantemente nas escolhas matrimoniais das sociedades complexas. Nenhum dos entrevistados sequer mencionou o termo “amor”, ou alguns dos seus correlatos, como critério fundamental na escolha do cônjuge. Isso aponta para uma concepção que era muito difundida nas comunidades camponesas, segundo a qual o homem não deveria deixar-se guiar apenas pelos sentimentos pessoais, mas, ao contrário, deveriam ser os próprios sentimentos a ser orientados e dirigidos pelos valores e práticas compartilhadas pelo grupo familiar, no interior do qual a escolha individual pode assumir sua relevância e validade. O valor do indivíduo se encontra assim subordinado ao valor do grupo, como acontece em todas as sociedades holísticas, que Dumont (1991) contrapõe às sociedades modernas, caracterizadas como individualistas.⁷ Nessa perspectiva holística, o casamento, enquanto aliança entre famílias, não pode ser concebido nem reduzido a uma escolha individual. O indivíduo não é considerado um valor em si, mas somente

7 Obviamente, todas as sociedades reconhecem o indivíduo enquanto homem particular, empírico, mas a ideologia individualista considera o homem enquanto portador de valor: “Là où l’individu est la valeur suprême je parle d’individualisme; dans le cas opposé, où le valeur se trouve dans la société comme un tout, je parle de holisme”. (DUMONT, 1991, p. 29)

enquanto membro de um grupo, inserido numa complexa teia de relações sociais que definem sua identidade social e o campo de possíveis cônjuges. O casamento, devido à relevância que assume para a reprodução do grupo social e das relações de aliança, implica a criteriosa avaliação e consenso de duas famílias, que efetuarão tal escolha baseando-se no compartilhamento de valores, crenças e interesses comuns. “*Naquele tempo pra namorar uma moça era devagar, o pai dava uma sugestão, a família dava outra, até que no fim ficava no agrado de todos*”. Um intenso trabalho de mediação dos vários interesses é realizado para alcançar um consenso, mobilizando os recursos materiais e simbólicos de todo o grupo doméstico, que, conforme o papel desempenhado por cada membro, definido pela estrutura familiar, participa de forma diferenciada do processo de escolha do cônjuge, até a decisão final.

A família se percebe como agente coletivo, como instituição ao mesmo tempo econômica: cuida da produção e distribuição dos bens materiais; sociocultural: socializa seus membros, promovendo a incorporação de valores e representações sociais compartilhadas; e afetiva: oferece conforto emocional e suporte sentimental. Enquanto agente coletivo, a família participa de qualquer decisão que possa afetar a vida dos seus membros, por isso exerce pressão sobre o indivíduo, seja no âmbito do trabalho ou do casamento. A coesão social e a harmonia do grupo, que não implica a ausência de conflito, mas estratégia consolidada para sua resolução, serão alcançadas somente se as práticas matrimoniais forem do “agrado de todos” e não apenas dos cônjuges.

Essa limitada penetração das concepções do casamento baseado na escolha individual, prevalente hoje no mundo ocidental, encontra confirmação na relevância atribuída ao suporte familiar para ajudar o casal a enfrentar e superar os momentos de conflito: “*A família aconselha que vai se dar bem, se dá problema é parente, e as famílias ajudam, é melhor*”. Essa pressão social exercida por parte da família é reconhecida pelos indivíduos como legítima, e de forma alguma considerada uma intrusão na vida particular, como acontece na visão da moderna ideologia individualista, que, apesar de aparecer cada vez mais influente, ainda não se tornou hegemônica nessas comunidades rurais.

Na família existia, e na maioria dos casos ainda existe, uma clara hierarquia e uma bem delimitada divisão sexual do trabalho, conforme a concepção tradicional. Uma vez realizado o casamento, ao homem cabia a tarefa de construir a casa, geralmente nas proximidades da casa do pai do esposo: *“Casava e o marido fazia a casa, se o marido era de fora levava a mulher”*. À mulher cabiam as tarefas domésticas e o cuidado com os filhos e a horta; uma vez terminadas essas atividades, ela ia “ajudar” o marido na roça. O tipo de residência era, portanto, virilocal: a moradia era definida a partir da linhagem masculina; se um homem casava, levava a mulher para morar no interior da própria comunidade ou rede de parentesco. Se o pai exercia o poder no interior do grupo doméstico, sobretudo em relação à gestão dos negócios familiares, este papel, com o casamento e a fundação de uma nova família, seria herdado pelo marido, reproduzindo o mesmo modelo hierárquico entre diferentes gerações, confirmando assim a profunda assimetria do poder nas relações de gênero.

Nem todos casaram-se com parentes, entretanto essa escolha parece reforçar e não criticar a legitimidade e o reconhecimento do valor desse tipo de casamento: *“Eu não casei com parente, mas acho melhor casar com parente”*. A escolha individual, como no caso dessa mulher, pode levar a erros, a um casamento fracassado, aos arrependimentos. Por essa razão, é melhor confiar na sabedoria tradicional dos pais e casar com um primo: *“Já se conhece, conhece a família”*.

Quem decide casar com o “povo de fora” pode enfrentar dificuldades inesperadas, sem poder acionar a rede de proteção garantida pelas consolidadas relações de parentesco: *“É melhor casar com primo do que com o povo de fora. Porque a pessoa escolhe, pensa que escolhe bom e escolhe ruim! Porque minha tia casou com povo de fora, levou onze anos de casada né! Numa avexa separou, né!!! Largou o coitado, né?!”*. Não importam as boas intenções, a paixão, a vontade de procurar o melhor para a própria vida matrimonial, a liberdade individual de escolha, as expectativas e os projetos de vida pessoal, o que está em jogo perpassa a capacidade individual: somente o grupo familiar, sob a orientação do pai, poderá avaliar, sopesar e encontrar soluções adequadas para a escolha matrimonial.

Casar-se com pessoas de fora significa ampliar a rede de parentes, aumentando o número de aliados, mas por outro lado implica a introdução

em um mundo parcialmente desconhecido, o dos afins, com todas as dificuldades e os riscos que isso pode implicar. Como resumia Lévi-Strauss (1976, p. 88): “O casamento entre estranhos é um progresso social (porque integra grupos mais vastos) mas também é uma aventura”. Como demonstrou a aventura “da tia”, que foi se transformando em uma desventura, quando ela decidiu contrariar as expectativas e os valores do grupo de origem e se expôs, assim, a enfrentar sozinha inúmeros desafios e dificuldades que levaram ao fim do seu casamento. Esse acontecimento, didaticamente rico de ensinamentos, será utilizado pelo grupo como um exemplo a não ser seguido, assumindo a forma de história familiar a ser contada nas conversas cotidianas, repetida numerosas vezes nas fofocas entre parentes,⁸ ouvida e internalizada pelas crianças enquanto brincam no pátio ou dentro de casa, alertando contra um tipo de escolha que, provavelmente ou inevitavelmente, levará ao fracasso, constituindo-se como um exemplar modelo negativo.

As modalidades de casamento com parentes podem se ampliar até incluir primos de segundo ou terceiro grau, entretanto, em todos os casos analisados, o aspecto considerado relevante pelo grupo é que se trata de uma mesma família: “*Na minha família mesmo, meus irmãos casaram com duas irmãs, mas é uma família só, a avó delas era prima da minha avó*”.

Não apenas os problemas cotidianos e os conflitos encontram possíveis soluções com o apoio das relações de parentesco, mas algumas respostas salientam a sensualidade desse tipo de união, citando como outro elemento importante a intensificação do prazer de caráter sexual, ligado, provavelmente, a uma maior intimidade: “*Porque a ‘coisa’ é melhor, é mais gostosa com parentes*”.

Essa modalidade de casamento, resultado de uma constante pressão social operada no interior do grupo de parentesco, revela toda sua força no relato de um morador que narrou como as famílias evitam se “misturar”, mesmo diante da existência de outras possibilidades: “*Salgado tem três famílias fundadoras. A de Ezequiel, a do velho Francisco e a do Nicolau. Quem mora do outro lado da rua não se mistura com este lado...*”. Não se

8 Para uma interessante análise das fofocas como estratégia de pressão social e de regulamentação dos conflitos, ler *Família, fofoca e honra*, de Fonseca (2004).

ultrapassam as fronteiras simbólicas elaboradas no interior do grupo e reproduzidas ideologicamente através das gerações.

Apesar de tão profundamente enraizada, várias tentativas foram feitas, por diferentes razões, visando reduzir ou eliminar a prática dos casamentos com parentes. Uma voz particularmente ativa nessa tentativa foi a voz da Igreja Católica, que tentava reduzir ou controlar esse fenômeno que contrariava sua doutrina.

A Igreja, desde sua origem, dedicou particular atenção às relações de parentesco, definindo e delimitando quais as relações de casamento que podiam ser permitidas ou proibidas. No decorrer da história, no entanto, várias modificações ocorreram na doutrina relativa ao casamento, afetando até as modalidades de cálculo dos graus de parentesco. Herdeira da lei romana, uma exceção no mundo mediterrâneo, a Igreja inicialmente proibiu o casamento entre consanguíneos até o sétimo grau, incluindo assim “filhos de irmãos”. No final do sétimo século, em decorrência das profundas transformações políticas – a queda do Império Romano, a invasão de populações germânicas –, a Igreja adotou o modelo de contagem germânico, que calculava a consanguinidade por geração em vez de por grau. Desse modo foi ampliado enormemente, na verdade dobrou, o número de parentes considerados proibidos, pois o sétimo grau germânico correspondia ao décimo quarto grau do modelo romano. (GODELIER, 2011) Somente no século XII, o casamento cessou de ser considerado uma instituição profana e se tornou um sacramento, e no Concílio Latirão (1215) foi deliberado reduzir do sétimo para o quarto grau de consanguinidade a proibição de casamento. No atual Código de Direito Canônico, promulgado em janeiro de 1983, que substituiu o anterior, em vigência desde 1917, é proibido o casamento com parentes em linha reta em todos os graus, e com colaterais até o quarto grau, considerado como “impedimento consanguíneo” ao casamento. Conforme esta doutrina, os padres, que há séculos percorriam o sertão da Bahia e que fundaram a cidade de Monte Santo, procuravam pregar contra o casamento com primos, alertando sobretudo a população dos povoados, mais dedicada a essa prática matrimonial, contra os perigos do casamento consanguíneo: “*Os padres falavam que podia causar problema na família, mas é porque é do tal do sangue, que é parente demais...*”. Os padres elaboraram uma série de estratégias, como a organização de

festas entre povoados diferentes, ou a difusão de bicicletas para favorecer o encontro entre pessoas dos diferentes povoados, mas com escassos resultados. Se o isolamento dos povoados contribuiu inicialmente para o desenvolvimento de tais práticas, elas se tornaram progressivamente um princípio organizativo estruturante da vida social nas comunidades rurais. Até hoje as repetidas mensagens contra casamento entre primos nas várias pregações e catequeses não produzem o efeito desejado: “*Os padres sempre alertam que não é bom, mas acaba sempre acontecendo*”. Um dos entrevistados, contrapondo-se à posição oficial dos ministros da Igreja Católica, afirmava claramente que Deus apoia e favorece o casamento com primos: “*Deus ajuda, gosta e já tem amizade, na minha família é normal*”.

Alguns estudos (WOLF, 1976; WOORTMANN, 1985, 1995) sustentam a hipótese da existência de uma relação causal entre endogamia e herança, afirmando que ambas teriam a função da preservação da terra no interior do grupo doméstico. Para tentar compreender a validade dessa hipótese, no nosso caso específico, foram investigadas as modalidades de transmissão dos bens e de transferência da terra após a morte dos pais. Os dados coletados mostraram respostas unânimes à quase totalidade dos entrevistados: 119 (97,6%) afirmaram que não existe nenhuma forma de diferenciação de gênero ou idade em relação à transmissão de terra. Três indivíduos (2,4%) não responderam.

As respostas convergiram mesmo entre povoados distantes – Fazenda Lagedo: “*Os pais é que dão, e é a mesma coisa, todos os filhos ganham igual*”; Povoado Angico: “*Divide, cada um, um toco. Os irmãos se unem e conversam pra ver onde vai ficar cada um, mas é igual*”; Sítio da Naninha: “*é tudo igual, o fato de ser homem ou mais velho não tem nada a ver, é tudo igual*”; Lagoa do Saco: “*Por partes iguais, aqui entre nossos irmãos e isso vale na região de modo igual*”. A posse da terra, como já relatado, historicamente não constituiu um problema na região e, pelo menos até a década dos anos 1970-1980, amplas extensões permaneciam abandonadas, excedendo as possibilidades de cultivo da restrita e parcialmente isolada população local.⁹

9 As dificuldades de acesso, a infraestrutura precária, a ausência de escola, estradas, posto de saúde e falta de capital para investir em melhoria da produção e tecnologia e para minimizar os efeitos da seca constituíam gargalos estruturais ao desenvolvimento socioeconômico da região. A apropriação de terra mediante a utilização e delimitação por

A abundância de terra disponível não implicava a ausência de disputas: a localização, a composição do terreno, a proximidade em relação à fonte de água, a quantidade de terra e o número de filhos das novas famílias formadas constituíam critérios de diferenciação e potenciais fontes de conflitos: “às vezes dá desentendimento para divisão de herança”. Esses desentendimentos, entretanto, são resolvidos pela ativa mediação familiar, o que não garante necessariamente a equidade na divisão, dependendo das estratégias adotadas pelos agentes sociais envolvidos no conflito: “Não tinha diferença de mulher e homem não, era quem mordesse mais, ficava com mais”. Apesar disso, não houve narrativa relativa a conflitos que desencadeassem reações violentas ou agressões físicas, mesmo podendo permanecer uma atmosfera de tensão no interior da família.

Para tentar entender a presença desse padrão de casamento com parentes na região de Monte Santo, parece importante evitar explicações monocausais que impedem uma adequada compreensão desse fenômeno. Como vimos, esse tipo de casamento se encontra presente em vários grupos humanos, em épocas históricas distintas e diferentes localizações geográficas. Em Monte Santo, sobretudo na fase inicial de ocupação do território, o isolamento geográfico desempenhou um papel relevante, dificultando o encontro com outros possíveis parceiros, entretanto o que parece ter nascido de uma necessidade, logo em seguida foi se transformando em um valor compartilhado pela comunidade, constituindo-se como um princípio organizacional das relações sociais, definindo o acesso aos recursos materiais e simbólicos. A constituição de relações de alianças e descendência remete então a um sistema de valores, crenças e representações sociais que as sustentam, ou as modificam, dependendo do contexto social.

As causas econômicas, como o padrão de herança da terra e sua manutenção no interior da família, não desempenharam papel relevante, devido à ampla disponibilidade de terra não cultivada até os anos 1980. A produção agrícola e a organização social dos camponeses que moram nos povoados ao redor de Monte Santo baseiam-se na utilização da força de trabalho

meio de cerca, e sua transformação em mercadoria, aparece tardiamente se comparada com outras regiões do Brasil, levando ao desaparecimento das áreas comuns: os fundos de pasto. (FERRARO JÚNIOR, 2008)

do grupo doméstico e não no trabalho assalariado.¹⁰ Na lógica simbólica camponesa, a terra, a vida e a saúde pertencem em última análise a Deus, que as concede ao homem para seu uso e consumo. Nesse caso, não se trata, porém, do homem considerado como o indivíduo da sociedade capitalista, que garante seus direitos de propriedade privada com título de posse no cartório, mas de um uso da terra, considerada como patrimônio familiar mais que individual, que deve garantir o sustento das gerações presente e futura, e cuja posse é garantida e legitimada pela força do costume e da tradição. Encontra-se aqui o confronto entre mentalidades diferentes, *éthos* e visões do mundo que, de repente, com o processo de expansão da fronteira agrícola favorecido pelas políticas do Estado, entram em contato e em conflito.

Pode-se observar como os casamentos com primos representam uma modalidade ainda relativamente difundida nos povoados investigados: são apreciados, conforme os desejos das famílias, e representam um valor compartilhado pelo grupo, entretanto o casamento com “pessoas de fora” acontece cada vez mais frequentemente. Com as transformações das condições socioeconômicas, a constituição de um intenso processo migratório em direção a São Paulo, houve a gradual passagem de uma ordem tradicional na qual grupo, família e parentes representavam o valor dominante, para uma nova ordem na qual o indivíduo, seus desejos e aspirações definem o critério de escolha, seja matrimonial, de estilo de vida ou de atividade profissional. As instâncias de socialização tradicionais, como a família, convivem com a emergência de novas agências de socialização, como a televisão, a escola, os grupos de pares, provocando transformações que afetam o estilo de vida das novas gerações, introduzindo novas práticas sociais e novos valores, levando ao questionamento de tradicionais hierarquias sociais e padrões de casamento endogâmico, favorecendo o casamento com “o povo de fora” e operando a passagem de um modelo holístico relativamente coerente e homogêneo para um moderno modelo individualista. E, com esse modelo individualista, vai gradualmente aparecendo uma concepção romântica do amor, considerado como o elemento fundamental para a escolha matrimonial entre dois indivíduos, e não mais, como anteriormente, entre dois parentes.

10 Ver: *Campesinato, família e diversidade de explorações agrícolas no Brasil* (2009).

Referências

- ABONTE, P. (org.). *Épouser au plus proche: inceste, prohibitions et stratégies matrimoniales autour de la méditerranée*. Paris: EHESS, 1994.
- AGER, S. L. The Power of excess: royal incest and the ptolemaic dynasty. *Anthropologica*, Ottawa, v. 48, n. 2, p. 165-186, 2006.
- ANDERSON, N. F. Cousin Marriage in Victorian England. *Journal of Family History*, Greenwich, v. 11, n. 3, p. 285-301, 1986.
- CASTRO, E. V. (org.). *Antropologia do parentesco: estudos ameríndios*. Rio de Janeiro: Ed.UFRJ, 1995.
- DUMONT, L. *Essais sur l'individualisme: une perspective anthropologique sur l'idéologie moderne*. Paris: Editions du Seuil, 1991.
- DUMONT, L. Hierarchy and marriage alliance in South Indian Kinship. In: DUMONT, L. *Affinity as a value*. Chicago: The University of Chicago Press, 1983. p. 36-104.
- FERRARO JÚNIOR, L. A. *Entre a invenção da tradição e a imaginação da sociedade sustentável: estudo de caso dos fundos de pasto na Bahia*. 2008. Tese (Doutorado em Desenvolvimento Sustentável) – Universidade de Brasília, Brasília, DF, 2008.
- FLSLOGLU, H. Consanguineous Marriage and Marital Adjustment in Turkey. *The Family Journal*, London, v. 9, n. 2, p. 215-222, 2001.
- FONSECA, C. *Família, fofoca e honra*. Porto Alegre: UFGRS, 2004.
- GALESKI, B. *Basic concepts of rural sociology*. Manchester: Manchester University Press, 1972.
- GARCIA JÚNIOR, A. R.; HEREDIA, B. A. Campesinato, família e diversidade de explorações agrícolas no Brasil. In: GODOI, E. P.; MENEZES, M. A.; MARIN, R. A. (org.). *Diversidade do campesinato: expressões e categorias*. São Paulo: UNESP, 2009. v. 2. p. 213-243.
- GODELIER M. *The metamorphoses of Kinship*. London: Verso, 2011.
- GODOI, E. P.; MENEZES, M. A.; MARIN, R. A. (org.). *Diversidade do campesinato: expressões e categorias*. São Paulo: UNESP, 2009.
- GOODY, J. *The development of the family and marriage in Europe*. Cambridge: Cambridge University Press, 1986.

- HEUSCH, L. *Essais sur le symbolisme de l'inceste royal en Afrique*. Bruxelles: Institut de Sociologie, 1958.
- JORION, P. Matrilineal cross cousin marriage in Australia. *Social Science Information*, London, v. 32, n. 1, p. 133-146, 1993.
- LEAVITT, G. C. Sociobiological explanations of incest avoidance. *American Anthropologist*, Washington, D.C., v. 99, n. 92, p. 971-993, 1990.
- LÉVI-STRAUSS, C. *As estruturas elementares do parentesco*. Petrópolis: Vozes, 1976.
- RADCLIFFE-BROWN, A. R. *Sistemas políticos africanos de parentesco e casamento*. São Paulo: Ática, 1978.
- SAHLINS, M. *Ilhas de história*. Rio de Janeiro: Jorge Zahar Editor, 1990.
- WADE, P. *Race, nature and culture*. London: Pluto Press, 2002.
- WOLF, E. *Sociedades camponesas*. Rio de Janeiro: Zahar, 1976.
- WOORTMANN, E. Parentesco e reprodução camponesa. *Ciências Sociais Hoje*, São Paulo, n. 85, p. 192-219, 1985.
- WOORTMANN, E. *Herdeiros, parentes e compadres*. São Paulo: HUCITEC, 1995.

CAPÍTULO 8

Ações educativas, de atenção e prevenção em saúde:

capacitação dos Agentes Comunitários de Saúde (ACS)

Isabella Queiroz

Tatiana Amorim

A partir do grande número de rumores e diagnósticos de doenças genéticas em Monte Santo, visualizou-se que os Agentes Comunitários de Saúde (ACS) poderiam desempenhar um papel relevante no reconhecimento dos sinais e sintomas das doenças investigadas pelo projeto Genética no Sertão, devido à sua inserção na comunidade local.

O Ministério da Saúde (MS) preconiza que os ACS são responsáveis pela orientação das famílias visando uma adequada utilização dos serviços da área da saúde (BRASIL, 1997) por meio de ações individuais ou coletivas. Devem ainda manter informados os componentes da equipe de saúde sobre a realidade do território no qual se inserem os membros de uma comunidade. (BRASIL, 1997) Assim, o ACS realiza atividade de prevenção de doenças e promoção da saúde sob supervisão do gestor local do Sistema Único de Saúde (SUS), por intermédio da secretaria municipal de saúde.

A capacitação consistiu na realização de aulas abordando as doenças estudadas e os sinais precoces de atraso do desenvolvimento infantil. Todos os ACS em atividade no município, perfazendo um número total de 120,

participaram, neste primeiro momento, de aulas sobre desenvolvimento infantil, Mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI), Fenilcetonúria (PKU) e Hipotireoidismo Congênito (HC), além de conceitos básicos de genética médica e hereditariedade. Foram reforçados os conceitos de prevenção primária (estímulo à realização da triagem neonatal) e terciária (tratamento e prevenção de deficiências), possibilitando a constituição de uma rede de referência, apoiada pelas autoridades locais e pelas instituições colaboradoras do projeto.

Ao final do treinamento, orientou-se o registro dos casos suspeitos, a partir dos conhecimentos adquiridos, para posterior avaliação e investigação clínica.

Alguns cuidados foram adotados com relação à compreensão das ações dos ACS a partir dos conteúdos abordados, porque, por um lado, eles não podem ser habilitados para estudos específicos com fins diagnósticos para deficiências, mas, por outro, constituem-se em elos valiosos entre a população e a equipe de saúde, na coleta de relatos de casos sobre atrasos no desenvolvimento infantil, nas dificuldades de aprendizagem ou ainda na detecção de outros casos de PKU, HC e MPS VI, que podem ter falhado em ser diagnosticados na infância e podem ser identificados através de sinais e sintomas chave, e de fácil observação, em adolescentes e adultos.

Nesse sentido, destacamos que um sinal de atraso não corresponde ao diagnóstico de deficiência, apontando para aspectos da individualização, não como fruto da singularidade da carga genética de cada um, mas da construção simbólica, singular que é peculiar a cada sujeito humano. Além disso, destacou-se que algumas alterações no desenvolvimento infantil podem derivar, também, do pressuposto de passivização da criança em virtude de sua doença, decorrentes do laço pais x bebês/crianças e, também, da falta de medidas relativas à inclusão. Enfatizou-se, ainda, que as questões subjetivas interferem no desenvolvimento neuropsicomotor, relativizando a ideia do determinismo genético, preconizando a importância da equipe multidisciplinar, da escuta psicológica (a ser viabilizada através da rede de saúde local) de membros das famílias de pessoas afetadas, visando à saúde integral do indivíduo.

Nas aulas participaram, além dos ACS, outros profissionais e autoridades de saúde, emergindo um grande número de questionamentos e a necessidade de melhor orientação para a equipe de saúde do local a respeito

das doenças genéticas e dos sinais de atraso no desenvolvimento. Foram coletados vários depoimentos de outros distúrbios, incluindo o grande número de pacientes atendidos no Centro de Atenção Psicossocial (CAPS), onde vários casos de transtorno mental e Deficiência Intelectual (DI) foram descritos (Figura 1).

A partir desse treinamento, percebeu-se a enorme contribuição dos ACS para prospecção de novos casos: foram então avaliados casos de pacientes com DI de origem não esclarecida numa ação no CAPS (diagnosticado um caso de PKU – fruto das capacitações realizadas); foram detectadas outras doenças genéticas raras, como osteogênese imperfeita e síndrome de Treacher Collins. Aconteceu, ainda, o levantamento de outras hipóteses de outras doenças, a esclarecer.

Na segunda capacitação, priorizou-se a formação de pequenos grupos, esclarecendo dúvidas e trazendo contribuições a respeito de questões vivenciadas no cotidiano com a população. Essa atividade foi dividida em três oficinas (Desenvolvimento Infantil, MPS VI, PKU e HC). Foi realizada uma avaliação pré e pós-oficina para se perceber o grau de assimilação do conhecimento.

Na terceira expedição (2008), foi avaliado o impacto do treinamento através da avaliação dos questionários pré e pós-teste, apontando para um melhor aproveitamento nos sinais de detecção do desenvolvimento infantil, provavelmente por esse tema ser mais próximo da vida cotidiana dos ACS.

Em todas as expedições, procurou-se reservar um espaço para atividades de educação continuada. Ao longo do projeto, e à medida que outros agravos de saúde foram sendo identificados, outros temas passaram a ser incluídos, a exemplo da saúde auditiva.

Cada vez mais apropriados dos conceitos das doenças estudadas e da importância da sua participação na prevenção delas, tendo o acompanhamento do desenvolvimento infantil como aspecto valioso para suspeita precoce dessas doenças, os ACS de Monte Santo, em virtude das características da sua população, incluíram em suas metas a “detecção de possíveis doenças genéticas”.

A intervenção precoce nos problemas de saúde na infância e na adolescência é de fundamental importância como medida profilática da saúde da criança e do adolescente. Isso aponta para a necessidade de diálogo entre os profissionais de diferentes áreas da saúde, favorecendo um cuidado integral a

pessoas que se encontram em fase de constituição física e psíquica. Os casos de diagnóstico tardio apontam para a necessidade de diagnóstico diferencial adequado. Ratifica-se, por tudo isso, a importância dos ACS na detecção de casos e implementação das atividades do Genética no Sertão.



Figura 1. Aulas para ACS
Fotógrafa: Tatiana Amorim.

As ações de capacitação dos ACS configuraram estratégia fundamental para instrumentalizar esses profissionais, tão próximos à comunidade, no apoio às etapas posteriores do projeto.

Referência

BRASIL. Ministério da Saúde. *Saúde da Família: uma estratégia para a orientação do modelo assistencial*. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 1997.

CAPÍTULO 9

Resultados da genética médica: *Mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI)*

Fabiana Moura Costa-Motta
Fernanda Bender
Roberto Giugliani
Sandra Leistner-Segal

A incidência da MPS VI é muito baixa mundialmente: varia de um caso para cada 43.261 nascidos vivos, entre imigrantes turcos que moram na Alemanha, a 1:1.505.160 nascidos vivos na Suécia. (BAEHNER et al., 2005; MALM et al., 2008) No Brasil, existem registrados, desde 2004 até 2018, 264 pacientes com diagnóstico de MPS VI (dados da Rede MPS Brasil).

A maioria dos pacientes com MPS VI tem suspeita diagnóstica em torno dos dois anos de idade, quando já aparecem diversas alterações clínicas. (AUCLAIR et al., 2003) O diagnóstico se confirma com a demonstração da deficiência da atividade da enzima Arilsulfatase B (ARSB). A identificação do genótipo através de análise molecular é importante para complementar o diagnóstico, prever o fenótipo, auxiliar no aconselhamento genético e no diagnóstico pré-natal. Mais de 200 mutações foram identificadas mundialmente no gene *ARSB* (MIM #611542) nos pacientes com MPS VI. Entretanto, a maioria está presente somente em um indivíduo ou em poucos pacientes, o que demonstra a grande heterogeneidade alélica dessa doença (HGMD).

Antes do advento de terapias dirigidas para a reposição da enzima deficiente, o tratamento tinha como principal foco a prevenção e o cuidado das complicações, aspectos ainda bastante importantes no manejo desses pacientes. (GIUGLIANI et al., 2010) A Terapia de Reposição Enzimática (TRE) é o tratamento que consiste na administração periódica, por via venosa, da enzima análoga à deficiente no paciente. A TRE para o tratamento da MPS VI é realizada pela administração de galsulfase e pode ser indicada para todos os pacientes sintomáticos com diagnóstico de MPS VI confirmado, sendo recomendável como primeira escolha terapêutica. (AUCLAIR et al., 2003; FULLER; HOPWOOD; ANSON, 1998; HARMATZ et al., 2008) Existem indicações de que a detecção mais precoce dos casos, eventualmente através de triagem neonatal, possa vir a contribuir para um melhor prognóstico. (GIUGLIANI et al., 2010)

No município de Monte Santo, foram diagnosticados 13 pacientes com MPS VI, havendo o relato de vários indivíduos (32) provavelmente afetados que já haviam ido a óbito, cujas famílias descreveram características clínicas similares. Esses pacientes identificados pertencem a uma mesma família (Figura 1) subdividida em nove núcleos familiares, cujas genealogias mostram diversos casamentos consanguíneos (Figuras 2 a 10).

Com base nos casos diagnosticados, a prevalência de MPS VI nesse município é estimada em 1:5.000 indivíduos. Essa frequência contrasta com estudos internacionais, cuja maior incidência já descrita é de 1:43.261 nascidos vivos, em turcos que moram na Alemanha. Assim, Monte Santo apresenta o maior número de casos de MPS VI descritos até o momento, configurando um *cluster*.¹ (COSTA-MOTTA et al., 2011)

1 *Clusters* são agrupamentos de casos de uma determinada doença devido à ocorrência elevada em uma mesma região.

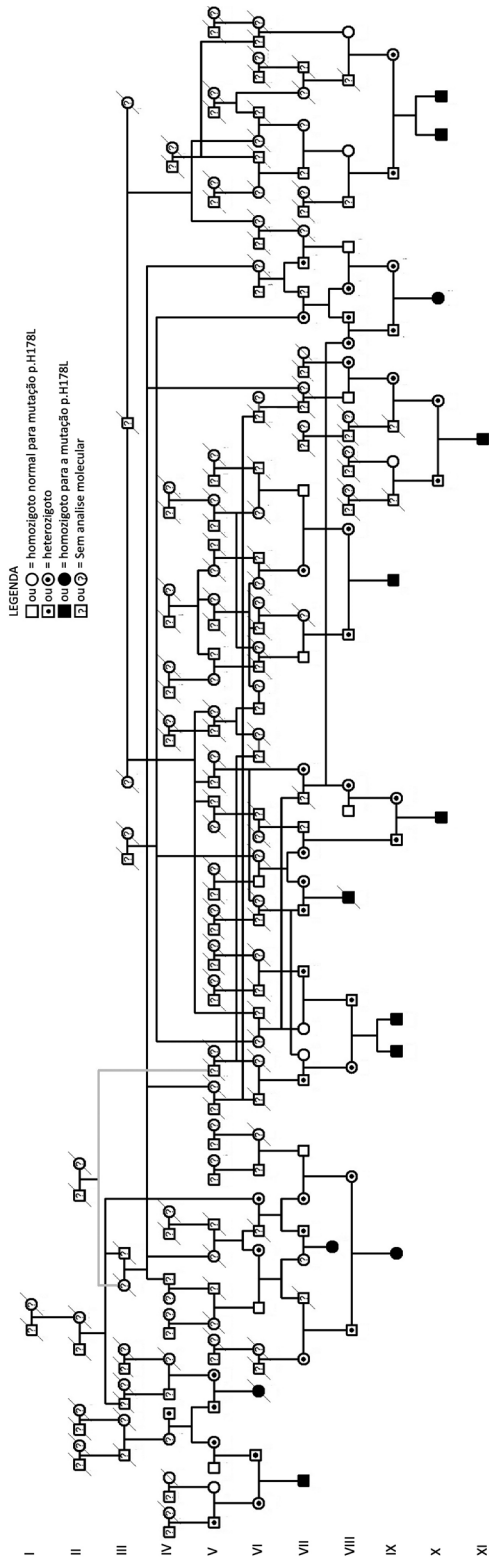


Figura 1. Heredograma resumido dos 13 pacientes com MPS VI de Monte Santo, mostrando as relações entre os núcleos familiares
Fonte: elaborada pelos autores.

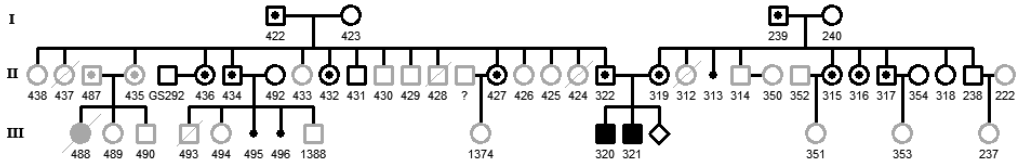


Figura 2. Heredograma de um dos nove núcleos familiares com MPS VI de Monte Santo (a)

Fonte: elaborada pelos autores.

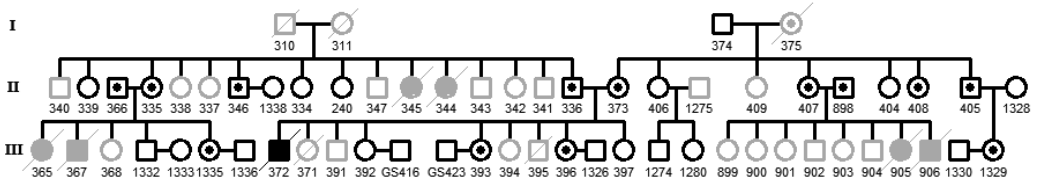


Figura 3. Heredograma de um dos nove núcleos familiares com MPS VI de Monte Santo (b)

Fonte: elaborada pelos autores.

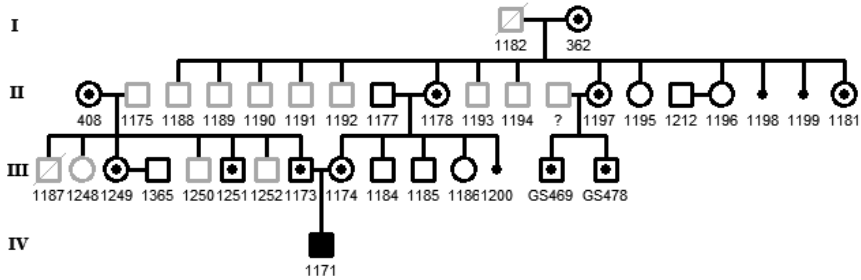


Figura 4. Heredograma de um dos nove núcleos familiares com MPS VI de Monte Santo (c)

Fonte: elaborada pelos autores.

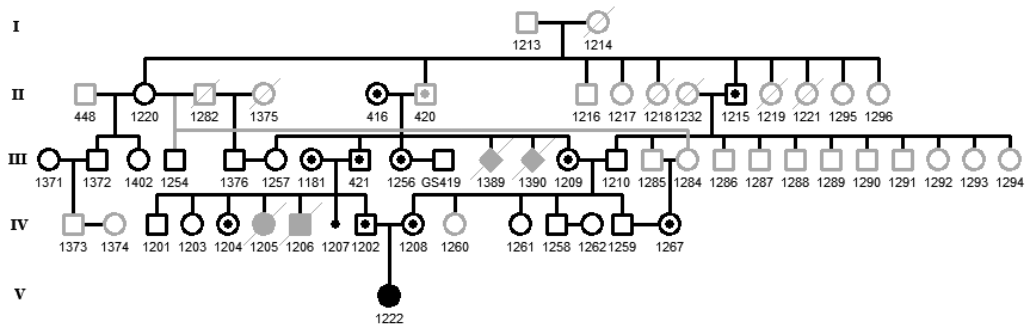


Figura 5. Heredograma de um dos nove núcleos familiares com MPS VI de Monte Santo (d)
 Fonte: elaborada pelos autores.

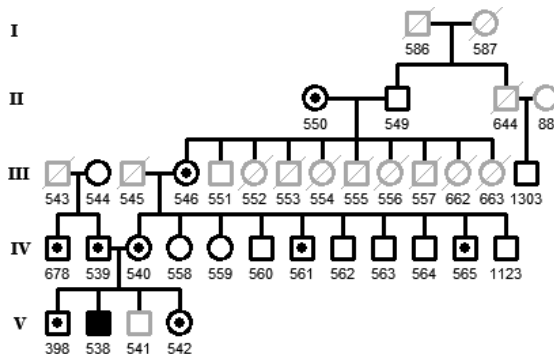


Figura 6. Heredograma de um dos nove núcleos familiares com MPS VI de Monte Santo (e)
 Fonte: elaborada pelos autores.

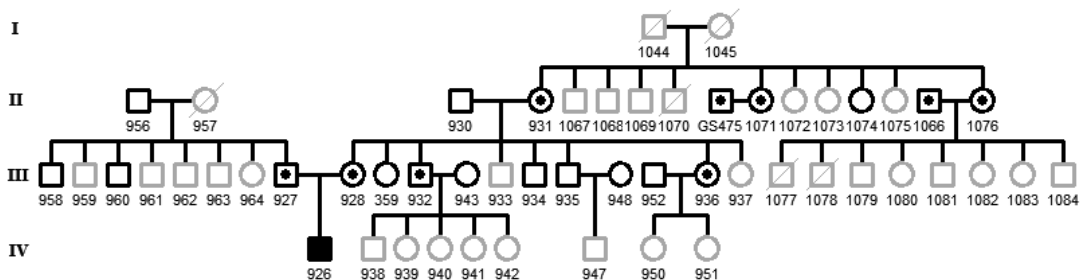


Figura 7. Heredograma de um dos nove núcleos familiares com MPS VI de Monte Santo (f)
 Fonte: elaborada pelos autores.

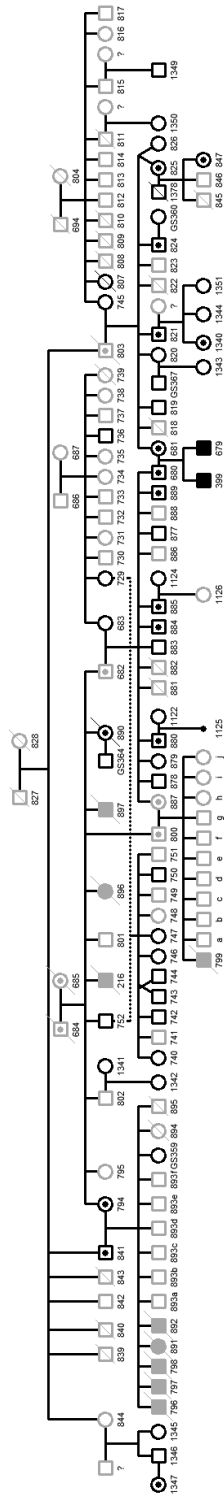


Figura 8. Hieredograma de um dos nove núcleos familiares com MPS VI de Monte Santo (g)
 Fonte: elaborada pelos autores.

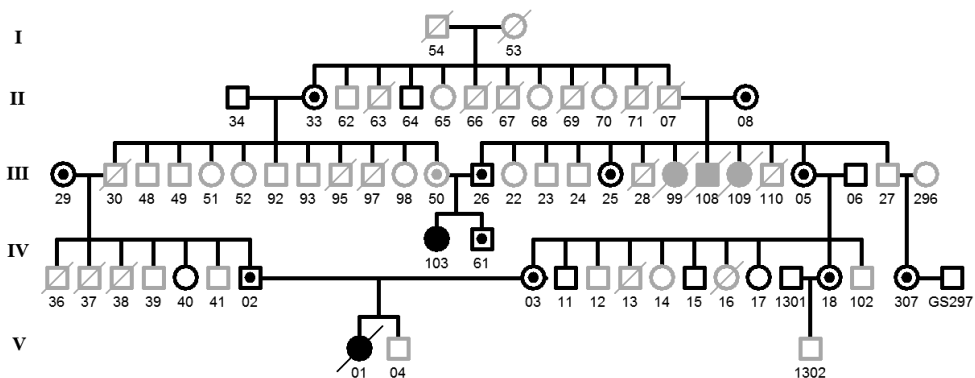


Figura 9. Heredograma de um dos nove núcleos familiares com MPS VI de Monte Santo (h)

Fonte: elaborada pelos autores.

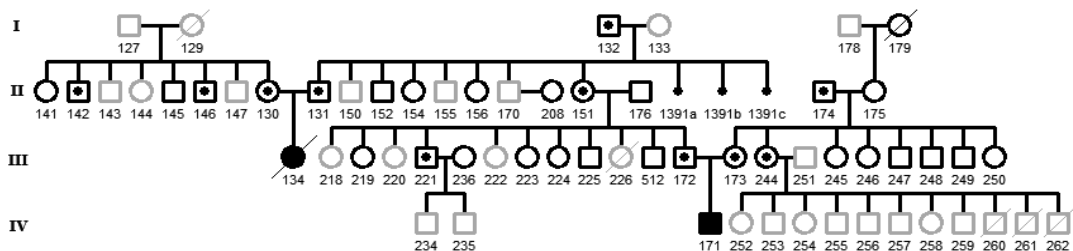


Figura 10. Heredograma de um dos nove núcleos familiares com MPS VI de Monte Santo (i)

Fonte: elaborada pelos autores.

Os 13 pacientes diagnosticados em Monte Santo apresentam o mesmo genótipo, contendo a mutação p.His178Leu em homozigose, no gene ARSB. (COSTA-MOTTA et al., 2011) Essa mutação resulta de uma transição de adenina para timina no nucleotídeo 533 do éxon 3 do gene ARSB e provoca a substituição de uma histidina por leucina na proteína ARSB. Foi realizada análise *in silico* para essa mutação utilizando o *software* PolyPhen (*Polymorphism Phenotyping*), uma ferramenta para predição de possíveis impactos de uma substituição de aminoácido na estrutura e função de uma proteína humana, e essa variante é prevista como sendo provavelmente danosa. (COSTA-MOTTA et al., 2011)

Karageorgos e colaboradores (2007) publicaram um estudo de análise molecular em 105 pacientes com MPS VI do mundo. A amostra incluiu dez pacientes do Brasil, e a mutação p.His178Leu foi encontrada em um paciente em heterozigose. Esse paciente nasceu no Rio de Janeiro e há parentesco com famílias de Monte Santo. Através da triagem dessa mutação em pacientes da Rede MPS Brasil, foram encontrados mais dois pacientes heterozigotos, um de Salvador e um de São Paulo, não tendo sido ainda investigada, em profundidade, possível relação de parentesco com os pacientes de Monte Santo. Essa mutação, até o momento, não foi encontrada em outro país.

Todos os pacientes de Monte Santo apresentavam sinais clínicos típicos da doença e, apesar de apresentarem a mesma mutação, possuem ampla variabilidade clínica. Sete pacientes (com diferentes idades) morreram devido a complicações da doença, cinco realizam TRE, e a paciente mais velha permanece viva, a despeito de não realizar essa terapia específica. Dos sete pacientes falecidos, apenas um não realizou TRE, pois a terapia não estava ainda disponível; nos demais, devido à gravidade do quadro clínico, esse tratamento não foi suficiente, apesar de alguma melhora.

No caso de dois irmãos germanos, o mais velho iniciou TRE aos cinco anos de idade e apresenta resposta clínica menor ao tratamento; o mais novo, beneficiado pelo diagnóstico precoce e tratamento aos seis meses, exibe mudança na história natural da doença, demonstrada pelo quadro clínico mais leve.

Durante as viagens realizadas até o município, foram coletadas 236 amostras de sangue dos familiares, sendo detectada a mutação p.His178Leu

em heterozigose em 41,5% (98 indivíduos) dessa amostra. As análises dos heredogramas indicam a presença de vários indivíduos com chance de 25% ou até 50% de serem heterozigotos (COSTA-MOTTA et al., 2014), devido à elevada taxa de endocruzamento ($F=0.00483$).

Com o auxílio das análises de genealogia dessas famílias afetadas, observa-se que todos os pacientes são filhos de casamentos consanguíneos e estão inseridos em uma única genealogia com mais de 1.000 indivíduos. (COSTA-MOTTA et al., 2011) Além disso, a análise de polimorfismos intragênicos mostrou que todos os afetados compartilham o mesmo haplótipo em homozigose (G:C:T:A:A:G:A:C:G:A), confirmando, dessa forma, a origem comum da mutação e o parentesco entre os afetados. Além disso, os três pacientes, aparentemente não relacionados, que mostraram ser heterozigotos para a mutação p.His178 Leu apresentaram também o mesmo haplótipo comum observado nos pacientes de Monte Santo, porém em heterozigose, sugerindo uma origem brasileira comum para essa mutação. (COSTA-MOTTA et al., 2011)

Os altos índices de endogamia, o reduzido tamanho populacional dos povoados e a baixa taxa de imigração do município de Monte Santo fazem com que a mutação p.His178Leu permaneça frequente na região, explicando o número elevado de casos. Assim, devido à alta prevalência de MPS VI em Monte Santo, com grande impacto sobre essa população, faz-se necessário o monitoramento das famílias com afetados e da população em geral, oferecendo aconselhamento genético e possibilidade de diagnóstico e tratamento precoces.

Referências

ASHTON-PROLLA, P.; SCHWARTZ, I. V. D.; BURIN, M. *et al.* Estratégias de prevenção dos erros inatos do metabolismo. *In: CARAKACHUNSKI, G. Doenças genéticas em pediatria.* Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2001. p. 211-214.

AUCLAIR, D.; BROOKS, D. A.; LEMONTT, J. F. *et al.* Replacement therapy in mucopolysaccharidosis type VI: advantages of early onset of therapy. *Molecular Genetics and metabolism*, San Diego, v. 78, n. 3, p. 163-174, 2003.

BAEHNER, F.; SCHMIEDESKAMP, C.; KRUMMENAUER, F. *et al.* Cumulative incidence rates of the mucopolysaccharidoses in Germany. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, Dordrecht, v. 28, n. 6, p. 1011-1017, 2005.

BENDER, F.; COUTO, R.; BOCHERNITSAN, A. *et al.* Population medical genetics: translating science to the community. *Genetics and Molecular Biology*, Ribeirão Preto, v. 42, n. 1, p. 312-320, 2019.

COSTA-MOTTA, F. M.; ACOSTA, A. X.; ABÉ-SANDES, K. *et al.* Genetic studies in a cluster of Mucopolysaccharidosis type VI patients in Northeast Brazil. *Molecular Genetics and Metabolism*, San Diego, v. 104, n. 4, p. 603-607, 2011.

COSTA-MOTTA, F. M.; BENDER, F.; ACOSTA, A. X. *et al.* A Community-Based Study of Mucopolysaccharidosis Type VI in Brazil: the influence of founder effect, endogamy and consanguinity. *Human Heredity*, Basel, v. 77, n. 1-4, p. 189-196, 2014.

DATASUS. Nascidos vivos: Monte Santo. DATASUS, Brasília, DF, [20--]. Disponível em: <http://datasus.gov.br/cgi/tabcgi.exe?sinasc/cnv/BA.def>. Acesso em: 2 maio 2019.

FULLER, M.; HOPWOOD, J. J.; ANSON, D. S. Receptor mediated binding of two glycosylation of N-acetylgalactosamine-4-sulphatase. *Biochimica et Biophysica Acta*, Amsterdam, v. 1406, n. 3, p. 283-290, 1998.

GIUGLIANI, R. Newborn screening for lysosomal diseases: current status and potential interface with population medical genetics in Latin America. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, Dordrecht, v. 35, n. 5, p. 871-877, 2012.

GIUGLIANI, R.; FEDERHEN, A.; ROJAS, M. V. M. *et al.* Terapia de reposição enzimática para mucopolissacaridoses I, II e VI: recomendações de um grupo de especialistas brasileiros. *Revista da Associação Médica Brasileira*, São Paulo, v. 56, n. 3, p. 257-277, 2010.

HARMATZ, P.; GIUGLIANI, R.; SCHWARTZ, I. V. D. *et al.* Long term follow-up of endurance and safety outcomes during enzyme replacement therapy for mucopolysaccharidosis VI: final results of three clinical studies of recombinant human n-acetylgalactosamine 4-sulfatase. *Molecular Genetics and Metabolism*, San Diego, v. 94, n. 4, p. 469-475, 2008.

HOROVITZ, D. D. G.; LLERENA JÚNIOR, J. C.; MATTOS, R. A. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Caderno de Saúde Pública*, Rio de Janeiro, v. 21, n. 4, p. 1055-1064, 2005.

IBGE. Monte Santo. IBGE, Brasília, DF, [20--]. Disponível em: <https://cidades.ibge.gov.br/brasil/ba/monte-santo/panorama>. Acesso em: 23 maio 2019.

JORGE, L.; WOODING, S. P. Genetic variation, classification and 'race'. *Nature Genetics*, New York, v. 36, n. 11, p. 28-33, 2004.

KARAGEORGOS, L.; BROOKS, D. A.; POLLARD, A. *et al.* Mutational analysis of 105 mucopolysaccharidosis type VI patients. *Human Mutation*, New York, v. 28, n. 9, p. 897-903, 2007.

KHOURY, M. J. Relation between medical genetics and public health: changing the paradigm of disease prevention and the definition of a genetic disease. *American Journal of Medical Genetics*, New York, v. 71, p. 289-291, 1997.

MALM, G.; LUND, A. M.; MANSSON, J. E. *et al.* Mucopolysaccharidoses in the Scandinavian countries: incidence and prevalence. *Acta Paediatrica*, Oslo, v. 97, n. 11, p. 1577-1581, 2008.

THE HUMAN GENE MUTATION DATABASE. HGMD, Heath, 2 maio 2009. Disponível em: <http://www.uwcm.ac.uk/uwcm/mg/search/>. Acesso em: 7 ago. 2019.

WILSON, J. M. G.; JUNGER, G. *Principles and practice of screening for disease*. Geneve: World Health Organization, 1968. Disponível em: <http://www.gp-training.net/training/tutorials/management/audit/screen.htm>. Acesso em: 20 abr. 2020.

CAPÍTULO 10

Triagem neonatal para MPS VI em populações selecionadas

*Fernanda Bender
Fabiana Moura Costa-Motta
Roberto Giugliani
Tatiana Amorim
Sandra Leistner-Segal*

A genética médica é uma especialidade que, na maioria das vezes, trabalha com um número pequeno de doenças individualmente raras. No entanto, quando somadas, elas constituem um grupo bastante considerável de pacientes (JORGE; WOODING, 2004), pois, entre os nascidos vivos brasileiros, aproximadamente 3% a 5% apresentam alguma anomalia congênita determinada, total ou parcialmente, por fatores genéticos. (HOROVITZ; LLERENA JÚNIOR; MATTOS, 2005)

A triagem neonatal é um programa de saúde pública que permite o diagnóstico pré-sintomático de algumas doenças genéticas a tempo de interferir no curso da doença, permitindo, dessa forma, a instituição precoce do tratamento específico e a diminuição ou eliminação das sequelas associadas a cada doença.

A triagem neonatal é uma estratégia de prevenção que tem ação sobre o fenótipo, e não sobre o genótipo (KHOURY, 1997), e que deveria poder incluir doenças de modo regionalizado, baseado nas estatísticas de saúde da população local. (ASHTON-PROLLA et al., 2001) No entanto,

no Brasil, essa regionalização visando diagnosticar precocemente doenças conhecidamente frequentes em determinadas regiões ainda não está instituída. Para que uma doença seja incluída na triagem neonatal, é necessário que os exames possam ser feitos em larga escala com técnicas simples de coleta e custo operacional relativamente baixo. Uma vez que se tem o conhecimento sobre a frequência relativa, o impacto médico-social (morbidade/mortalidade), as possibilidades de diagnóstico e a instituição de tratamento precoce e acessível em uma região específica, a pesquisa dessa doença poderia ser incluída na triagem neonatal. (GIUGLIANI, 2012)

A presença de vários pré-requisitos para inserir uma nova doença em um programa de triagem neonatal motivou a equipe a iniciar um projeto de pesquisa em triagem neonatal para Mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI) no município de Monte Santo, na Bahia. Essa condição, nessa região específica, satisfaz vários critérios para a inclusão de uma nova doença em um programa de triagem neonatal (Quadro 1).

Quadro 1. Critérios de inclusão de doenças em triagem neonatal

Critérios de inclusão para triagem neonatal	MPS VI
A doença deve ser grave	SIM
Há conhecimento sobre a história natural da doença	SIM
Existe um teste para detecção precoce da doença	SIM
Há tratamento disponível com benefícios para os pacientes	SIM
Há um teste adequado para o diagnóstico	SIM
O teste é aceitável pela comunidade local	SIM
Há serviços de saúde para o tratamento e seguimento	SIM
Os riscos físicos e psicológicos são menores do que os benefícios	SIM
Os custos e os benefícios são conhecidos	NA

Nota: NA = não avaliado.

Fonte: adaptado de Wilson e Jungner (1968).

Além dos critérios citados no Quadro 1, a frequência elevada da MPS VI (~1:5.000 habitantes), juntamente com a presença de uma única mutação em homozigose em todos os 13 pacientes diagnosticados no município de Monte Santo e com a alta frequência de heterozigotos (40%) entre os familiares selecionados através de estudos genealógicos (COSTA-MOTTA et al., 2011), reforça a importância dessa linha de pesquisa. A detecção de heterozigotos também foi considerada importante para o Aconselhamento Genético (AG) nas famílias em que foi detectada a presença da mutação. (ASHTON-PROLLA et al., 2001)

O estudo de Motta-Costa realizou a análise de mutações no gene *ARSB* em um grupo de pacientes com MPS VI de Monte Santo e seus familiares. Com base nesses dados, foi desenvolvido o projeto para detecção de portadores e afetados nos neonatos do município de Monte Santo, visando criar um programa de triagem neonatal, devido à alta incidência de MPS VI nessa região.

Atualmente, os pacientes diagnosticados com MPS VI de Monte Santo recebem a Terapia de Reposição Enzimática (TRE) no próprio município; sendo assim, pacientes que forem diagnosticados como afetados na triagem neonatal poderão receber tratamento no próprio município.

O projeto de investigação da MPS VI na triagem neonatal foi amplamente divulgado para a comunidade de Monte Santo através de material impresso explicativo sobre a doença e sobre a pesquisa. Os profissionais da saúde envolvidos na triagem neonatal, orientados sobre a importância do exame e as condições de coleta e armazenamento das amostras, seguiram os protocolos já estabelecidos pelo programa de triagem neonatal.

As análises envolvendo amostras de Monte Santo começaram em março de 2011, realizadas pelo grupo de pesquisa do laboratório de genética molecular do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). Até dezembro de 2018 haviam sido avaliados 4.692 neonatos. Nas análises moleculares foram encontrados 77 (1,64%) neonatos heterozigotos para a mutação p.His178Leu. Nenhum homozigoto para a mutação foi detectado pela triagem neonatal. A detecção dos heterozigotos permite identificar famílias nas quais a mutação está presente e casais em risco de terem filhos com a doença, candidatos ao AG.

Segundo o Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (Datasus), entre 2011 e 2018, houve 5.707 nascidos vivos no município de Monte Santo, entre os quais 5.113 realizaram o exame de triagem neonatal através do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) da Bahia, configurando cobertura de 86,9%, sendo de 88,3% em 2018, maior do que a cobertura geral do estado, de 85,7% conforme a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (Apae) Salvador (comunicação pessoal). Cem por cento das amostras recebidas pela Apae Salvador – Serviço de Referência em Triagem Neonatal da Bahia – foram analisadas para a triagem neonatal para MPS VI no período estudado.

Esse projeto mostra que um programa de triagem neonatal direcionado a uma população específica pode ser realizado, podendo-se utilizar amostras de sangue total impregnadas em papel filtro para análise, especialmente quando se busca uma mutação já conhecida. Embora nas amostras analisadas não tenham sido detectados neonatos com MPS VI (homozigotos para a mutação p.His178Leu), o teste de controles positivos indicou que a técnica é sensível e específica. Esse método pode ser facilmente incorporado aos protocolos dos laboratórios de referência para triagem neonatal, possibilitando uma rápida identificação, pelo menos nos casos em que se tem o conhecimento prévio da mutação recorrente na região geográfica, como é o caso de Monte Santo.

A população estimada de Monte Santo em 2018 foi de 49.565 habitantes, com base no último censo, de 2010, do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE). Considerando o número de heterozigotos encontrados na população triada, a prevalência estimada de indivíduos portadores da mutação p.His178Leu é de 1 em cada 61 nascidos vivos. Esse dado mostra que Monte Santo em geral é vulnerável, não apenas os familiares com casos documentados da doença de MPS VI. A identificação de portadores permitiu o conhecimento de famílias em risco, possibilitando o AG, a detecção de portadores e eventual diagnóstico pré-natal. (GIUGLIANI et al., 2019)

Referências

- ASHTON-PROLLA, P.; SCHWARTZ, I. V. D.; BURIN, M. *et al.* Estratégias de prevenção dos erros inatos do metabolismo. *In: CARAKACHUNSKI, G. Doenças genéticas em pediatria.* Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2001. p. 211-214.
- AUCLAIR, D.; BROOKS, D. A.; LEMONTT, J. F. *et al.* Replacement therapy in mucopolysaccharidosis type VI: advantages of early onset of therapy. *Molecular Genetics and metabolism*, San Diego, v. 78, n. 3, p. 163-174, 2003.
- BAEHNER, F.; SCHMIEDESKAMP, C.; KRUMMENAUER, F. *et al.* Cumulative incidence rates of the mucopolysaccharidoses in Germany. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, Dordrecht, v. 28, n. 6, p. 1011-1017, 2005.
- BENDER, F.; COUTO, R.; BOCHERNITSAN, A. *et al.* Population medical genetics: translating science to the community. *Genetics and Molecular Biology*, Ribeirão Preto, v. 42, n. 1, p. 312-320, 2019.
- COSTA-MOTTA, F. M.; ACOSTA, A. X.; ABÉ-SANDES, K. *et al.* Genetic studies in a cluster of Mucopolysaccharidosis type VI patients in Northeast Brazil. *Molecular Genetics and metabolism*, San Diego, v. 104, n. 4, p. 603-607, 2011.
- COSTA-MOTTA, F. M.; BENDER, F.; ACOSTA, A. X. *et al.* A Community-Based Study of Mucopolysaccharidosis Type VI in Brazil: the influence of founder effect, endogamy and consanguinity. *Human Heredity*, Basel, v. 77, n. 1-4, p. 189-196, 2014.
- DATASUS. Nascidos vivos: Monte Santo. *DATASUS*, Brasília, DF, [20--]. Disponível em: <http://datasus.gov.br/cgi/tabcgi.exe?sinasc/cnv/BA.def>. Acesso em: 2 maio 2019.
- FULLER, M.; HOPWOOD, J. J.; ANSON, D. S. Receptor mediated binding of two glycosylation of N-acetylgalactosamine-4-sulphatase. *Biochimica et Biophysica Acta*, Amsterdam, v. 1406, n. 3, p. 283-290, 1998.
- GIUGLIANI, R. Newborn screening for lysosomal diseases: current status and potential interface with population medical genetics in Latin America. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, Dordrecht, v. 35, n. 5, p. 871-877, 2012.
- GIUGLIANI, R.; BENDER, F.; COUTO, R. *et al.* Population medical genetics: translating science to the community. *Genetics and Molecular Biology*, Ribeirão Preto, v. 42, p. 312-320, 2019.

GIUGLIANI, R.; FEDERHEN, A.; ROJAS, M. V. M. *et al.* Terapia de reposição enzimática para mucopolissacaridoses I, II e VI: recomendações de um grupo de especialistas brasileiros. *Revista da Associação Médica Brasileira*, São Paulo, v. 56, n. 3, p. 257-277, 2010.

HARMATZ, P.; GIUGLIANI, R.; SCHWARTZ, I. V. D. *et al.* Long term follow-up of endurance and safety outcomes during enzyme replacement therapy for mucopolysaccharidosis VI: final results of three clinical studies of recombinant human n-acetylgalactosamine 4-sulfatase. *Molecular Genetics and Metabolism*, San Diego, v. 94, n. 4, p. 469-475, 2008.

HOROVITZ, D. D. G.; LLERENA JÚNIOR, J. C.; MATTOS, R. A. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Caderno de Saúde Pública*, Rio de Janeiro, v. 21, n. 4, p. 1055-1064, 2005.

IBGE. Monte Santo. *IBGE*, Brasília, DF, [20--]. Disponível em: <https://cidades.ibge.gov.br/brasil/ba/monte-santo/panorama>. Acesso em: 23 maio 2019.

JORGE, L.; WOODING, S. P. Genetic variation, classification and 'race'. *Nature Genetics*, New York, v. 36, n. 11, p. 28-33, 2004.

KARAGEORGOS, L.; BROOKS, D. A.; POLLARD, A. *et al.* Mutational analysis of 105 mucopolysaccharidosis type VI patients. *Human Mutation*, New York, v. 28, n. 9, p. 897-903, 2007.

KHOURY, M. J. Relation between medical genetics and public healthy: changing the paradigm of disease prevention and the definition of a genetic disease. *American Journal of Medical Genetics*, New York, v. 71, p. 289-291, 1997.

MALM, G.; LUND, A. M.; MANSSON, J. E. *et al.* Mucopolysaccharidoses in the Scandinavian countries: incidence and prevalence. *Acta Paediatrica*, Oslo, v. 97, n. 11, p. 1577-1581, 2008.

THE HUMAN GENE MUTATION DATABASE. *HGMD*, Heath, 2 maio 2009. Disponível em: <http://www.uwcm.ac.uk/uwcm/mg/search/>. Acesso em: 7 ago. 2019.

WILSON, J. M. G.; JUNGER, G. *Principles and practice of screening for disease*. Geneve: World Health Organization, 1968. Disponível em: <http://www.gp-training.net/training/tutorials/management/audit/screen.htm>. Acesso em: 20 abr. 2020.

CAPÍTULO 11 (PARTE I)

Doenças detectáveis pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal:

fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito

Tatiana Amorim

Fenilcetonúria (PKU)

A Fenilcetonúria (PKU) clássica (MIM #261600) é uma doença genética de herança autossômica recessiva, que pode levar ao atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, Deficiência Intelectual (DI) grave e alterações de comportamento. A PKU é causada pela deficiência da atividade da enzima fenilalanina hidroxilase (PAH), cujas bases moleculares revelam uma enorme heterogeneidade alélica, que repercute na variabilidade bioquímica e clínica.

A PKU foi o primeiro Erro Inato do Metabolismo (EIM) descrito com comprometimento do Sistema Nervoso Central (SNC) e a primeira forma de DI relacionada com um defeito enzimático específico. A DI pode ser prevenida pelo uso de uma dieta restrita em fenilalanina (Phe), a partir de proteínas hidrolisadas modificadas ou aminoácidos livres suplementados com vitaminas adicionais e nutrientes. Instituída a partir de poucas semanas de vida, deve ser mantida por toda a vida, já que há evidências do benefício de sua manutenção mesmo após o término do desenvolvimento do SNC,

uma vez que com a interrupção da dieta foi observado declínio nas funções neuropsicológicas. (MIRA; MARQUEZ, 2000)

A PKU é um dos EIM mais conhecidos, uma vez que, atualmente, quase todos os países do mundo realizam triagem neonatal para essa doença. Apesar de ser uma das patologias menos incidentes entre as triadas no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), sua frequência difere amplamente entre as populações: 1 caso a cada 2.500 (1:2.500) Nascidos Vivos (NV) na Turquia, 1:4.500 NV na Irlanda, 1:16.000 NV na Suíça (DILELLA et al., 1986), 1:11.000 NV em Portugal (VILARINHO et al., 2006), 1:8.000 a 1:25.000 NV em populações europeias e asiáticas (HARDELID et al., 2008), 1:50.000 NV nos afrodescendentes dos Estados Unidos. (HOFMAN et al., 1991) No Brasil, a frequência descrita varia entre, aproximadamente, 1:15.000 e 25.000 NV (CARVALHO, 2003), tendo sido anteriormente descrita como de 1:16.334 NV na Bahia. (AMORIM et al., 2011)

Em Monte Santo, onde a população em 2015 foi estimada em 54.733 habitantes (IBGE, 2015), existem 13 casos diagnosticados, pertencentes a 12 núcleos familiares, o que equivale a mais de 10% de todos os casos diagnosticados no estado.

A hidroxilação da Phe em humanos é uma reação complexa envolvendo pelo menos seis enzimas diferentes e seus cofatores. A reação central, a oxidação da L-fenilalanina (aminoácido essencial, não sintetizado pelo organismo) para L-tirosina (aminoácido não essencial), é catalisada pela fenilalanina hidroxilase – PAH (fenilalanina 4-mono-oxigenase; PAH; EC 1.14.16.1). Essa é a via principal de catabolização da Phe ingerida, responsável por cerca de 75% da eliminação desse aminoácido. (SCRIVER; KAUFMAN, 2001)

As Hiperfenilalaninemias (HPA) são distúrbios da hidroxilação da Phe, sendo 99% decorrentes de defeitos na PAH e 1% relacionados à deficiência na biossíntese – deficiência de GTP-CH ou 6-PTS – ou na regeneração do cofator tetrahydrobiopterina (BH₄) – atividade deficiente de DHPR ou 4-carbinolamina desidratase. Estes últimos exigem diagnóstico diferencial com avaliação cuidadosa do metabolismo da biopterina após detecção de uma elevação dos níveis séricos de Phe. (BURGARD; LUO; HOFFMANN, 2009)

Entende-se por PKU a HPA grave o suficiente para requerer intervenção terapêutica. A presença de mutações em ambos os alelos do gene, que codifica a PAH, leva à deficiência na síntese ou função desta enzima hepática,

responsável pela transformação do aminoácido Phe em tirosina (Tyr). Consequentemente, ocorre um aumento nas concentrações séricas de Phe e de seus subprodutos (fenilpiruvato, fenilacetato, fenilactato e fenilacetilglutamina) na urina, o que leva, em conjunto com a deficiência na produção de neurotransmissores e outros fatores ainda não bem estabelecidos, a alterações no SNC, com aparecimento de comportamento autístico, transtornos de conduta e DI grave e irreversível, com comprometimento significativo da qualidade de vida, quando o tratamento não é instituído precocemente. (BIK-MULTANOWSK et al., 2008; MONTEIRO; CÂNDIDO, 2006; MURPHY et al., 2008)

Bioquimicamente, a HPA é definida como um valor plasmático de Phe acima de 120 $\mu\text{Mol/L}$ (2 mg/dL) e prejudica os processos celulares cerebrais essenciais, principalmente mielinização e síntese de proteínas. Somando-se a isso, estão envolvidas ainda na fisiopatologia da doença as consequências da deficiência de produção de neurotransmissores.

As HPA podem ser classificadas em PKU clássica, PKU leve e HPA não PKU. Na PKU clássica, a concentração de Phe sérica ao diagnóstico está acima de 20 mg/dL (1.200 $\mu\text{mol/L}$) e a atividade estimada da PAH é menor que 1%, sendo necessário tratamento dietético imediato. A PKU leve apresenta níveis séricos de Phe entre 10 e 20 mg/dL (600 e 1.200 $\mu\text{mol/L}$), com atividade enzimática residual estimada de 1% a 3%, e também necessita de tratamento precoce. Na HPA não PKU, encontra-se atividade enzimática residual maior que 3%, o que leva a níveis séricos de Phe entre 4 e 10 mg/dL (240 e 600 $\mu\text{mol/L}$), insuficientes para levar a dano neurológico, não sendo necessário tratamento. (BRANDALIZE; CZERESNIA, 2004) O diagnóstico da PKU é realizado através da dosagem sanguínea de Phe. Atualmente, considera-se de escolha o diagnóstico por triagem neonatal, uma vez que é a única estratégia que permite a intervenção terapêutica em tempo hábil, no intuito de prevenir a ocorrência de DI.

Além do tratamento padrão com dieta restrita em Phe, outras modalidades terapêuticas vêm sendo investigadas. A terapia de reposição enzimática usando enzima sintética com atividade semelhante à da PAH, a Fenilalanina-amônia-liase (PAL), encontra-se em fase de estudos clínicos, com resultados promissores. (BLAU; VAN SPRONSEN; LEVY, 2010)

A terapia gênica somática utilizando gene recombinante funcional ainda se encontra em fase experimental, existindo modelo animal para teste de diferentes vetores e estratégias para transferência gênica. (SANTOS et al., 2006a)

Existe ainda a possibilidade do uso de suplementação com BH₄, mesmo em pacientes que não apresentam deficiência deste cofator (desde que disponham de alguma atividade residual da PAH). Várias hipóteses sustentam esses achados, entre elas, o conhecimento de que algumas mutações no gene da PAH podem aumentar a afinidade da enzima pelo cofator, o BH₄ pode estabilizar a PAH contra clivagem proteolítica, estabilizar o RNAm ou regular a expressão do gene da PAH. (BLAU; ERLANDSEN, 2004) Essa modalidade terapêutica parece sofrer influência direta do genótipo apresentado pelo paciente. (TREFZ et al., 2009) O seu uso já se mostrou efetivo em reduzir os níveis de Phe e preservar a integridade neurológica em pacientes com PKU, que desse modo puderam prescindir da dieta. (BURTON et al., 2010; LONGO; ARNOLD; PRIDJIAN, 2015)

Entre os casos conhecidos no município de Monte Santo, quatro foram identificados em sequência pelo PNTN, logo após a sua implantação na região, o que foi um dos motivadores do projeto Genética no Sertão. Outras quatro crianças nasceram em anos subsequentes, sendo diagnosticadas e tratadas pelo mesmo programa. Estes casos apresentam-se assintomáticos, devido ao acesso precoce ao tratamento no Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN) – Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (Apeae) Salvador. Entretanto, do ponto de vista bioquímico, entre os oito pacientes diagnosticados por triagem neonatal, sete apresentaram a forma clássica da doença, enquanto que um apresentou a forma mais leve, conhecida como HPA não PKU, por não conferir risco de lesão neurológica.

Nas etapas iniciais do projeto, foi realizada triagem bioquímica em 300 indivíduos acompanhados pelo Centros de Atenção Psicossocial (CAPS), tendo sido identificado mais um caso, de paciente adolescente (11 anos) com DI moderada.

As genealogias demonstraram parentesco entre dez núcleos familiares (584 indivíduos informados). A Figura 1 mostra um exemplo de relações de parentesco entre núcleos familiares.

Após os estudos de genealogia, outros dois casos, irmãos, foram diagnosticados. Esses pacientes, adultos, apresentavam sequelas da doença, porém em diferentes níveis de gravidade, sendo a irmã (28 anos) moderadamente afetada com DI, porém com funcionamento social relativamente preservado, e o irmão (19 anos) gravemente afetado, com DI profunda e sério distúrbio de comportamento, com sintomas autísticos e agressividade. Posteriormente, em outras coletas de dados durante o projeto, mais três pacientes foram identificadas, com 19, 21 e 53 anos de idade, a última sendo tia do paciente identificado no CAPS, e não havia sido percebida anteriormente pela família como um possível caso. Todas apresentavam DI moderada a grave.

De 12 núcleos familiares, dez foram submetidos ao estudo molecular do gene da PAH, investigando os indivíduos com PKU e seus pais (quando disponíveis). Em oito desses núcleos familiares foi identificada, nos indivíduos afetados, a mutação p.R252W em homozigose, sendo esta encontrada em heterozigose nos pais. Todos esses pacientes apresentavam a classificação bioquímica de PKU clássica. Uma única paciente apresentou heterozigose composta p.R176L/p.D84Y e apresentava a forma bioquímica de HPA não PKU, e um paciente apresentou p.R252W em heterozigose, estando a outra mutação ainda em investigação.

A p.R252W é uma mutação de sentido trocado que promove uma transição C/T no códon 252 do gene da PAH, conferindo atividade enzimática residual nula *in vitro*, e portanto se correlaciona com formas graves da doença, tendo sido descrita em diversos estudos com populações europeias, especialmente mediterrâneas (GIANNATTASIO et al., 2001; GULDBERG et al., 1998; PEREZ; DESVIAT; UGARTE, 1997; RIVERA et al., 1998; ZSCHOCKE, 2003), e também em estudos realizados com pacientes do Sul e Sudeste do Brasil. (ACOSTA et al., 2001; CARVALHO et al., 2003; SANTOS et al., 2006b) Entretanto, todas essas populações apresentam baixa frequência, com exceção de um grupo de ciganos Welsh eslovacos, no qual foram identificados dez indivíduos homozigotos para essa mutação e 29 portadores heterozigotos. (KALANIN et al., 1994) Nos pacientes do estado da Bahia, essa mutação responde por 17% dos alelos mutados identificados. (SILVA, 2018)

Dez dos 13 indivíduos com PKU são acompanhados no SRTN, tendo seu tratamento subsidiado pelo estado. Um paciente, diagnosticado em

idade adulta e com grave comprometimento neurológico, não apresenta condições comportamentais para viajar até a capital do estado. Esse paciente recebe orientação nutricional à distância, através da irmã que comparece às consultas, porém com má adesão. A paciente de 53 anos teve seu tratamento recusado pela família, que não vislumbrou perspectivas de melhora. A paciente de 21 anos, com DI e tutelada à avó paterna, teve seu tratamento recusado por esta.

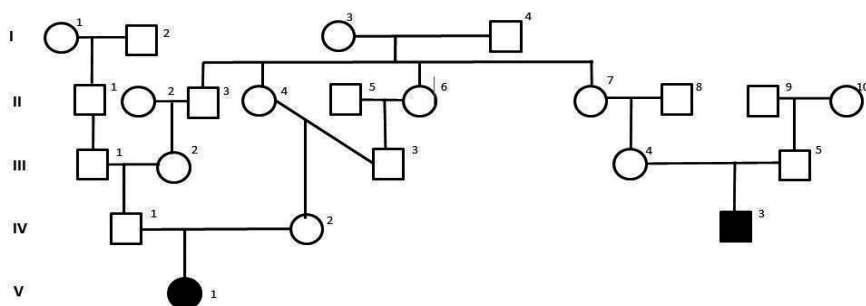


Figura 1. Heredograma simplificado de dois indivíduos com PKU mostrando relações interfamiliares
Fonte: elaborada pela autora.

Conclusão

O estudo de genealogias, partindo dos casos previamente diagnosticados por triagem neonatal, e o subsequente estudo molecular mostraram-se de grande importância para entender a segregação da doença nas famílias, oportunizando o diagnóstico de novos casos, que puderam se beneficiar de tratamento, ainda que tardio, além de identificar indivíduos com potencial risco de ocorrência da doença na prole. Perspectivas futuras incluem a triagem desses adultos prováveis portadores da mutação em heterozigose para fins de aconselhamento genético.

Hipotiroidismo Congênito (HC)

Táise Lima

Hipotiroidismo Congênito (HC)

O HC uma das doenças metabólicas mais comuns na infância (RODRIGUES, 2004), apresenta incidência mundial de aproximadamente 1:3.000-5.000 NV; no Brasil, de 1:3.500; na Bahia, de 1:3.070. Em Monte Santo, a incidência é equivalente à população baiana, no entanto o que chama atenção é a recorrência familiar sugerindo a etiologia genética nesses casos.

Nos últimos anos, a descoberta de genes candidatos (especialmente fatores de transcrição envolvidos na diferenciação das células foliculares tireoidianas) e outros mecanismos implicados na morfogênese da glândula possibilitaram maior esclarecimento sobre as bases genéticas da sua ontogênese. (FAGMAN; NILSSON, 2010)

Apenas 2% a 5% dos pacientes com Disgenesia Tireoidiana (DT) apresentam mutações em genes específicos, indicando que sua patogênese é ainda mais complexa. (CASTANET et al., 2010)

Já os defeitos de síntese hormonal (disormonogênese) ocorrem entre 10% e 15% dos casos. (LAFRANCHI, 2010; RASTOGI; LAFRANCHI, 2010) A deficiência na função de qualquer uma das proteínas envolvidas na biossíntese dos hormônios da tireoide pode originar HC e bócio. Mutações em muitos genes estão envolvidas nessa condição, com formas não sindrômicas, com exceção da síndrome de Pendred. (GROZINSKY-GLASBERG et al., 2006)

Os hormônios tireoidianos são de fundamental importância na vida fetal e neonatal, uma vez que estimulam a síntese de fatores de crescimento, como o Fator de Crescimento Neuronal (NGF) e o Fator de Crescimento Insulina Símile (IGF), dos quais depende a ativação dos processos de proliferação, sinaptogênese e mielinização neuronal. A ativação da transcrição do gene do NGF no SNC regula todos esses processos, razão pela qual, no HC, observa-se acentuado grau de DI. (LARSEN; DAVIES, 2005) As crianças com HC têm ainda maior risco de apresentarem outras anormalidades congênicas, que ocorrem em torno de 10% desta população em contraposição aos 3% observados na população geral. Anormalidades cardíacas são as mais frequentes e incluem defeitos no septo atrial e ventricular e estenose pulmonar. (DEVOS et al., 1999) Entretanto, a maioria das crianças apresenta sinais e sintomas bastante inespecíficos, e em apenas 5% delas é possível estabelecer o diagnóstico através do exame clínico nos primeiros dias de vida, demonstrando a importância dos testes laboratoriais de triagem neonatal. (SETIAN, 2007) Os sinais mais precoces são: icterícia prolongada ou recorrente, fontanela posterior aberta, macroglossia, atraso na queda do funículo umbilical e hérnia umbilical. Durante os primeiros meses de vida, os sintomas são: dificuldades para alimentação, subdesenvolvimento, constipação, choro rouco, letargia, pele seca, fria, pálida e com *livedo reticularis*. Nos meses subsequentes, há atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e déficit do crescimento, acompanhado de atraso na maturação óssea, podendo surgir mixedema por acúmulo de ácido hialurônico, que altera a composição da substância básica da derme e de outros tecidos. O ácido hialurônico é material higroscópico responsável pela aparência grosseira e edemaciada, sendo caracteristicamente flácido e não depressível. (LARSEN; DAVIES, 2005; SETIAN, 2007)

O diagnóstico deve ser realizado precocemente durante os primeiros dias de vida através “teste do pezinho” no SRTN, através da dosagem do TSH sanguíneo. A partir da confirmação do diagnóstico, o tratamento constitui-se de reposição hormonal com tiroxina sintética (levotiroxina) para manutenção dos níveis séricos de tiroxina em valores normais, permitindo o desenvolvimento psicomotor adequado do paciente. (LÉGER et al., 2014)

Durante a estruturação do projeto, encontravam-se em acompanhamento e tratamento, no SRTN de Salvador, oito pacientes com HC diagnosticados pelo teste do pezinho entre os anos de 2001 e 2008. Apesar de diagnosticados por triagem neonatal, esses pacientes tiveram diagnóstico considerado tardio, entre 12 e 87 dias de vida, apresentando algum sinal ou sintoma da doença. Após expedições ao município, foram identificados quatro novos casos, dos quais três apresentavam DI. Atualmente, são 16 pacientes (de 13 núcleos familiares) diagnosticados por triagem neonatal, em acompanhamento no SRTN (Apaie Salvador, comunicação pessoal), além dos quatro identificados pelo projeto, perfazendo um total de 20 pacientes com HC identificados no município.

O HC é uma doença com grande heterogeneidade clínica e genética. Para a definição da etiologia molecular, seria necessária, além da dosagem de tireoglobulina, marcador de tecido tireoidiano, a realização de exames de imagem. Entretanto, como esses exames não estão disponíveis rotineiramente no SRTN, o estudo molecular para os pacientes de Monte Santo foi baseado no histórico de recorrência familiar e ausência de bócio no momento do estudo. Dessa forma, o gene selecionado foi o do receptor do hormônio estimulante da tireoide, *TSH*. Mutações nesse gene têm sido identificadas como causa de HC hereditário (DUPREZ et al., 1998; CASTANET et al., 2010), entretanto essas mutações são raras, não havendo nenhuma prevalente nas populações já estudadas.

Nos pacientes de Monte Santo, nenhuma mutação patogênica foi encontrada; apenas dois polimorfismos previamente descritos foram detectados: mutação sinônima (p.N187N) em heterozigose, já descrito por De Roux e demais autores (1996), no éxon 7, foi identificado somente em uma paciente e seus pais; e o polimorfismo p.E727D, localizado no éxon 10, foi encontrado em homozigose em todos os outros pacientes e seus pais. Este polimorfismo tem sido amplamente descrito em pacientes com HC na população brasileira e também no mundo, estando associado a altos níveis séricos de TSH, mas sem alterações no T_4 livre. (ALVES et al., 2010; CAMILOT et al., 2005)

Foram obtidas informações genealógicas de 12 pacientes, a partir das quais sete famílias foram identificadas em um total de 1.279 indivíduos. Em duas famílias, não houve relato de recorrência de HC. Nas demais, a

ocorrência de outros indivíduos descritos com características da doença foi relatada, mas não foi possível a avaliação destes. Em quatro famílias, havia parentesco entre os pais.

A recorrência familiar de HC observada em Monte Santo pode ser explicada pela existência de casamentos consanguíneos e endogâmicos, sugerindo padrão de herança autossômico recessivo na maioria das famílias (Figura 2).

Os pacientes diagnosticados tardiamente foram encaminhados para o Centro de Prevenção e Reabilitação do Portador de Deficiência (Cepred) para realizar avaliações e iniciarem o tratamento. No entanto, não deram seguimento ao acompanhamento. Os pacientes triados pelo SRTN continuam em acompanhamento e tratamento na instituição.

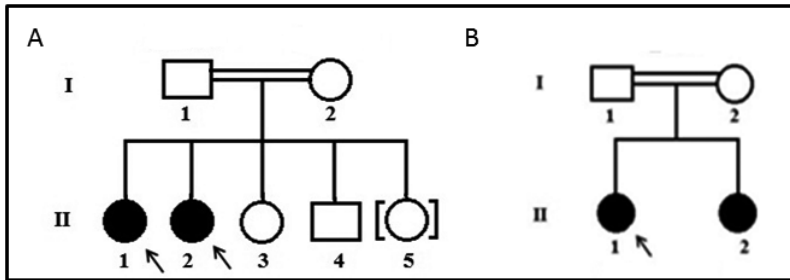


Figura 2. Genealogias de duas famílias com pacientes com HC e presença de casamento consanguíneo entre os pais
 Fonte: elaborada pela autora.

Conclusão

O PNTN é um importante programa de saúde pública, implantado em todo o território brasileiro. No município de Monte Santo, duas doenças integrantes do PNTN, a PKU e o HC, assumem especial relevância. O estudo das características clínicas, genealógicas e moleculares dessas duas doenças mostrou-se importante norteador do PNTN, auxiliando o SRTN a estabelecer as redes de cuidado e ofertar à população adequado aconselhamento genético.

Referências

- ACOSTA, A. X.; SILVA, JÚNIOR, W. A.; CARVALHO, T. M. *et al.* Mutations of the Phenylalanine Hydroxylase (PAH) Gene in Brazilian Patients with Phenylketonuria. *Human Mutation*, New York, v. 17, n. 2, p. 122-130, 2001.
- ALVES, E. A.; CRUZ, C. M.; PIMENTEL, C. P. *et al.* High Frequency of D727E Polymorphisms in Exon 10 of the TSHR Gene in Brazilian Patients with Congenital Hypothyroidism. *Journal of Pediatric Endocrinology & Metabolism*, Tel Aviv, v. 23, n. 12, p. 1321-1328, 2010.
- AMORIM, T.; BOA-SORTE, N.; LEITE, M. E. Q. *et al.* Aspectos clínicos e demográficos da fenilcetonúria no Estado da Bahia. *Revista Paulista de Pediatria*, São Paulo, v. 29, n. 4, p. 612-617, 2011. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0103-05822011000400022&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 17 mar. 2016.
- BIK-MULTANOWSKI, M.; DIDYCH, B.; MOZRZYMAS, R. *et al.* Quality of life in noncompliant adults with phenylketonuria after resumption of the diet. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, Dordrecht, v. 31, n. 2, p. 415-418, 2008.
- BLAU, N.; ERLANDSEN, H. The metabolic and molecular bases of tetrahydrobiopterin-responsive phenylalanine hydroxylase deficiency. *Molecular genetics and metabolism*, San Diego, v. 82, n. 2, p. 101-111, 2004.
- BLAU, N.; VAN SPRONSEN, F. J.; LEVY, H. L. Phenylketonuria. *Lancet*, London, v. 376, n. 9750, p. 1417-1427, 2010.
- BRANDALIZE, S. R. C.; CZERESNIA, D. Avaliação do programa de prevenção e promoção da saúde de fenilcetonúricos. *Revista de Saúde Pública*, São Paulo, v. 38, n. 2, p. 300-306, 2004. Disponível em: <http://www.revistas.usp.br/rsp/article/view/31715>. Acesso em: 17 mar. 2016.
- BURGARD, P.; LUO, X.; HOFFMANN, G. Phenylketonuria. In: SARAFIOGLOU, K.; HOFFMANN, G.; ROTH, K. (ed.). *Pediatric Endocrinology and Inborn Errors of Metabolism*. New York: McGraw-Hill, 2009. p. 163-168.
- BURTON, B. K.; BAUSELL, H.; KATZ, R. *et al.* Sapropterin therapy increases stability of blood phenylalanine levels in patients with BH4-responsive phenylketonuria (PKU). *Molecular genetics and metabolism*, San Diego, v. 101, n. 2-3, p. 110-114, 2010.

- CAMILOT, M.; TEOFOLI, F.; GRANDINI, A. *et al.* Thyrotropin receptor gene mutations and TSH resistance: variable expressivity in the heterozygotes. *Clinical Endocrinology*, Oxford, v. 63, n. 2, p. 146-151, 2005.
- CARVALHO, T. Resultados do levantamento epidemiológico da sociedade brasileira de triagem neonatal (SBTN). *Revista Médica de Minas Gerais*, Belo Horizonte, v. 13, n. 2, p. 109-135, 2003.
- CARVALHO, T. S.; SILVA, F. B.; SILVA, L. C. S. *et al.* Molecular Characterization of phenylketonuria in South Brazil. *Molecular genetics and metabolism*, San Diego, v. 79, n. 1, p. 17-24, 2003.
- CASTANET, M.; MARINOVIC, D.; POLAK, M. *et al.* Epidemiology of thyroid dysgenesis: the familial component. *Hormone Research in Paediatrics*, Basel, v. 73, n. 4, p. 231-237, 2010.
- DE ROUX, N.; POLAK, M.; COUET, J. *et al.* A neomutation of the thyroid-stimulating hormone receptor in a severe neonatal hyperthyroidism. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, Bethesda, v. 81, n. 6, p. 2023-2026, 1996.
- DEVOS, H.; RODD, C.; GAGNE, N. *et al.* A search for the possible molecular mechanisms of thyroid dysgenesis: sex ratios and associated malformations. *The Journal of clinical endocrinology and metabolism*, Baltimore, v. 84, n. 7, p. 2502-2506, 1999.
- DILELLA, A. G.; KWOK, S. C. M.; LEDLEY, F. D. *et al.* Molecular structure and polymorphic map of the human phenylalanine hydroxylase gene. *Biochemistry*, Moscou, v. 25, n. 4, p. 743-749, 1986.
- DUPREZ, L.; PARMA, J.; VAN SANDE, J. *et al.* TSH Receptor Mutations and Thyroid Disease. *Trends in Endocrinology & Metabolism*, Oxford, v. 9, n. 4, p. 133-140, 1998.
- FAGMAN, H.; NILSSON, M. Morphogenesis of the thyroid gland. *Molecular and Cellular Endocrinology*, Amsterdam, v. 323, n. 1, p. 35-54, 2010.
- GIANNATTASIO, S.; DIANZANI, I.; LATTANZIO, P. *et al.* Genetic Heterogeneity in Five Italian Regions: Analysis of PAH Mutations and Minihaplotypes. *Human Heredity*, Basel, v. 52, n. 3, p. 154-159, 2001.

- GROZINSKY-GLASBERG, S.; FRASER, A.; NAHSHONI, E. *et al.* Thyroxine-triiodothyronine combination therapy versus thyroxine monotherapy for clinical hypothyroidism: meta-analysis of randomized controlled trials. *The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, Baltimore, v. 91, n. 7, p. 2592-2599, 2006.
- GULDBERG, P.; REY, F.; ZSCHOCKE, J. *et al.* A European Multicenter Study of Phenylalanine Hydroxylase Deficiency: Classification of 105 Mutations and a General System for Genotype-Based Prediction of Metabolic Phenotype. *American Journal of Human Genetics*, Chicago, v. 63, n. 1, p. 71-79, 1998.
- HARDELID, P.; CORTINA-BORJA, M.; MUNRO, A. *et al.* The birth prevalence of PKU in populations of European, South Asian and Sub-Saharan African ancestry living in South East England. *Annals of Human Genetics*, London, v. 72, n. 1, p. 65-71, 2008.
- HOFMAN, K. J.; STEEL, G.; KAZAZIAN, H. H. *et al.* Phenylketonuria in U.S. blacks: molecular analysis of the phenylalanine hydroxylase gene. *American Journal of Human Genetics*, Chicago, v. 48, n. 4, p. 791-798, 1991.
- IBGE. População. IBGE, Brasília, DF, [2015]. Disponível em: <http://www.cidades.ibge.gov.br/xtras/perfil.php?lang=&codmun=292150>. Acesso em: 4 jun. 2019.
- KALANIN, J.; TAKARADA, Y.; KAWAGA, S. *et al.* Gypsy Phenylketonuria: A Point Mutation of the Phenylalanine Hydroxylase Gene in Gypsy Families From Slovakia. *American Journal of Human Genetics*, Chicago, v. 59, n. 2, p. 235-239, 1994
- LAFRANCHI, S. Newborn screening strategies for congenital hypothyroidism: an update. *Journal of inherited metabolic disease*, Dordrecht, v. 33, n. 2, p. 1-9, 2010.
- LARSEN, P. R.; DAVIES, T. F. Hipotireoidismo e tireoidites. In: MELMED, S.; KRONENBERG, H.; LARSEN, P. R. *et al.* (ed.). *Willians Tratado de Endocrinologia*. 10. ed. Rio de Janeiro: Elsevier Pharma, 2005. p. 28-29.
- LÉGER, J.; OLIVEIRI, A.; DONALDSON, M. *et al.* European society for paediatric endocrinology consensus guidelines on screening, diagnosis, and management of congenital hypothyroidism. *Hormone Research in Paediatrics*, Basel, v. 99, n. 2, p. 363-384, 2014.

- LONGO, N.; ARNOLD, G. L.; PRIDJIAN, G. Long-term safety and efficacy of sapropterin: The PKUDOS registry experience. *Molecular genetics and metabolism*, San Diego, v. 114, n. 4, p. 557-563, 2015.
- MIRA, N. V. M.; MARQUEZ, U. M. L. Diagnoses and treatment of phenylketonuria. *Revista de Saúde Pública*, São Paulo, v. 34, n. 1, p. 86-96, 2000. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-89102000000100016&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 17 mar. 2016.
- MONTEIRO, L. T. B.; CÂNDIDO, L. M. B. Fenilcetonúria no Brasil: evolução e casos. *Revista de Nutrição*, Campinas, v. 19, n. 3, p. 381-387, 2006.
- MURPHY, G. H.; JOHNSON, S. M.; AMOS, A. *et al.* Adults with untreated phenylketonuria: out of sight, out of mind. *British Journal of Psychiatry*, London, v. 193, n. 6, p. 501-502, 2008.
- PEREZ, B.; DESVIAT, L. R.; UGARTE, M. Analysis of the Phenylalanine Hydroxylase Gene in the Spanish Population: mutation profile and association with intragenic polymorphic markers. *American Journal of Human Genetics*, Chicago, v. 60, n. 1, p. 95-102, 1997.
- RASTOGI, M. V.; LAFRANCHI, S. H. Congenital hypothyroidism. *Orphanet journal of rare diseases*, London, v. 5, n. 17, p. 5-17, 2010.
- RIVERA, I.; LEANDRO, P.; LICHTER-KONECKI, U. *et al.* Population genetics of hyperphenylalaninaemia resulting from phenylalanine hydroxylase Deficiency in Portugal. *Journal of Medical Genetics*, London, v. 35, n. 4, p. 301-304, 1998.
- RODRIGUES, C. F. *Rastreio Molecular do gene da peroxidase da tiróide em doentes com hipotireoidismo congênito*. 2004. Dissertação (Mestrado em Genética Molecular) – Escola de Ciências, Universidade do Minho, Braga, 2004.
- SANTOS, L. L.; MAGALHÃES, M. C.; JANUÁRIO, J. N. *et al.* The time has come: a new scene for PKU treatment. *Genetics and Molecular Research*, Ribeirão Preto, v. 5, n. 1, p. 33-44, 2006a.
- SANTOS, L.; MAGALHÃES, M. C.; REIS, A. O. *et al.* Frequencies of phenylalanine hydroxylase mutations I65T, R252W, R261Q, R261X, IVS10nt11, V388M, Y414C, and IVS12nt1 in Minas Gerais, Brazil. *Genetics and Molecular Research*, Ribeirão Preto, v. 5, n. 1, p. 16-23, 2006b.

SCRIVER, C. R.; KAUFMAN, S. Hyperphenylalaninemia: phenylalanine hydroxylase deficiency. In: SCRIVER, C. R.; BEAUDET, A.; VALLE, D. *et al.* (ed.). *The metabolic and molecular bases of inherited disease*. New York: McGraw-Hill, 2001. p. 1667-1724.

SETIAN, N. Hypothyroidism in children: diagnosis and treatment. *Jornal de Pediatria*, Porto Alegre, v. 83, n. 5, p. 209-216, 2007.

SILVA, C. A. N. *Caracterização clínica e molecular de pacientes com fenilcetonúria no Estado da Bahia*. 2018. Dissertação (Mestrado em Biotecnologia em Saúde e Medicina Investigativa) – Instituto Gonçalo Moniz, Fundação Oswaldo Cruz, Salvador, 2018.

TREFZ, F. K.; SCHEIBLE, D.; GOTZ, H. *et al.* Significance of genotype in tetrahydrobiopterin-responsive phenylketonuria. *Journal of inherited metabolic disease*, Dordrecht, v. 32, n. 1, p. 22-26, 2009.

VILARINHO, L.; QUEIROS, A.; LEANDRO, P. *et al.* Fenilcetonúria revisitada. *Arquivos de Medicina*, Porto, v. 20, n. 5-6, p. 161-172, 2006. Disponível em: http://www.scielo.oces.mctes.pt/scielo.php?script=sci_arttext&pid=So871. Acesso em: 5 jan. 2021.

ZSCHOCKE, J. Phenylketonuria Mutations in Europe. *Human Mutation*, New York, v. 21, n. 4, p. 345-356, 2003.

Surdez Hereditária Não Sindrômica (SHNS)

Gabrielle Manzoli

A surdez ou Deficiência Auditiva (DA) é uma inabilidade total ou parcial de ouvir. É uma patologia do sistema auditivo caracterizada pela privação sensorial dos estímulos sonoros (ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE, 1997), sendo a deficiência sensorial mais comum, e resulta na restrição das habilidades de se comunicar pela linguagem falada. Dados da Organização Mundial da Saúde demonstram que cerca de 278 milhões de pessoas sofrem de DA incapacitante e que 70% destas vivem em países de baixa renda. (CZECHOWICZ et al., 2010) A sua frequência varia de 1 a 6:1.000 nascidos vivos e de 1 a 4:100 em recém-nascidos provenientes de Unidade de Terapia Intensiva Neonatal (UTIN). Além disso, sua prevalência (surdez 30:10.000) é maior que a de outras doenças passíveis de triagem na infância, como fenilcetonúria (1:10.000) e anemia falciforme (2:10.000). (BRASIL, 2012; NCHAM, 2012) O censo demográfico brasileiro de 2010 identificou que 5,1% da população brasileira possui alguma DA, destes, 31,6% são da região Nordeste. Na Bahia, 5,5% da população possui DA, enquanto que em Monte Santo a prevalência é de 7,8%. (IBGE, 2010)

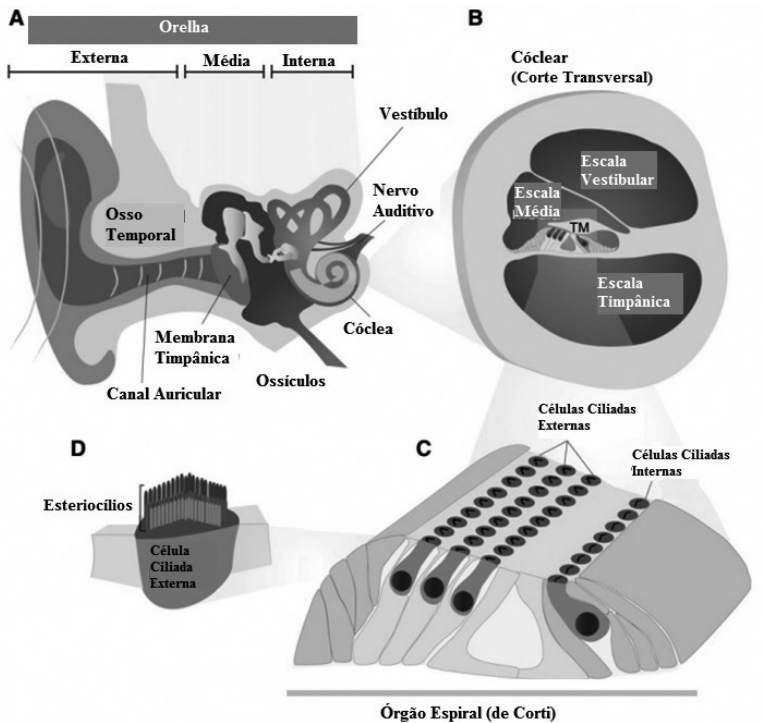
O sistema auditivo é constituído por orelha externa, orelha média, orelha interna e vias auditivas centrais. Ele integra um sistema especializado de comunicação e, tanto nos humanos quanto em outros animais, permite monitorar os eventos ambientais que possam representar situações de

perigo. Nos humanos, permite também o processamento de eventos acústicos, como a fala, tornando possível a comunicação como expressão do pensamento. (MUNHOZ et al., 2003)

A função da orelha é converter o som em impulso nervoso. (GUYTON, 1988) A orelha externa, que amplifica a pressão e favorece a localização dos sons, é constituída pelo pavilhão auricular, meato acústico externo e a face externa da membrana do tímpano (MUNHOZ et al., 2003), enquanto a orelha média é constituída pela membrana timpânica (comumente denominada tímpano) e pelo sistema ossicular, o qual é composto por três ossículos denominados martelo, bigorna e estribo. (GUYTON, 1984) A orelha interna é o aparelho de percepção, que transforma essas vibrações em impulsos elétricos codificados e os encaminha ao sistema nervoso central para sua interpretação. (MENEZES; CALDAS NETO; MOTTA, 2005) A orelha interna dos mamíferos é composta por dois órgãos sensoriais: a cóclea, responsável pela audição, e o vestíbulo, responsável pelo equilíbrio. (FRIEDMAN; AVRAHAM, 2009)

Ao avaliar, na audiometria, o nível de audição em decibel (dBNA), DA pode ser classificada com base em diversos critérios, incluindo a gravidade (normal: 0 a 25 dBNA, leve: 26 a 40 dBNA, moderada: 41 a 70 dBNA, severa: 71 a 90 dBNA, profunda: ≥ 91 dBNA); o tipo da perda (condutiva, neurossensorial ou mista); idade de início (pré-lingual ou pós-lingual); a associação com outras características ou sinais clínicos (sindrômica ou não sindrômica) e a etiologia (ambiental, genética ou decorrente da combinação desses dois fatores). (DAVIS; SILVERMANN, 1970; LOPES-FILHO, 1997; MARRES, 1998; SCHRIJVER, 2004)

Segundo Lopes-Filho (1997), o tipo de DA está relacionado ao segmento anatômico em que a lesão está situada. Assim, denomina-se DA condutiva quando as ondas sonoras não atingem a orelha interna de forma adequada em função de alterações na orelha externa e/ou média (membrana do tímpano, cadeia ossicular, janelas redonda ou oval, ou mesmo a tuba auditiva); DA neurossensorial quando as causas estão localizadas na cóclea e/ou em vias auditivas neurais (nesse caso de deficiência auditiva, o aparelho transmissor de som encontra-se normal); DA mista quando a deficiência auditiva é provocada por alterações condutivas e neurossensoriais na mesma orelha.



A) Orelhas externas, média e interna. B) Corte transversal do ducto coclear. C) Órgão Espiral (de Corti), com destaque para as células ciliadas externas e internas. D) Destaque para os estereocílios das células ciliadas externas.

Figura 1. Ilustração esquemática da orelha humana
 Fonte: adaptada de Dror e Avraham (2010).

Nos países desenvolvidos, a proporção de DA cuja etiologia é hereditária corresponde a cerca de 60%, enquanto que 30% dos casos são adquiridos e 10% não possuem etiologia definida. Entre os casos de etiologia hereditária, as formas não sindrômicas e sindrômicas são responsáveis por 70% e 30% dos casos, respectivamente. (BITNER-GLINDZICZ, 2002; SKVORAK; MORTON, 1999; VAN LAER et al., 2003)

O diagnóstico precoce é crucial para poder controlar e tratar a maioria das causas da DA, essencial para que o tratamento seja instituído o mais cedo possível com vistas a um resultado final melhor, podendo criar um quadro próximo ao de um ouvinte. Nesse contexto, a Triagem Auditiva Neonatal (TAN), que consiste no teste e reteste com medidas fisiológicas e eletrofisiológicas da audição, tem como objetivo encaminhar neonatos com

diagnóstico de DA para a realização de intervenções adequadas à criança e à sua família. (BRASIL, 2012)

O avanço no conhecimento dos mecanismos moleculares envolvidos na DA tem melhorado a capacidade de identificar a etiologia genética dessa condição. (GREEN et al., 1999) Até o momento, mais de 100 genes estão relacionados com DA não síndrômica. Entre os genes associados à forma de herança recessiva, destaca-se o gene *GJB2* (MIM #121011), no qual foram descritas mais de 100 mutações patogênicas, responsáveis por cerca de 50% dos casos de DA não síndrômica recessiva. (BALLANA et al., 2019; VAN CAMP; SMITH, [20--]) Algumas dessas mutações são mais frequentes em populações específicas, sendo a c.35delG predominante na população caucasiana, a c.167delT mais frequente em judeus Ashkenazi e a c.235delC mais comum em indivíduos de origem asiática. (ESTIVILL et al., 1998; FUSE et al., 1999; GASPARINI et al., 2000; KUDO et al., 2000; MORELL et al., 1998)

Nas primeiras viagens realizadas ao município de Monte Santo, os Agente Comunitários de Saúde (ACS) relataram vários casos de surdez em diferentes povoados e com curiosa recorrência familiar. Essas informações sugeriram possível influência genética para a ocorrência desses casos, dando origem a outra linha de pesquisa.

A partir de uma triagem realizada com auxílio dos ACS, foram identificadas 36 famílias, cujas genealogias totalizaram 1.479 indivíduos, dos quais 163 apresentavam DA de provável etiologia genética. Observou-se número expressivo de casos com recorrência familiar e de casamentos consanguíneos ($F \geq 0,0156$), reforçando a hipótese de contribuição genética. (MANZOLI et al., 2013) Esses dados permitiram estimar a frequência da DA em Monte Santo em 3:1.000 indivíduos (MANZOLI et al., 2013), sendo esse índice superior aos apresentados na Bahia (1,7:1.000) e no Brasil (1,8:1.000). (IBGE, 2010)

O recrutamento inicial dos indivíduos com DA realizado com o auxílio dos ACS resultou em um grupo bastante heterogêneo: casos esporádicos ou casos familiares; indivíduos com DA pré-lingual ou pós-lingual; síndrômicos ou não síndrômicos. Para a investigação molecular, foi realizada triagem dos pacientes com perda bilateral, sugestivamente neurossensorial e não síndrômica, através de avaliação otorrinolaringológica e auditiva (imitanciometria). Dessa forma, os indivíduos que apresentavam indícios de DA condutiva, síndrômica ou com DA pós-lingual sem recorrência familiar não foram incluídos na investigação molecular.

Vinte e quatro pacientes avaliados por audiometria tonal limiar tiveram perda severa ou profunda. Três pacientes (12,5%) tiveram DA de grau severo, 4,2% (1/24) grau severo a profundo e 83,3% (20/24) DA profunda. As perdas foram observadas tanto na análise da via óssea como na via aérea, sugerindo DA neurossensorial em todos pacientes analisados. A avaliação do grau da DA em todos os indivíduos naquele momento foi limitada devido à logística, uma vez que os testes foram realizados em instituição de ensino de outra cidade, por não haver a estrutura necessária para sua realização no município. Os indivíduos avaliados foram protetizados, sendo que apenas em dois casos não houve recomendação para uso de aparelhos de amplificação sonora. Após a ação do projeto, as autoridades locais verificaram a necessidade da contratação de profissionais para melhor acompanhamento dos indivíduos com DA desse município e, hoje, o município conta com fonoaudiólogos que realizam atividades de atenção básica.

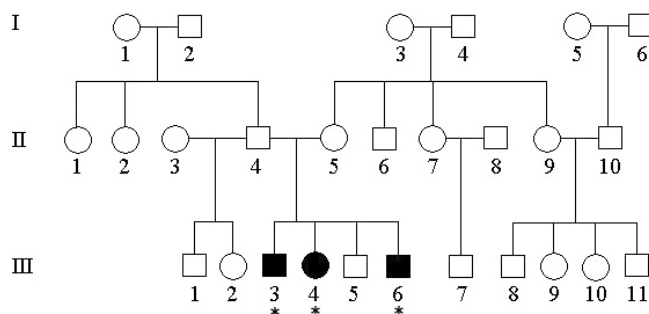
A investigação molecular inicial incluiu o estudo completo do gene *GJB2*, das mutações del (*GJB6*-13S1830) e del (*GJB6*-D13S1854) no gene *GJB6* e da mutação m.1555A>G no gene mitocondrial *MT-RNR1*. A avaliação molecular seguiu com a investigação de mutações por sequenciamento de nova geração em éxons de 180 genes, conhecidamente associados com DA genética ou candidatos a estarem envolvidos nesses casos.

Com a investigação inicial, foram detectadas apenas duas mutações patogênicas no gene *GJB2* (c.35delG e p.Arg75Gln), definindo a etiologia genética em 37% dos 81 indivíduos analisados. Até o momento, 26 dos indivíduos sem mutação identificada na análise molecular inicial foram analisados por sequenciamento de nova geração, descrita previamente, e foi possível identificar mutação em 57,7% destes. Em 50% dos indivíduos a mutação ocorreu no gene *MYO15A*; em 3,8% no gene *ESRRB*; e em outros 3,8%, no gene *OTOF*.

O gene *GJB2*, que foi o gene que mais contribuiu para os casos de DA em Monte Santo, está localizado no cromossomo 13 (13q12) e codifica uma proteína de 226 aminoácidos, denominada conexina 26 (Cx26). (LEE et al., 1992) As conexinas (Cx) são proteínas que compõem os canais das junções *gap* (junções comunicantes do tipo fenda). Elas são responsáveis pela comunicação direta entre células adjacentes, possibilitando trocas de eletrólitos, mensageiros secundários e metabólitos do citoplasma de uma célula para outra e, por isso, têm papel fundamental em muitos processos biológicos importantes, incluindo o desenvolvimento cardíaco, a fertilidade, o sistema

imunológico e a sinalização elétrica no sistema nervoso. (HARRIS, 2001; PFEILSTICKER et al., 2004) Na cóclea, as Cx possibilitam a reciclagem do potássio, processo importante na fisiologia da audição. A mutação c.35delG corresponde à deleção de uma guanina em uma sequência de 6 guaninas no gene *GJB2*, que leva ao término prematuro no 12º aminoácido da proteína Cx26. (CARRASQUILLO et al., 1997) A mutação p.R75Q corresponde à substituição do aminoácido arginina (Arg, R) por glutamina (Gln, Q) na posição 75 da Cx26. As Cx são proteínas que têm quatro domínios transmembrânicos. (KELSELL; DI; HOUSEMAN, 2001) O terminal carboxila e o terminal amino, bem como a alça entre o segundo e o terceiro domínio transmembrânico, são citoplasmáticos. (RABIONET et al., 2002)

A c.35delG foi a mutação mais frequente em Monte Santo, sendo encontrada em 24,7% dos indivíduos com DA e padrão de herança autossômico recessivo (Figura 2), e a mutação p.Arg75Gln foi detectada em indivíduos de uma mesma família com padrão herança autossômico dominante (Figura 3). (MANZOLI et al., 2013)



* Indivíduos analisados

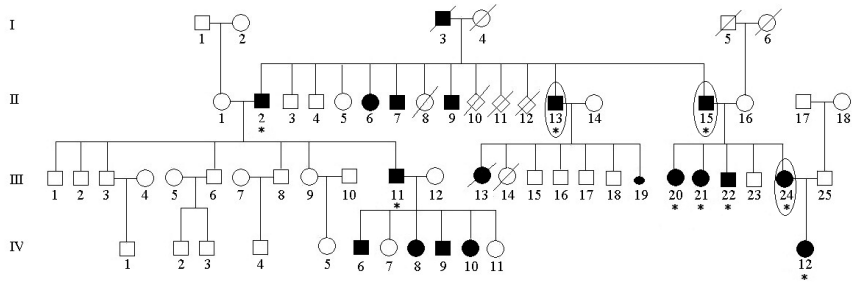
Figura 2. Exemplo de uma família com SHNS recessiva causada por mutação c.35delG no gene *GJB2* em homozigose

Fonte: elaborada pela autora.

A frequência de homozigotos para c.35delG (24,1%) (MANZOLI et al., 2013) foi significativamente maior do que em outros lugares no Brasil, onde as frequências variaram de 0% a 15,2% (BATISSOCO et al., 2009; CORDEIRO-SILVA et al., 2011; MELO et al., 2014; MOREIRA et al., 2015; OLIVEIRA et al., 2007), e em diversas populações do mundo, com frequências variando de 0% a 18%. (AL-QAHTANI et al., 2010; BAYSAL et al.,

2008; BAZAZZADEGAN et al., 2012; BONYADI et al., 2009; DAI; YU; HAN, 2009; DAVARNIA et al., 2012; KABAHUMA et al., 2011; MENENDEZ et al., 2012; POSUKH et al., 2005; PRIMIGNANI et al., 2009; ROUX et al., 2004; XIAO; XIE, 2004) No entanto, foi menor do que na Croácia, Itália e Bulgária, onde, respectivamente, 25,4%, 30,2% e 39,2% dos indivíduos afetados eram homozigotos para a mutação c.35delG. (MEDICA et al., 2005; MURGIA et al., 1999; POPOVA et al., 2012) Essa diferença da frequência de homozigotos provavelmente ocorre devido à frequência da mutação e ao padrão de casamento e composição genética da população. Gasparini e demais autores (2000) sugerem origem única para a mutação c.35delG na Europa ou no Médio Oriente. Como abordado em capítulos anteriores, a população de Monte Santo possui forte contribuição europeia, justificando a elevada frequência dessa mutação nos pacientes com DA recessiva.

A mutação p.Arg75Gln tem sido descrita em casos de DA associados com queratodermia palmoplantar. (FELDMANN et al., 2005; UYGUNER et al., 2002) Em Monte Santo, essa mutação foi encontrada em dez membros de uma família (Figura 5), três dos quais apresentavam queratodermia palmoplantar. Essa mutação foi descrita na Turquia, Taiwan, França, em uma família de origem russa e em um paciente entre 207 analisados no Brasil. (FELDMANN et al., 2005; HWA et al., 2003; OLIVEIRA et al., 2007; POSUKH et al., 2005; UYGUNER et al., 2002)

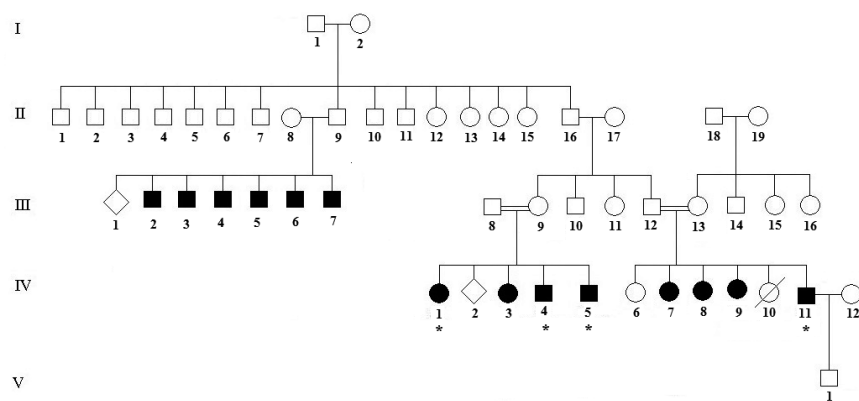


* Indivíduos analisados

Figura 3. Heredograma de família com SHNS autossômica dominante causada pela mutação p.Arg75Gln no gene *GJB2*. Os indivíduos com DA e queratodermia palmoplantar estão circulados

Fonte: elaborada pela autora.

O segundo gene que mais contribuiu para os casos de DA em Monte Santo foi o *MYO15A* (MIM #600316). Quatro mutações diferentes foram encontradas nesse gene (p.Val1400Met; p.Asp1663Asn; c.5212-51C>T; e p.Arg2728Cys) em indivíduos com DA e padrão de herança autossômico recessivo, sendo a mutação p.Asp1663Asn a mais frequente (Figura 4). Ela ocorreu em homozigose em seis indivíduos e em heterozigose composta em dois indivíduos. Todos os indivíduos com essa mutação possuem mesmo haplótipo, indicando a influência do efeito fundador para a ocorrência dessa mutação na região.



* Indivíduos analisados

Figura 4. Heredograma de família com SHNS autossômica recessiva causada pela mutação p.Asp1663Asn no gene *MYO15A*
Fonte: elaborada pela autora.

Os resultados evidenciam a grande heterogeneidade genética da DA, em que, apesar da grande suspeita genética, apenas 55,5% das famílias tiveram essa etiologia definida. Portanto, os casos sem mutação detectada continuam sendo investigados para outros genes associados com DA.

Referências

AL-QAHTANI, M. H.; BAGHLAB, I.; CHAUDHARY, A. G. *et al.* Spectrum of GJB2 Mutations in a Cohort of Nonsyndromic Hearing Loss Cases from the Kingdom of Saudi Arabia. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers*, New Rochelle, v. 14, n. 1, p. 79-83, 2010.

- BALLANA, E.; VENTAYOL, M.; RABIONET, R. *et al.* Connexins and deafness Homepage. *Davinci*, [s. l.], 2019. Disponível em: <http://davinci.org.es/deafness>. Acesso em: 10 jul. 2019.
- BATISSOCO, A. C.; ABREU-SILVA, R. S.; BRAGA, M. C. *et al.* Prevalence of GJB2 (Connexin-26) and GJB6 (Connexin-30) Mutations in a Cohort of 300 Brazilian Hearing-Impaired Individuals: Implications for Diagnosis and Genetic Counseling. *Ear & Hearing*, Baltimore, v. 30, n. 1, p. 1-7, 2009.
- BAYSAL, E.; BAYAZIT, Y. A.; CEYLANER, S. *et al.* GJB2 and mitochondrial A155G gene mutations in nonsyndromic profound hearing loss and carrier frequencies in healthy individuals. *Journal of Genetics*, Bangalore, v. 87, n. 1, p. 53-57, 2008.
- BAZAZADEGAN, N.; NIKZAT, N.; FATTAHI, Z. *et al.* The spectrum of GJB2 mutations in the Iranian population with non-syndromic hearing loss – a twelve-year study. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, Amsterdam, v. 76, n. 8, p. 1164-1174, 2012.
- BITNER-GLINDZICZ, M. Hereditary deafness and phenotyping in humans. *British Medical Bulletin*, Edinburgh, v. 63, p. 73-94, 2002.
- BONYADI, M.; ESMAEILI, M.; ABHARI, M. *et al.* Mutation Analysis of Familial GJB2-Related Deafness in Iranian Azeri Turkish Patients. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers*, New Rochelle, v. 13, n. 5, p. 689-692, 2009.
- BRASIL. Ministério da Saúde. *Diretrizes da atenção triagem auditiva neonatal*. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2012. Disponível em: http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_triagem_auditiva_neonatal.pdf. Acesso em: 4 dez. 2019.
- CARRASQUILLO, M. M.; ZLOTOGORA, J.; BARGES, S. *et al.* Two different connexin 26 mutations in an inbred kindred segregating non-syndromic recessive deafness: implications for genetic studies in isolated populations. *Human Molecular Genetics*, Oxford, v. 6, n. 12, p. 2163-2172, 1997.
- CORDEIRO-SILVA, M. F.; BARBOSA, A.; SANTIAGO, M. *et al.* Mutation analysis of GJB2 and GJB6 genes in Southeastern Brazilians with hereditary nonsyndromic deafness. *Molecular Biology Reports*, Dordrecht, v. 38, n. 2, p. 1309-1313, 2011.

- CZECHOWICZ, J. A.; MESSNER, A. H.; ALARCON-MATUTTI, E. *et al.* Hearing impairment and poverty: The epidemiology of ear disease in Peruvian schoolchildren. *Otolaryngology–Head and Neck Surgery*, Chicago, v. 142, n. 2, p. 272-277, 2010.
- DAI, P.; YU, F.; HAN, B. GJB2 mutation spectrum in 2063 Chinese patients with nonsyndromic hearing impairment. *Journal of Translational Medicine*, v. 7, n. 1, p. 1-12, 2009.
- DAVARNIA, B.; BABANEJAD, M.; FATTAHI, Z. *et al.* Spectrum of GJB2 (Cx26) gene mutations in Iranian Azeri patients with nonsyndromic autosomal recessive hearing loss. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, Amsterdam, v. 76, n. 2, p. 268-271, 2012.
- DAVIS, H.; SILVERMANN, R. S. *Hearing and Deafness*. New York: Holt, Rinehart and Winston, 1970.
- DROR, A.A; AVRAHAM, K. B. Hearing impairment: a panoply of genes and functions. *Neuron*, New York, v. 68, n. 2, p. 293-308, 2010.
- ESTIVILL, X.; FORTINA, P.; SURREY, S. *et al.* Connexin-26 mutations in sporadic and inherited sensorineural deafness. *Lancet*, London, v. 351, n. 9100, p. 394-398, 1998.
- FELDMANN, D.; DENOYELLE, F.; BLONS, H. *et al.* The GJB2 mutation R75Q can cause nonsyndromic hearing loss DFNA3 or hereditary palmoplantar keratoderma with deafness. *American Journal of Medical Genetics: Part A*, Hoboken, v. 137, p. 225-227, 2005.
- FRIEDMAN, L. M.; AVRAHAM, K. MicroRNAs and epigenetic regulation in the mammalian inner ear: implications for deafness. *Mammalian Genome*, New York, v. 20, n. 9, p. 581-603, 2009.
- FUSE, Y.; DOI, K.; HASEGAWA, T. *et al.* Three novel connexin26 gene mutations in autosomal recessive non-syndromic deafness. *Neuroreport*, Oxford, v. 10, p. 1853-1857, 1999.
- GASPARINI, P.; RABIONET, R.; BARBUJANI, G. *et al.* The genetic analysis consortium of GJB2 35DELG: high carrier frequency of the 35delG deafness mutation in European populations. *European Journal of Human Genetics*, Basel, v. 8, n. 1, p. 19-23, 2000.

- GREEN, G. E.; SCOTT D. A.; MCDONALD, J. M. *et al.* Carrier rates in the Midwestern United States for GJB2 mutations causing inherited deafness. *Journal of the American Medical Association*, Chicago, v. 281, n. 23, p. 2211-2216, 1999.
- GUYTON, A. C. *Fisiologia humana*. 6. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1988.
- GUYTON, A. C. *Tratado de fisiologia médica*. 6. ed. Rio de Janeiro: Interamericana, 1984.
- HARRIS, A. L. Emerging issues of connexin channels: biophysics fills the gap. *Quarterly Reviews of Biophysics*, Cambridge, v. 34, n. 3, p. 325-472, 2001.
- HWA, H. L.; KO, T. M.; HSU, C. J. *et al.* Mutation spectrum of the connexin 26 (GJB2) gene in Taiwanese patients with prelingual deafness. *Genetics in Medicine*, London, v. 5, n. 3, p. 161-165, 2003.
- IBGE. Censo de 2000. IBGE, Brasília, DF, [2010]. Disponível em: <http://www.ibge.gov.br/censo/default.php>. Acesso em: 10 maio 2010.
- KABAHUMA, R. I.; OUYANG, X.; DU, L. L. *et al.* Absence of GJB2 gene mutations, the GJB6 deletion (GJB6-D13S1830) and four common mitochondrial mutations in nonsyndromic genetic hearing loss in a South African population. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, Amsterdam, v. 75, n. 5, p. 611-617, 2011.
- KELSELL, D. P.; DI, W. L.; HOUSEMAN, M. J. Connexin Mutations in Skin Disease and Hearing Loss. *American Journal of Human Genetics*, Chicago, v. 68, n. 3, p. 559-568, 2001.
- KUDO, T.; IKEDA, K.; KURE, S. *et al.* Novel mutations in the connexin 26 gene responsible for childhood deafness in the Japanese population. *American Journal of Medical Genetics*, New York, v. 90, n. 2, p. 141-145, 2000.
- LEE, S. W.; TOMASETTO, C.; PAUL, D. *et al.* Transcriptional downregulation of gap-junction proteins blocks junctional communication in human mammary tumor cell lines. *Journal of Cell Biology*, New York, v. 118, n. 5, p. 1213-1221, 1992.
- LOPES-FILHO, O. Deficiência auditiva. In: LOPES-FILHO, O. *Tratado de fonoaudiologia*. São Paulo: Roca, 1997. p. 3-24.

- MANZOLI, G.; ABE-SANDES, K.; BITTLES, A. H. *et al.* Non-syndromic hearing impairment in a multi-ethnic population of Northeastern Brazil. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, Amsterdam, v. 77, n. 7, p. 1077-1082, 2013.
- MARRES, H. A. Congenital abnormalities of the inner ear. *In*: LUDMAN, H.; WRIGHT, T.; MAWSON, S. R. (ed.). *Diseases of the Ear*. London: Oxford University Press, 1998. p. 288-296.
- MEDICA, I.; RUDOLF, G.; BALABAN, M. *et al.* C.35delG/ GJB2 and del (GJB6-D13S1830) mutations in Croatians with prelingual non-syndromic hearing impairment. *BMC Ear, Nose and Throat Disorders*, London, v. 5, n. 1, p. 11, 2005.
- MELO, U. S.; SANTOS, S.; CAVALCANTI, H. G. *et al.* Strategies for genetic study of hearing loss in the Brazilian northeastern region. *International Journal of Molecular Epidemiology*, Madison, v. 1, n. 5, p. 11-21, 2014.
- MENENDEZ, I.; HERNÁNDEZ-ZAMORA, E.; SIRMACI, A. *et al.* Unique spectrum of GJB2 mutations in Mexico. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, Amsterdam, v. 76, n. 11, p. 1678-1680, 2012.
- MENEZES, P. L.; CALDAS NETO, S.; MOTTA, M. A. *Biofísica da audição*. São Paulo: Lovise, 2005.
- MOREIRA, D.; SILVA, D.; LOPEZ, P. *et al.* Screening of Connexin 26 in Nonsyndromic Hearing Loss. *International Archives of Otorhinolaryngology*, São Paulo, v. 19, n. 1, p. 30-33, 2015.
- MORELL, R. J.; KIM, H. J.; HOOD, L. J. *et al.* Mutations in the connexin 26 gene (GJB2) among Ashkenazi Jews with nonsyndromic recessive deafness. *New England Journal of Medicine*, Boston, v. 339, n. 21, p. 1500-1505, 1998.
- MUNHOZ, M. S. L.; CAOVILLA, H. H.; SILVA, M. L. G. *et al.* *Audiologia Clínica*. São Paulo: Atheneu, 2003.
- MURGIA, A.; ORZAN, E.; POLLI, R. *et al.* Cx26 deafness: mutation analysis and clinical variability. *Journal of Medical Genetics*, London, v. 36, n. 11, p. 829-832, 1999.
- NCHAM. Logan, 2012. Disponível em: <http://www.infanthearing.org/>. Acesso em: 28 set. 2012.

- OLIVEIRA, C. A.; ALEXANDRINO, F.; CHRISTIANI, T. V. *et al.* Molecular Genetics Study of Deafness in Brazil: 8-year experience. *American Journal of Medical Genetics: Part A*, Hoboken, v. 143, n. 14, p. 1574-1579, 2007.
- ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE. *CID10: classificação estatística internacional de doenças e problemas relacionados à saúde*. Brasília, DF: Organização Mundial da Saúde, 1997.
- PFEILSTICKER, L. N.; STOLE, G.; SARTORATO, E. L. *et al.* A investigação genética na surdez hereditária não sindrômica. *Revista Brasileira de Otorrinolaringologia*, São Paulo, v. 70, n. 2, p. 181-186, 2004.
- POPOVA, D. P.; KANEVA, R.; VARBANOVA, S. *et al.* Prevalence of GJB2 mutations in patients with severe to profound congenital nonsyndromic sensorineural hearing loss in Bulgarian population. *European Archives of Oto-Rhino-Laryngology*, Berlin, v. 269, n. 6, p. 1589-1592, 2012.
- POSUKH, O.; PALLARES-RUIZ, N.; TADINOVA, V. *et al.* First molecular screening of deafness in the Altai Republic population. *BMC Medical Genetics*, London, v. 6, n. 12, p. 12, 2005.
- PRIMIGNANI, P.; TROTTA, L.; CASTORINA, P. *et al.* Analysis of the GJB2 and GJB6 Genes in Italian Patients with Nonsyndromic Hearing Loss: Frequencies, Novel Mutations, Genotypes, and Degree of Hearing Loss. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers*, New Rochelle, v. 13, n. 2, 2009.
- RABIONET, R.; LÓPEZ-BIGAS, N.; ARBONÈS, M. L. *et al.* Connexin mutations in hearing loss, dermatological and neurological disorders. *Trends in Molecular Medicine*, Amsterdam, v. 8, n. 5, p. 205-212, 2002.
- ROUX, A. F.; PALLARES-RUIZ, N.; VIELLE, A. *et al.* Molecular epidemiology of DFNB1 deafness in France. *BMC Medical Genetics*, London, v. 5, n. 5, p. 5, 2004.
- SCHRIJVER, I. Hereditary Non-Syndromic Sensorineural Hearing Loss: transforming silence to sound. *Journal of Molecular Diagnostics*, Bethesda, v. 6, n. 4, p. 275-284, 2004.
- SKVORAK, G. A. B.; MORTON, C. C. Genetic causes of nonsyndromic hearing loss. *Current Opinion in Pediatrics*, Philadelphia, v. 11, n. 6, p. 551-557, 1999.
- UYGUNER, O.; TUKEL, T.; BAYKAL, C. *et al.* The novel R75Q mutation in the GJB2 gene causes autosomal dominant hearing loss and palmoplantar keratoderma in a Turkish family. *Clinical Genetics*, Copenhagen, v. 62, n. 4, p. 306-309, 2002.

VAN CAMP, G.; SMITH, R. *Hereditary Hearing Loss Homepage*, [s. l.], [20--]. Disponível em: <http://hereditaryhearingloss.org/>. Acesso em: maio 2019.

VAN LAER, L.; CRYNS, K.; SMITH, R. J. *et al.* Nonsyndromic hearing loss. *Ear & Hearing*, Baltimore, v. 24, n. 4, p. 275-288, 2003.

XIAO, Z. A.; XIE, D. H. GJB2 (Cx26) gene mutations in Chinese patients with congenital sensorineural deafness and a report of one novel mutation. Chinese. *Medical Journal*, Toronto, v. 12, n. 117, p. 1797-1801, 2004.

Deficiência intelectual

Isabella Queiroz

Deficiência intelectual: uma breve conceituação

A Deficiência Intelectual (DI) sofreu, historicamente, mudanças terminológicas e conceituais, já tendo sido definida como: oligofrenia, atraso mental, retardo mental, deficiência mental, entre outras nomenclaturas. O vocábulo “deficiência intelectual” é utilizado desde 1995, e, para Sasaki (2005), essa é uma expressão que circunscreve com mais precisão a questão da deficiência, porque, ao restringi-la ao âmbito do intelecto, garante que sua abrangência não se refira ao funcionamento da mente em toda a sua dimensão.

Segundo o *Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais* (DSM-V), DI “é um transtorno com início no período de desenvolvimento que inclui déficits funcionais, tanto intelectuais quanto adaptativos, nos domínios conceitual, social e prático”. (AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION, 2014)

De acordo com o DSM-V, o funcionamento intelectual é definido como uma habilidade mental geral que abarca: raciocínio, pensamento abstrato, resolução de problemas, planejamento, compreensão de ideias complexas, julgamento, aprendizado acadêmico e aprendizado a partir da experiência. (AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION, 2014)

Essa definição envolve três domínios que determinarão o quanto um indivíduo consegue lidar bem com distintos comportamentos adaptativos:

domínio conceitual, social e prático. Cada um desses comportamentos adaptativos relaciona-se com distintas habilidades:

Quadro 1. Comportamentos adaptativos

Domínio	Aquisições
Conceitual	Habilidades utilizadas para resolver problemas nas áreas de linguagem, leitura, escrita, matemática, raciocínio, conhecimento e memória.
Social	Consciência das capacidades de fazer e manter amizades e capacidades de autorregulação.
Prático	Envolve aprendizagem e autogestão em áreas como cuidados pessoais, responsabilidades no trabalho, gestão de dinheiro, recreação, autocontrole comportamental e capacidade organizadora de tarefas escolares e de trabalho.

Fonte: adaptado de American Psychiatric Association (2014).

Conforme preconizado pelo DSM-V, devem-se adotar como pontos fundamentais para diagnóstico de DI os seguintes critérios: QI abaixo de 70, funcionamento adaptativo com indicativo de importantes limitações em, minimamente, duas das áreas de habilidades descritas (comunicação, vida doméstica, autocuidados, habilidades sociais/interpessoais, autossuficiência, uso de recursos comunitários, habilidades acadêmicas, lazer, trabalho, segurança e saúde); por fim, o último critério a ser adotado é que esse diagnóstico deve ocorrer antes dos 18 anos (na DI os sintomas de um indivíduo devem começar a se manifestar durante o período de desenvolvimento e são diagnosticados com base na gravidade dos déficits do funcionamento adaptativo). Um único aspecto não se pode constituir em indicativo de qualquer deficiência. (AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION, 2014)

Seguindo nessa direção, a lógica de estágios de desenvolvimento estanques a serem atingidos pelo indivíduo, sem que se considere o espaço sócio-histórico em que se encontra circunscrito, torna-se indevida, já que a limitação funcional vivenciada por essa pessoa pode ser relevante em um determinado contexto cultural e não acarretar impactos para a sua vida em outro. Assim, os indicadores de desenvolvimento galgados pelo indivíduo flutuam de acordo com as suas necessidades e com a sua cultura.

A expressão “Retardo Mental” (RM) ainda está em vigor pela Classificação Internacional de Doenças (CID-10), que descreve o RM leve, o RM moderado e o RM profundo.

A DI afeta de 2% a 3% de crianças e adultos no mundo todo e está presente em várias enfermidades adquiridas e hereditárias. O Brasil tem cerca de 209.890.967 habitantes, com projeção para 2019. (IBGE, 2015) Levantou-se uma taxa de 2,6 milhões de indivíduos com DI (cerca de 1,4% da população residente no país). A Bahia participa com uma fatia elevada da população com esse quadro, somando um total de 211 mil pessoas. (IBGE, 2015)

Na faixa etária pediátrica, é a terceira condição neurológica mais prevalente depois da paralisia cerebral e da epilepsia, afetando 0,9% das crianças de 0 a 14 anos no Brasil. É importante salientar que as perturbações ou doenças mentais como autismo, neurose, esquizofrenia e psicose não são consideradas como DI, porém podem estar associadas a estes problemas. (IBGE, 2015)

As causas mais comuns de DI estão descritas no quadro a seguir.

Quadro 2. Causas comuns de DI

Categoria	Tipo	Exemplos
Pré-natal	Distúrbios cromossômicos	Estruturais e numéricos*; anormalidades submicroscópicas
	Desordens de único gene	Síndrome do X frágil; síndrome de Rett; erros inatos do metabolismo: galactosemia*; enilcetonúria*; hipotireoidismo*; doença de Tay-Sachs; outras síndromes dismórficas
	Outras condições genéticas	Malformações cerebrais – microcefalia genética, hidrocefalia e mielomeningocele*
	Influências ambientais adversas	Deficiências* de iodo e outros elementos; desnutrição grave na gravidez*; uso de substâncias* como álcool, nicotina e cocaína durante o início da gravidez; exposição* a produtos químicos; infecções maternas, como rubéola*, sífilis*, toxoplasmose, citomegalovírus e HIV*; outros, como a exposição excessiva à radiação* e incompatibilidade Rh*

Categoria	Tipo	Exemplos
Perinatal	Terceiro trimestre	Complicações da gravidez*; doenças* na mãe (doenças cardíacas e renais, diabetes); disfunção placentária
	Trabalho de parto	Prematuridade severa, muito baixo peso ao nascer, asfixia ao nascer; trauma de nascimento*
	Neonatal	Septicemia, icterícia grave*, hipoglicemia
Pós-natal (infância e adolescência)	Diversas	Infecções no cérebro; desnutrição grave e prolongada*; subestimulação severa*

*Definitivamente ou potencialmente evitáveis

Fonte: adaptado de Ke e Liu (2015).

As alterações genéticas podem ocorrer de forma esporádica, presentes em uma só pessoa do grupo familiar, ou ser hereditárias, com transmissão através das gerações da mesma família por diferentes mecanismos de herança. (NUSSBAUM; MCINNES; WILLARD, 2002) Várias pesquisas evidenciam que a etiologia genética ocorre em mais de 45% dos indivíduos com DI e que são de mais fácil diagnóstico nos casos sindrômicos, que cursam com outras comorbidades. (EUN; HAHN, 2015; MICHELSON et al., 2011; THURM et al., 2016; VIÑAS-JORNET et al., 2018)

CAPÍTULO 13 (PARTE II)

DI e transtorno mental em crianças e adolescentes tratadas em um Centro de Atenção Psicossocial (CAPS):

estudo exploratório

Brisa Reis

Isabella Queiroz

A partir de relatos de familiares de pacientes tratados no Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN)/Bahia, foram obtidas informações a respeito de indivíduos do município de Monte Santo com sinais de Fenilcetonúria (PKU) sem acompanhamento no referido serviço e matriculados no CAPS local. Paralelamente a esse fato, um dos Agentes Comunitários de Saúde (ACS) do município, graças aos conhecimentos adquiridos na capacitação desenvolvida por pesquisadores do projeto Genética no Sertão direcionada a esses profissionais de saúde, pôde levantar a hipótese de um caso de PKU não diagnosticado e acompanhado no referido centro. Sabia-se, ainda, de casos de crianças e adolescentes acompanhados nessa instituição com DI, sem que a etiologia houvesse sido identificada.

Esses fatos motivaram um estudo dos pacientes cadastrados no CAPS, uma vez que o Hipotireoidismo Congênito (HC) e a PKU com diagnóstico e tratamento tardios cursam com Atraso do Desenvolvimento Neuropsicomotor (ADNPM) e desenvolvem, nessas circunstâncias, a DI. Além disso, a

PKU cursa, em alguns casos, com autismo e com uma gama de sintomatologias passíveis de serem confundidas com outros transtornos mentais, como déficit de atenção, agressividade, irritabilidade e convulsões.

De 15 a 19 de novembro de 2010, foi realizado o primeiro levantamento dos prontuários no referido CAPS. Nesse primeiro trabalho, foram analisados 1.000 prontuários, no universo dos 2.400 existentes no período. O segundo levantamento, que deu continuidade ao trabalho, ocorreu de 26 a 29 de janeiro de 2012, e foram levantados 680 prontuários. Levantou-se o correspondente a 70%, no universo de 1.680 prontuários e, após análise destes, selecionou-se o total de 651 prontuários que atenderam aos critérios de investigação.

Quadro 3. CIDs correlatos à sintomatologia da PKU, investigados em prontuários do CAPS

Classificação do transtorno	CID	Especificação do transtorno
Classificação do transtorno	CID	Especificação do transtorno
Transtornos mentais orgânicos	F02 a F09	Demência em outras doenças classificadas em outra parte (F02); demência não especificada (F03); síndrome amnésica orgânica não induzida pelo álcool ou por outras substâncias psicoativas (F04); <i>delirium</i> não induzido pelo álcool ou por outras substâncias psicoativas (F05); outros transtornos mentais devidos a lesão e disfunção cerebral e a doença física (F06); transtornos de personalidade e do comportamento devidos a doença, a lesão e a disfunção cerebral (F07); transtorno mental orgânico ou sintomático não especificado (F09).
Esquizofrenia	F20	
Transtorno psicótico não identificado	F29	
Retardo mental	F70 a F79	Leve (F70); moderado (F71); grave (F72); profundo (F73); outro retardo mental (F78); não especificado (F79).

Classificação do transtorno	CID	Especificação do transtorno
Transtornos globais do desenvolvimento	F84	
Distúrbios de conduta	F91	

Fonte: elaborado pelas autoras.

Para estudo investigativo no CAPS de Monte Santo, optou-se por realizar a coleta de dados baseando-se, inicialmente, nos CID (Quadro 3) cujas sintomatologias fossem correlatas à PKU e ao HC. Assim, os prontuários foram selecionados com base nos aspectos clínicos correspondentes a essas patologias. Levantou-se, em relação à PKU, sintomas clínicos tais como: atraso global, comportamento agitado ou padrão autista, convulsões, comportamento agressivo ou autoagressivo, hiperatividade, entre outros, e DI (também abordado sob a nomenclatura de “retardo mental”, seguindo a orientação do CID-10 e coerente com as informações registradas nos prontuários). Com relação ao HC, foram levantados aspectos clínicos ADNPM, DI – que, como no caso da PKU, foi também abordado sob a nomenclatura de “retardo mental”, seguindo a orientação do CID-10 e coerente com as informações registradas nos prontuários –, entre outros.

Tabela 1. Descrição de CID encontrados em registros de pacientes atendidos no CAPS

Tipo de transtorno	CID	Criança	Adolescente	Adulto	Idoso	Total
Esquizofrenia	F0 a F09	3	1	32	3	39
Retardo mental	F20	0	2	51	5	58
Transtorno psicótico não especificado	F29	0	2	30	8	40
Transtorno mental orgânico	F70 a F79	11	23	136	9	179

Fonte: elaborada pelas autoras.

Como muitos pacientes não tinham registro de CID em seus prontuários, e sim descrição de sintomas, a equipe incluiu na lista de investigação sintomas correlatos aos de PKU e HC: atraso no desenvolvimento, RM, agitação psicomotora, padrão autista, irritabilidade, agressividade, nervosismo, psicose, distúrbio do comportamento, convulsão, epilepsia, ADNPM e dificuldade de aprendizagem. Embora muitos desses sintomas tenham um CID correspondente, a despeito de RM, psicose e autismo, optou-se por manter os registros de todas as informações tal como estavam no prontuário do paciente, para uma maior fidedignidade dos dados levantados no CAPS e veracidade da pesquisa, seguindo a forma dos registros nos prontuários.

Foram registradas na Tabela 2 todas as sintomatologias, conforme descritas no prontuário, desde que tenham atendido aos critérios da presente investigação. Vale ressaltar que em alguns casos o mesmo indivíduo possui mais de uma descrição sintomatológica; alguns indivíduos registrados na pesquisa não entraram na tabela, pois há prontuários com defasagem de informação, entre elas a data de nascimento.

Tabela 2. Sintomatologias correlatas a sintomas de PKU e HC descritas em prontuários no CAPS

Tipo de transtorno	Criança	Adolescente	Adulto	Idoso	Total
Autismo	2	2	0	0	4
Epilepsia	14	19	86	1	120
Agitação psicomotora	21	8	17	4	50
Distúrbio do comportamento	5	6	17	1	29
Distúrbio de aprendizagem	23	31	37	2	93
Distúrbio de linguagem	9	3	14	0	26
Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor	1	2	0	0	3
Agressividade	36	15	51	4	106

Tipo de transtorno	Criança	Adolescente	Adulto	Idoso	Total
Irritação	2		9	2	13
Transtorno do déficit de atenção com hiperatividade	1	2	2	0	5

Fonte: elaborada pelas autoras.

Entre as sintomatologias descritas, foi perceptível uma variedade de manifestações nas diferentes faixas etárias. Verificou-se que entre as crianças os sintomas mais frequentes foram de agressividade, agitação psicomotora, dificuldade de aprendizagem e nervosismo. A agressividade normalmente é descrita como autoagressiva e heteroagressiva, e a dificuldade de aprendizagem aparece em grande parte dos prontuários associada com o não aprendizado da escrita e da leitura. Ainda houve pacientes com relatos escritos de que não frequentam a escola. A hiperatividade, o ADNPM e a irritação foram as menos evidentes.

Entre os adolescentes, a prevalência de alguns sintomas coincidiu com as taxas encontradas na categoria relativa às crianças, tais como agressividade e dificuldade de aprendizagem. Porém, a epilepsia já surge com maior expressão. Os CID referentes a RM, F70 a F79, foram os mais diagnosticados, seguidos por esquizofrenia e transtorno psicótico não identificado. Houve também dois casos de Transtorno do Déficit de Atenção com Hiperatividade (TDAH) e de autismo. A socialização, a escolaridade e o aprendizado foram os fatores mais relatados nos prontuários destes pacientes.

Entre os adultos, os quadros mais expressivos foram: epilepsia, agressividade, dificuldade de aprendizagem e de distúrbio de comportamento, sendo, portanto, estas as áreas de destaque. Vale ressaltar que o RM é um CID muito frequente e que F29 também já ganha expressão. Não houve diagnóstico de autismo nem de ADNPM. A prevalência dos quadros estudados entre os idosos correspondeu à menor do universo estudado. Nessa faixa etária, o RM (CID-10) apareceu em maior número, tanto quanto o transtorno psicótico não especificado, que também apareceu em taxas mais elevadas que a totalidade de pacientes. A não orientação no tempo e

no espaço foi bastante presente nas descrições dos prontuários desses pacientes (Tabela 2).

Foi possível observar, após esses levantamentos, que não existe uma intervenção específica direcionada para crianças e adolescentes no CAPS de Monte Santo, embora as características da população justifiquem a implantação de um CAPS. (BRASIL, 2002) O investimento e o olhar singularizado para a saúde mental infantojuvenil aconteceram tardiamente dentro do campo da saúde mental e das políticas públicas em saúde. Dessa forma, instâncias privadas e filantrópicas foram as primeiras na sociedade a atender à demanda emergente de crianças e adolescentes em sofrimento psíquico, em função de transtornos mentais (AMARANTE, 2007), porém o Estado é responsável pelo direito à vida e à saúde da população de crianças e adolescentes, conforme estabelecido na Constituição de 1988 e no Estatuto da Criança e do Adolescente. (BRASIL, 1990)

Para além de uma carência em termos estruturais do CAPS, há uma prática que não considera o perfil dessa população, bem como suas especificidades. A complexidade da saúde mental na região de Monte Santo aponta para uma relação à alta prevalência já verificada de algumas doenças genéticas raras, como a PKU, quando comparadas à literatura, que se não forem tratadas precocemente gerarão DI. Por isso, a interface entre doenças genéticas e os quadros relativos à saúde mental precisam ser mais valorizadas no âmbito do cuidado, especialmente em Monte Santo, que conta com uma caracterização histórica populacional bastante específica.

Diante da alta frequência de DI em Monte Santo, comparada à prevalência na população brasileira, torna-se fundamental ampliar esse estudo para além da realidade do CAPS.

CAPÍTULO 13 (PARTE III)

Do CAPS ao Programa de Saúde da Família:

reflexões sobre o estudo investigativo das etiologias e dos fatores de riscos para DI

Aruanã Fontes

Paula Brito

Jéssica Fernandes

Diante dos dados do estudo exploratório realizado no CAPS e pelo fato de Monte Santo evidenciar a presença de variadas condições clínicas de etiologia genética que cursam com DI, tais como PKU, devido, principalmente, às altas taxas de consanguinidade e endogamia (AMORIM et al., 2005; COSTA-MOTTA et al., 2014), tornou-se necessário ampliar a investigação etiológica e de fatores de risco para DI nessa população, que foi contemplada no projeto “Censo Genética no Sertão: epidemiologia clássica molecular de doenças genéticas no município de Monte Santo-BA”.

A investigação da DI, nesse projeto, foi feita no contexto do Programa de Saúde da Família (PSF) através de três estratégias de busca: utilização de questionário desenvolvido pelo grupo de pesquisa denominado ficha A-GEN, aplicada pelos ACS para rastrear indivíduos suspeitos de apresentarem DI; realização de busca ativa de casos suspeitos indicados por profissionais de saúde e educação do município, previamente treinados no reconhecimento de sinais e sintomas clínicos de DI, além da revisão

de prontuários do CAPS, selecionando casos a partir do CID para DI (F70 – F79). A ficha A-GEN foi elaborada para ser aplicada em um estudo observacional descritivo e analítico, realizado em corte transversal, em que foram pesquisadas doenças genéticas de famílias cadastradas nas 17 Equipes de Saúde da Família (ESF).

Foram avaliados clinicamente 357 casos apontados como suspeitos de DI em três mutirões de saúde ocorridos em julho de 2015, junho de 2016 e dezembro de 2017. A averiguação da suspeita foi realizada através de avaliação psicológica, e os casos com suspeita mantida foram avaliados por médicos geneticistas para confirmar a etiologia genética, através de um fluxograma elaborado para investigação laboratorial envolvendo testes citomoleculares (Figura 1) e metabólicos (Figura 2).

Na avaliação clínica, notou-se que a consanguinidade parental e história familiar positiva foram bastante recorrentes: 37,9% e 50%, respectivamente. Diversos trabalhos já demonstraram que países com alta taxa de consanguinidade apresentam prevalência elevada de DI e associação entre ambas. (JAZAYERI; SABERI; SOLEYMANZADEH, 2010; MADHAVAN; NARAYAN, 1991) Apenas 4% dos casos foram associados a causa ambiental, e 2,2% foram classificados como sindrômicos.

O fluxograma permitiu concluir diagnóstico de doença metabólica em três indivíduos a partir da dosagem alterada da fenilalanina (Phe), confirmando a presença de PKU. A primeira paciente, de 19 anos, apresentava sintomas psiquiátricos, como agressividade e automutilação. Havia relato de quatro tios com história familiar de DI. Seus pais são primos de primeiro grau. Já a segunda paciente, também com 19 anos, com pais consanguíneos, e com história familiar de DI em três parentes, incluindo a mãe e dois irmãos com grau de parentesco apenas por parte da mãe. E, finalmente, a terceira paciente, com 52 anos, apresentava DI e epilepsia. Pais eram consanguíneos e havia relato de dois outros casos na família (sobrinho e prima) previamente diagnosticados com PKU através da triagem neonatal; e de três irmãos com sintomas semelhantes aos da paciente, que morreram antes dos 30 anos e que não foram diagnosticados.

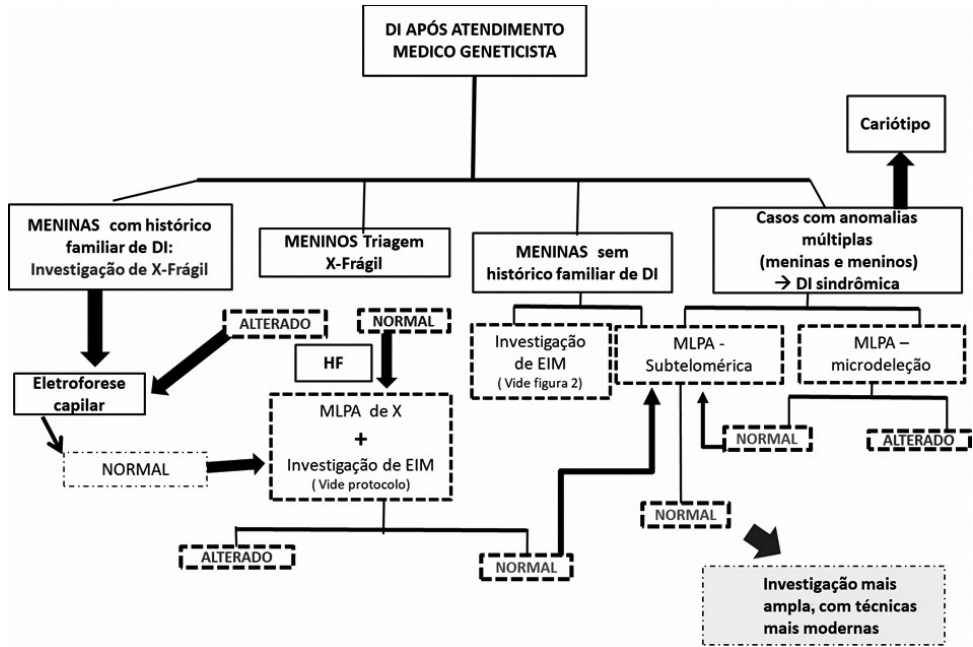


Figura 1. Fluxograma de investigação laboratorial para testes citomoleculares
 Fonte: elaborada pelas autoras.

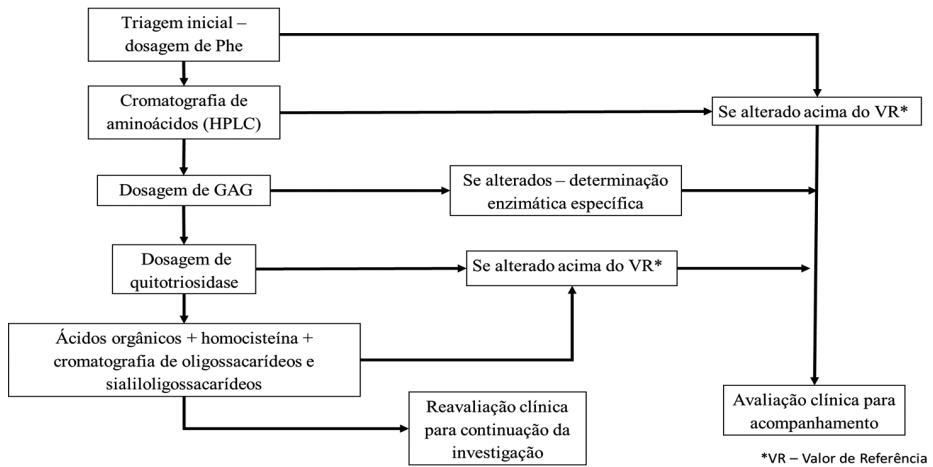


Figura 2. Fluxograma de investigação laboratorial para testes metabólicos
 Fonte: elaborada pelas autoras.

A PKU é associada a DI e tem elevada frequência em Monte Santo, o que explica porque na amostra selecionada desta pesquisa esse erro metabólico foi mais encontrado. Diante disso, é importante salientar a necessidade de se investigar PKU nos casos de DI em Monte Santo, especialmente em indivíduos mais velhos que não foram submetidos a triagem neonatal, instituída no município apenas em 2001 (AMORIM et al., 2005), ou decorrentes de alguma eventual falha de cobertura do programa.

Além do diagnóstico de PKU, o fluxo de investigação para DI estabelecido pelo projeto, permitiu o diagnóstico de um caso da síndrome de deleção 22q11, confirmada por *Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification* (MLPA), também conhecida como síndrome de DiGeorge. O indivíduo apresentava QI baixo significativo identificado pela psicologia, além de atraso no desenvolvimento (em particular no atraso da linguagem), fenda palatina, surdez, problemas cardíacos, entre outras comorbidades identificadas pelo grupo de geneticistas, o que levou nossa investigação laboratorial a pesquisar por síndromes de microdeleções.

A síndrome de DiGeorge pode apresentar hipocalcemia neonatal, com tetania ou convulsões, devido à hipoplasia das glândulas paratireoides e à suscetibilidade a infecção devido a um déficit de células T, além de baixa estatura, dificuldade de aprendizagem leve a moderada, transtornos psiquiátricos e malformações cardíacas. As características clínicas mais raramente vistas incluem hipotireoidismo, fissura labial e surdez. (MCDONALD-MCGINN; ZACKAI, 2008) A deleção 22q11 é a mais comum, presente em 85% dos indivíduos, incluindo o *TBX1*, um gene considerado responsável por características tipicamente associadas, em particular anomalias cardíacas conotrunciais. (MCDONALD-MCGINN; ZACKAI, 2008)

A utilização de novas técnicas de diagnóstico, como a análise do exoma por sequenciamento de nova geração – *Next-Generation Sequencing* (NGS) – para DI isolada ou sindrômica e a hibridização genômica comparativa – *Comparative Genomic Hybridization* (CGH) – para as DI sindrômicas, proporciona análise mais abrangente, aumentando, em muitos casos, o rendimento no diagnóstico de doenças genéticas em pacientes com DI. (CARVALHO, 2016) Al-Shamsi e demais autores, em 2016, ao utilizarem NGS em indivíduos com DI, confirmaram o diagnóstico em 16% da amostra. Já Tarailo-Graovac e demais autores (2016) conseguiram um rendimento

maior utilizando NGS, ao separarem indivíduos com DI e comorbidades metabólicas, demonstrando, portanto, que ferramentas diagnósticas mais modernas devem ser usadas somente depois da obtenção da história pessoal e familiar detalhada, juntamente com o exame físico cuidadoso em busca de sinais específicos que podem direcionar a investigação. Diante disso, faz-se necessária uma investigação mais ampla na amostra selecionada por esta pesquisa, através da utilização de testes moleculares que permitam uma avaliação mais completa da etiologia genética, principalmente nos casos familiares.

A relevância da investigação de fatores genéticos associados à DI no município de Monte Santo vem se mostrando inquestionável. No caso da DI, adicionam-se a esses fatores características que configuram vulnerabilidade socioeconômica e podem aumentar a frequência desse e de outros transtornos do neurodesenvolvimento. Entre os casos avaliados, 80% apresentaram renda familiar menor que um salário mínimo, e a escolaridade dos pais foi baixa em toda a amostra, com predomínio de pais analfabetos.

Os resultados sobre fatores associados à frequência de DI indicaram que, em Monte Santo, a consanguinidade parental, avaliada por autorrelato, e o Nível Socioeconômico (NSE), associaram-se com a DI. No entanto, quando combinados com outros fatores de risco pré e perinatais, a presença de DI foi melhor explicada por estes, e o efeito da consanguinidade foi neutralizado. (FONTES, 2016) Nessa análise, o baixo peso ao nascer ganhou destaque como um fator de explicação isolado dos demais riscos perinatais.

Além de ressaltar o que aponta a literatura sobre NSE, consanguinidade e DI, os dados das investigações em Monte Santo sugerem que contextos acentuadamente vulneráveis socioeconomicamente, que englobam fatores de risco pré e perinatais frequentes, se sobressaem a indicadores genéticos quanto à interferência em limitações no desenvolvimento cognitivo. Observa-se, portanto, a importância do cuidado pré-natal e de políticas públicas voltadas ao cuidado materno e ao desenvolvimento infantil.

Para a confirmação do DI em Monte Santo, os testes de inteligência que mais se adequaram à realidade local foi o Teste Matrizes Progressivas de Raven (RAVEN, 2012) e o Teste Não Verbal de Inteligência SON-R 2^{1/2} -7. (LAROS et al., 2015) O contexto no município colocou em evidência as limitações na validação dos instrumentos psicológicos para avaliação da

inteligência e cognição no geral. Há escassez de normas para o contexto de cidades como Monte Santo, considerando as limitações cognitivas associadas à vulnerabilidade socioeconômica local e às especificidades da sua cultura. Nesse sentido, para investigação do diagnóstico de DI, foi necessária adaptação da avaliação psicológica, minimizando possíveis vieses e reduzindo a probabilidade de falsos positivos.

O segundo critério de diagnóstico da DI trata-se de atraso no funcionamento adaptativo, o qual pode ser acessado por observação ou aplicação de escalas e questionários. Ferreira e Munster (2015), em revisão de literatura nacional e internacional sobre avaliação do comportamento adaptativo em pessoas com DI, indicaram a Escala do Comportamento Adaptativo Vineland como a mais usada nos estudos, a qual está traduzida para língua portuguesa, mas não validada na população brasileira. Em revisão sobre instrumentos de avaliação do funcionamento adaptativo no Brasil, Ferreira e demais autores ([2015]) indicam que apenas o *core set* da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) para lombalgia foi validado. Além das limitações na disponibilidade de instrumentos, aqueles traduzidos, mas não validados, como a Vineland, mostraram-se inadequados para o contexto de Monte Santo. Os hábitos na região, principalmente em zona rural, onde se concentra a maioria da população, são relacionados a trabalhos braçais e agrícolas. De certa forma, o contexto apresentou baixa exigência de aplicação de conhecimentos acadêmicos nas atividades diárias e tem demandas diferentes de regiões metropolitanas. Por essa razão, foi construída entrevista para identificação do nível de funcionalidade, orientando-se em um questionário baseado em itens de diferentes escalas e que considerou as demandas do cotidiano de pessoas da cidade, principalmente da área rural. Assim, foram considerados dados, obtidos em entrevista, sobre desenvolvimento psicomotor e autocuidado para crianças, acrescentando informações sobre socialização e atividades de vida diária para adolescentes e questões laborais e independência na solução de problemas cotidianos para adultos. (FONTES, 2016)

No que se refere à avaliação do critério de déficit intelectual, considerando o alto índice de pessoas com baixo grau de instrução na cidade, segundo IBGE (2010), foram escolhidos testes não verbais que se associam à inteligência fluida, ou seja, à capacidade de raciocínio e à habilidade de resolver problemas

novos, as quais são menos dependentes da escolarização. (MCGREW, 2009) Além disso, foram criados materiais para composição de uma triagem neuropsicológica, com base no proposto por Mello e demais autores (2012), para aplicação no Censo. O critério para apoiar o diagnóstico foi uma pontuação aquém do esperado em tarefas associadas à inteligência fluida (desenho, habilidades visuoespaciais e memória de trabalho).

A experiência da avaliação psicológica trouxe à tona a reflexão da necessidade de normas locais para identificar, em uma distribuição psicométrica mais contextualizada, quais indivíduos situam-se, de fato, significativamente abaixo da faixa média para ser considerado déficit e, portanto, nos leva ao questionamento do que pode ser considerado como comprometimento cognitivo em amostras semelhantes. Questiona-se ainda a forma de avaliação de pacientes provenientes de locais semelhantes e que são tratados em outros contextos de forma a desconsiderar suas dessemelhanças e vulnerabilidades. Sabe-se que a avaliação psicológica clássica preza pela padronização de aplicação dos testes de forma neutra, parcial e pouco flexível. No entanto, abordagens qualitativas podem ajudar na diferenciação entre provenientes de contextos de baixa estimulação e que melhoram desempenho a partir da mediação daqueles que mantêm desempenho mesmo com auxílio, demonstrando que suas limitações são reflexos de seu nível real de desenvolvimento e de déficits cognitivos.

O entendimento do desenvolvimento cognitivo, segundo Vygotski (1991), embasa a importância da mediação e da interação com o meio. A teoria sócio-histórico-cultural desse autor pressupõe que o desenvolvimento mental no homem está vinculado às oportunidades e situações de aprendizagem, com a participação ativa do sujeito, e é mediado por sistemas simbólicos. A mediação permite que os processos psicológicos mais complexos se constituam pela apropriação dos meios históricos e culturalmente organizados de operação das informações. A capacidade de generalização e abstração permite aprendizados mais complexos do que a experiência concreta, é resultado da síntese que surge frente à interação do indivíduo e faz parte do desenvolvimento intelectual. (OLIVEIRA, 1997; VERONEZI; DAMASCENO; FERNANDES, 2005) À luz dos conceitos de Vygotski, considera-se que o contexto em que o avaliando está inserido é de extrema importância na investigação diagnóstica. Além disso, o uso de

mediação durante o processo avaliativo pode auxiliar na diferenciação de sujeitos que conseguem avançar diante de estimulação daqueles que não o fazem por limitações cognitivas.

Mesmo diante dos vieses no acesso ao nível de desenvolvimento dos participantes, os dados relatados nas pesquisas não descartam a importância de intervenções locais para estimulação de habilidades intelectuais e cognitivas em geral, considerando sua desvantagem comparada com outros contextos. Os pesquisadores do Censo doaram todos os instrumentos de avaliação elaborados para profissionais de psicologia que faziam parte do então Núcleo de Saúde da Família do município os quais passaram por capacitações ao longo do projeto para se tornarem aptos à utilização das técnicas após finalização do Censo, objetivando o aumento na identificação de casos que merecem terapias específicas. Nas pesquisas em Monte Santo, mais da metade dos indivíduos apresentaram atraso nos marcos neuropsicomotores, demonstrando, portanto, um marcador precoce importante associado à DI na amostra selecionada. O reconhecimento precoce desses achados pode facilitar a detecção precoce e, com isso, a intervenção. (SCHWARTZMAN; LEDERMAN, 2017) Ressalta-se a importância também de práticas estimuladoras para prevenção de comprometimento no desenvolvimento cognitivo.

Destaque-se que as reflexões, aqui descritas, sobre as conclusões e sobre limitações dos projetos foram construídas com base em uma amostra vulnerável não representativa da população, composta por usuários do Sistema Único de Saúde (SUS), de nível socioeconômico baixo e que apresentavam algum fator considerado suspeito de DI.

É importante destacar também que, além de Monte Santo apresentar fatores de risco para a DI, como nível socioeconômico baixo, existe um componente genético, que não foi encontrado pelos testes citomoleculares e metabólicos realizados pelo projeto, que também explica o aumento da frequência dessa patologia no município, dado comprovado pela frequência de DI encontrada em uma mesma família – mais de 50% dos casos tinham relato de outros casos semelhantes na família. Por isso, é importante continuar a investigação no município, utilizando testes moleculares que permitam uma avaliação mais completa da etiologia genética, principalmente nos casos familiares.

Referências

AL-SHAMSI, A.; HERTECANT, J. L.; SOUID, A. K. *et al.* Whole exome sequencing diagnosis of inborn errors of metabolism and other disorders in United Arab Emirates. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, London, v. 11, n. 94, 2016. Não paginado.

AMARANTE, P. *Saúde mental e atenção psicossocial*. 2. ed. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 2007.

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. *Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais: DSM-5*. 4. ed. Porto Alegre: Artmed, 2002.

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. *Manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais: DSM-5*. 5. ed. Porto Alegre: Artmed, 2014.

AMORIM, T.; GATTO, S. P. P.; BOA-SORTE, N. *et al.* Aspectos clínicos da fenilcetonúria em serviço de referência em triagem neonatal da Bahia. *Revista Brasileira Saúde Materno Infantil*, Recife, v. 5, n. 4, p. 457-462, 2005.

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE PSIQUIATRIA. *Diretrizes para um Modelo de Atenção Integral em Saúde Mental no Brasil*. Brasil: [s. n.], 2014.

BATTAGLIA, A.; CAREY, J. C. Diagnostic evaluation of developmental delay/mental retardation: an overview. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, Hoboken, v. 117, p. 3-14, 2003.

BERGEN, D. C. Effects of poverty on cognitive function: a hidden neurologic epidemic. *Neurology*, Minneapolis, v. 71, n. 6, p. 447-451, 2008.

BEVERVANÇO, R. B. Diferença entre deficiência Mental e Doença Mental e a atuação do Ministério Público: breves considerações acerca da diferença entre deficiência mental e doença mental e a atuação do Ministério Público. *MPPR*, Curitiba, [201-]. Disponível em: <http://www.pcd.mppr.mp.br/pagina-343.html>. Acesso em: 20 out. 2019.

BLACK, D. W.; GRANT, J. E. *Guia para o DSM-5: complemento essencial para o manual diagnóstico e estatístico de transtornos mentais*. Porto Alegre: Artmed, 2002.

BOA-SORTE, T. R. S. A. *Estudo de bases moleculares de Fenilcetonúria no Nordeste do Brasil*. 2010. Tese (Doutorado em Biotecnologia e Medicina Investigativa) – Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia em Saúde e Medicina Investigativa, Fundação Oswaldo Cruz, Salvador, 2010.

- BRASIL. [Constituição (1988)]. *Constituição do Brasil*: promulgada em 5 de outubro de 1988. Brasília, DF: Senado Federal, 1988.
- BRASIL. *Estatuto da Criança e do Adolescente*: lei nº 8069/90, 13 de julho de 1990. Brasília, DF: Senado Federal, 1990.
- BRASIL. Ministério da Saúde. *Caminhos para uma Política de Saúde Mental Infante-Juvenil*. 2. ed. Brasília, DF: Editora MS, 2005. (Série B, textos básicos em saúde).
- BRASIL. Ministério da Saúde. *Reforma psiquiátrica e política de saúde mental no Brasil*. Brasília, DF, 2005.
- BRASIL. Portaria nº 336, de 19 de fevereiro de 2002. Define e estabelece diretrizes para o funcionamento dos Centros de Atenção Psicossocial. *Diário Oficial da União*: seção 1, Brasília, DF, 20 fev. 2002.
- BRASIL. Secretaria Nacional de Promoção dos Direitos da Pessoa com Deficiência. *Cartilha do Censo 2010: pessoas com deficiência*. Brasília, DF: SNPDP, 2012. Disponível em: <http://www.pessoacomdeficiencia.gov.br/app/sites/default/files/publicacoes/cartilha-censo-2010-pessoas-com-deficiencia-reduzido.pdf>. Acesso em: 23 jun. 2019.
- CARVALHO, R. A. *Avaliação do método de sequenciamento de nova geração no diagnóstico genético de neoplasia endócrina múltipla tipo 1*. 2016. Dissertação (Mestrado em Ciências) – Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo, São Paulo, 2016.
- COSTA-MOTTA, F. M.; BENDER, F.; ACOSTA, A. X. *et al.* A Community-Based Study of Mucopolysaccharidosis Type VI in Brazil: the influence of founder effect, endogamy and consanguinity. *Human Heredity*, Basel, v. 77, n. 1-4, p. 189-196, 2014.
- COULTER, M. E.; MILLER, D. T.; HARRIS, D. J. *et al.* Chromosomal microarray testing influences medical management. *Genetics in Medicine*, London, v. 13, n. 9, p. 770-776, 2011.
- EUN, S. H.; HAHN, S. H. Metabolic evaluation of children with global developmental delay. *Korean Journal of Pediatrics*, Seoul, v. 58, n. 4, p. 117-122, 2015.
- FERREIRA, E. F.; MUNSTER, M. A. V. Métodos de avaliação do comportamento adaptativo em pessoas com deficiência intelectual: uma revisão de literatura. *Revista Educação Especial*, Santa Maria, v. 28, n. 51, p. 193-208, 2015.

FERREIRA, T. H. S.; HANAZUMI, A.; LOBO, F. S. *et al.* *Dificuldades de aprendizagem e retardo mental: estudo de caso.* [S. l.: s. n.], [2015]. Disponível em: <http://www.profala.com/arttf118.htm>. Acesso em: 20 out. 2019.

FONTES, A. M. M. *Consanguinidade e nível socioeconômico na investigação da Deficiência Intelectual em Monte Santo.* 2016. Dissertação (Mestrado em Medicina e Saúde) – Faculdade de Medicina, Universidade Federal da Bahia, Salvador, 2016.

HOLMES, S. D. *Psicologia dos transtornos mentais.* 2. ed. Porto Alegre: Artes Médicas, 1997.

IBGE. *Pesquisa Nacional de Saúde: 2013: ciclos de vida.* Rio de Janeiro: IBGE, 2015.

IBGE. *Pesquisa Nacional por Amostra de Domicílios 2009.* Rio de Janeiro: IBGE, 2010.

JAZAYERI, R.; SABERI, S. H.; SOLEYMANZADEH, M. Etiological characteristics of people with intellectual disability in Iran. *Neurosciences*, Riyadh, v. 15, n. 4, p. 258-261, 2010.

KE, X.; LIU, J. Deficiência Intelectual. In: REY, J. M. (ed.). *IACAPAP e-Textbook of Child and Adolescent Mental Health.* Genebra: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions, 2015.

LANGRIDGE, A. T.; GLASSON, E. M.; NASSAR, N. *et al.* Maternal conditions and perinatal characteristics associated with autism spectrum disorder and intellectual disability. *PLoS ONE*, Cambridge, v. 8, n. 1, 2013. Não paginado.

LAROS, J. A.; TELLEGEN, J. P.; KARINO, C. A. *et al.* *Teste não-verbal de inteligência.* São Paulo: Hogrefe-Cetepp, 2015.

MACHADO, T. M.; BOMFIM, T. F.; SOUZA, L. V. *et al.* Types of Marriages, Population Structure and Genetic Disease. *Journal of Biosocial Science*, Oxford, n. 25, p. 1-10, 2012.

MADHAVAN, T.; NARAYAN, J. Consanguinity and mental retardation. *Journal of Mental Deficiency Research*, Oxford, v. 35, p. 133-139, 1991.

MCDONALD-MCGINN, D. M.; ZACKAI, E. H. Genetic counseling for the 22q11.2 deletion. *Developmental Disabilities Research Reviews*, Oxford, v. 14, n. 1, p. 69-74, 2008.

- MCGREW, K. CHC theory and the human cognitive abilities project: Standing on the shoulders of the giants of psychometric intelligence research. *Intelligence*, New York, v. 37, n. 1, p. 1-10, 2009.
- MECCA, T. P.; DIAS, N. M.; REPPOLD, C. T. *et al.* Funcionamento Adaptativo: Panorama Nacional e Avaliação com o Adaptive Behavior Assessment System. *Psicologia: Teoria e Prática*, São Paulo, v. 17, n. 2, p. 107-122, 2015.
- MELLO, C. B.; BRUNONI, L. R. R.; PILLA, A. L. *et al.* A model for pediatric and neuropsychological screening assessment of children with learning disabilities. *Dementia e Neuropsychologia*, São Paulo, v. 6, n. 1, p. 18-28, 2012.
- MICHELSON, D. J.; SHEVELL, M. I.; SHERR, E. H. *et al.* Evidence report: genetic and metabolic testing on children with global developmental delay. *Neurology*, Minneapolis, v. 77, n. 17, p. 1629-1635, 2011.
- NUSSBAUM, R. L.; MCINNES, R. R.; WILLARD, H. F. *Thompson & Thompson: genética médica*. 6. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2002.
- OLIVEIRA, M. K. *Vygotsky: aprendizagem e desenvolvimento, um processo sócio-histórico*. São Paulo: Scipione, 1997.
- ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE. *CID-10: classificação estatística internacional de doenças e problemas relacionados à saúde*. São Paulo: Universidade de São Paulo, 1997. v. 1.
- ORIOLO, I. M.; CASTILLA, E. E.; CARVALHO, W. P. Inbreeding in a South-American newborn series. *Acta Anthropology*, [s. n.], v. 6, p. 45-55, 1982.
- RAVEN, J. C. *Matrizes Progressivas Escala Geral: manual*. 5. ed. Rio de Janeiro: Centro Editor de Psicologia Aplicada, 2012.
- SASSAKI, R. K. Atualizações semânticas na inclusão de pessoas: deficiência mental ou intelectual? doença ou transtorno mental?. *Revista Nacional de Reabilitação*, São Paulo, v. 9, n. 43, p. 9-10, 2005. Disponível em: <http://www.ppd.caop.mp.pr.gov.br/modules/conteudo/conteudo.php?conteudo=343>. Acesso em: 11 nov. 2019.
- SCHWARTZMAN, J. S.; LEDERMAN, V. R. G. Deficiência intelectual: causas e importância do diagnóstico e intervenção precoces. *Ciência da Informação/ Inclusão Social*, Brasília, DF, v. 10, n. 2, p. 17-27, 2017.

TARAILO-GRAOVAC, M.; SHYR, C.; ROSS, C. J. *et al.* Exome Sequencing and the Management of Neurometabolic Disorders. *The New England Journal of Medicine*, Boston, v. 374, n. 23, p. 2246-2255, 2016.

THURM, A.; HIMELSTEIN, D.; D'SOUZA, P. *et al.* Creatine transporter deficiency: screening of males characterization of a case. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, Hagerstown, v. 37, n. 4, p. 322-326, 2016.

TUCKER-DROB, E.; BRILEY, D. A.; HARDEN, K. P. Genetic and Environmental Influences on Cognition Across Development and Context. *Current Directions in Psychological Science*, Oxford, v. 22, n. 5, p. 349-355, 2013.

VERONEZI, R. J. B.; DAMASCENO, B. P.; FERNANDES, Y. B. Funções psicológicas superiores: origem social e natureza mediada. *Revista de Ciências Médicas*, Habana, v. 14, n. 6, p. 537-541, 2005.

VYGOTSKI, L. S. *A formação social da mente*. São Paulo: Martins Fontes, 1991.

VIÑAS-JORNET, M.; CASTILLO-ESTEBA, S.; BAENA, N. *et al.* High Incidence of Copy Number Variants in Adults with Intellectual Disability and Co-morbid Psychiatric Disorders. *Behavior Genetics*, New York, v. 48, n. 4, p. 323-336, 2018.

CAPÍTULO 13 (PARTE IV)

O espectro de alguns transtornos mentais no projeto Genética no Sertão: *perspectivas*

Milena Pereira Pondé

O trabalho clínico em psiquiatria implica a avaliação e a interpretação constantes do comportamento e da experiência subjetiva, levando-se em conta que existe uma ligação irreversível entre o comportamento, a subjetividade e a cultura. Cada fenômeno ou manifestação varia conforme os diversos doentes, não consistindo apenas no desenvolvimento mais ou menos pleno de uma característica, mas sim no fato que, dentro do mesmo desenvolvimento, todos os processos psíquicos têm modificações que decorrem em parte de individualidade diversa, em parte de várias alterações psíquicas, que podem ser as mais gerais. (JASPERS, 1985) Para Jaspers (1985), não existem unidades nosológicas em psicopatologia. Os quadros típicos de psicose, por exemplo, corresponderiam a um pequeno número de casos, enquanto a grande maioria reflete a multiplicidade e singularidade das doenças mentais. Kendler (2016) defende que as doenças psiquiátricas nascem de uma rede de causas, sintomas e signos e sugere que se enfatizem os “tipos psiquiátricos”, em oposição aos “tokens” de doenças psiquiátricas descritas nos manuais diagnósticos.

Existem particularidades das doenças psiquiátricas que as distinguem das outras doenças crônicas: o funcionamento relacional do homem se dá

no campo da subjetividade, e é nesse campo que o sofrimento psíquico se constitui, havendo uma complexa e constante interação entre predisposição genética (conformação cerebral, raça, gênero etc.) e fatores ambientais, que incluem exposições ambientais a agentes físico-químicos (pesticidas, poluentes ambientais etc.), estressores que vão de violência física (agressão sexual ou física) e psicológica (pais verbalmente agressivos, rejeição das figuras de apego, rejeição e violência em escola etc.), até violência/estresse gerado por fatores culturais (como etnia negra ou árabe em países ocidentais, homossexualidade, gênero etc.). (PONDÉ, 2018) Existem ainda fatores de proteção ambientais (alimentação, atividade física, relações afetivas, segurança econômica etc.) que interferem na relação entre a mente/cérebro e o ambiente. Todas essas interações são mediadas, atravessadas ou entrelaçadas pela subjetividade, que, por sua vez, é também composta e se compõe permanentemente pelos fatores ambientais e genéticos.

Genes ou fatores genéticos influenciam na manifestação clínica da depressão e de outras perturbações do humor, de modo que a expressão clínica dos transtornos do humor é bastante complexa, com diferentes formas de interações gene-ambiente e gene-gene, fazendo com que estudos de possíveis papéis etiopatogênicos sejam muito difíceis. (LESCH, 2004) Não existe evidência de relação causa e efeito direta entre a genética e as alterações de humor. Não foram identificadas especificidades etiológicas relacionadas a agentes genéticos nos transtornos de humor. Foi identificado um alelo curto do gene transportador da serotonina 5-HTTLPR, que está relacionado também a outros transtornos mentais, como o transtorno obsessivo-compulsivo. (CASPI et al., 2003; LEVINSON, 2006; LIN, 2007) Assim, os estudos indicam que os transtornos de humor não estão vinculados a um determinismo genético, mas a uma vulnerabilidade genética. A genética vulnerabiliza o indivíduo a esses quadros, e anomalias epigenéticas aumentam o risco de depressão. (ALMEIDA et al., 2005; CZESAK et al., 2008; DE VANNA; RIGAMONTI, 1992; REYNOLDS; CARNEY; TOONE, 1984; TSANKOVA et al., 2007) A condição da vulnerabilidade é ilustrada em algumas situações, a despeito da menor prevalência de depressão em alguns grupos isolados, quando comparados à sociedade ocidental. (AHMED; BHUGRA, 2006)

Em um estudo exploratório sobre a presença de transtorno mental, realizado em 2016, no povoado de Laginha, em Monte Santo, foram investigados

41 pacientes – três foram encontrados por busca ativa, um foi convocado por uma pesquisadora no campo de atuação e os demais foram identificados pela Ficha A-GEN, aplicada por agentes de saúde previamente treinados pela equipe do projeto.

A escuta dos relatos dos indivíduos investigados aponta para situações de perdas, de separação de diferentes ordens – como separação conjugal, morte de algum dos genitores, entrada em instituição de ensino –, como elementos deflagradores de adoecimento psíquico e de sofrimento psíquico. Verificou-se ainda uma grande quantidade de famílias disfuncionais. Além disso, foi frequente o relato e/ou a observação de transtornos e/ou dificuldades de aprendizagens em quase todos os casos, mesmo no relato de adultos, ao se referirem ao seu processo de desempenho escolar. Esses dados apontam para possíveis sinais, ainda na infância, de indicadores de questões psíquicas, tais como depressão e/ou psicoses.

Faremos a exposição de três famílias – destacadas entre os casos investigados na referida expedição –, com apresentações clínicas diferentes entre cada uma delas, mas muito semelhantes entre os membros das mesmas famílias. As variações clínicas nos membros da mesma família não indicam possibilidades de serem explicadas por experiências subjetivas distintas, devendo ser melhor elucidadas a partir de variações genéticas de uma mesma “doença”. Três grupos de avaliações, entre as muitas realizadas, serão aqui destacados: uma família com três crianças do sexo feminino, entre três e quatro anos; cinco adultos do sexo masculino, entre 45 e 60 anos; e oito crianças de ambos os sexos, com idade entre 4 e 19 anos. Em comum, todas tinham alguma doença mental aparente, mostrando ali algo inusitado: variações genéticas da doença mental, em indivíduos com carga genética parecida, certamente o mesmo pai e a mesma mãe, inclusive por compartilharem características físicas semelhantes.

A família das três crianças menores é composta por gêmeas univitelinas surdas. Essas crianças, apesar de não falarem, têm uma comunicação não verbal diversificada, apresentando gestos demonstrativos e com comunicação visual. A outra criança, que não é surda, apresenta pouca comunicação visual e verbal, apresentando sintomas de risco para autismo, embora seja capaz de simbolizações ao brincar. Mostrou-se agitada desde pequena, segundo relato da mãe.

A família das oito crianças é representada por características comuns a todos, ocorrendo em intensidade variada nos diferentes membros, havendo ainda características que distinguem mais alguns membros. Todas as crianças são hiperativas, movimentam-se muito pela sala, algumas bastante inquietas e outras agitadas. Todas são desinibidas, abordam os avaliadores com grande desenvoltura e falam bastante. Como os graus de desinibição são variáveis, um garoto aborda muito temas sexuais, com desinibição, insistência e inadequação. Uma garota bastante simpática e persuasiva faz desenhos carinhosos com o intuito claro de agradar as avaliadoras. Todos apresentam boa fluência verbal. Tecem comentários com facilidade em torno do assunto em pauta e apresentam desenhos com níveis de elaboração variados – algumas crianças mais do que outras. Impulsividade é outro traço comum: os mais impulsivos saem da sala, arremessam brinquedos e fazem ameaças, sendo muitas vezes difícil conter o ímpeto das crianças, destacadamente quando estão juntas. Algumas são irritáveis, ameaçadoras e opositoras, outras mais dóceis e persuasivas. Uma das crianças, a mais velha, não se adequa ao padrão dos outros: é mais desorganizada mentalmente, seu discurso não é tão conexo e não se engaja em atividades estruturadas. É tida como “maluca” pelos demais irmãos, pois o comportamento destoa: costuma sair correndo em atitudes aparentemente apragmáticas. Há relato da equipe de saúde local de que o irmão mais velho, que não veio à avaliação, é ainda “pior” do que ela, tanto que não pode ser contido para ser trazido para a avaliação. Uma avaliação mais detalhada dessas crianças deveria: realizar avaliação neuropsicológica de todos os membros, buscar genes suspeitos para hiperatividade e transtorno bipolar em todos os membros e observar como se distribuem.

A família dos cinco adultos do sexo masculino conta com dois mais velhos, que são capazes de trabalhar – o mais velho de todos inclusive desenvolve atividade laboral em São Paulo, como trabalhador braçal. Os três mais jovens falam pouquíssimo, sendo que um deles não se comunica em absoluto. Vivem em estado de intenso retraimento social e afetivo, mantendo-se desde indiferentes ao contato, até um contato distante. Além disso, apresentam lesões no rosto e corpo, semelhantes àquelas vistas em pessoas com neurofibromatose.

Algumas doenças psiquiátricas, como o autismo típico de Kanner, os quadros clássicos de esquizofrenia e transtorno bipolar, assim como as síndromes genéticas – síndrome de Down, síndrome de Rubinstein-Taybi etc. –, caracterizam-se por um suposto substrato biológico tão proeminente que o estar no mundo desses indivíduos é marcado de forma *sui generis* por esse substrato em todo o seu funcionamento adaptativo e subjetivo. No caso das síndromes genéticas, o substrato biológico é tido como claramente definido, enquanto na esquizofrenia, no transtorno bipolar e no autismo esse substrato é incerto, mas presumido.

Essas doenças têm estabilidade no tempo e no espaço, bem como apresentação clínica semelhante nos diferentes contextos socioculturais. Mesmo assim, os indivíduos que portam essas doenças apresentam-se de forma individualizada, com matizes de adaptação social muito variáveis, a depender do contexto sociocultural e histórico. Nos casos aqui relatados, estamos diante de pessoas da mesma família com provável espectro variável de transtorno de humor, que varia de um quadro mais grave do espectro – o rapaz que foge de casa e não foi à consulta e a moça desorganizada que sai a todo momento da sala, até a criança simpática, que é muito persuasiva e loquaz. No caso da família de indivíduos do sexo masculino com importante retraimento social e aparente retardo, trata-se de casos de autismo que variam desde aquele que tem um componente verbal e funcional até os que não se comunicam em absoluto, todos eles com um processo de neurofibromatose aparente. Por fim, há o caso mais desafiador: as meninas surdas que se comunicam verbalmente e fazem brincadeiras simbólicas e cuja irmã fala, mas tem grande dificuldade de simbolização.

A situação dos pacientes avaliados no projeto Genética no Sertão é particular, oferecendo um campo singular para a avaliação da doença mental. Assume-se que há um *pool* genético reduzido na região, tendo em vista que as pessoas ali se casam frequentemente com familiares. Estão, por conseguinte, relativamente pouco expostas à diversidade cultural, pois vivem em zona rural, com pouco contato com o mundo externo. Os agentes ambientais, protetores e de risco, em geral, são compartilhados pelos membros da família, pois residem no mesmo local, além de viverem no mesmo caldo sociocultural. Diante desse ambiente relativamente homogêneo, as variáveis se referem às experiências subjetivas individuais e às heranças

genéticas específicas. Há muitos membros de uma mesma família que sofrem de transtornos mentais que guardam muito pontos de semelhança, mas existem diferenças que não parecem se dever a experiências subjetivas, restando, pois, a serem testadas a diferenças genéticas.

REFERÊNCIAS

AHMED, K.; BHUGRA, D. Diagnosis and management of depression across cultures. *Psychiatry*, [Oxford], v. 5, n. 11, p. 417-419, 2006.

ALMEIDA, O. P.; FLICKER, L.; LAUTENSCHLAGER, N. T. *et al.* Contribution of the MTHFR gene to the causal pathway for depression, anxiety and cognitive impairment in later life. *Neurobiology of Aging*, New York, v. 26, n. 2, p. 251-257, 2005.

CASPI, A.; SUGDEN, E.; MOFFITT, T. E. *et al.* Influence of life stress on depression: moderation by a polymorphism in the 5-HTT gene. *Science*, [Washington, D.C.], v. 301, n. 5631, p. 386-389, 2003.

CZESAK, M.; LU, J.; AUSTIN, M. C. *et al.* DNA methylation at 5-HT_{1A} receptor promoter C(-1019)G polymorphism CpG sites in schizophrenia and depression. *Journal of Affective Disorders*, New York, v. 107, n. 1, p. S74, 2008.

DE VANNA, M.; RIGAMONTI, R. Oral S-adenosyl-L-methionine in depression. *Current Therapeutic Research*, New York, v. 52, n. 3, p. 478-485, 1992.

HISATUGO, C. L. C.; YAZIGI, L. Estudo exploratório com indivíduos com depressão por meio do Rorschach, Sistema Compreensivo. *Avaliação Psicológica*, Itatiba, v. 13, n. 2, p. 157-166, 2014. Disponível em: http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1677-04712014000200003&lng=pt&nrm=iso. Acesso em: 18 dez. 2018.

JASPERS, K. *Psicopatologia geral*. 2. ed. São Paulo: Atheneu, 1985.

KENDLER, K. S. The phenomenology of major depression and the representativeness and nature of DSM criteria. *American Journal of Psychiatry*, Washington, D. C., n. 173, p. 771-80, 2016. Disponível em: <https://doi.org/10.1176/appi.ajp.2016.15121509>. Acesso em: 18 dez. 2018.

- LAFER, B.; VALLADA FILHO, H. P. Genética e fisiopatologia dos transtornos depressivos. *Revista Brasileira de Psiquiatria*, São Paulo, v. 21, n. 1, p. 12-17, 1999. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-44461999000500004&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 18 dez. 2018.
- LESCH, K. P. Gene-environment interaction and the genetics of depression. *Journal of Psychiatry & Neuroscience*, Ottawa, v. 29, n. 3, p. 174-84, 2004. Disponível em: <http://jpn.ca/wp-content/uploads/2014/05/29-3-174.pdf>. Acesso em: 18 dez. 2018.
- LEVINSON, D. F. The genetics of depression: a review. *Biological Psychiatry*, Amsterdam, v. 60, n. 2, p. 84-92, 2006.
- LIN, P.-Y. Meta-analysis of the association of serotonin transporter gene polymorphism with obsessive-compulsive disorder. *Progress in Neuro-Psychopharmacology and Biological Psychiatry*, Oxford, v. 31, n. 3, p. 683-689, 2007.
- PONDÉ, M. P. A crise do diagnóstico em psiquiatria e os manuais diagnósticos. *Revista Latinoamericana de Psicopatologia Fundamental*, São Paulo, v. 1, n. 21, p. 145-166, 2018. Disponível em: <https://dx.doi.org/10.1590/1415-4714.2018v21n1p145.10>. Acesso em: 18 dez. 2018.
- REYNOLDS, E. H.; CARNEY, M. W.; TOONE, B. K. *et al.* Methylation and mood. *The Lancet*, Boston, v. 324, n. 8396, p. 196-198, 1984.
- RODRIGUES, I. O.; RODRIGUES, T.; GONÇALVES, T. S. *et al.* Sinais preditores de depressão em escolares com transtorno de aprendizagem. *Revista CEFAC*, Bauru, v. 18, n. 4, p. 864-875, 2016. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1982-0216201618421015>. Acesso em: 18 dez. 2018.
- TSANKOVA, N.; RENTHAL, W.; KUMAR, A. *et al.* Epigenetic regulation in psychiatric disorders. *Nature Reviews Neuroscience*, London, v. 8, p. 355-367, 2007.

Estrutura populacional:

estudos moleculares

Kiyoko Abe-Sandes

Taisa Manuela Bonfim Machado Lopes

Polyanna Carôzo de Oliveira

Fatores evolutivos e ancestralidade genética

A partir dos estudos realizados em Monte Santo, é possível inferir que a composição da população sofreu influência de diferentes fatores, como mutação, deriva genética, migração, efeito fundador e os tipos de casamento.

Nessa população, foi possível identificar a presença de mutações causadoras de doenças genéticas. A presença dessas alterações revelou não apenas uma rica fonte de análises genômicas, mas também a possibilidade de avaliação de fatores importantes na permanência das alterações e de sua distribuição e origem. Cerca de 80% da população de Monte Santo vive na zona rural, subdividida em povoados, formando pequenos semi-isolados, portanto sujeitos à ação da deriva genética.

Monte Santo apresenta algumas características que estão associadas a risco para doenças genéticas, são elas: 1. baixa taxa de imigração; 2. subdivisão da população em pequenos povoados, funcionando como pequenos isolados genéticos, geralmente com redução da variabilidade; 3. alta taxa de endogamia e de casamentos consanguíneos. Essas características favorecem

a redução da variabilidade genética, maior probabilidade de formação de homozigotos e ação da deriva genética.

Podemos inferir que pelo menos duas mutações podem ter sido originadas nessa população: a mutação p.H178L no gene *ARSB* causadora da Mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI) e uma deleção de dez pares de nucleotídeos no gene *TCOF1* causadora da síndrome de Treacher Collins. Essa inferência é baseada no fato de essas variantes não terem sido descritas em outras populações até o momento.

É possível que a combinação dos processos de migração, deriva genética, efeito fundador e efeito gargalo tenha sido fator importante para o surgimento e manutenção de algumas doenças que ocorrem em Monte Santo. Como exemplo, podem-se citar as mutações: *PAH*:p.R252W, que causa fenilcetonúria, *GJB2*:c.35delG e *MYO*:p.Val1400Met, que causam perda auditiva, e cuja origem é atribuída ao continente europeu, podem ter sido inseridas em Monte Santo por migração. (BOA SORTE, 2010; MANZOLI, 2010; MANZOLI et al., 2016) Já a frequência aumentada dessas doenças no município pode estar associada a efeito fundador, efeito gargalo e/ou deriva genética. Esses fatores explicam a presença de algumas doenças frequentes na população de Monte Santo, e também porque algumas são restritas a determinados povoados.

As análises moleculares de ancestralidade genética (utilizando marcadores do mtDNA, cromossomo Y e autossômicos) evidenciaram os processos de migração e miscigenação na formação da população de Monte Santo. (MACHADO, 2012; OLIVEIRA, 2018)

Essas análises confirmam ainda a presença de fluxo gênico entre as populações ancestrais, tendo em vista que em todos os indivíduos analisados foi observada a presença de alelos europeus, africanos e ameríndios/asiáticos, em diferentes proporções. Denominamos de miscigenação este processo de mistura, e a sua avaliação, de ancestralidade genética.

A ancestralidade genética também foi avaliada em 118 pacientes com diagnóstico de câncer (casos) e 286 sem história pessoal de câncer (controles). Foram estudados 64 marcadores informativos de ancestralidade (AIM). A análise confirmou que a população é miscigenada e apresenta elevada contribuição europeia (66,7%), seguida de africana (21,2%) e ameríndia (12,1%). (OLIVEIRA, 2018)

Tabela 1. Contribuição africana, europeia e ameríndia nos pacientes da população de Monte Santo

Pacientes	Autossômico			mtDNA			Cromossomo Y		
	AFR (%)	EUR (%)	AME (%)	AFR (%)	EUR (%)	AME (%)	AFR (%)	EUR (%)	AME (%)
MPS VI	14,1	80,1	5,8	11	11	78	–	100	–
PKU	18,2	70,7	11,1	50	33	–	33	67	–
OI	8,4	32,3	59,3	100	–	–	–	100	–
STC	22,3	72,7	5,0	100	–	–	–	100	–
HC	27,8	62,6	9,6	57,1	28,6	14,3	25	75	–
DA	20,5	61,3	18,2	50,0	15,0	35,0	21,7	60,9	4,4
População CAPS	16,4	63,5	20,1	Na	Na	Na	Na	Na	Na

Legenda: MPS VI (Mucopolissacaridose do tipo VI); PKU (Fenilcetonúria); OI (Osteogênese Imperfeita); STC (Síndrome de Treacher Collins); HC (Hipotireoidismo Congênito); DA (Deficiência Auditiva); CAPS (Centro de Atenção Psicossocial); Na (Não Analisados); AFR (Africano); EUR (Europeu); AME (Ameríndio).

Fonte: adaptada de Machado (2012).

Casamentos consanguíneos em Monte Santo

O projeto Genética no Sertão constatou a frequência aumentada de algumas doenças genéticas recessivas como MPS VI e Fenilcetonúria (PKU). Diante desse quadro, investigou-se a ocorrência de casamentos consanguíneos nas famílias que apresentavam algum indivíduo afetado por uma dessas doenças. Posteriormente o estudo estendeu-se para outras doenças como: Osteogênese Imperfeita (OI), Hipotireoidismo Congênito (HC) e Deficiência Auditiva (DA). A coleta de dados sobre o tipo de união ocorreu de duas formas: utilizando os dados dos registros da paróquia e coletando a informação diretamente nas famílias dos afetados. Os registros da diocese incluem apenas dados sobre os casamentos realizados na igreja católica, entretanto esses resultados podem ser considerados representativos da população de Monte Santo, tendo em vista que 80% dessas pessoas se denominam católicas. (IBGE, 2010) Contudo, a taxa de consanguinidade

obtida a partir de 1983 representa uma subestimativa da taxa real, uma vez que a obrigatoriedade de dispensa por impedimento de consanguinidade para casamentos a partir desta data restringia-se à consanguíneos até o quarto grau civil (primos em primeiro grau).

Os dados coletados através das entrevistas com vários membros da mesma família serviram para construção dos heredogramas, cálculo da frequência de casamentos consanguíneos (Tabela 2) e cálculo do coeficiente de endocruzamento (F)¹ (Tabela 5). Esse coeficiente representa a probabilidade de um indivíduo ser homozigoto para a mesma variante recebida do mesmo ancestral comum, isto é, mede a probabilidade de homozigose por origem comum (autozigose) para os descendentes de casamentos consanguíneos.

Foram analisados 9.858 registros de casamento, em três períodos distintos: de 1860 a 1895, de 1950 a 1961 e de 1975 a 2010 (Tabela 2). A escolha destes foi baseada em: primeiro período, início dos registros da paróquia; segundo período, relato mais antigo e mais consistente de nascimento de indivíduo com MPS VI; e terceiro período, dados recentes.

Tabela 2. Registro de casamentos e consanguinidade em Monte Santo por período

Períodos	Total de casamentos	Sem informação sobre consanguinidade	Consanguíneos	Não consanguíneo
Primeiro	2.589	32 (1,23%)	960 (37,1%)	1.597 (61,7%)
Segundo	2.966	0 (0%)	392 (13,2%)	2.574 (86,8%)
Terceiro	4.210	121 (2,87%)	170 (4,04%)	3.919 (93,1%)

Fonte: adaptada de Machado (2012).

Considerando que os indivíduos que são originários da mesma região, independentemente de serem parentes próximos, têm maior probabilidade de compartilhar as mesmas variantes genéticas, foi analisado também

1 Os casamentos consanguíneos são classificados pelo grau de relacionamento entre os casais, como: primos duplos em primeiro grau ($F = 1/8$), primos em primeiro grau ($F = 1/16$), primos em segundo grau ($F = 1/32$), primos em terceiro grau ($F = 1/64$). Tendo em vista que a nomenclatura canônica para os casamentos consanguíneos é diferente da nomenclatura civil, todos os graus de consanguinidade foram convertidos da nomenclatura canônica para a nomenclatura civil.

o local de nascimento dos nubentes com objetivo de classificar os tipos de casamentos. Dessa forma, os casamentos não consanguíneos foram classificados em endogâmicos (quando ambos os noivos são nascidos no município de Monte Santo), exogâmicos (quando um dos noivos era nascido em Monte Santo e o outro não) ou entre imigrantes (ambos os noivos nasceram fora da cidade de Monte Santo) (MACHADO, 2012), como pode ser observado nas Tabelas 3 e 4.

As distâncias dos locais de nascimento dos nubentes foram agrupadas da seguinte forma: até 250 km de Monte Santo, considerado como pequena distância (municípios vizinhos); entre 250 e 500 km de Monte Santo, média distância; e acima de 500 km de Monte Santo, grande distância.

Tabela 3. Tipos de casamento por local de nascimento dos nubentes (1983 a 2010)

Período	Total de casamentos com registros do local de nascimento dos noivos	Endogâmicos		Imigrantes		Exogâmicos	
		N	(%)	N	(%)	N	(%)
1º	982	900	(91,6)	04	(0,4)	56	(5,7)
2º	2850	2513	(88,2)	14	(0,5)	08	(0,3)
3º	2557	2429	(95,0)	35	(1,4)	295	(11,5)

Fonte: adaptada de Machado (2012).

Tabela 4. Distribuição dos nubentes migrantes entre as cidades vizinhas

	1º período		2º período		3º período	
	Noivos	Noivas	Noivos	Noivas	Noivos	Noivas
Todas as cidades	52	31	27	20	271	134
Cidades vizinhas	36,5%	58,0%	77,8%	90,0%	42,0%	51,5%
Outras cidades	63,5%	42,0%	22,2%	10,0%	58,0%	48,5%

Cidades vizinhas: Serrinha, Conceição do Coité, Tucano, Araci, Itiúba, Santa Luz, Cansanção, Riachão do Jacuípe, Queimadas, Quijingue, Valente, Teofilândia, Pé de Serra, Biringinga, Barrocas, Capela do Alto Alegre, Lamarão, Nordestina, Retiroândia, Candeal, São Domingos, Nova Fátima, Ichu, Gavião.

Fonte: adaptada de Machado (2012).

Tabela 5. Valores de F médio e correspondência com o grau de consanguinidade dos noivos

Período	F médio	Varição	Correspondência
1º período	0,014530	0,000703 a 0,085508	Primos segundo grau (0,0156)
2º período	0,00567	0,000125 a 0,087281	Primos terceiro grau (0,0039)
3º período	0,001674	0,000250 a 0,098562	Primos terceiro grau (0,0019)

Fonte: adaptada de Machado (2012).

As informações sobre o grau de consanguinidade estavam ausentes em 77,6% dos registros de casamentos consanguíneos. Apenas os registros de casamentos realizados entre 1975 e 1981 continham essa informação. Todos os casamentos consanguíneos sem determinação do grau de consanguinidade entre os nubentes foram considerados como de quarto grau, considerando-se que a partir de 1983 a obrigatoriedade de dispensa por impedimento de consanguinidade restringia-se à consanguíneos até o quarto grau.

As frequências de casamentos consanguíneos variaram, sendo mais frequente no primeiro período (41,6%), particularmente no ano de 1890 (56,5%). Tanto no primeiro período quanto no segundo, a frequência de casamentos consanguíneos encontra-se mais elevada quando comparada com a região Nordeste do país (de 6% a 12%), o Brasil (4,8%) (FREIRE-MAIA, 1957; SANTOS et al., 2010) e as estimativas mundiais (10,4%). (BITTLES; BLACK, 2010)

A frequência de casamentos consanguíneos do terceiro período, por sua vez, foi menor que as estimativas descritas na literatura, entretanto esta pode estar subestimada, pois pode ter havido uniões cuja consanguinidade é desconhecida ou não foi relatada devido à não obrigatoriedade da dispensa para uniões com consanguinidade a partir do quinto grau. Além disso, os dados analisados são provenientes apenas de registros da igreja católica, não tendo sido computadas as uniões informais, apenas civis ou uniões em outras religiões.



Figura 1. Arquivo paroquial: registros de casamento
Fotógrafo: Gabriele Grossi.

A maior frequência dos casamentos endogâmicos e a menor frequência de casamentos exogâmicos e entre imigrantes (Tabela 3) sugerem crescimento populacional interno, ou seja, por reprodução de seus componentes e não pela entrada de indivíduos de outras populações. Essa afirmação é reforçada pela baixa taxa de imigração (2,9%) no município em 2010. (IBGE, 2010) Nesse tipo de crescimento populacional, não ocorre aumento de variabilidade genética; ao contrário, ocorre a perda de variabilidade. A migração (emigração e imigração) pode influenciar a dinâmica matrimonial, reduzindo ou aumentando a ocorrência de casamentos consanguíneos. (FREIRE-MAIA, 1974)

Diversos fatores são determinantes no processo de migração, entretanto um dos mais importantes é a diferença de renda (JUSTO et al., 2009), ou seja, as migrações são movidas pelas oportunidades econômicas oferecidas pela localidade escolhida pelo migrante. A baixa taxa de imigração para Monte Santo pode ser atribuída à ausência de atrativos econômicos no município, onde aproximadamente 80% da população tem renda *per capita* de meio salário mínimo. (IBGE, 2010)

Em Monte Santo, observou-se que a maioria dos migrantes se deslocou em média 250 km, ou seja, mesmo os casamentos não endogâmicos ocorreram entre indivíduos geograficamente próximos, que em teoria são geneticamente mais semelhantes (BEIGUELMAN, 1996; FREIRE-MAIA, 1974), não contribuindo para o aumento da variabilidade genética do município. Este perímetro abrange os municípios que integram a região sisaleira (cidades vizinhas, Tabela 4), onde a movimentação dos indivíduos é possivelmente influenciada por esta atividade econômica.

Outro fator que provavelmente influencia os tipos de casamento em Monte Santo é a maior concentração da população na zona rural, subdividida em cerca de 400 povoados. A distância entre esses povoados, a dificuldade de transporte para locomoção entre eles e o baixo poder aquisitivo fizeram com que durante algumas gerações esses povoados tivessem características de semi-isolados. Além disso, a maior parte dessas comunidades foi fundada por pequeno número de famílias, e o crescimento delas se deu internamente, através do casamento entre eles.

Todas essas características justificam a alta frequência de casamentos endogâmicos, de casamentos consanguíneos e, conseqüentemente, a ocorrência de doenças genéticas recessivas com frequência elevada.

Conclusão

Os estudos moleculares realizados na população de Monte Santo não apenas permitiram identificar mutações causais para doenças frequentes nessa população, mas também chamaram atenção para associação do aparecimento dessas doenças com a estrutura populacional, influenciada por fatores como: baixa taxa de imigração; redução da variabilidade pela formação de pequenos isolados genéticos e possível ação da deriva genética; alta taxa de endogamia e de casamentos consanguíneos. Os dados moleculares mostram ainda que a formação da população de Monte Santo contou com a contribuição dos africanos, ameríndios e europeus, em diferentes proporções. Todos esses dados reforçam que a história de uma população não é contada apenas pelos seus registros oficiais, mas também por dados biológicos.

Referências

- BEIGUELMAN, B. *Dinâmica dos genes nas famílias e nas populações*. 2. ed. Ribeirão Preto: Editora da Sociedade Brasileira de Genética, 1996.
- BITTLES, A. H.; BLACK, M. L. Consanguinity, human evolution and complex diseases. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, Washington, D. C., v. 107, n. 1, p. 1779-1786, 2010.
- BOA SORTE, T. R. S. A. *Estudo das bases moleculares da fenilcetonúria no Nordeste do Brasil*. 2010. Tese (Doutorado em Biotecnologia, Saúde e Medicina) – Fundação Oswaldo Cruz, Salvador, 2010.
- FREIRE-MAIA, N. Coefficient of inbreeding in some Brazilian populations. *Internal Genetic Supplement*, [s. l.], p. 923-924, 1954.
- FREIRE-MAIA, N. *Genética de populações humanas*. São Paulo: Hucitec, 1974.
- FREIRE-MAIA, N. Inbreeding in Brazil. *Journal of Human Genetics*, New York, v. 9, n. 4, p. 284-298, 1957.
- IBGE. Brasil 500 Anos. IBGE, Brasília, DF, 2000. Disponível em: <https://brasil500anos.ibge.gov.br/>. Acesso em: 28 set. 2020.
- IBGE. Censo 2010. IBGE, Brasília, DF, 2010. Disponível em: http://www.ibge.gov.br/home/estatistica/populacao/censo2010/resultados_gerais_amostra/default_resultados_gerais_amostra.shtm. Acesso em: 28 set. 2020.
- JUSTO, W. R.; FERREIRA, R. A.; LIMA, C. F. *et al.* Migração intermunicipal no Brasil: a dinâmica dos fluxos migratórios municipais. *Revista Economia e Desenvolvimento*, Santa Maria, n. 21, p. 108-129, 2009.
- MACHADO, T. M. B. *Migração, estrutura populacional, tipos de casamentos e doenças genéticas*. 2012. Tese (Doutorado em Biotecnologia em Saúde e Medicina Investigativa) – Fundação Oswaldo Cruz, Salvador, 2012.
- MANZOLI, G. N. *Bases moleculares da surdez hereditária não-sindrômica em Monte Santo-BA*. 2010. Dissertação (Mestrado em Biotecnologia em Saúde e Medicina Investigativa) – Fundação Oswaldo Cruz, Salvador, 2010.
- MANZOLI, G. N.; BADEMCI, G.; ACOSTA, A. X. *et al.* Targeted Resequencing of Deafness Genes Reveals a Founder MYO15A Variant in Northeastern Brazil. *Annals of Human Genetics*, London, v. 80, n. 6, p. 327-331, 2016.

OLIVEIRA, P. C. *Suscetibilidade genética ao câncer hereditário e esporádico na população de Monte Santo-BA*. 2018. Tese (Doutorado em Biotecnologia em Saúde e Medicina Investigativa) – Instituto Gonçalo Moniz, Fundação Oswaldo Cruz, Salvador, 2018.

SANTOS, S.; KOK, F.; WELLER, M. *et al.* Inbreeding levels in Northeast Brazil: strategies for the prospecting of new genetic disorders. *Genetics and Molecular Biology*, São Paulo, v. 33, n. 2, p. 220-223, 2010.

CAPÍTULO 15

Miscelânea

Tatiana Amorim

Daniel Sann Dias da Silva

Outras desordens genéticas diagnosticadas durante o projeto

Durante as atividades de prospecção em campo e capacitação dos Agentes Comunitários de Saúde (ACS), foram coletadas diversas evidências da ocorrência de condições de provável etiologia genética. Entre elas, ressaltam-se casos de osteogênese imperfeita, Síndrome de Treacher Collins (STC), provável displasia ectodérmica (aglomerado de indivíduos “carracas”, Figura 2), diversos quadros dismórficos ainda não esclarecidos e numerosos casos de transtornos mentais não sindrômicos.

Entre as condições citadas, destaca-se a presença de família afetada pela STC.

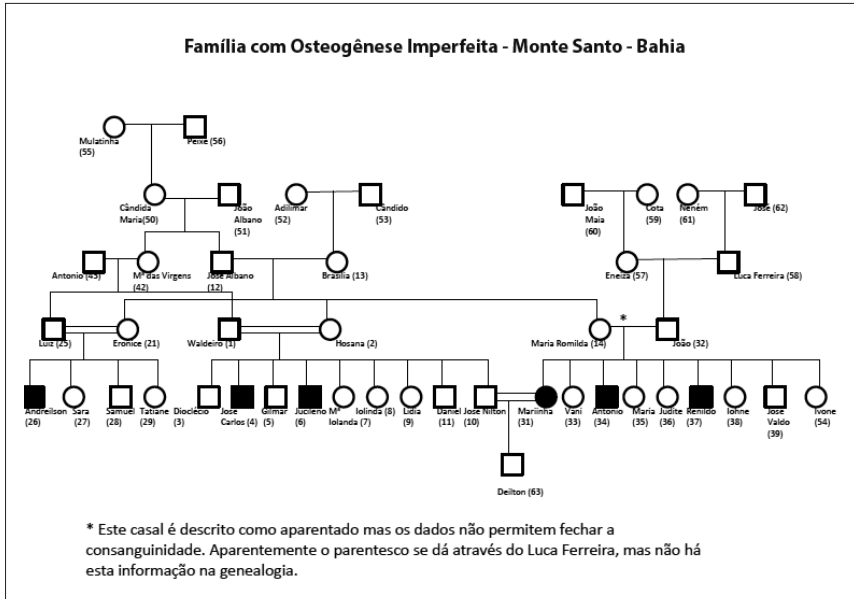


Figura 1. Heredograma de família com osteogênese imperfeita, exibindo múltiplos casamentos consanguíneos e padrão de herança autossômico dominante
 Fonte: elaborada pelos autores.



Figura 2. Indivíduos com provável displasia ectodérmica
 Fotógrafa: Tatiana Amorim.

Síndrome de Treacher Collins (STC)

Em uma das atividades de prospecção motivadas por informação de ACS, em visita aos povoados, identificou-se uma família com relato de várias crianças portadoras de deficiência intelectual. Entretanto, ao serem avaliados, foram identificados cinco indivíduos afetados não por deficiência intelectual, mas sim por deficiência auditiva, com conseqüente comprometimento do rendimento escolar, tendo sido diagnosticados como afetados pela STC.

A STC (MIM #154500) foi descrita inicialmente por Thomson, em 1846, e posteriormente por Treacher Collins, em 1960. É uma condição clínica de caráter hereditário caracterizada por anomalias craniofaciais (BEZERRA et al., 2005; KATSANIS; JABS, 2012) e sua incidência mundial está em torno de 1 afetado a cada 50.000 nascidos vivos. (PASSOS-BUENO; SPLENDORE, 2001)

O diagnóstico de STC é estabelecido em cerca de 96% dos probandos por detecção de uma variante patogênica em heterozigose (padrão autossômico dominante) nos genes *TCOF1*, ou *POLR1D* ou em homozigose (padrão autossômico recessivo) nos genes *POLR1C* ou *POLR1D*. Em aproximadamente 4% dos casos descritos, o diagnóstico é clínico, com teste genético molecular não realizado ou negativo para variantes patogênicas em um dos genes conhecidos. (KATSANIS; JABS, 2012)

A grande maioria dos casos exibe padrão de herança autossômico dominante e expressividade variável. (DIXON, 1995) Mutações no gene *TCOF1* estão presentes em 44% a 78% dos pacientes clinicamente diagnosticados. (TEBER et al., 2004) Os principais critérios diagnósticos são: hipoplasia do arco zigomático e mandíbula, alterações da orelha externa, alterações da pálpebra inferior e história familiar. (KATSANIS; JABS, 2012)

As características clínicas incluem inclinação antimongoloide dos olhos, coloboma da pálpebra inferior, micrognatia, microtia e outras deformidades das orelhas, hipoplasia do arco zigomático e macrostomia. (DIXON, 1995) Teber e demais autores (2004) acrescentaram à lista de características clínicas mais frequentemente encontradas na STC: atresia do conduto auditivo externo e surdez condutiva. Anomalias extrafaciais envolvendo tireoide, timo, coração, baço, tecido da glândula adrenal e hipodesenvol-

vimento da genitália foram descritas em casos graves. (LI; MERNACH; BOURGEOIS, 2009) Anomalias dos ossículos do ouvido médio, má oclusão dentária e fenda palatina também são descritos na literatura. (DIXON et al., 2004; MARTELLI JUNIOR et al., 2009) Catarata de início infantil, apneia obstrutiva do sono, craniossinostose e regurgitação esofágica foram outras alterações relatadas em casos particulares. (BEZERRA et al., 2005; BIEBESHEIMER; FREDERICK, 2004; HORIUCHI et al., 2004)

O gene *TCOF1* expressa a proteína *treacle*, que é extremamente necessária ao desenvolvimento craniofacial humano. Mutações nesse gene resultam na STC, sendo a mais frequente uma deleção de 5 pb (pares de base) no exon 24 (4135-4139delGAAAA), responsável por aproximadamente 16% de todos os casos. (SPLENDORE et al., 2000) Variação fenotípica inter e intrafamiliar de leve a grave é encontrada nesta síndrome, tornando difícil a correlação genótipo-fenótipo. Alguns indivíduos são levemente afetados, podendo o diagnóstico ser negligenciado, dificultando o reconhecimento de outros membros da família e conseqüentemente o aconselhamento genético. (TEBER et al., 2004)

Observou-se variabilidade fenotípica da STC nesta família, na qual eram afetados mãe e quatro filhos, totalizando três indivíduos do sexo feminino e dois do sexo masculino, todos de cor branca e com idade variando entre 7 e 30 anos. A mãe apresentava fenótipo leve, sendo inclusive considerada não afetada pela doença na avaliação inicial, e mesmo pela própria família e comunidade, porém foi confirmada como afetada após avaliação mais aprofundada. Os filhos apresentavam manifestações clínicas clássicas, porém com expressividade variável.

Os propósitos foram submetidos à avaliação física por fonoaudiólogo, geneticista e otorrinolaringologista, realizaram triagem audiológica com imitanciometria (apenas quatro realizaram) e acumetria (testes com diapasão). Foram coletados dados genealógicos para determinação do padrão de herança e identificação de possíveis recorrências familiares, além de anamnese clínica. Foi coletado sangue periférico para extração de DNA dos pacientes e de seus progenitores, seguida de sequenciamento direto da região codificante do gene *TCOF1*.

A avaliação audiológica sugeriu perda auditiva condutiva em todos os indivíduos, sendo bilateral nos quatro indivíduos mais velhos e unilateral

direita no indivíduo mais jovem. Nenhum dos indivíduos referiu queixas de mastigação ou deglutição.

Quadro 1. Caracterização fenotípica de cinco indivíduos com STC, pertencentes ao mesmo núcleo familiar

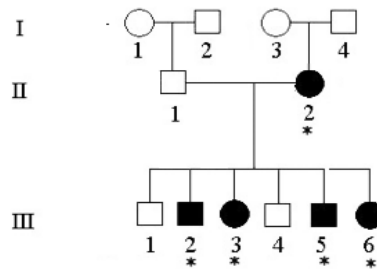
Variável	Idade/ sexo (F/M)	30/F	18/M	16/M	9/F	7/F
Hipoplasia malar	Leve	Presente				Presente
	Moderada			Presente	Presente	
Micrognatia	Ausente					
	Leve	Presente	Presente			Presente
Palato fendido	Ausente	Presente	Presente	Presente	Presente	Presente
Displasia de pavilhão auricular	Ausente	Presente	Presente			
	Leve				Presente	Presente
	Moderada			Presente		
Hipoacusia	Ausente					Presente
	Presente	Presente	Presente	Presente	Presente	
Fendas antimongoloídes	Ausente	Presente				
	Leve		Presente	Presente		Presente
	Moderada				Presente	
Coloboma de pálpebra	Ausente	Presente	Presente			
	Leve			Presente	Presente	Presente
	Moderada				Presente	
Ausência de cílios	Ausente	Presente	Presente			
	Leve			Presente		
	Moderada				Presente	
Projeção do couro cabeludo na lateral da face	Ausente	Presente				
	Leve		Presente	Presente	Presente	Presente

Fonte: elaborado pelos autores.

A análise molecular identificou em todos os indivíduos a presença da mesma mutação em heterozigose no gene *TCOF1* (p.Glu873fs), ainda não

descrita na literatura, porém com evidência de ser patogênica devido ao dano previsto ao produto gênico.

Considerando que o padrão de herança autossômico recessivo predominante entre as doenças estudadas no projeto, devido às características já descritas nessa população, e sendo a mãe inicialmente tida como clinicamente não afetada, a primeira suspeita foi tratar-se de variante rara da STC com esse mecanismo de herança. Entretanto, após avaliação clínica detalhada, foi possível diagnosticar a mãe como afetada. Dessa forma, confirma-se padrão de herança autossômico dominante com expressividade variável.



* Indivíduos examinados

Figura 3. Heredograma simplificado de família com STC
Fonte: elaborada pelos autores.

Conclusão

Os fenótipos descritos estão entre os vários observados ao longo do desenvolvimento do projeto. Casos de baixa estatura, deficiência intelectual, transtornos mentais e variados quadros dismórficos foram observados e seguem em investigação, devendo ser objeto de estudos futuros.

Referências

BEZERRA, S. M. P.; ORTEGA, A. D. O. L.; GUARÉ, R. D. O. *et al.* Síndrome de Treacher Collins: características clínicas e relato de caso. *RPQ. Revista da Pós-Graduação da FOU SP, São Paulo*, v. 4, n. 12, p. 499-505, 2005.

- BIEBESHEIMER, J. B.; FREDRICK, D. R. Delayed-onset infantile cataracts in a case of Treacher Collins syndrome. *Archives of ophthalmology*, Chicago, v. 122, n. 11, p. 1721-1722, 2004.
- DIXON, M. J. Treacher Collins syndrome. *Journal of Medical Genetics*, London, v. 32, n. 10, p. 806-808, 1995.
- DIXON, J.; ELLIS, I.; BOTTANI, A. *et al.* Identification of mutations in *TCOF1*: use of molecular analysis in the pre- and postnatal diagnosis of Treacher Collins syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, Hoboken, v. 127A, p. 244-248, 2004.
- HORIUCHI, K.; ARIGA, T.; FUJIOKA, H. *et al.* Treacher Collins syndrome with craniosynostosis, choanal atresia, and esophageal regurgitation caused by a novel nonsense mutation in *TCOF1*. *American Journal of Medical Genetics Part A*, Hoboken, v. 128A, n. 2, p. 173-175, 2004.
- KATSANIS, S. H.; JABS, E. W. Treacher Collins syndrome. *GeneReviews*, Washington, D. C., 2012.
- LI, C.; MERNACH, J.; BOURGEOIS, J. Novel craniofacial and extracraniofacial findings in a case of Treacher Collins syndrome with a pathogenic mutation and a missense variant in the *TCOF1* gene. *Clinical dysmorphology*, London, v. 1, n. 18, p. 63-66, 2009.
- MARTELLI JUNIOR, H.; COLETTA, R. D.; MIRANDA, R. T. *et al.* Orofacial features of Treacher Collins syndrome. *Medicina Oral, Patología Oral y Cirugía Bucal*, Spain, v. 14, n. 7, p. E344-E348, 2009.
- PASSOS-BUENO, M. R.; SPLENDORE, A. Síndrome de Treacher Collins: aspectos clínicos, genéticos e moleculares. *Revista de Medicina*, São Paulo, v. 80, n. 1, p. 52-56, 2001.
- SPLENDORE, A.; SILVA, E. O.; ALONSO, L. G. *et al.* High mutation detection rate in *TCOF1* among Treacher Collins syndrome patients reveals clustering of mutations and 16 novel pathogenic changes. *Human Mutation*, New York, v. 16, n. 4, p. 315-322, 2000.
- TEBER, O. A.; GILLESSEN-KAESBACH, G.; FISCHER, S. *et al.* Genotyping in 46 patients with tentative diagnosis of Treacher Collins syndrome revealed unexpected phenotypic variation. *European Journal of Human Genetics*, Vienna, v. 12, n. 11, p. 879-890, 2004.

CAPÍTULO 16

As representações da doença:

*“os médicos dizem que é o sangue
que não bate”*

Gabriele Grossi

Dessas doenças nunca ninguém tinha ouvido falar

As representações relativas a saúde/doença, assim como os sistemas terapêuticos, apresentam grande variedade de modalidade, diferenciando-se significativamente entre diferentes culturas e classes sociais. (BOLTANSKI, 1979) No mundo ocidental, essas representações assumiram, predominantemente, a forma de um saber biomédico, caracterizado por um método específico e por um campo de atuação que privilegia as dimensões biológicas da doença. (LOCK; NGUYEN, 2010) Esse saber biomédico, articulado com uma teoria mecanicista do corpo, foi consolidando-se nos últimos séculos e baseia-se em um pressuposto epistemológico fundamental: a distinção entre espírito e matéria, entre corpo e alma, tematizada desde o século XVI pelo filósofo R. Descartes. (NUNES, 2014; SARTI, 2010) A partir dessa distinção, que progressivamente se constitui como uma cisão entre mundo empírico e mundo simbólico, estabeleceu-se uma divisão fundamental entre a pessoa e seu corpo, operando um reducionismo que leva a pessoa “a ter um corpo e não a ser um corpo”. (LE BRETON, 2001, p. 24) Consequentemente, o sistema de tratamento e cura focará unicamente no corpo,

um corpo *doente*, e relegará em segundo plano, ou negligenciará, a pessoa e suas múltiplas e complexas relações psicoafetivas e sociais. As ciências biomédicas, ao mesmo tempo que registraram significativos avanços, passaram a classificar como atrasados e primitivos modelos terapêuticos que incluíam aspectos simbólicos, associados frequentemente a práticas rituais e crenças religiosas, na análise das causas e no tratamento das doenças,¹ como no caso dos habitantes de Monte Santo.

No campo da antropologia contemporânea, assistimos a um rápido aumento da produção acadêmica vertente sobre corpo, saúde e doença; essa produção alimenta um debate teórico que põe em confronto, basicamente, duas perspectivas teóricas: a “antropologia médica” de origem anglo-saxônica e a “antropologia da saúde” de origem francesa. (NUNES, 2014; SARTI, 2010) Enquanto a primeira opera a partir da assunção do saber biomédico como referência científica fundamental, como lugar de produção da verdade sobre o corpo, a segunda assume uma postura crítica em relação a esse saber, relativizando-o e considerando todos os sistemas de tratamento e cura das doenças, inclusive o modelo biomédico, como uma construção histórica e cultural.² (AUGÉ; HERZLICH, 1998; LAPLANTINE, 1991; LOCK, NGUYEN, 2010)

Apesar da vasta produção e dos animados debates na área de antropologia da saúde e da doença, ainda raros são os estudos dedicados às representações sobre doenças genéticas (FULLWILEY, 2011), que constituem o objeto desta pesquisa. As doenças genéticas apresentam algumas peculiaridades que as diferenciam dos outros tipos de doenças conhecidas nas comunidades ao redor de Monte Santo: não se transmitem por contágio, contato, compartilhamento de comida e água, acometem somente indivíduos de determinadas famílias, deixando saudáveis outras que moram

1 Laplantine (1999) caracteriza o modelo etiológico e terapêutico centrado nas doenças como ontológico, diferenciando-o de um modelo relacional, centrado no doente.

2 A discussão dessa problemática foge dos objetivos deste livro. Para quem deseja aprofundar-se no tema, sugerimos o fundamental texto de Lock e Nguyen (2010, p. 4), *An Anthropology of the Biomedicine*, no qual os autores apresentam uma perspectiva crítica da emergência das mais recentes tecnologias nas ciências biomédicas e seu imbricamento com fenômenos sociais e históricos, afirmando a impossibilidade de manter uma divisão entre corpo biológico e seu contexto social: “Our position is that biological and socially life is mutually constitutive, a position that is supported by evidence of the extent and significance of human biological diversity that we describes as local biologies”.

na mesma comunidade e compartilham as mesmas condições de vida, se manifestam desde o nascimento e permanecem, podendo-se agravar no decorrer da vida. Com modalidades de transmissão específicas, que seguem um padrão probabilístico, essas doenças levantaram uma série infinita de questionamentos que permaneceram sem resposta.

Essas doenças, que aparecem e reaparecem constantemente, há mais de um século, em gerações diferentes, eram percebidas como doenças diferentes, “estranhas”. Essas doenças das quais: “*nunca ninguém tinha ouvido falar, nem os mais velhos*”, resultavam invariavelmente na morte, geralmente na adolescência ou até antes, ou na deficiência intelectual. Os tratamentos das rezadeiras, baseados numa cosmologia católica integrada com elementos da umbanda, incluíam nas próprias práticas terapêuticas orações a santos, promessas e banhos de folhas para limpeza do corpo. Todos esses tratamentos, entretanto, revelaram-se inúteis. Nada e ninguém parecia conseguir eliminar ou tratar adequadamente essas doenças, que teimavam em reaparecer: “*Parece que vai embora, mas ela volta, volta sempre*”.

Surgiram assim algumas questões que orientaram nossa pesquisa: quais as representações de familiares e parentes sobre essas doenças que golpeavam a vida das crianças e que eram classificadas pela biomedicina como genética? E quais eram os significados atribuídos a termos como “gene” e “genética”, palavras que irromperam na vida cotidiana dessas famílias? Qual o impacto do encontro entre dois modelos explicativos, o biomédico e o saber local, sobre origem e causalidade das doenças?

Para investigar tais questões, operamos um recorte centrado nas representações dessas doenças, visando compreender como familiares e parentes explicavam o constante surgimento dessas estranhas doenças, como as identificavam e quais representações elaboraram após o contato com as equipes de geneticistas.

Diagnóstico e sofrimento

As décadas que se passaram com a constante reemergência dessas “estranhas doenças” foram caracterizadas por um constante exercício diagnóstico por parte de familiares e parentes, que tentavam detectar sintomas e descobrir

regularidades nas modalidades de transmissão dessas doenças, perscrutando os mínimos sinais de alteração no corpo das crianças.

O reaparecimento, geração após geração, dessas doenças, afinou a capacidade diagnóstica das mulheres³ em identificar precocemente os sinais de surgimento da doença, constituindo-se como um saber tipicamente feminino. Esse olhar atento, o explorar de signos de possíveis perigos, a cautelosa apreciação, a descrição do aparecimento da doença não encontram uma precisa tradução linguística, mas remetem a gestualidades, à forma de se movimentar ou mexer o corpo, à penetrante análise das relações entre as partes do corpo e seus movimentos.

Todos os aspectos do recém-nascido eram minuciosamente examinados: o jeito de mamar, o movimento dos olhos, dos braços e das pernas, o rosto e suas expressões, a respiração, as correlações e as formas das várias partes do corpo, as similitudes e diferenças com as outras crianças da mesma idade.

Uma mãe assim relatou o processo que a levou à descoberta da doença do filho: *“Foi percebendo aos pouquinhos, começou a andar tarde, a perna dele era fraca, a visão dele um pouco estranha, a respiração muito sufocada, ele ronca muito. Eu chorei muito, não me conformava não...”*.

As mais competentes nessa arte diagnóstica eram as mulheres idosas, ricas em experiência e que tiveram a possibilidade de observar detalhadamente, em diversas oportunidades e épocas, o processo de manifestação da doença. Elas aprenderam a reconhecer os mínimos sinais do aparecimento da doença, que poderiam passar despercebidas à observação das mães mais jovens. Essa competência diagnóstica era reconhecida publicamente, apresentada quase como uma regra geral: *“A mãe, a primeira vez que vê o menino, não sabe não. Quem vai falar é a avó. A avó chega e aí fala, esse daí não é saudável não. Diz isso quando ainda tá toda pequenininha”*.

A fala das mulheres mais velhas era considerada uma palavra poderosa e ressoava como uma sentença, gerando revolta nas jovens mães, que se recusavam a aceitar tal trágico diagnóstico, percebido como uma condenação inapelável. Várias mães narraram com riqueza de detalhes esse momento

3 Conforme a tradicional divisão sexual do trabalho em comunidade camponesa, cabem às mulheres os cuidados cotidianos com as crianças.

crucial na vida delas e de suas famílias, momento que provocou uma cisão na história familiar, entre um “antes” e “depois” da descoberta da doença:

Com seis meses fui buscar umbu na serra. Deixei ela [a filha] dormir na caminha de G. Aí uma velhinha passou em casa e falou ‘essa menina é aleijada, ela tem a doença que tem M’.

Fiquei valente:

— Vai se arrombar, velha!

— Filha, sua filha é doente!

— Não é não!

Fiquei chorando, desesperada.

O instalar-se de uma dúvida angustiante, o reconhecimento progressivo da doença, a manifestação de um sofrimento profundo, dilacerante, configuram elementos constantes das narrativas coletadas. A negação, o desespero, a revolta e a agressividade contra a mensageira de desventura se tornam um padrão, com as várias etapas desse drama sendo vivenciadas novamente, a cada nascimento de um filho doente, pelas mães dessas comunidades. “*Eu me assustei e o coração só faltou explodir*”. O sofrimento assume uma conotação quase física, e a linguagem se enriqueceu de metáforas para tentar transmitir um sofrimento indizível. Várias mães utilizam a mesma metáfora do coração, considerado o órgão sede dos sentimentos e das paixões e, portanto, onde se abriga o sofrimento, para tentar expressar as próprias profundas emoções. Para falar de um sofrimento que não tem palavras, um sofrimento que não pode ser dito e, por isso mesmo, assume uma forma tão devastadora: “*O coração quer sair*”, “*O coração que não aguenta*”.

Com o tempo,⁴ a negação, a raiva e a revolta se transformam em aceitação, permitindo uma nova interpretação do acontecimento enraizada numa cosmovisão cristã, do reconhecimento da “vontade de Deus” e dos seus caminhos imperscrutáveis, diante dos quais ao homem só resta a aceitação. Uma condenação que somente a fé pode redimir, ou talvez aliviar:

4 Conforme a classificação elaborada pela psiquiatra E. Kubler-Ross e hoje amplamente divulgada na biomedicina, seriam cinco os estágios na experiência do luto: negação, raiva, barganha, depressão e aceitação.

“Chorava o dia todo. Chorava. Depois me conformei, se Deus me deu este presente...”.

A tradição católica atribui um sentido redentor ao sofrimento livremente aceito. Nessa visão, o sofrimento provocado pela doença assume um sentido e, mesmo constituindo um caminho impérvio, pode levar à sabedoria e ao conhecimento, permitindo o acesso à esfera do sagrado e às dimensões mais profundas da existência humana: “*Minha mãe tinha muita ciência porque sofreu muito*”.⁵

Essa visão trágica da vida, repleta de sofrimento e provas, causa perplexidade, resignação, fatalismo, mas ao mesmo tempo alimenta a expectativa de uma vida melhor, pois, apesar de todo o sofrimento, “*Deus é pai, e um pai nunca abandona seus filhos*”. A fé em Deus permite a conciliação dos opostos, alimenta a resignação e a esperança, conforme uma lógica tautológica que nunca pode ser falsificada, como todas as crenças religiosas.

O sofrimento e uma profunda sensação de impotência diante de doenças desconhecidas marcam a vida e a fala desses sertanejos atingidos pela seca, com escassos recursos econômicos e afastados dos centros urbanos. A análise semântica das entrevistas revelou que os termos mais recorrentes, seja para descrever a vida cotidiana, seja para relatar a irrupção das doenças genéticas na família, são termos que ocupam o mesmo campo semântico como “sofrimento”, “sofridos” e eventuais sinônimos.⁶

O sofrimento, em suas várias dimensões, representa um aspecto característico da vida dessas comunidades, sendo vivenciado como um elemento fundamental da religiosidade sertaneja, como aponta simbolicamente a *Via Crucis*, símbolo do sofrimento e da paixão de Cristo que, do alto do Monte Santo, domina a cidade colocada aos seus pés. Como lembrava Bourdieu (1974, p. 54), “Para alguns, a resignação é a primeira lição da existência”, uma lição duramente apreendida por esses sertanejos, que conviveram com

5 Ver o livro de Le Breton (2015) para uma análise mais aprofundada sobre os múltiplos significados que o sofrimento pode assumir dependendo do contexto cultural.

6 Por razões éticas, não entrevistamos os doentes, devido à jovem idade dos pacientes, todos menores de idade, e à situação difícil e dolorida que tiveram que enfrentar por causa da doença. É importante lembrar que a doença não afeta a capacidade cognitiva de pessoas afetadas por Mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI).

a seca, a escassez de recursos, o esquecimento por parte do Estado e, enfim, com a irrupção de doenças desconhecidas.

As causas das doenças: a etiologia

Uma vez descobertos os sinais da doença, familiares e vizinhos iniciam um processo de investigação e questionamento sobre as causas que levaram ao seu aparecimento. Essas investigações se alimentam de explicações de cunho religioso, remetendo a uma causalidade de origem sobrenatural, divina. Ao mesmo tempo, essas explicações de natureza religiosa se articulam com uma concepção da causalidade natural, fundamentada na observação dos fenômenos perceptíveis da doença. Voltando à antropologia clássica, poderiam retomar a análise de Evans-Pritchard (2004) sobre a distinção elaborada pelo povo Azande entre o como e o porquê da manifestação de determinados fenômenos, entre causas imediatas e causas últimas. Nesse caso, a causa última seria representada pela dimensão religiosa e a causa imediata se situaria na ordem da natureza. Na dimensão sobrenatural, concebida a partir de uma cosmologia católica,⁷ a doença é sistematicamente correlacionada com a vontade divina; a causa última de uma doença tem origem sobrenatural, podendo ser compreendida, dependendo do contexto de enunciação, como uma prova, um sacrifício, um instrumento pedagógico nas mãos de Deus, ou até como um presente. A única explicação considerada plausível e pertinente sobre a origem da doença remete, em última instância, a Deus e sua vontade: “*A saúde e a sorte quem dá é Deus*”.

A falta de saúde e o aparecimento da doença não são, entretanto, percebidos como uma sorte de punição, resultante da quebra de uma norma moral, ou de uma intervenção externa, como parece ser comum em outros horizontes culturais, a exemplo da África. (AUGÉ; HERZLICH, 1998) O comportamento de familiares e parentes constitui uma esfera autônoma em relação à manifestação das doenças. Considerados fenômenos independentes, não é

7 Essa cosmologia católica em alguns povoados integra elementos originários da umbanda e do espiritismo, sem que isso provoque qualquer tipo de questionamento sobre a catolicidade das crenças e das práticas rituais. Elementos da tradição católica, do espiritismo e da umbanda confluem, seja na linguagem, seja nas práticas terapêuticas, que incluem orações, promessas e banhos de folhas para limpeza do corpo.

estabelecida nenhuma correlação causal entre respeito às normas morais e aparecimento das doenças. Essa distinção, que elimina qualquer responsabilidade ou culpa, foi abordada diretamente em uma narrativa pelo pai de um doente: “*Quando Jesus andava no mundo, encontrou uma pessoa doente e aí perguntaram: ‘Quem pecou?’ Ninguém pecou, nem o pai nem a mãe pecou, foi Deus que deixou pra ver o poder que Ele tem!*”.

Parentes ou familiares não são considerados responsáveis pela doença dos filhos – não foi devido ao pecado de pais e parentes que as crianças foram atingidas. O aparecimento das doenças manifesta, mais uma vez, o poder e a vontade imperscrutável dos desenhos divinos, independentemente do agir humano.

São os homens que procuram culpados diante do que foge à compreensão imediata, colocando questões tendenciosas. Jesus, entretanto, recusa qualquer atribuição de responsabilidade moral. Não há culpa, nem culpado. Há apenas doenças. E o poder soberano de Deus.

As doenças genéticas são representadas como manifestação do poder infinito de Deus, da Sua vontade de confundir a arrogância e a soberba dos supostos sábios: “*A ignorância é do berço, tem gente aí que pensa que é estudado e é uma boa pedra. A doença vem de Deus*”. Essa crítica feroz às pretensões dos “estudados”, ou mundo da academia, que instaura uma rígida separação entre matéria e espírito, Deus e o mundo, denuncia, na perspectiva local, o maior limite das ciências biomédicas, que continuam excluindo das próprias análises a presença e relevância da ação de Deus nos acontecimentos humanos.

Ao demonstrar o próprio poder, Deus manifesta a vaidade dos esforços humanos, revelando assim o permanente conflito entre a sabedoria divina, que governa o mundo, e a sabedoria mundana, que a ela quer substituir, visando criar uma nova ordem que na realidade é causa de desordem, pois tenta subverter uma hierarquia sagrada. “*É pra confundir os médicos que sabem tudo. Muita gente de ciência acha que sabe tudo e não quer saber de Deus, e aí Deus os confunde*”. O conhecimento biomédico, ou melhor, sua possível arrogância, se depara com um limite intransponível: a vontade divina.

Essa visão religiosa não ignora nem implica o desconhecimento das relações materiais ou das conexões causais entre fenômenos naturais. Ao lado da afirmação da inescrutabilidade dos desenhos divinos, os moradores reco-

nhecem uma relativa autonomia da ordem natural do mundo, que mesmo sob a égide de Deus é regido por próprias leis, por relações de causa-efeito que podem ser investigadas, descobertas, mediante uma criteriosa observação e uma detalhada descrição dos fenômenos naturais.

Além das referências à causalidade sobrenatural, aparece assim a referência a um outro nível de análise da doença que interpela a causalidade natural; esses dois níveis são correlacionados, embora permaneçam distintos e apresentem certo grau de autonomia, podendo ser analisados separadamente. Não possuem, entretanto, o mesmo poder explicativo, existindo uma hierarquia causal que coloca a dimensão religiosa como o elemento fundamental que provoca o manifestar-se das doenças.

O aparecimento de um novo modelo explicativo biomédico não foi recusado pela comunidade, mas integrado parcialmente, desde que não entrasse abertamente em conflito com o conjunto de explicações de ordem simbólica e religiosa. Os moradores, agradecidos, reconheciam publicamente que foi graças à intervenção dos médicos que a vida das crianças doentes melhorou: os tratamentos terapêuticos conseguiram reduzir os sintomas, no caso da Mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI), ou evitar seu aparecimento, no caso da Fenilcetonúria (PKU). Entretanto, ignorar a causalidade última da doença, reduzida apenas a falhas genéticas, ou seja, apreendida exclusivamente no nível da causalidade natural, apontava para o maior limite das ciências biomédicas.

O encontro com os geneticistas e sua linguagem técnica causou um profundo impacto nas comunidades visitadas; as explicações apresentadas sobre as causas das doenças, mesmo ouvidas com extrema atenção, se apresentavam de difícil compreensão, remetendo a um campo científico totalmente estranho à cosmovisão religiosa predominante nas comunidades.

Nesse sentido, as elucidações dos médicos pareciam resultar de difícil inteligibilidade, pois implicavam uma concepção do corpo e um conhecimento de sua anatomia e fisiologia que pressupõem um intenso e demorado treinamento acadêmico,⁸ além do conhecimento e uso de sofisticadas tecnologias e maquinários. A interiorização de uma metafísica materialista, que reduz

8 Sobre o processo de treinamento aos quais são submetidos os estudantes de medicina, ver o clássico *Profissão médica: um estudo de sociologia do conhecimento aplicado*, de Freidson (2008).

o corpo e o processo da doença a uma série de modificações bioquímicas, entrava assim em conflito com o saber local, que focalizava primariamente os aspectos simbólico-religiosos para a compreensão da doença. As informações e explicações oferecidas pelos médicos, mesmo com um esforço de tradução, permaneciam estranhas ao saber local e tornaram-se compreensíveis somente quando reinterpretadas a partir de modelo etiológico nativo, para que o diagnóstico pudesse adquirir um sentido a partir dos modelos culturais preexistentes.

Genes e sangue

O diagnóstico de MPS VI e PKU, que nunca tinham sido ouvidos anteriormente, não possuíam nenhum sentido no universo cultural local. Apareciam mais como uma sigla misteriosa que a designação de uma doença, por isso os médicos recorriam frequentemente a termos como “doenças genéticas” ou “gene”. Esses termos, entretanto, não possuíam nenhuma significação nem referência na linguagem cotidiana dos moradores, que tiveram que operar um esforço intelectual para poder traduzir esses conceitos a partir do próprio universo simbólico, a fim de torná-los significativos e dotados de uma referência extralinguística. Foi assim que, uma vez recebido o diagnóstico, fomos entrevistar vários moradores sobre as causas das doenças e as explicações que tinham recebido pelos geneticistas. Todas as respostas pareciam convergir, citando o sangue, ou melhor a união/desunião de sangues diferentes, como a causa da doença: “*Os médicos dizem que é o sangue que não se unem*”.⁹

O conceito de “gene” adquire assim uma nova significação, traduzido e identificado com a substância “sangue”. O sangue, como se infere dessas afirmações, aparece como uma categoria simbólica estruturante, que permite ordenar e organizar a experiência da doença nas suas múltiplas dimensões. Essa categoria, ao mesmo tempo descritiva e explicativa, permite

9 A representação de uma possível incompatibilidade dos sangues entre cônjuges é presente em várias culturas, como os Samo ou os Ashanti (HERITIER, 1998, p. 100), podendo entre outras coisas, causar esterilidade, enfatizando assim a relevância social das práticas matrimoniais e contemporaneamente os riscos e perigos a elas associados.

compreender e unificar uma série de características e qualidades que abarcam relações familiares e sociais. O sangue não é nunca apenas uma substância corporal, que corre nas veias, mas armazena, mantém e transmite a história de duas famílias, definindo uma multiplicidade de aspectos desde o comportamento à identidade sexual. Essa substância, enquanto categoria simbólica, articula-se intimamente com a noção de pessoas (CARSTEN, 2004), definindo personalidade, comportamento e a identidade social e sexual. Ela amplia o próprio conteúdo semântico além de seus componentes biológicos, permitindo assim relacionar ordem da natureza e ordem da cultura, o material e o simbólico.

As relações de aliança, que levam à união de dois sangues diferentes, tornam-se centrais na análise dos processos que levam ao aparecimento da doença, pois essas relações determinam se os sangues entram em conflito ou podem conviver harmoniosamente, podem “*unir-se ou não unir-se*”. Nessa configuração, os aspectos materiais do sangue, o sangue que corre nas veias, embora relevantes, constituem apenas um dos elementos de uma totalidade simbólica mais abrangente.

Todos os relatos coletados enfatizaram essa ligação indissolúvel entre sangue, família e doença. Em algumas falas, “sangue” e “família” são utilizados como sinônimos, estabelecendo uma identidade entre os dois termos: “*Fala que é de família, que é do sangue*”. Em outras falas, a partir da observação empírica da história da família, são ressaltados os aspectos hereditários da doença, que tendo sua origem no sangue da família poderia ser transmitida aos descendentes: “*Vem da família mesmo. Na minha família já teve seis casos, uma tia, dois irmãos e dois sobrinhos, acho que tá no sangue, aí passa adiante*”.

Nessas afirmações relativas às causas das doenças, encontra-se implícita uma teoria local sobre o funcionamento do corpo, que enfatiza a íntima conexão entre sangue e relações de parentesco, podendo afetar, além dos descendentes, os parentes colaterais.

Devido a sua relevância, o sangue é submetido a intensa observação, sendo classificado a partir de suas características perceptíveis: “fino/grosso” ou “aguado/grosso” e “doce/salgado”. A distinção fino/grosso e aguado/grosso aponta, com uma pequena diferença terminológica para a mesma diferença em relação à densidade e viscosidade do sangue, enquanto o binômio

doce/salgado remete à diferente percepção do gosto. O equilíbrio entre essas características, o princípio de homeostase¹⁰ (RODRIGUES, 2001), é que garante a saúde dos indivíduos, enquanto a prevalência de um desses aspectos sobre o outro poderá desencadear vários tipos de doenças, dependendo de qual aspecto prevalecer. O aparecimento da MPS VI é explicado nesses termos: “*É do sangue, o sangue sai assim fino*”, ou seja, o equilíbrio da circulação resulta comprometido, provocando a doença.

Esse sistema de oposições binárias, fino/grosso ou aguçado/grosso e doce/salgado, não representa um caso isolado em Monte Santo, mas parece ser constitutivo de um peculiar “saber camponês” (WORTMANN, 2009), disseminado em várias áreas rurais do Brasil. Esse saber faria parte de uma cosmovisão que articula, a partir do mesmo princípio de oposição binária, aspectos da realidade aparentemente heterogêneos entre si, como alimentos, corpo, clima, doenças e solos. Segundo essas categorias simbólicas, os elementos da natureza podem ser classificados a partir de um sistema de oposições que pode envolver vários pares, como quente/frio:

‘Se tudo na natureza de Deus é quente ou frio’, também os solos podem ser quentes ou frios ou transitarem do quente para o frio [...]. Há uma analogia entre a terra e o corpo, pois uma pessoa com o corpo quente (por motivo de certas doenças ou estados fisiológicos como a menstruação) não pode comer alimentos quentes; pelo contrário, deve comer alimentos frios. (WORTMANN, 2009, p. 121)

Por exemplo, em Monte Santo, a fruta encontra-se submetida ao mesmo tipo de classificação binária: a manga, fruta considerada como quente, não deveria ser comida em caso de inflamação, doença caracterizada também como quente, pois poderia provocar um agravamento dos sintomas. Esse sistema classificatório binário não é rígido nem fixo, mas encontra-se

10 A noção de equilíbrio nos humores corporais possui uma longa história na cultura ocidental, desde a Antiguidade grega, com Hipócrates (460-377 a.C.), que destacava o equilíbrio entre as várias forças que compõem o organismo humano como fator fundamental para a manutenção da saúde. Rodrigues (2001) aponta para o tortuoso caminho que levou as teorias médicas da antiga Grécia para os árabes que invadiram a Península Ibérica, cujos povos, por sua vez, colonizaram a América Latina. Resultante desses múltiplos contatos e complexo processo de colonização foi a importação dessas teorias e sua ampla penetração nos saberes tradicionais, integrado com saberes autóctones, que deram origem à medicina popular brasileira.

sujeito a modificações locais e contextuais e permite, em determinadas condições e contextos, a transição de um polo para o outro.

A mesma lógica simbólica pode ser encontrada operando em outros exemplos etnográficos, podendo oferecer um modelo explicativo mais abrangente das modalidades e da lógica subjacente ao sistema classificatório de várias culturas. A representação de uma possível incompatibilidade dos sangues entre cônjuges é presente em diversas culturas, como os Samo ou os Ashanti (HERITIER, 1998), podendo, entre outras coisas, causar esterilidade, enfatizando assim a relevância social das práticas matrimoniais e, contemporaneamente, os riscos e perigos a elas associados.

Para os Samo, sangue, leite e esperma são substâncias quentes, que não devem entrar em contato: “não podemos juntar dois humores da mesma natureza, da mesma origem, do mesmo calor porque, ou se consomem, ou se destroem mutuamente, ou se repelem”. (HERITIER, 1998, p. 149) Sangue, esperma e leite não são compreendidos como substâncias isoladas, que teriam no corpo do indivíduo sua origem única e exclusiva, mas remetem e dependem das relações sociais e sexuais que tornaram possível sua produção.¹¹ São as relações de aliança, subjacentes à produção do sangue, que explicam esses conflitos e desequilíbrio, estabelecendo assim uma analogia entre a ordem da natureza e a ordem da sociedade.

Essa mesma lógica simbólica opera em Monte Santo, podendo contribuir para elucidar as representações sobre o corpo e compreender a complexidade da categoria “sangue”. A banal observação de que o sangue circula em um corpo individual não implica, nas comunidades de Monte Santo, o esquecimento de que a produção dos fluidos corporais nunca é um processo meramente individual, mas se articula a processos que envolvem a família e as relações de aliança, ligando assim o indivíduo a um grupo, à sua comunidade de origem.

O sangue possui algumas características que permanecem comuns entre as diferentes gerações e que, compartilhadas, constituem o substrato material das relações de parentesco. Nessa concepção, é a família que define as características permanentes do sangue, não é o indivíduo que possui o

11 Ver o livro de Godelier e Panoff (1998) sobre a construção simbólica do corpo em várias culturas.

próprio sangue. A doença possui características familiares e, por isso, ela pode ser transmitida, da mesma forma que o sangue pode ser transmitido, mantendo algumas características permanentes que, compartilhadas, constituem a base das relações familiares.

Por esse motivo, o sangue não afeta apenas os processos relativos à saúde/doença, mas também define a identidade social da pessoa,¹² assim como suas características psicológicas, inserindo-a num grupo mais amplo, o da descendência: “*Tudo é descendência, tudo é da família. Assim como tem descendência de gente ladrão, já tem descendência de gente direita. É da descendência mesmo, tá no sangue*”. A partir da descendência, que poderia ser considerada como “sangue transmitido”, teremos então uma definição das características morais das famílias.

As relações entre sangues, transmitidos pelos pais e herdados pelos filhos, podem provocar conflitos e desordens, ou equilíbrio e ordem, definindo assim o resultado dos casamentos e a saúde da prole: “*Meu sangue pode casar com sangue que deu certo*”. O sangue que deu certo é considerado aquele transmitido por uma família na qual não se verificaram casos de doenças genéticas. Para tanto, os familiares desenvolvem um trabalho de observação das modalidades de transmissão das doenças, seguindo cada um dos ramos familiares atingidos ou excluídos, tentando reconstruir a memória genealógica das gerações passadas.

Nesse processo de compreensão das modalidades de transmissão das doenças genéticas, uma primeira relevante distinção é operada a partir das famílias que foram ou não afetadas, reconstruindo a história reprodutiva de parentes e amigos: “*Minha mãe falou que a família dela nunca teve*”. Alguns moradores, baseando-se em observações e comparações sobre a história das famílias atingidas/não atingidas, desmascaravam os equívocos ínsitos no senso comum que levam a considerar o casamento com parentes como a única e exclusiva causa das doenças que apareceram na região. Vários entrevistados questionaram essa crença, citando exemplo de famílias nas quais ocorreram casamentos com primos sem que nenhum membro fosse afetado. Um morador foi além e elaborou a genealogia detalhada a partir do

12 Ver a análise de Bottcher, Hausberger e Torres (2011), que mostra como as representações sobre sangue determinam hierarquias sociais e uma distribuição desigual de poder e prestígio no mundo colonial hispânico.

bisavô e a comparou com a genealogia de uma família de vizinhos. Ele ressaltou que no arco de quatro gerações nesta família, nas quais ocorreram oito casamentos entre primos numa única geração, nenhuma criança foi atingida pelo PKU ou MPS VI. Dessa forma, visava demonstrar como fora imprecisa e ambígua, embora amplamente difundida, a crença que estabelecia uma relação causal entre casamentos consanguíneos e aparecimento da doença. Seguindo esse raciocínio, casar com parentes se apresentaria, portanto, como uma condição necessária, mas não suficiente para o aparecimento de doença.

A partir desse raciocínio, afirmavam a possibilidade de casar-se com primos sem correr perigo de ter descendentes afetados pela doença.

As relações sexuais são pensadas como uma união de sangue, masculino e feminino, que pode ser compreendida como uma mistura e, ao mesmo tempo, um conflito ou aliança, entre forças e qualidades diferentes. O resultado final desse conflito entre sangue definirá o sexo do nascituro, sua forma corporal e suas características morais. Essa concepção encontra outra expressão na modalidade de transmissão dos sobrenomes que encontramos em uma comunidade. Com a recente introdução dos sobrenomes no sistema classificatório da identidade, resultado da presença do Estado, em algumas comunidades as filhas iniciaram a herdar o sobrenome materno enquanto os filhos o sobrenome paterno. Coerentemente com a lógica simbólica relativa à concepção do corpo, e apontando para o conflito gerado no processo reprodutivo entre sangue masculino e feminino, afirmava-se que a prevalência de sangue materno produziria um corpo feminino, no caso da prevalência do sangue paterno o corpo seria masculino. Encontramos assim, por exemplo, os filhos do mesmo casal, Camilo Moraes e Joana de Jesus, que possuem filhos com sobrenomes diferentes, a depender do sexo. Do casamento resultaram, assim, Egídio Moraes e Júlio Moraes, cujos corpos foram formados pela dominância do sangue paterno; e Maria Joana de Jesus e Josefa de Jesus, que adotaram o sobrenome da mãe, como reconhecimento da dominância do sangue materno na produção dos corpos femininos.

O corpo humano e o sangue que nele circula são, portanto, o resultado de um processo que é, sempre e contemporaneamente, biológico e social, resultante do cruzamento, da união de dois sangue diferentes, de famílias

diferentes, com características e histórias diferentes. Um sangue masculino e um sangue feminino que carregam a história familiar, a história das gerações anteriores, dos antepassados. Por isso, pode-se afirmar como explicação das causas da doença: “*é o sangue que não bate*”. Os sangues, que carregam uma história familiar específica, obedecem, portanto, a uma lógica própria, independente da vontade ou dos desejos individuais, dos jogos de atrações sentimentais ou eróticas, podendo assim afetar o equilíbrio corporal e provocar o aparecimento das doenças genéticas: “doenças do sangue”.

Referências

- ALVES, P. C.; MINAYO, M. C. S. (org.). *Saúde e doença: um olhar antropológico*. Rio de Janeiro: Fiocruz, 1998.
- AUGÉ, M.; HERZLICH, C. (org.). *Le Sens du Mal: anthropologie, histoire, sociologie de la maladie*. Amsterdam: Editions des Archives Contemporaines, 1998.
- BOLTANSKI, L. *As classes sociais e o corpo*. Rio de Janeiro: Graal, 1979.
- BOTTCHER, N.; HAUSBERGER, B.; TORRES, M. S. H. (comp.). *El peso de la sangre: limpios, mestizos y nobles en el mundo hispanico*. Cidade do México: El Colegio de México, 2011.
- BOURDIEU, P. *A economia das trocas simbólicas*. São Paulo: Perspectiva, 1974.
- CARRARA, S. Entre cientistas e bruxos: ensaio sobre os dilemas e perspectivas da análise antropológica da doença. In: ALVES, P. C.; MINAYO, M. C. S. (org.). *Saúde e doença: um olhar antropológico*. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 1994.
- CARSTEN, J. *After kinship*. Cambridge: Cambridge University Press, 2004.
- EVANS-PRITCHARD, E. E. *Bruxaria, oráculos e magia entre os Azande*. Rio de Janeiro: Zahar, 2004.
- FREIDSON, E. *Profissão médica: um estudo de sociologia do conhecimento aplicado*. São Paulo: UNESP, 2008.

- FULLWILEY, D. *The enculturated gene: sickle cell health politics and biological difference in west Africa*. Princeton: Princeton University Press, 2011.
- GODELIER, M.; PANOFF, M. (org.). *La Production du Corps: approches anthropologiques et historiques*. Amsterdam: Editions des archives contemporaines, 1998.
- HERITIER, F. *Masculino e feminino: o pensamento da diferença*. Lisboa: Instituto Piaget, 1998.
- LAPLANTINE, F. *Antropologia da doença*. São Paulo: Martins Fontes, 1991.
- LE BRETON, D. *Anthropologie du corps et modernité*. Paris: PUF, 2001.
- LE BRETON, D. *Antropologia da dor*. São Paulo: UNIFESP, 2015.
- LOCK, M.; NGUYEN, V. K. *An Anthropology of Biomedicine*. Oxford: Wiley-Blackwell, 2010.
- NUNES, M. O. Da aplicação à implicação na antropologia médica: leituras políticas, históricas e narrativas do mundo do adoecimento. *História, Ciência, Saúde*, Rio de Janeiro, v. 21, n. 2, p. 403-420, 2014.
- RODRIGUES, A. G. Buscando raízes. *Horizontes Antropológicos*, Porto Alegre, v. 7, n. 16, p. 131-144, 2001.
- SARTI, C. Corpo e doença no trânsito de saberes. *Revista Brasileira de Ciências Sociais*, São Paulo, v. 25, n. 74, p. 77-91, 2010.
- SINDZINGRE, N. La nécessité du sens: l'explication de l'infortune chez le senufo. In: AUGÉ, M.; HERZLICH, C. (org.). *Le Sens du Mal: anthropologie, histoire, sociologie de la maladie*. Paris: Editions des archives contemporaines, 1994.
- UCHÔA, E.; VIDAL, J. M. Antropologia médica: elementos conceituais e metodológicos para uma abordagem da saúde e da doença. *Caderno de Saúde Pública*, Rio de Janeiro, v. 4, n. 10, p. 497-504, 1994.
- WORTMANN, E. O saber camponês: práticas ecológicas tradicionais e inovações. In: GODOI, E. P.; MENEZES, M. A.; MARIN, R. A. (org.). *Diversidade do campesinato: expressões e categorias*. São Paulo: Ed. UNESP, 2009. v. 2. p. 119-129.

O sujeito, sua doença e os sertões:

a dimensão psíquica do cuidado

Isabella Queiroz

Seguindo um paradigma que articula o sujeito, sua doença e o seu território, o projeto Genética no Sertão, dentro de suas ações, ocupou-se desse imbricamento como peça fundamental para a compreensão acerca da dimensão psíquica dos indivíduos habitantes de Monte Santo.

No portal eletrônico da cidade, encontra-se em letras garrafais: “MONTE SANTO CORAÇÃO MÍSTICO DO SERTÃO BAHIANO”.¹ Em consonância com a religiosidade do sertanejo, a fé possui um lugar central no modo de viver dos habitantes desse lugar. Em criações artísticas como *Grande Sertão: Veredas*, de Guimarães Rosa, e *Deus e o Diabo na Terra do Sol*, de Glauber Rocha, a dimensão religiosa do sertanejo se constitui elemento de destaque. O processo histórico do município de Monte Santo foi tecido, também, por um discurso místico, permeado por doenças e curas milagrosas. Euclides da Cunha (1984, p. 245-264) já descrevia: “Monte Santo é um lugar lendário”.

Na praça principal do município, encontra-se exposta “a matadeira”, como era chamado o canhão usado na etapa final da Guerra de Canudos. Ao lado, na mesma praça, uma escultura em homenagem a Antônio Conde, considerado um mártir (Figura 1). Foi na região de Belo Monte, mais conhecida como Arraial de Canudos, que se desenvolveu a última batalha

1 Ver: <http://www.montesanto.net/>.

da Guerra de Canudos – essa etapa final do combate foi tramada e organizada em terras de Monte Santo. A percepção de Euclides da Cunha sobre os moradores do local, em seu livro *Os sertões*, destaca a forma como os indivíduos da cidade se relacionam com a fé, o que ele qualificou de “religiosidade indefinível”, “superstições absurdas”. A Guerra de Canudos enreda-se nesse tecido entrelaçado de histórias e de memórias. E os mesmos fundamentos que fizeram do município um ponto de peregrinação religiosa tornaram, também, o lugar como passível de castigos místicos, por ser a base das operações do exército contra Canudos e, portanto, contra Antônio Conselheiro.

A relação que a população de Monte Santo tem com a história do meteorito de Bendegó constitui outra dimensão mágica, que se interpõe à maneira de lidar com as suas adversidades. Uma grande seca abateu-se sobre a região na época da remoção do meteorito e da sua subsequente transferência para o Rio de Janeiro. Nessa época, os monte-santenses acreditaram que sua origem se relacionava a castigos divinos, destinados à sua cidade, como preço a ser pago pela remoção da pedra do local. (CARVALHO et al., 2011)

Para além de serem meros fatos históricos, os acontecimentos de um lugar fazem parte da memória desse espaço e de seus habitantes. E como nos ensina Walter Benjamin (1980), existem duas formas de memória: uma referente a meras recordações e que fazem do gesto de lembrar algo racional e mecânico, reduzida, nesse caso, à rememoração de fatos e acontecimentos. A outra forma de memória, diz o autor, está ligada a uma rememoração vinculada ao emotivo – esse tipo de memória relaciona-se à narratividade oral e é anterior ao sujeito e, por isso mesmo, é anterior ao “despedaçamento da cultura”. (BENJAMIN, 1980) É nesse sentido que alguns eventos, historicamente valorizados, com seus conteúdos mágicos, fazem marca no psiquismo do habitante de Monte Santo. Impregnam a maneira de viver e de se relacionar com o seu entorno entranhado pela religiosidade: visitantes que em suas peregrinações religiosas e na sua fé buscam o acesso “para levar até o céu o corpo e a alma dos inocentes”. (DEUS..., 1964)

E a compreensão do lembrar emotivo, considerado por Benjamin (1980), nos convoca para a imersão nesse espaço vivo, quando a abordagem à saúde mental faz-se necessária – coerentemente com as diretrizes que orientam o Sistema Único de Saúde (SUS), e de acordo com a política nacional de saúde mental.



Figura 1. A “Matadeira” utilizada na última etapa da Guerra de Canudos, e a estátua do Conselheiro, na praça de Monte Santo
Fotógrafo: Gabriele Grossi.

As ações desse projeto, seguindo os fundamentos de Milton Santos (2004), foram articuladas com a noção de território – que transcende ao conceito de área geográfica, circunscrita segundo os critérios do Estado. Abarcou-se, nesse estudo, todo o contexto em que se dá a vida comunitária, incluindo instituições, pessoas, redes e cenários, fortalecendo dessa maneira a concepção de um território que, além de vivo, é mutante – lugar onde, como qualquer outro, são constituídas relações que se conflitam, mas que são, também, passíveis de negociações; onde as dimensões do público e do privado são marcadas por diferenças e identidades, que se complexificam e que se dinamizam. (SANTOS, 2004)

A forma como o homem, e como tal o monte-santense, vê e lida com a sua doença passa por essa articulação entre o indivíduo e a sociedade, entre o singular e o coletivo, pelo *dentro* e pelo *fora*, mediado pelo território.

Os homens, em seus territórios, constituem-se com as marcas da sua história e, assim, a dimensão da terra é imprescindível para a análise da forma de vida e da constituição de casamento do monte-santense. Em isolados sociais, crescem, vivem e constroem laços conjugais – endogâmicos muitas vezes. Por muito tempo essa relação não foi estabelecida seguindo a ideia de propriedade da terra e seus princípios. A partir da década de 1980, contudo, verificou-se uma alteração nesse cenário: “Foi, sobretudo, o Conselheiro que se tornou o símbolo de um cristianismo autodeterminado e combativo, dos pobres do campo. Pois, no fundo, nenhum dos problemas de 1897 está resolvido. De forma alguma, decorrem estes apenas da seca”. (ZILLY, 1996, p. 329)

Nessa direção, seus estudos demonstram como tem-se verificado a expulsão de diversas famílias de suas terras – que há várias gerações residem no local. As pequenas criações de cabras foram, paulatinamente, substituídas por redes de fazendeiros que sustaram para si esses espaços. Foi na comunidade de Monte Santo que se originou um movimento de ordem religiosa, que se estende pelo sertão de Canudos, com vistas à Reforma Agrária. O padre Enoque José de Oliveira, que teve suas funções suspensas pela Igreja nesse período, foi o inspirador desse movimento. (ZILLY, 1996)

Testemunha essa realidade a mãe de um paciente nascido em Monte Santo. Ela relata a perda de seu marido, vítima de assassinato. Sendo ele integrante do Movimento dos Trabalhadores Rurais Sem Terra (MST),

a sua morte foi associada, na percepção de sua esposa, à questão agrária. Na época, vivendo o desamparo e o pavor de ser, também, alvo de uma perseguição, essa mulher adoeceu psicicamente: um profundo sofrimento mergulhou-a em um quadro depressivo, ficando hospitalizada por um espaço de tempo. Seu filho, com diagnóstico e tratamento tardios para Fenilcetonúria (PKU), teve a sua terapêutica várias vezes interrompida.

Essa realidade, enlaçada com a sua espacialidade, consiste em uma convocação para ultrapassagem constante de obstáculos.

Queremos dizer que, do ponto de vista da emoção, a questão da terra é fundamental. É histórica, para a cultura e para o sujeito. Os dois nascem juntos nesse palco, nessa cena. É uma questão vital e, se ela não evolui, nada evolui. E, como acontece nas infinitas questões do homem com a mulher, com quem contracena mais de perto, se as intermináveis relações entre o homem e seu cenário não evoluem, não evolui a cultura. E sabemos como é duro o cotidiano dos casais. É prazeroso mas é difícil. Há, então, um casamento do homem com as espacialidades. (VALADARES, 1999, p. 898)

Nessa realidade sócio-histórica, dois pontos se interpõem ao modo de viver do monte-santense: o risco aumentado de ter filhos com doenças genéticas e o desafio de lidar com a “deficiência” de suas crias. As respostas encontradas pelo habitante de Monte Santo a respeito do seu próprio adoecimento não estão desvencilhadas do olhar que possui sobre o adoecimento dos seus conterrâneos, porque as pessoas com doenças genéticas assistiram muitas vezes ao desafio de viver sem encontrar caminhos que as conduzissem a respostas para as suas questões de saúde – em um local com tantas evidências de doenças hereditárias, reconhecidas por eles mesmos como doenças de família.

Na época da primeira expedição – de caráter exploratório – realizada pela nossa equipe de pesquisadores a Monte Santo, pudemos destacar o relato de um morador, segundo o qual os casamentos consanguíneos, em muitos povoados, relacionam-se com as questões da terra, sendo mais frequentes no noroeste do município. Ainda segundo esse morador, um padre da paróquia de Monte Santo determinou a aquisição de bicicletas para serem distribuídas entre os homens jovens de diferentes localidades. Visava, com essa ideia, o deslocamento da população masculina mais

jovem para lugares mais distantes daquele em que nasceu, criando, dessa maneira, condições de se relacionarem com pessoas de outras regiões geográficas e, portanto, evitando laços endogâmicos e mesmo, consanguíneos. Contudo, essa estratégia não vingou, pois os rapazes não adotaram essa prática. E nesse mesmo relato, o morador considerou que se a distribuição fosse de motocicletas, talvez o padre tivesse êxito no seu intento. Mais adiante, em seu discurso, avaliando possíveis desdobramentos dos casamentos endogâmicos, destacou a existência de loucos vivendo trancados em suas residências, além de indivíduos “surdos-mudos” e carecas.

Esclarecer a questão do sujeito com o seu lugar faz-se necessário, particularmente nessa dimensão territorial, porque o nordestino convive historicamente com o abandono político e com a precariedade para enfrentar suas dificuldades. São sujeitos que enfrentam largos períodos de seca e de grande desassistência social. Monte Santo retrata bem esse processo sócio-histórico.

O que emerge em pais que vivem com o desafio de zelar pela vida de seus filhos que necessitam de cuidados especiais, nessas cercanias desbastadas, é o sentimento de desamparo. Além do desamparo inerente ao ser humano, graças à condição de sua imaturidade orgânica ao nascimento, marcado agora pela gravidade das doenças, a aridez do processo sócio-histórico pode, além de tudo, esgarçar o tecido cerzido pelo fio de vida, diante de tantos entraves – para alguns, os fios de vida se fazem fortes e costumam a esperança e a gana de viver e, para outros, são extremamente frágeis, suscetíveis a rompimentos.

Quando Freud, em 1985, escreveu o artigo “Projeto para uma psicologia científica” aludiu, desde então, à condição de desamparo inerente ao bebê humano como ponto de abertura do indivíduo para a cultura, chamando a atenção para o processo de constituição psíquica do ser humano – foi pioneiro ao afirmar a importância da infância do homem nesse processo. (FREUD, 1990) Gerir o desamparo constitui-se o grande desafio de todo ser vivente, e a maneira como o indivíduo lida com as perdas, com as faltas, com as adversidades, tem seu fundamento em processos estruturais do psiquismo humano. Mas se, por um lado, alguns conseguem lidar com a falta em um sentido da busca da ultrapassagem dos desafios, outros podem sucumbir a ela, já que a maneira de lidar e significar o mundo é única

para cada sujeito – e isso produz efeitos, inclusive na maneira pela qual o homem se relaciona com o seu acometimento orgânico.

Assim, além de analisar a relação do indivíduo com sua terra e com sua cultura, é fundamental, ainda, compreender a tela simbólica na qual está inserido cada sujeito, com suas marcas subjetivas. Essa compreensão do sujeito, do seu desejo, do seu psiquismo, complexifica a visão de saúde, uma vez que aponta para a emergência da singularidade – “Sempre há uma resposta do sujeito para o real de seu organismo. Isso caracteriza a dimensão subjetiva, mais além de qualquer determinismo biológico ou patológico”. (ANSERMET, 2003, p. 68)

Quando o pai e a mãe vivem, a cada gestação, a possibilidade de não saber ao certo se o filho nascerá ou não com a doença genética presente em seu grupo familiar, são desafiados à ultrapassagem do risco de se verem mergulhados em um vazio (BORGES, 1996) – essa situação é acrescida de toda reedição de histórias de dificuldades e até mesmo da morte. E o risco de terem um filho com uma doença genética é bastante aumentado nesses casos, e eles sabem disso, por viverem essa realidade cotidianamente.

A criança com Mucopolissacaridose (MPS) recebe em sua vida a sentença da morte precoce. A adolescência tem sido o limite para boa parte delas. Aquelas que têm Hipotireoidismo Congênito (HC) e PKU, quando não tratadas precocemente, são afetadas em seu desenvolvimento neuropsicomotor. No âmbito da deficiência e da doença crônica, a ambivalência dos pais é presente a respeito da vida e da morte. Em alguns casos, assiste-se a uma desistência de lutar pela vida, e ao contrário do que se faz necessário, nesses momentos de enlutamento e de dor, os pais acabam entregues à sua própria sorte. A transposição dos obstáculos, então, nem sempre é possível de ser feita por alguns sujeitos, porque o lidar com o desamparo os conduz a uma vivência mortífera, de tal impedância que esses pais, envoltos secretamente em seus conflitos, permitem que suas crianças se percam da vida para a morte, denunciando o quadro de ambivalência, acentuado pela impotência, por eles vivido.

Um dos dramas das mães de crianças com deficiências ou com outras anomalias “é a sua solidão, assediada por fantasias de que não podem falar; o filho participa sempre do mundo fantasmático da mãe, é marcado por ele de um determinado modo”. (MANNONI, 1999, p. 18) O adoecimento crônico

da criança produz efeitos na relação com sua mãe e com seu pai, que passam a viver restrições (reais ou imaginárias), campo fértil para o estabelecimento de condições de risco para o desenvolvimento infantil, acarretando dificuldades que podem atravessar a constituição psíquica da criança. Esse processo retrata um longo percurso, desde antes da concepção. (MANNONI, 1999)

A mulher idealiza o bebê que quer ter. Enquanto gesta, esse sonho vai ganhando corpo e palavras relativas aos atributos que, imaginariamente, constrói sobre seu filho. É esse bebê imaginado que permitirá à mãe ofertar ao ser, ainda em formação, a dimensão humana; é pensar no corpo que carrega em si, para além da condição de feto. A pré-história do bebê assim constituída é um tempo necessário no romance familiar, no qual o infante vai ser inscrito. Suas necessidades serão lidas pelo código materno, ou por quem quer que ocupe esse lugar maternante. (BORGES, 1996)

Ao nascer, verifica-se sempre uma distância entre o filho ideal e o real, e é preciso que assim seja para que esse pequeno ser possa se impor – caso contrário, ele estará no risco de se ver aprisionado ao imaginário de seus pais.

Qualquer que seja a mãe, o nascimento de uma criança nunca corresponde exatamente ao que ela espera. Na medida em que aquilo que deseja no decurso da gravidez é, antes de mais nada, a recompensa ou a repetição de sua própria infância, o nascimento de um filho vai ocupar um lugar entre os seus sonhos perdidos: um sonho encarregado de preencher o que ficou vazio no seu próprio passado, uma imagem fantasmática que se sobrepõe à pessoa real do filho. (MANNONI, 1999, p. 18)

Marcada pelo imprevisto – ou até previsto, nesses casos – do corpo que adoece cronicamente, a criança subverte os sonhos e as apostas de superação de seus pais, porque a distância imposta entre o ideal e o real é tão grande que é necessário um período de elaboração de um luto dessa idealização, para que pai e mãe possam voltar a apostar nessas crianças, construir outros sonhos, outras possibilidades – e isso às vezes nem chega a acontecer.

Diante desse desafio, a família necessita de um amparo para reorganizar o seu psiquismo – marcado em seu narcisismo, uma vez que sobre os pais se abate a realidade de não conseguirem gerar filhos saudáveis, já que os sonhos de superação agora estão frustrados.

Nesse contexto, o que se reedita nos pais nessa vivência é o vazio de seu ser, que, em seu ideal, deveria ser compensado pelo nascimento do filho. A doença da criança acaba por reabrir-lhes a ferida narcísica e colocá-los diante de conflitos que não podem, muitas vezes, partilhar com ninguém. (MANNONI, 1999)

Os desdobramentos advindos da chegada de uma criança com doença crônica na relação pais/filhos produzem efeitos secundários ao quadro de acometimento orgânico. A desistência de lutar pela vida de seus filhos pode ser um elemento que denuncia esse sofrimento psíquico, em que um pai e uma mãe estão imersos na travessia dessa crise. Algumas vezes, a história de perda e de desamparo que carregam retorna nesse momento em que descobrem a doença do seu bebê. Uma mãe de um paciente com diagnóstico de PKU revelou, em uma certa feita, à psicóloga do projeto: “*o que lembro de minha infância é minha mãe com um toco de vela na mão, velando a morte de meus irmãos*”. E mais adiante acrescentou: “*me desesperei quando soube da doença de meu filho*”.

Percebe-se, na realidade vivida pelos pais dos sujeitos acometidos nessa região, que ao se depararem com a possibilidade de perder seus filhos precocemente, ou ainda de ter que lidar com os quadros de acometimentos tão graves, pensam em nunca os contrariar e acabam por permitir que conduzam a própria vida à revelia de qualquer coisa que os contrarie. Assim, muitas vezes as crianças afetadas pelas doenças genéticas, além de outras alterações no curso da vida dadas pela enfermidade, não frequentam a escola, não são convocadas a nenhuma rotina que lhes imponha normas e contrariedades. As instituições de ensino da região, por seu turno, não estão preparadas para o processo de inclusão.

E nos casos em que a saúde mental não está preservada, ocorrem outros desdobramentos. Uma outra mãe de um rapaz de 19 anos convivia com uma depressão, desde quando percebeu a doença de seu filho, desde quando ele era ainda um bebê. O diagnóstico e o tratamento para PKU tendo acontecido tardiamente permitiram que as manifestações sintomáticas do paciente evoluíssem para um quadro muito grave: atraso global do desenvolvimento, marcado por prejuízos na linguagem e na interação social, além de intensa agressividade. Sua irmã, responsável pelos seus cuidados, revelou em consulta psicológica: “*Mãe é culpada dele ser*

desse jeito. Ela nunca disciplinou ele e nunca permitiu que ninguém se metesse na educação dele”.

Em Monte Santo, além das doenças genéticas relatadas, observa-se uma alta prevalência de distúrbios mentais. Essa realidade é denunciada, em forma de desespero, quando, ao se verem sem recursos, familiares acabam por colocar os indivíduos mais agressivos dentro de grades, em sistema de cárcere privado, como relatado no caso desse paciente de 19 anos com diagnóstico tardio de PKU. Nos períodos de crises mais violentas, na sua própria casa, junto à sua família, o rapaz era aprisionado em seu quarto, gradeado. Era tratado no ambulatório de saúde mental do município com medicações e constituía-se em ameaça à integridade física dos vizinhos, devido à sua ferocidade. Tinha recebido o diagnóstico de esquizofrenia, mas, após investigação realizada pelo projeto, atestou-se que ele tinha um quadro de PKU. O equívoco diagnóstico é plausível, porque essa aminoacidopatia, por ser uma doença rara e com manifestações sintomatológicas distintas, favorece esse tipo de confusão. O paciente era tratado em ambulatório e, talvez porque sua condição fosse muito grave, ou talvez porque residisse em zona rural, distante da sede do município, nunca foi tratado nos modelos preconizados para os cuidados com o paciente acometido em sua saúde mental; nunca foi encaminhado ao Centro de Atenção Psicossocial (CAPS) – o seu acompanhamento médico ocorria em sistema ambulatorial, de maneira absolutamente precária, permanecendo desassistido quando não tinha condição de ser conduzido ao local da consulta. Também foram detectados casos de indivíduos que viviam acorrentados, pela falta de acesso a tratamentos ou pela precariedade destes.

O grande número de pacientes matriculados no CAPS de Monte Santo merece uma reflexão importante, pois os dados apontam que 4,5%, em média, dessa população têm algum tipo de transtorno ou disfuncionamento mental. Outros tantos sequer foram diagnosticados. No CAPS, além de inúmeros registros de pacientes com transtorno mental, encontram-se ainda muitos quadros de Deficiência Intelectual (DI), acometendo, inclusive, adolescentes e crianças. O volume de crianças e de adolescentes que se encontra em tratamento nessa instituição, com sintomas de DI e atrasos de aprendizagem, aponta para a urgência de uma intervenção nessa realidade,

trazendo o desafio da articulação entre os sistemas de saúde e de educação. (BRASIL, 2002) Denunciam um modelo de cuidado ainda voltado para o organicismo, abordando o adoecimento mental como atributo do indivíduo, desenraizado da sua história, da sua cultura e do seu espaço. Perde-se a dimensão de um ser em seu território.

Zelar pela prevenção, pelo cuidado integral à saúde e pela inclusão é um grande desafio do nosso tempo, destacadamente para essa gente, dessa cidade que tanto vem nos ensinando com os seus percalços e suas conquistas, seus fracassos e seus sonhos, labutando com seus deuses e com seus demônios, nessa terra do sol.

Lidando com sua singularidade frente à enfermidade de suas crianças, o Sr. J. relata com indignação a respeito da declaração que escutou do profissional de saúde em uma consulta que fez para seus dois filhos com quadro de MPS: “*só resta ao senhor esperar que eles morram*”. E a essa declaração, esse pai respondeu: “*Isso eu não vou fazer nunca*”. Para Foucault (2004), a relação de poder não é estabelecida apenas entre o indivíduo e o Estado, mas nas microrrelações estabelecidas, inclusive entre médicos e pacientes. E essa é mais uma dimensão do atravessamento da dimensão social e política na existência de todo humano. O corpo deve ser cuidado com vistas a tornar-se produtivo. Aqueles que fogem a essa condição estão fora de todo investimento econômico do Estado. Lutando tenazmente com o flagelar da doença de suas duas crianças, o Sr. J. saiu, então, em busca de ajuda. Ao ouvir esse veredito médico, o Sr. J. pôde fazer um deslocamento diante do sofrimento: não só encontrou ajuda e tratamento para seus meninos, como pôde liderar um movimento de cuidados para os seus conterrâneos afetados pela MPS VI. A peleja pela vida, nesse espaço, teima em acontecer, apesar de toda adversidade.

Em *Os Sertões*, Euclides escreveu a respeito da persistência dos seres dessa região, perseverantes diante da gana pela vida:

Acredita-se que a região incipiente ainda está preparando-se para a Vida: o líquen ainda ataca a pedra, fecundando a terra. E lutando tenazmente com o flagelar do clima, uma flora de resistência rara por ali entretece a trama das raízes, obstando, em parte, que as torrentes arrebatem todos os princípios exsolvidos – acumulando-os pouco a pouco na conquista da paragem desolada cujos contornos

suaviza – sem impedir, contudo, nos estios longos, as insolações inclementes e as águas selvagens, degradando o solo. (CUNHA, 1984, p. 18)

Apostando na vida, o Sr. J. e sua esposa se viram gratificados pelo nascimento de um filho saudável. Não correriam o risco de uma nova gestação, segundo relato, se não soubessem que, agora, são amparados pela possibilidade de tratamento da doença que afetou suas crianças.

Ainda tomando como metáfora as ideias de Euclides no capítulo “Resurreição da flora”, o que se assistiu nessa história foi o desabrochar da esperança, após longo período de estiagem: “E ao tornar da travessia o viajante, pasmo, não vê mais o deserto. Sobre o solo, que as amarílis atape-tam, ressurge triunfalmente a flora tropical. É uma mutação de apoteose”. (CUNHA, 1984, p. 11)

Com a escuta dessas vivências, vai se atestando que para muitos sujeitos desse território a aposta que se faz é na vida. Contrariando a ideia posta pelo profissional de saúde que atendeu ao Sr. J. e seus dois filhos, dando-lhes uma sentença de morte, o que sobrevive para ser compartilhada é a aposta no amor.

Entre os elementos que se entrelaçam à compreensão do funcionamento psíquico, destacando-se, fundamentalmente, o desejo, verifica-se que este não está relacionado a nenhum atributo que caracterize o filho amado:

‘O ser *tal que*, seja como for, importa’; ele contém, então, desde sempre uma devolução ao desejar, o ser não-importa-qual está em relação original com o desejo. [...] Uma vez que o amor jamais se dirige em relação a esta ou aquela propriedade do amado (o-ser-loiro, jovem, meigo, coxo), da mesma forma que nem mesmo desta prescinde em nome da insípida generalidade (o amor universal): ele requer o objeto com todos os seus predicados, o seu ser tal como é. (AGAMBEN, 2001, p. 9-10 apud OLIVEIRA, 2007, p. 168, grifo nosso)

Fica o legado do Sr. J., que, na mais profunda demonstração de solidariedade, quando lutou pelos seus filhos, não abriu mão da sua gente. Legitima as palavras de Agamben (2013, p. 10), que nos ensina que “[...] o ser-tal, que,

de todo modo, importa”; isto é, este já contém sempre uma referência ao desejar (*libet*).

No sertão, na vida de quem padece, apresentam-se forças distintas e conflitantes: coragem e medo, saúde e doença, vida e morte, comunhão e desamparo – *é Deus e o Diabo na Terra do Sol*.

Considera-se a importância do rememorar emotivo dos que habitam esse lugar – coração místico do sertão –, porque existe uma anterioridade à existência dos habitantes de Monte Santo que produz marcas no psiquismo de cada um. Trata-se, portanto, da identificação dos habitantes com a própria história, fazendo do sujeito dessa terra alguém que ora é sofrido e ora é resignado, mas que, acima de tudo, vive alinhado com a identidade que é própria do sertanejo: um forte – dito assim por Euclides da Cunha e repetido por inúmeros autores, mas destaco aqui essa consideração tecida pelo Sr. Hildegard, historiador, fundador do museu de Monte Santo e habitante desse município, no documentário *Quatro heranças*.

A ação do Genética no Sertão conduz-se pela aposta na vida de tanta gente esquecida e desenganada, entregue a condições de precariedade social. Esse projeto contraria a lógica de funcionamento de um sistema de saúde local, que, embora conheça e preconize, não articula o sujeito ao seu processo singular:

[...] o amor nunca escolhe uma determinada propriedade do amado (o ser-louro, pequeno, terno, coxo), mas tão-pouco prescinde dela em nome de algo insipidamente genérico (o amor universal): ele quer a coisa com todos os seus predicados, o seu ser tal qual é. Ele deseja o qual apenas enquanto tal – este é o seu particular fetichismo. Assim, a singularidade qualquer (o Amável) nunca é inteligência de algo, de determinada qualidade ou essência, mas apenas inteligência de uma inteligibilidade. (AGAMBEN, 1993, p. 12)

E é nesse sentido que, apesar da sentença de morte dada aos afetados pelas graves doenças genéticas desse lugar, apesar dos corpos desfeitos pelas marcas do adoecimento, o desejo aponta para a saída no amor. Aposta na ultrapassagem das marcas sócio-históricas, dos limites da geografia e da genética.

Referências

- AGAMBEN, G. *A comunidade que vem*. Belo Horizonte: Autêntica Editora, 2013.
- AGAMBEN, G. *La comunità che viene*. Lisboa: Editorial Presença, 1993.
- ANSERMET, F. *Clínica da origem: a criança entre a medicina e a psicanálise*. Rio de Janeiro: Contra-capa Livraria, 2003.
- BENJAMIN, W. *A obra de arte na época de suas técnicas de reprodução*. São Paulo: Abril Cultural, 1980. (Coleção Os Pensadores).
- BORGES, S. N. Romance de uma criança: o corpo narcísico. In: BORGES, S. N. *Metamorfoses do corpo: uma pedagogia freudiana*. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 1996. p. 106-129.
- BRASIL. Portaria nº 336, de 19 de fevereiro de 2002. Define e estabelece diretrizes para o funcionamento dos Centros de Atenção Psicossocial. *Diário Oficial da União*: seção 1, Brasília, DF, 20 fev. 2002.
- CARVALHO, W. P.; RIOS, D. C.; CONCEIÇÃO, H. *et al.* O Meteorito Bendegó: história, mineralogia e classificação química. *Revista brasileira de Geociências*, São Paulo, v. 41, n. 1, p. 141-156, 2011. Disponível em: https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2317-48892011000100141. Acesso em: 15 abr. 2019.
- CASTRO, M. O. S. *Cartografias da rede de saúde: um estudo sobre uma instituição pública voltada à saúde mental e seus efeitos no município de Santo Antônio do Monte-MG*. 2008. Dissertação (Mestrado em Educação, Cultura e Organizações Sociais) – Universidade do Estado de Minas Gerais, Divinópolis, 2008.
- CUNHA, E. *Os Sertões*. Rio de Janeiro: Centro Edelstein de Pesquisas Sociais, 2010. Disponível em: https://books.google.com.br/books?id=Tt7OAwAAQBAJ&pg=PT12&dq=Acredita-se+que+a+regi%C3%A3o+incipiente+ainda+est%C3%A1+preparando-se+para+a+Vida:+o+l%C3%ADquen&hl=pt-BR&sa=X&ved=2ahUKEwiGpL_47NXtAhXzH7kGHUvyDAoQ6AEwAXoECAMQAg#v=onepage&q=Acredita-se%2oque%2oa%2oregi%C3%A3o%2oincipiente%2oainda%2oest%C3%A1%2opreparando-se%2opara%2oa%2oVida%3A%2o%2ol%C3%ADquen&f=false. Acesso em: 11 dez. 2020.

CUNHA, E. *Os Sertões*. São Paulo: Três, 1984. Disponível em: <http://www.dominiopublico.gov.br/download/texto/bvo00091.pdf>. Acesso em: 11 ago. 2019.

DEUS e o diabo na terra do sol. Direção: Glauber Rocha. Produção: Jarbas Barbosa, Luiz Augusto Mendes, Glauber Rocha, Luiz Paulino dos Santos. Roteiro: Glauber Rocha, Walter Lima Júnior. Intérprete: Geraldo Del Rey, Yoná Magalhães, Mauricio do Valle, Othon Bastos. Brasil: [s. n.], 1964, (120 min). Disponível em: <https://www.youtube.com/watch?v=OlGBrV-Eovo>. Acesso em: 10 mar. 2016.

FOUCAULT, M. *Microfísica do poder*. 23. ed. São Paulo: Graal, 2004.

FREUD, S. Projeto para uma psicologia científica. In: FREUD, S. *Obras psicológicas completas de Sigmund Freud*. Rio de Janeiro: Imago, 1990. v. 1.

HISTÓRIA. *MonteSanto.net*, Monte Santo, 2009. Disponível em: <http://www.montesanto.net/>. Acesso em: 10 mar. 2016.

MANNONI, M. *A criança retardada e a mãe*. São Paulo: Martins Fontes, 1999.

OLIVEIRA, M. V. X. *Guerra ao terror: da biopolítica à bioguerra*. 2007. Dissertação (Mestrado em Direito) – Universidade Federal de Santa Catarina, Florianópolis, 2007. Disponível em: <https://repositorio.ufsc.br/xmlui/bitstream/handle/123456789/90038/248669.pdf?sequence=1&isAllowed=y>. Acesso em: 10 mar. 2016.

PALOMBINI, A. L. Práticas clínicas no território. *Papéis de embrulho*, [s. l.], 2010. Disponível em: <http://portal.saude.gov.br/portal/arquivos/pdf/praticasclnicasanalicepalombini.pdf>. Acesso em: 10 mar. 2016.

QUATRO heranças: genética médica populacional. Direção e roteiro: Gabriel Faccini. Produção: Audrey Pe. Porto Alegre: INAGEM, 2012. (53 min), son., color. Disponível em: <http://vimeo.com/52122415>. Acesso em: 10 mar. 2016.

SANTOS, M. *A natureza do espaço: técnica, razão e emoção*. 4. ed. São Paulo: Ed.USP, 2004.

VALADARES, J. C. A propriedade, o espaço e o lugar do sujeito. *Caderno de Saúde Pública*, Rio de Janeiro, v. 15, n. 4, p. 895-900, 1999. Disponível em: http://www.scielosp.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=So102311X1999000400024&lng=en. <http://dx.doi.org/10.1590/So102311X1999000400024>. Acesso em: 10 mar. 2016.

ZILLY, B. Euclides da Cunha na Alemanha. *Estudos Avançados*, São Paulo, v. 10, n. 26, p. 329-350, 1996. Disponível em: https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=So103-40141996000100027. Acesso em: 10 mar. 2016.

Aconselhamento genético e suporte psicológico

Isabella Queiroz

Aconselhamento genético: alguns princípios fundamentais

O Aconselhamento Genético (AG) apresenta um caráter assistencial e multiprofissional que busca subsidiar indivíduos ou famílias na decisão consciente a respeito da procriação, visando prioritariamente a defesa dos interesses de pacientes e familiares envolvidos – os interesses da sociedade não devem ter parte determinante no processo.

Nessa direção, o AG pode ser entendido como:

[...] o conjunto das atividades profissionais que ajudam e apoiam o consulente, desde o momento da averiguação e do processamento diagnóstico, até a ocasião em que se apresentam aos consulentes e seus parentes, da maneira mais eficiente e confortadora, as conclusões clínicas, prognósticas, terapêuticas e genéticas; trata-se de conseguir a colaboração dos consulentes para o exame das consequências e opções referentes à terapêutica e à reprodução e se proporciona a eles o apoio necessário à obtenção dos meios para realizar suas decisões. (OPITZ, 1984, p. 221)

Para que o AG ofereça o máximo de informações, as sessões de AG devem ser não diretivas, prestando esclarecimentos sobre as probabilidades de

determinada doença genética se repetir na família, tanto quanto devem ser prestadas informações sobre a maneira como poderá ser feita a prevenção.

Durante o 9º Congresso Internacional de Genética Humana, que aconteceu no Rio de Janeiro em 1996, um grupo de trabalho relacionado à genética humana, médica e clínica elaborou o documento “Conclusiones y recomendaciones de la reunión de expertos em servicios de genética médica em América Latina”. (GRUPO DE TRABALHO, 1997) O texto redigido preconizou que, como acontece em outros atos médicos complexos, o AG exige uma abordagem pautada no multi e interprofissionalismo.

A equipe multiprofissional responsável pelo AG deve constar de médico geneticista, devendo contar com outros profissionais de saúde. Além da titulação, exige-se que o profissional possua pelo menos 800 horas de experiência ou, ainda, estágio supervisionado em AG. (BRASIL, 2014)

O AG deve pautar-se no respeito à integridade da pessoa, à dignidade, à questão de identidade e à igualdade, constituindo-se por essa razão em uma ação complexa, fundamentando-se em cinco princípios éticos: privacidade, autonomia, qualidade, igualdade e justiça – princípios esses que devem também ser observados em outros procedimentos da genética humana. O princípio da privacidade preconiza que os resultados relativos aos testes genéticos devem ser comunicados unicamente ao paciente, salvo este haver consentido expressamente a alguém (além dos seus representantes legais) o recebimento destes. O princípio da autonomia estabelece que os testes sejam utilizados unicamente diante de atitude volitiva do paciente e que o AG apropriado subsequente aos testes seja pautado em decisões pessoais. O princípio da qualidade garante que os testes utilizados sejam realizados em laboratórios certificados e que sejam monitorados adequadamente do ponto de vista técnico e ético. Além disso, os testes devem ter sensibilidade e especificidade apropriadas. O princípio da igualdade estabelece que todos tenham acesso aos testes de maneira igualitária, independentemente de questões raciais, sociais e geográficas. O princípio da justiça determina que sejam preservados os direitos relativos a populações consideradas vulneráveis, como: deficientes intelectuais, crianças, pessoas de culturas especiais e acometidos de transtornos psiquiátricos. (SILVA; RAMALHO, 1997) A violação de qualquer um desses cinco princípios abre um espaço

de risco à saúde pública e particularmente aos direitos humanos. (DINIZ; SANCHES; PEREIRA, 2009)

As etapas do AG consistem em, inicialmente, estabelecer o diagnóstico da doença, subsequentemente determinar o padrão de herança e orientar o estudo genético apropriado, quando necessário e disponível, do afetado e familiares em risco. As famílias devem ser informadas com relação à etiologia da doença genética, à evolução do quadro, ao prognóstico apontado em cada situação e ao risco de recorrência. Também devem ser transmitidas informações acerca de estratégias de tratamento e, ainda, de prevenção. É de fundamental importância que sejam realizadas recomendações para o acompanhamento. Todas essas etapas devem estar devidamente esclarecidas e consentidas pelo consulente, para que haja a perfeita compreensão das informações a serem fornecidas – a entrega de um relatório final deve coroar esse processo. (BRASIL, 2014)

No AG, os indivíduos devem ser informados quanto ao seu problema de saúde, sem que sofram nenhum tipo de interferência quanto ao seu direito decisório a respeito da sua reprodução. Para tanto, o profissional envolvido no AG deve adotar atitude imparcial, favorecendo o contato do paciente com informações importantes sobre o risco genético aumentado de ter um filho afetado. Deve ainda fornecer informações acerca das possibilidades de tratamento, enfatizando tanto os tipos de tratamento possíveis como a eficiência destes. A precocidade do diagnóstico, tanto quanto do prognóstico da doença genética, é fundamental e deve ser contemplada. (RAMALHO, 2002)

A dimensão psíquica e o aconselhamento genético

Elementos como nível intelectual, aspecto emocional e receptividade devem ser levados em consideração no momento da transferência das informações ao paciente. Aspectos como esses estão presentes desde a decisão da realização dos exames, cuja efetivação é sempre uma importante decisão, particularmente quando envolve o casal e os seus filhos. O processo de AG pode acarretar efeitos emocionais e distúrbios psicossociais, que necessitam ser discriminados e tratados adequadamente. (GUIMARÃES; COELHO, 2010) Com relação a qualquer consideração atribuída ao sofri-

mento, qualquer que seja a forma de sua expressão (conduta, relato verbal, comportamento), deve-se levar em conta que a manifestação psíquica é subjetiva, singular de cada indivíduo, pois depende da experiência pregressa de cada um, das significações atribuídas a cada uma das suas vivências, da posição que ocupa enquanto sujeito. (ALBERTI, 2002)

Distintos afetos podem desabrochar a partir de vivências e fantasias relacionadas à possibilidade de perdas existenciais, perdas narcísicas e mesmo diante do risco da eterna dependência vivida no laço com esses pacientes, cuja partilha emocional é deficitária, muitas vezes, fazendo eclodir desinvestimentos sociais e pessoais – que por sua vez podem conduzir a novos distúrbios, como efeitos secundários à doença que possuem. O psicólogo no AG deve, por isso, desenvolver entrevistas psicológicas e sessões terapêuticas. (MOTTA, 1993) Deve visar o cuidado dos efeitos advindos das sessões de AG, tais como culpa, sintomas ansiosos, depressivos e demais quadros mórbidos passíveis de acometer o paciente e a sua família. (HANNUM, 2011) Vale ressaltar que a portaria que prevê o oferecimento do Serviço de Aconselhamento Genético pelo Sistema Único de Saúde (SUS) não inclui o profissional da psicologia na equipe multidisciplinar.

Em virtude das taxas elevadas de doenças genéticas na população de Monte Santo, a equipe do projeto concebeu o AG como uma ação imprescindível para o cuidado com o paciente.

A equipe do projeto estabeleceu que o AG realizado no município deveria acontecer para os casos de Mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI) e Deficiência Auditiva (DA), já que os pacientes com quadros de Hipotireoidismo Congênito (HC) e Fenilcetonúria (PKU) foram redirecionados para acompanhamento no Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), que conta com AG. Assim, na ocasião, os exames entregues avaliaram a presença da mutação para MPS VI e surdez hereditária.

Acreditando no cuidado integral ao paciente, a equipe preconizou a atenção à subjetividade dos envolvidos no processo. Os resultados dos exames realizados foram entregues em duas etapas: na primeira etapa, as famílias dos pacientes com MPS VI passaram pelo AG. Contudo, a escuta psicológica não pôde acontecer nesse primeiro momento. Na segunda etapa da entrega dos resultados dos exames realizados, os pacientes, à medida que entraram em contato com os informes advindos do AG, foram encaminhados ao

psicólogo da equipe, com o objetivo de se promover uma escuta dos aspectos subjetivos mobilizados pela vivência na sessão de AG, ao tempo em que se podia, também, fazer uma triagem de casos a serem encaminhados à assistência continuada na rede de saúde local.

Nos casos de surdez hereditária, os discursos presentes durante as sessões de AG apontaram para a dificuldade de escolarização dos indivíduos acometidos. O obstáculo presente na comunicação com filhos surdos foi relatado por apenas uma mãe, que trouxe de maneira emocionada a tentativa desenvolvida por elas de construir uma maneira de se comunicarem, ainda que as trocas existentes entre as duas nunca pudessem ter ultrapassado a barreira da concretude: *“eu não sei o que se passa com ela, com o íntimo dela. Nunca pude saber de seus sentimentos mais profundos, de seus medos e de seus sonhos”*.

De modo generalizado, percebeu-se a sobrecarga psicológica nessas pessoas que têm um parente com uma doença genética como MPS VI, além da incerteza e da espera quanto ao nascimento de um filho com essa enfermidade. Essa preocupação foi percebida no discurso de familiares que relataram experiências de parentes acometidos e o medo de enfrentarem essa realidade. Eram reflexões em torno das manifestações sintomáticas da MPS VI, entre as quais destacaram questões relativas ao desenvolvimento relacionado à organização do esquema corporal e da imagem corporal, das alterações do laço com os familiares que acabam conduzindo à infantilização dos pacientes acometidos e mesmo o desinvestimento pessoal, além do medo do enfrentamento da morte precoce.

Em virtude das especificidades da doença, o AG para MPS VI acarretou maior mobilização dos familiares. A mobilização desses afetos ficou evidente em duas situações: a primeira, quando indivíduos aparentados a um paciente com MPS VI receberam a notícia de que não teriam chance de ter filhos com essa alteração genética, vivenciando a situação de alívio; a segunda, quando se evidenciou a preocupação daqueles que receberam a notícia de serem heterozigotos para MPS VI, sendo, por isso, necessária a realização de exames para a mutação investigada no seu parceiro.

Em um dos relatos, ficou retratada a angústia que acompanhava um desses familiares, que convivia silenciosamente, antes do exame, com o medo de gerar um filho com essa doença que acometeu seus familiares. E, assim, após AG, um pai revelou ao psicólogo que lhe escutava: *“é como*

se estivesse num túnel escuro e a gente não visse a luz no final. A gente não sabe como o filho vai nascer". Após ter realizado o exame para mutação de MPS VI, e ter recebido o respectivo resultado, esse pai declarou na mesma consulta: *"É como se agora pudesse ver a luz"*.

Corroborando com a ideia preconizada pela psicanálise a respeito da importância de se considerar a singularidade do sujeito, percebe-se que a maneira de lidar com a mesma situação pode apontar para possibilidades bem distintas. Um casal de noivos, ao receber o resultado de seus exames e ao saber que ambos possuíam mutação para MPS VI, resolveu pôr fim ao relacionamento. Esse casal recebeu o resultado na primeira etapa, quando a presença do psicólogo não se efetivou. Efeitos como esse conduzem à reflexão importante acerca da necessária integração entre a equipe interdisciplinar responsável pelo AG.

Na contramão dos desenganos e dos desencantos, contudo, foi possível testemunhar o relato de um pai que, depois do AG, declarou ao psicólogo: *"eu já tive os filhos que tinha que ter e fiz esse exame [o exame de mutação para MPS VI] depois deles terem nascido. Mas, ainda assim, se hoje eu tivesse de casar com a mãe deles, mesmo sabendo do risco, eu me casaria, porque eu olho para meu filho e digo – que mal há em uma criança assim?"*.

Afirmativas como essa põem em relevo os princípios do AG, pautados na não diretividade e na não sobreposição dos interesses da sociedade sobre o indivíduo. Prevaecem, então, em escutas como essas, o desejo e a aposta no amor, na vida, apesar dos riscos impostos pela doença, reafirmando assim que "o ser 'tal qual' importa; é o ser amado com todos os seus atributos". (AGAMBEN, 1993)

Conclusão

As considerações aqui tecidas a respeito da dimensão psíquica no AG apontam para a urgência da inserção nesse campo, destacadamente no momento em que as rotas do esperado, para a pessoa que quer ser pai ou mãe, são subvertidas pelo conhecimento sobre a possibilidade de gerar filhos que apresentam condições genéticas compreendidas como fora da curva normal.

A escuta qualificada e o cuidado à singularidade mostram-se, dessa maneira, como peças-chave ao cuidado integral voltado para cada sujeito.

Referências

- AGAMBEN, G. *A comunidade que vem*. Lisboa: Editorial Presença, 1993.
- AGAMBEN, G. *La comunità che viene*. Torino: Bollati Boringhieri, 2001.
- ALBERTI, S. O adolescente e seu pathos. *Psicologia USP*, São Paulo, v. 13, n. 2, p. 183-202, 2002.
- BRASIL. Ministério da Saúde. *Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS*. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2014.
- BRASIL. Projeto de Lei nº 6396/05. Portaria nº 81 do Ministério da Saúde. *Diário Oficial da União*, Brasília, DF, n. 15, s. 1, p. 50, 20 jan. 2009.
- BRUNONI, D. Aconselhamento Genético. *Ciência e Saúde coletiva*, São Paulo, v. 7, n. 1, p. 101-107, 2002. Disponível em: https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232002000100009&lng=pt&tlng=pt. Acesso em: 7 mar. 2016.
- COSTA JÚNIOR, A. L. Atuação profissional do psicólogo em aconselhamento genético. *Psicologia: Ciência e Profissão*, Brasília, DF, v. 16, n. 3, p. 19-26, 1996. Disponível em: https://www.scielo.br/scielo.php?pid=S1414-98931996000300004&script=sci_arttext&tlng=pt. Acesso em: 7 mar. 2016.
- DINIZ, D.; GUEDES, C. A Ética no aconselhamento genético: um desafio à educação médica. *Revista Brasileira de Educação Médica*, Brasília, DF, v. 33, n. 2, p. 247-252, 2009. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/rbem/v33n2/12.pdf>. Acesso em: 10 mar. 2016.
- DINIZ, E.; SANCHES, L. C.; PEREIRA, M. S. A. Aconselhamento genético e o desenvolvimento tecnológico atrelados a conceitos eugênicos empíricos. In: ENCONTRO DE BIOÉTICA DO PARANÁ, 1., 2009, Curitiba. *Anais [...]*. Curitiba: Champagnat, 2009. Disponível em: <http://www.pucpr.br/congressobioetica2009/>. Acesso em: 10 mar. 2016.
- EPSTEIN, C. J. Genetic Counseling: statement of the American Society of Human Genetics. *American Journal of Human Genetics*, Chicago, v. 27, n. 2, p. 241-242, 1975.

GROSSI, R.; GALLO, A. E.; CARVALGHO, T. *et al.* Serviços de aconselhamento genético: um panorama nacional. In: CONGRESSO BRASILEIRO MULTIDISCIPLINAR DE EDUCAÇÃO ESPECIAL, 5., 2009, Londrina. *Anais [...]*. Londrina: Universidade Estadual de Londrina, 2009. Disponível em: <https://www.google.com.br/#q=v+congresso+brasileiro+multidisciplinar+de+educa%C3%A7%C3%A3o+especial>. Acesso em: 10 mar. 2016.

GRUPO DE TRABALHO. Conclusiones y recomendaciones de la reunión de expertos en servicios de genética médica en América Latina. *Brazilian Journal of Genetics*, Ribeirão Preto, v. 20, n. 1, p. 171-174, 1997.

GUIMARÃES, C. T. L.; COELHO, G. O. A importância do aconselhamento genético na anemia falciforme. *Ciência e Saúde coletiva*, Rio de Janeiro, v. 15, n. 1, p. 1733-1740, 2010. Disponível em: https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232010000700085. Acesso em: 3 dez. 2018.

HANNUM, J. S. S. *Aconselhamento genético: análise e contribuições a partir do modelo do aconselhamento psicológico*. 2011. Dissertação (Mestrado em Psicologia) – Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Goiânia, 2011.

MOTTA, P. A. *Genética em Psicologia*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1993.

OPITZ, J. M. *Tópicos recentes de genética clínica*. Ribeirão Preto: Sociedade Brasileira de Genética, 1984.

RAMALHO, A. S. Aconselhamento genético. In: AGÊNCIA NACIONAL DE VIGILÂNCIA SANITÁRIA (Brasil). *Manual de Diagnóstico e Tratamento das Doenças Falciformes*. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2002. p. 35-39.

RAMALHO, A. S.; MAGNA, L. A.; SILVA, R. B. P. A Portaria MS n.º 822/01 e a triagem neonatal das hemoglobinopatias. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia*, São José do Rio Preto, v. 24, n. 4, p. 244-250, 2003. Disponível em: https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-84842002000400002. Acesso em: 7 mar. 2016.

SILVA, R. B. P.; RAMALHO, A. S. Riscos e benefícios da triagem genética: o traço falciforme como modelo de estudo em uma população brasileira. *Ciência e Saúde coletiva*, Rio de Janeiro, v. 13, n. 2, p. 285-294, 1997. Disponível em: https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0102-311X1997000200018&lng=en&nrm=iso&tlng=pt. Acesso em: 10 mar. 2016.

CAPÍTULO 19

Uma reflexão à parte:

o CAPS de Monte Santo

Clara Arruti Reis

Isabella Queiroz

[...] todo cuidado é pouco quando tratamos de pessoas: quando rotuladas com diagnósticos precoces, elas facilmente têm, para sempre, os seus destinos selados, tendo garantido o passaporte para a terra dos sem-cidadania, sem lugar no mundo dos chamados normais. (CORBISIER, 2000, p. 282)

Uma das ações do projeto Genética no Sertão foi a investigação de prontuários do Centro de Atenção Psicossocial (CAPS) de Monte Santo, que funciona no modelo de atenção I e está localizado na região sede do município, na zona urbana, onde se concentra 20% da população.

Diante da realidade apresentada, verificou-se necessidade de estar atento às práticas de saúde realizadas nos serviços substitutivos ao hospital psiquiátrico, pois a repetição do modelo manicomial se mostra, ainda, como uma forte tendência para o direcionamento da assistência e o consequente esvaziamento do conceito de territorialidade – estratégico na garantia do acesso aos serviços para a população. (FARIA; BORTOLOZZI, 2013) Além disso, fizeram-se necessárias algumas considerações acerca do campo da saúde mental e da atenção psicossocial, destacadamente, da prática aí desenvolvida em torno do ato de diagnosticar.

Resultantes dos anos de Reforma Psiquiátrica Brasileira e luta antimanicomial, os CAPS são dispositivos de base comunitária com o objetivo de substituir progressivamente os hospitais psiquiátricos – que ao longo da história se constituíram como a única referência para a população no acesso aos cuidados e atenção à saúde mental no país. Carregam, assim, nesse percurso histórico, uma tentativa de mudança de paradigma referente à experiência da loucura, propondo o fim das relações manicomiais. Mas o surgimento desses serviços e sua crescente cobertura populacional no Brasil muitas vezes não têm adquirido o significado de uma transformação na lida com a loucura nos próprios serviços de saúde, bem como na sociedade – tal como se apresenta a realidade do CAPS de Monte Santo.

A origem dos CAPS remonta ao Movimento Sanitarista Brasileiro dos anos 1970 e à Reforma Psiquiátrica Brasileira, que se propunham a favor da mudança dos modelos de atenção e gestão das práticas de saúde, advogando a favor da saúde coletiva, da equidade da oferta dos serviços e do protagonismo dos trabalhadores e usuários dos serviços de saúde no processo de gestão. (BRASIL, 2005) A crítica aos moldes de assistência hospitalocêntrica é a principal marca da Reforma Psiquiátrica Brasileira, que abraça o lema “Por uma sociedade sem manicômio”. Torna-se em voga, a partir de então, a expressão “luta antimanicomial”.

A implantação de serviços de atenção diária, fundada nas experiências dos primeiros CAPS e hospitais-dia, entrou em vigor no país na década de 1990, período em que também foram regulamentadas as primeiras normas federais visando à fiscalização e classificação dos hospitais psiquiátricos. (BRASIL, 2005) Mas foi em 2001, após 12 anos de tramitação no Congresso Nacional, que se sancionou, no Brasil, a Lei Federal nº 10.216, marco da conquista desse movimento, quando a assistência em saúde mental é redirecionada e passa a priorizar o oferecimento de tratamento em serviços de base comunitária. (BRASIL, 2001) Contudo, nessa ocasião, não foram instituídos mecanismos claros com vistas ao fim das instituições manicomiais. A Reforma Psiquiátrica, enquanto uma política de governo, consolidou-se apenas na III Conferência Nacional de Saúde Mental, que ocorreu no mesmo ano em Brasília, com larga participação de movimentos sociais, de usuários e de seus familiares. Nessa ocasião, foi fornecida a sustentação política e teórica para a política de saúde mental no Brasil e foi conferido

aos CAPS o valor estratégico no processo de mudança do modelo de assistência. (BRASIL, 2005)

Essa mudança na estruturação dos serviços traz, em seu bojo, uma tentativa de reconstrução de pensamentos e práticas referentes aos usuários dos serviços de saúde mental, aos trabalhadores da saúde mental e à sociedade como um todo, pois se trata da superação de um modelo de atenção hospitalar em direção a um modelo de base territorial e antimanicomial.

Na atenção psicossocial, o que então se pretende, portanto, é uma rede de relações entre sujeitos. São sujeitos que escutam e cuidam – médicos, enfermeiros, psicólogos, terapeutas ocupacionais, artistas, artesãos, oficinairos, entre muitos outros atores –, mas que, acima de tudo, estão em relação com sujeitos que vivenciam as problemáticas envolvidas na questão da saúde mental – os usuários, familiares, a comunidade etc. A ideia de relação desmonta a posição fragmentada das personagens envolvidas no processo de adoecimento psíquico. Nesse modelo de atenção, no qual o sistema de relações foi preconizado, a doença foi colocada “entre parênteses” para que pudesse ser possível se ocupar do sujeito em sua experiência. (AMARANTE, 2007)

Em termos organizacionais, os CAPS funcionam como um serviço de atenção diária, fora da unidade hospitalar e destinado ao atendimento de pessoas em sofrimento psíquico. Deve estar situado próximo às áreas residenciais, para facilitar o atendimento, e deve funcionar de maneira articulada com a rede de serviços de saúde e de outras redes sociais e setores afins, para ter efetividade no complexo processo de inclusão daqueles que estão excluídos da sociedade por sofrimento psíquico. (BRASIL, 2004) O projeto terapêutico do CAPS prevê o atendimento individualizado e personalizado para cada usuário, feito por profissionais de diversas áreas, como psiquiatras, psicólogos, nutricionistas, assistentes sociais, enfermeiros e outros. Sua característica principal é buscar integrar os usuários de serviços de saúde mental ao espaço da cidade, palco da vida diária de usuários e de seus familiares. A manutenção dos laços sociais para essas pessoas é um grande passo para não institucionalizá-las. Desse modo, a prática do CAPS deve, ao mesmo tempo, ocorrer dentro e fora das unidades de saúde, no território geográfico e no território existencial, no domicílio e no serviço. (LANCETTI, 2008) Segundo Amarante (2007), existem no Brasil

várias modalidades de CAPS, reestruturados a partir da Portaria nº 336/2, e as modalidades estabelecidas são:

1. CAPS I – para municípios que possuem uma população entre 20 mil e 70 mil habitantes;
2. CAPS II – para aqueles municípios cuja população oscila entre 70 mil e 200 mil habitantes;
3. CAPS III – para municípios que têm uma população superior a 200 mil habitantes;
4. CAPSi – especializado no atendimento de crianças e de adolescentes, naqueles municípios cuja população seja superior a 200 mil habitantes;
5. CAPSad – atendimento de casos de dependência química (álcool e drogas), para aqueles municípios em que a população seja superior a 100 mil habitantes.

Todos funcionam das 8h às 18h, exceto o CAPS III, que funciona 24 horas, inclusive em feriados e finais de semana.

No caso de Monte Santo, o CAPS funciona no modelo de atenção I. Sua localização (na sede do município) não favorece o acesso de usuários que habitam povoados distantes desse centro. Nesse CAPS, observou-se que uma parcela significativa dos usuários são adolescentes e crianças, o que aponta para a necessidade de se discutir a implantação de um CAPSi.

Sabe-se que, dentro dos serviços de saúde, o diagnóstico é o que orienta a maior parte do percurso terapêutico do sujeito, incluindo-o ou não em determinados programas e serviços que afetam diretamente a condição de vida deste usuário. No caso específico da assistência à saúde mental, no contexto da atenção psicossocial, como é o caso do CAPS de Monte Santo, sobre o uso do diagnóstico, faz-se fundamental tecer considerações maiores. Ao priorizar o diagnóstico e o tratamento a partir da medicação utilizada, conforme descrição majoritária dos prontuários estudados, sai de cena a singularidade pertinente a cada pessoa, abrindo o espaço para o surgimento de adjetivos/diagnósticos: os esquizofrênicos, os bipolares, histéricos, depressivos etc. – objeto de inúmeras reflexões desenvolvidas em serviços de saúde, meios científicos, acadêmicos e outros. Os rótulos trazem consigo o risco de significar e ancorar a subjetividade de uma pessoa

e, a partir disso, alterar rotas de vidas. Paralisados nas categorias diagnósticas, profissionais, usuários, familiares e sociedade dificilmente procuram saber, por exemplo, sobre o que há de potência em cada caso, da riqueza subjetiva e da engenhosidade da construção de cada formação sintomática. O que há de possibilidade singular para a própria produção de saúde de cada pessoa é ofuscado em meio à enumeração de critérios de diagnósticos e, em continuidade, o tratamento acaba se dando à custa, na maioria dos casos, exclusivamente de usos – e também de abusos – de medicamentos.

Mas, ainda na esfera biomédica, o que se verifica é que o paciente, ao estar recortado tão somente para o estudo da dimensão do acometimento mental, vê-se desarticulado da condição de análise mais ampla da sua saúde, porque a confusão diagnóstica advinda nos casos de Fenilcetonúria (PKU) poderia, diante da compreensão da dinâmica de saúde da população em que se insere, ser minimizada. E como indicador dessa situação, há relato de “loucos presos em casa” sem assistência e, inclusive, com diagnóstico equivocado, em detrimento do histórico de casos de usuários tratados no CAPS com diagnóstico de esquizofrenia, quando, na realidade, eram casos de PKU.

Apesar de a equipe do projeto vir, desde o seu início, desenvolvendo um diálogo com a população e com os serviços de saúde do local e apesar de circular no saber popular dos moradores da região o conhecimento sobre a chamada “doença de família” (como eles se referem às doenças genéticas, antes mesmo de o projeto existir), essa realidade não é devidamente considerada. Nos prontuários do CAPS, observa-se que o diagnóstico e tratamento são reduzidos a sintomas isolados, com a utilização exclusiva de medicamento.

Ao tomar o CAPS de Monte Santo como base para análise da atual assistência à saúde mental nos modelos substitutivos, um engenhoso processo social se evidencia: a permanência de discursos, práticas e paradigmas manicomial nos modelos ditos “abertos”. Modificou-se a logística do processo, mas conservaram-se os mesmos paradigmas. O conceito de loucura construído historicamente ainda influencia a dinâmica das relações sociais nesse município.

Estas considerações são colocadas como provocadoras de reflexões que podem conduzir ponderações sobre que concepção de sujeito e que práticas estão sendo adotadas por esse serviço substitutivo, em tempos de luta antimanicomial. (SARACENO; ASIOLI; TOGNONI, 2010)

A grande soma de crianças e de adolescentes em tratamento no CAPS com sintomas de deficiência e atrasos de aprendizagem aponta para dois pontos emergenciais: o primeiro diz respeito à uma intervenção considerando a especificidade dessa clientela; o segundo, para a articulação entre os sistemas de saúde e de educação.

Afiançar o funcionamento de serviços substitutivos, nos moldes preconizados, vem permitir ao sujeito viver e produzir fora do espaço institucional, e é vital para o rompimento da dinâmica ainda praticada em centros de atenção à saúde mental, onde a compreensão do adoecimento – ainda analisado de maneira fragmentada e isolada do seu grupo familiar e da sua comunidade – produz efeitos de esfacelamento do sujeito e prejuízos em suas relações subjetivas.

Referências

AMARANTE, P. *Saúde mental e atenção psicossocial*. 2. ed. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 2007.

BRASIL. *Lei nº 10. 216, de 6 de abril de 2001*. Dispõe sobre a proteção e os direitos das pessoas portadoras de transtornos mentais e redireciona o modelo assistencial em saúde mental. Brasília, DF: 2001. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/leis_2001/110216.htm. Acesso em: jun. 2016.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Política Nacional de Humanização*: documento base para gestores e trabalhadores do SUS/Ministério da Saúde. Brasília, DF: 2004.

BRASIL. Ministério da Saúde. Reforma psiquiátrica e política de saúde mental no Brasil. In: CONFERÊNCIA REGIONAL DE REFORMA DOS SERVIÇOS DE SAÚDE MENTAL: 15 ANOS DEPOIS DE CARACAS, 1., 2005, Brasília, DF. *Anais* [...]. Brasília, DF: OPAS, 2005. Não paginado.

BRASIL. Portaria nº 336, de 19 de fevereiro de 2002. Define e estabelece diretrizes para o funcionamento dos Centros de Atenção Psicossocial. *Diário Oficial da União*: seção 1, Brasília, DF, 20 fev. 2002.

CORBISIER, C. Ensaios: subjetividade, saúde mental, sociedade. In: AMARANTE, P. (org.). *A reforma psiquiátrica: avanços e limites de uma experiência*. Rio de Janeiro: Fiocruz, 2000.

FARIA, R. M.; BORTOLOZZI, A. Planejamento territorial dos serviços da atenção primária à saúde no Sistema Único de Saúde (SUS): criar territórios para os serviços ou adaptar os serviços aos territórios?. In: SAQUET, M. A. (org.). *Estudos territoriais na ciência geográfica*. São Paulo: Outras Expressões, 2013. p. 145-164.

LANCETTI, A. *Clínica peripatética*. 3. ed. São Paulo: Hucitec, 2008.

SARACENO, B.; ASIOLI, F.; TOGNONI, G. *Manual de saúde mental: guia básico para atenção primária*. 4. ed. São Paulo: Hucitec, 2010.

CONCLUSÃO

Genética médica populacional:

Monte Santo como modelo de estudo

Angelina Xavier Acosta

Gabriele Grossi

Tatiana Amorim

Paula Brito

O projeto Genética no Sertão foi elaborado para entender as ocorrências de diversas doenças genéticas em Monte Santo, além da necessidade de avaliar vários rumores da existência de outros casos suspeitos de apresentarem etiologia genética. Nossa hipótese inicial foi a interpenetração de fatores históricos, antropológicos, psicológicos e biológicos para a explicação da alta incidência de doenças genéticas.

Assim, um programa de genética médica populacional foi estabelecido: um estudo amplo, multidisciplinar e interdisciplinar foi estruturado, com o intuito de verificar os múltiplos fatores que estariam promovendo a ocorrência dessas doenças, sua manutenção no município e sua elevada frequência. Dessa forma, estudos clínicos foram conduzidos para estabelecimento dos diagnósticos dos casos suspeitos e investigação das bases moleculares das doenças, os quais permitiram os estudos familiares para detecção de indivíduos em risco, com o devido aconselhamento genético de forma individualizada. Em paralelo, pesquisas históricas, antropológicas e psicológicas foram conduzidas para que todas as questões envolvidas fossem melhor compreendidas.

As estratégias de povoamento do território, com a fundação de comunidades marcadas pelo isolamento social, as práticas de casamentos endogâmicos e consanguíneos, valorizadas socialmente, além da baixa migração populacional, tanto quanto os dados de estudos documentais e genealógicos, mostraram-se fatores relevantes para a compreensão das altas taxas de doenças genéticas encontradas no município. Nessa direção, sustentamos a hipótese de que a origem das doenças seja decorrente de efeito fundador e a sua alta frequência está relacionada às práticas matrimoniais endogâmicas.

Os aprofundados estudos genealógicos realizados apontaram claramente para a pertinência dessa hipótese, evidenciando relações de parentesco entre os doentes, relações estas por vezes desconhecidas pelas próprias famílias. Somente através de informações obtidas em entrevistas aos familiares mais antigos, posteriormente analisadas através da construção de árvores genealógicas, foi possível o direcionamento para a identificação de ancestrais em comum. No entanto, a origem dos casais presumivelmente fundadores permanece desconhecida. Estudos de ancestralidade genética confirmaram a contribuição predominante da população europeia, corroborando os dados de literatura que mostram a frequência de várias doenças investigadas e suas mutações nessa população e ajudando, em parte, a elucidar essa questão.

Diante da realidade de um município vulnerável para ocorrência de doenças genéticas, o grupo se envolveu com iniciativas para contribuir nas questões de saúde pública; foram conduzidas atividades para promover uma atenção em saúde em genética, com oferta de assistência e capacitação das equipes de saúde no reconhecimento de doenças possivelmente genéticas, além da disponibilização de instrumentos de avaliação neuropsicológica para a população. Foi viabilizado o tratamento local através da implantação de um centro de infusão para mucopolissacaridose no hospital municipal. Na capital do estado, os pacientes também tiveram acesso ao tratamento no Hospital Universitário Professor Edgard Santos (Hupes) da Universidade Federal da Bahia (UFBA) e no Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN) da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (Apaie) Salvador, além de outras instituições parceiras.

Entramos no majestoso sertão baiano com muitas perguntas, dúvidas e expectativas e nele ficamos. E dele saímos, mas ele não saiu de nós. Outras perguntas e expectativas apareceram e nos levarão para novos caminhos.

SOBRE OS AUTORES

Angelina Xavier Acosta

Médica geneticista. Professora titular do Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da Bahia – Universidade Federal da Bahia (UFBA).

Aruanã Fontes

Psicóloga e especialista em Neuropsicologia pela Universidade Federal da Bahia (UFBA). Mestre pelo Programa de Pós-Graduação em Medicina e Saúde da UFBA. Atua na área clínica e de docência em neuropsicologia.

Brisa Reis

Psicóloga e psicanalista. Aperfeiçoamento em Prática Clínica com Crianças, do Instituto Viva Infância.

Clara Arruti Reis

Psicóloga. Especialista em Psicologia Social Pichoniana pelo Centro Interdisciplinar de Estudos Grupais (CIEG) e Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública. Trainee em Análise Bioenergética pelo Instituto Internacional de Análise Bioenergética.

Daniel Sann Dias da Silva

Fonoaudiólogo e diretor do Núcleo de Otoneurologia e Neuroeletrofisiologia da Bahia (Otoneuro). Mestre em Ciências pelo Centro de Pesquisa Gonçalo Moniz (CPqGM), Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz), com concentração em Epidemiologia.

Fabiana Moura Costa-Motta

Bióloga. Doutora em Medicina: Ciências Médicas pela Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS).

Fabricio Lyrio Santos

Doutor em História Social pela Universidade Federal da Bahia (UFBA). Professor adjunto IV da Universidade Federal do Recôncavo da Bahia (UFRB).

Fernanda Bender

Bióloga do Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo – Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Mestre e doutora em Medicina: Ciências Médicas pela Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS).

Gabriele Grossi

Antropólogo. Doutor em Antropologia Social e Etnologia pela École des Hautes Etudes en Sciences Sociales (Ehess), Paris. Professor associado III da Universidade Federal do Recôncavo da Bahia (UFRB).

Gabrielle Novais Manzoli

Biomédica pela Universidade Estadual de Santa Cruz (UESC). Doutora e mestre em Ciências pelo Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia em Saúde e Medicina Investigativa do Centro de Pesquisas Gonçalo Moniz (CPqGM), Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz).

Isabella Queiroz

Psicóloga. Doutora em Medicina e Saúde Humana. Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN) da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (Apae) Salvador. Docente do curso de Psicologia e do curso de pós-graduação em Psicologia e Intervenções em Saúde da Escola Baiana de Medicina e Saúde Pública.

Jéssica Fernandes

Biomédica. Mestre em Genética e Biodiversidade pela Universidade Federal da Bahia (UFBA). Laboratório de Genética Humana e Mutagênese (UFBA).

Kiyoko Abe-Sandes

Bióloga. Diretora científica da Singular Medicina de Precisão. Doutora em Ciências pela Universidade de São Paulo (USP). Professora da pós-graduação

em Biotecnologia em Saúde e Medicina Investigativa, Centro de Pesquisas Gonçalo Moniz (CPqGM), Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz).

Lais Viena de Souza

Doutora em História pela Universidade de Évora. Professora de História do ensino básico técnico e tecnológico no Instituto Federal da Bahia (IFBA), Salvador.

Milena Pereira Pondé

Psiquiatra. Mestre e doutora em Saúde Coletiva pelo Instituto de Saúde Coletiva (ISC) da Universidade Federal da Bahia (UFBA). Coordenadora do Laboratório Interdisciplinar de Pesquisa em Autismo (Labirinto). Professora adjunta da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública.

Paula Brito

Biomédica do Serviço de Genética Médica do Hospital Universitário Professor Edgard Santos (Hupes), Universidade Federal da Bahia (UFBA). Doutora em Ciências pelo Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia em Saúde e Medicina Investigativa, Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz).

Polyanna Carôzo de Oliveira

Graduada em Ciências Biológicas pela Universidade Estadual de Feira de Santana (UEFS). Doutora em Ciências pelo Centro de Pesquisas Gonçalo Moniz (CPqGM), Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz). Docente no Departamento de Ciências da Vida da Universidade do Estado da Bahia (UNEB).

Roberto Giugliani

Médico geneticista e pesquisador do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Rede MPS Brasil. Programa de Pós-Graduação em Medicina: Ciências Médicas, Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS). Instituto Nacional de Genética Médica Populacional (INAGEMP), Porto Alegre.

Sandra Leistner-Segal

Bióloga do Laboratório de Genética Molecular do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Mestre em Bioquímica pela

Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS). Doutora (PhD) em Genética e Biologia Molecular pela University College London (UCL). Professora permanente dos Programas de Pós-Graduação em Saúde da Criança e do Adolescente (PPGSCA) e Ciências Médicas (PPGCM) da UFRGS.

Taísa Manuela Bonfim Machado Lopes

Bióloga do Laboratório de Imunologia e Biologia Molecular, graduada pelo Instituto de Ciências da Saúde da Universidade Federal da Bahia (UFBA). Doutora em Ciências pelo Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia em Saúde e Medicina Investigativa, Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz).

Taíse Lima

Bióloga. Doutora em Ciências pelo Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia em Saúde e Medicina Investigativa, Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz). Biotecnologista no Genepat – Laboratório de Patologia Molecular e Celular.

Tatiana Amorim

Médica pediatra e geneticista. Mestre em Medicina. Doutora em Ciências. Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), Serviço de Referência em Doenças Raras e Núcleo de Pesquisa da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (Apae) Salvador. Docente do Colegiado de Medicina da Universidade do Estado da Bahia (UNEB).

Thais Ferreira Bomfim Palma

Bióloga do Serviço de Oncogenética do Laboratório de Imunologia e Biologia Molecular, Instituto de Ciências da Saúde da Universidade Federal da Bahia (UFBA). Doutora em Ciências pelo Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia em Saúde e Medicina Investigativa, Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz).

COLOFÃO

FORMATO	17 x 24 cm
TIPOGRAFIAS	Fira Sans DTL Documenta
PAPEL	Alcalino 75g/m ² (miolo) Cartão Supremo 300 g/m ² (capa)
IMPRESSÃO	Gráfica 3
TIRAGEM	400 exemplares

Este livro descreve o desenvolvimento de um projeto de pesquisa de caráter multidisciplinar envolvendo genética médica populacional numa área com enorme vulnerabilidade para ocorrência de doenças genéticas, bem como nos aspectos sociais e econômicos. Devido a esse caráter multidisciplinar, esta obra é de interesse para estudantes e profissionais que atuam nas áreas de genética humana e médica, genética comunitária, história e ciências sociais. Além de informações técnicas dos relatos da pesquisa, há reflexões sobre os impactos para a comunidade e também para os autores, apresentando uma experiência de riqueza singular que poderá contribuir para outras iniciativas semelhantes.



iNaGeMP