



**“ESSE FATOR GENÉTICO, EU NÃO SEI EXPLICAR”: REFLEXÕES ACERCA DAS
RELAÇÕES DE PARENTESCO E ADOECIMENTO GENÉTICO**

***“This genetic factor, I can not explain”: reflections on kinship relations
and genetic disease***

Elisângela Maia Pessôa
Professora Associada na Universidade Federal do Pampa, Brasil.
Email: elisangelapessoa@unipampa.edu.br

Heytor de Queiroz Marques
Doutorando em Antropologia na Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN), Brasil.
Email: heytorqueiroz@hotmail.com

Áltera, João Pessoa, v. 1, n. 10, p. 58-89, jan./jun. 2020

ISSN 2447-9837

RESUMO:

De forma geral, quando se reflete sobre questões familiares, não raro, independentemente das concepções de família que se tenha, emergem discussões sobre parentesco e herança na passagem de costumes, tradições, religião, afetos etc. Assim, de uma forma ou de outra, espera-se que “carreguemos” algo da família biológica e/ou de origem. Porém, quando essa “herança” está atrelada a uma doença genética o cenário pode se tornar conflituoso. Nesse sentido, objetivamos tecer considerações sobre de que maneira a possibilidade de herdar uma doença genética pode repercutir nos sujeitos que vivenciam a experiência do adoecimento de um familiar. Metodologicamente, optou-se pela abordagem qualitativa via estudo de caso e pela realização de entrevista com apoio de roteiro semiestruturado. A narrativa da interlocutora, assim como estudos que abordaremos, mostram que exames e aconselhamento genético não são suficientes, diante da multiplicidade de sentimentos como insegurança, medo e angústia, atrelados à chamada “herança misturada” e ao pensar sobre adoecimento genético.

PALAVRAS-CHAVE:

Parentesco. Hereditariedade. Adoecimento Genético.

ABSTRACT:

In general, when one reflects on family matters, it is not uncommon, independently of the conceptions of family that one has, there are discussions about kinship and inheritance, be it the passage of customs, traditions, religion, affections, that is, in one way or another we are expected to “carry” something from the biological family and / or origin. But when this “inheritance” is tied to a genetic disease the scenario can become conflicting. In this sense, we aim to discuss how the possibility of inheriting a genetic disease can rebound in subjects who experience the illness of a family member. Methodologically, the qualitative approach was chosen through a case study, where an interview was conducted with semi-structured script support. The narrative of our interlocutor as well as studies approached here show that examinations and counseling are not enough, given the multiplicity of feelings tied to the so-called “mixed heritage” and thinking about genetic illness.

KEYWORDS:

Kinship. Heredity. Genetic Illness.



APRESENTAÇÃO: OS CAMINHOS DA DISCUSSÃO

Discutir doença e saúde, ou ainda adoecimento, remete-nos a estudos biológicos e fisiológicos que instituíram padrões de normalidade, tornados referência biomédica, com foco central na doença. Uma vez que, geralmente, a situação “patológica corresponde a um ‘valor negativo’ em relação à ‘vida’ [...], tal processo social evidencia a historicidade das concepções científicas do que se constitui (e institui) como normal e patológico”, como lembra Sarti (2010, p. 78). Dessa forma, instituem-se sintomas, padrões e itinerários terapêuticos oficiais aos quais os indivíduos devem se adequar.

Na contramão disso, torna-se importante dar visibilidade à narrativa dos que convivem com a experiência do adoecimento, entendendo-os como “um objeto-chave cujo estudo é capaz de desvelar a ordem do social que se encontra metaforizada a partir da ordem biológica” (MENDES, 2014, p. 405). O adoecimento constitui, então, um cenário multifacetado por diversas produções e opiniões, sejam epistemológicas, de senso comum ou empíricas.

Destaque-se que o entorno que envolve corpo e doença abrange aspectos que não se encontram em um único acesso; nas palavras de Sarti (2010, p. 1), a questão é constituída por “objetos de pesquisa que atravessam fronteiras disciplinares por envolverem dimensões da existência humana reivindicada, cada uma delas [...] entre ciências humanas e biológicas”. Quando se entra no campo do adoecimento genético, emergem as mais variadas e intensas discussões envoltas em cenários mercadológicos, éticos, científicos e de nuances subjetivas que levam a análises complexas. Considerem-se ainda como agravantes os “mistérios” que envolvem um genoma – este, embora seja do âmbito particular, uma vez que pertence ao indivíduo, assume o controle de decisões, posturas e dilemas que extrapolam a vida privada para o universo do público. Dessa forma, a opção por realizar ou não procedimentos ou tratamentos clínicos pode gerar intensos debates morais, éticos e religiosos. Tendo em vista essas questões, políticas públicas, sociais e de Estado são implementadas, nem sempre levando em conta o universo daqueles que de fato convivem com uma doença genética.



Situando-se nessa discussão sobre adoecimento, genética e impactos parentais – que na maioria das vezes causa angústias familiares –, o presente artigo é proveniente de um *insight* que aproxima duas pesquisas do Programa de Antropologia da Universidade Federal da Paraíba: uma de mestrado, que tem como principal objetivo a discussão sobre como é a percepção de herança para os familiares e acometidos por uma doença genética, mais especificamente a Mucopolissacaridose (MPS) no Estado da Paraíba; e outra de pós-doutorado que objetiva analisar como está estruturada a gestão da doença de Alzheimer a partir de estudo comparativo dos Estados da Paraíba, de Pernambuco e do Rio Grande do Sul, além de propor uma reflexão sobre dilemas familiares oriundos do Alzheimer também enquanto doença que perpassa questões genéticas. Em vários diálogos e reuniões, o presente artigo foi se construindo e estabelecendo pontes entre as pesquisas, uma vez que a Mucopolissacaridose é uma doença genética e a Doença de Alzheimer possui casos de incidência genética (ainda que em menor escala).

Nesse sentido, emergiu a indagação que objetiva a discussão a ser apresentada, ou seja, de que maneira a possibilidade de herdar uma doença genética recai sobre os sujeitos que vivenciam a experiência do adoecimento de seu familiar? Essa pergunta norteadora aproximou os dois pesquisadores que até então realizavam suas pesquisas de forma individual.

Para esclarecimento, destaque-se que a Mucopolissacaridose é uma doença genética e hereditária, decorrente de uma mutação do DNA, que de forma resumida provoca a falta de uma enzima que impede a digestão de um açúcar (o mucopolissacarídeo). Ocorre principalmente por meio de homogeneidade genética ocasionada pelo casamento parental (consanguíneo) (BARROS, 2015). Nesse sentido, os estudos de Barros (2015) colocam a consanguinidade como um ponto chave, não apenas para os estudos biológicos, mas também antropológicos. Isso porque o parentesco é um conceito clássico da antropologia que vem se reinventando ao longo dos anos, desde os estudos clássicos de Lévi-Strauss (1976) e a análise sobre parentesco e o tabu do incesto, até questões mais contemporâneas como a identificação de paternidade através do DNA levantadas por Fonseca (2016).

No caso da Doença de Alzheimer (DA), caracterizada pelo neuropatologista



alemão Alois Alzheimer em 1907, trata-se em geral de uma doença de acometimento tardio, ocorrendo em torno de 60 anos de idade, enquanto a DA de acometimento precoce, ao redor de 40¹ a 50 anos – ambas podendo apresentar recorrência familiar. Segundo os estudos, “há mais de vinte anos que raros genes autossômicos dominantes estão inevitavelmente associados com o que se conhece como ‘doença de Alzheimer precoce’” (LOCK, 2005, p. 217).

À medida que a expectativa de vida se torna mais elevada, especialmente em países desenvolvidos, tem-se observado um aumento da prevalência da DA. A doença é progressiva e afeta a memória da pessoa acometida, a capacidade de orientar-se no tempo e no espaço, além de trazer alterações comportamentais e dificuldades de comunicação e de raciocínio lógico. Geralmente as famílias apontam as alterações comportamentais como fonte de maior desgaste, uma vez que atingem diretamente o convívio social: pode ocorrer violência física e/ou verbal, acentuação da sexualidade, episódios de profunda tristeza e apatia, autonegligência com necessidades de alimentação e asseio, alucinações quanto a possíveis perseguição e/ou roubo, entre outros. Esse cenário, além de repercutir de forma intensa no convívio familiar, acaba não raro levando ao isolamento social do indivíduo e conseqüentemente da família.

Na perspectiva médica, a terminologia adotada é a de doença crônica. Fleischer e Franch (2015) pontuam que nas ciências sociais, no entanto, tem sido usada a denominação de doenças de “longa duração ou ainda compridas”, caracterizadas por serem “aflições que não podem ser ‘curadas’, mas sim ‘controladas’ graças aos avanços da biotecnologia e da medicina” (FLEISCHER; FRANCH, 2015, p. 13). A obra de Canesqui (2013) sobre adoecimentos e sofrimentos de longa duração indica a necessidade de compreensão sobre o sofrimento e o impacto das doenças crônicas nos indivíduos afetados para além de questões epidemiológicas – o que perpassa, para a autora, a discussão sobre o material e o imaterial refletindo no campo da cultura e da própria organização social. Entram em cena determinantes sociais em saúde, vulnerabilidade, fragilidade.

Canesqui (2013) indica que, considerando-se a inexistência de cura para uma doença de longo duração, tem-se buscado um reequilíbrio no modo de vida por

¹ Cf. filme *Para Sempre Alice*, de Richard Glatzer (2014).



meio de apoio de serviços de saúde, religião e organizações. Nesse caminho, pode ocorrer alteração na percepção do ambiente e na forma de lidar com o próprio corpo, o que implica um novo cenário de interação social diante do diagnóstico. Ainda aponta para a importância do chamado acompanhante ou cuidador da pessoa que convive com uma doença de longa duração, uma vez que podem interferir no bem-estar do indivíduo diante das incertezas da doença.

O fator genético em alguns estudos é considerado preponderante na etiopatogenia da DA, entre diversos fatores relacionados. Cerca de 1/3 dos casos da DA apresenta padrão de herança monogênica autossômica dominante – esses casos, em geral, são de acometimento precoce. Sabe-se que pessoas afetadas pela doença de Alzheimer têm 50% de chance de ter filhos também afetados pela patologia (SMITH, 1999). A hereditariedade genética da DA é apontada por outros autores, a exemplo de Seni (1996) e Engelhardt et al. (1998). Há que se mencionar que teorias causais vigentes (relevantes para a ideia de diagnóstico precoce) podem desvalorizar ou mesmo omitir a participação de fatores sociais no desencadeamento da DA. Porém há uma diversidade de estudos e opiniões de pesquisadores, como Gottlieb et al. (2007), que apontam o fator genético como sendo inferior a 10% dos casos, dando maior destaque para o diagnóstico atrelado ao estilo de vida, acúmulo anormal de proteínas, consequências de outros tipos de demência, e outros fatores.

Acreditamos que a antropologia é um campo epistemológico importante para entender os processos sociais relacionados ao desenvolvimento do que é chamado de nova genética e suas implicações nos acometidos e seus familiares, pois nesses contextos a relação entre herança e família está presente a todo momento. Percebe-se que as reflexões realizadas pelos pesquisadores sobre Genética e Herança trazem diversas implicações ao grupo familiar, desde a noção de gestão de risco para a reprodução até a noção de grupo racial como uma herança deixada por seus ancestrais.

Com relação ao caminho metodológico do artigo, destacamos que se realizou um estudo de caso exploratório, com recorte de análise qualitativa. Assim, o envolvimento do pesquisador torna-se vital, pois esse tipo de pesquisa, segundo Martinelli (1999, p.21): “[...] tem por objetivo trazer à tona o que os participantes pensam a



respeito do que está sendo pesquisado, não é só a minha visão de pesquisador em relação ao problema, mas é também o que o sujeito tem a me dizer a respeito”. Para reflexão quanto ao foco do estudo de caso e pontos de alerta que devem estar direcionados ao interlocutor e não aos interesses puramente dos pesquisadores, tivemos como referência as indicações de Fleischer e Franch, para quem

Conhecer, por exemplo, a história do nome de uma doença, bem como a variedade de diferentes nomes com que já foi ou ainda é chamada são importantes em nossas pesquisas. Ainda, sim, ao estudar as doenças crônicas, estamos nos focando nas doenças ou nas pessoas? Por que nos referimos aos padecimentos e não aos pacientes que com eles convivem? (FLEISCHER; FRANCH, 2015, p. 23).

Geralmente o estudo de caso consiste em análise aprofundada de situações, que podem se relacionar a um indivíduo, uma organização, um grupo ou um fenômeno, podendo ser aplicado nas mais diversas áreas do conhecimento. Deve permitir que o objeto estudado tenha preservada sua unidade, mesmo que ele se entrelace com o contexto onde está inserido (GIL, 2007). Segundo Yin (2005) existem, pelo menos, quatro tipos de estudo de caso; a partir dessa categorização, para o presente estudo adotamos o de tipo chamado “holístico”, que busca examinar apenas a natureza global de um programa ou de uma organização. No caso aqui apresentado, optamos por uma experiência individual de um interlocutor que convive com uma doença genética. Embora casos únicos possam apresentar dificuldades para generalizações, pelo universo reduzido de informações que podem limitar teorizações, é fato que constituem universos particulares que não estão descolados de consensos ou contrastos sociais que extrapolam o âmbito da vida privada para a coletiva. O estudo de um universo particular também abre espaço para inferências mais densas ou ainda para o estímulo à busca de outras informações que levem à produção de conhecimento.

Becker (1999) apresenta que o estudo de caso foi originalmente utilizado no âmbito da psicologia e na medicina, sendo posteriormente absorvido pelas ciências sociais, não apenas para estudos densos, como também em pesquisas exploratórias. Para o artigo que ora se apresenta, vamos nos ater a questões mais práticas sobre o processo de adoecimento da DA e também a questões pertinentes à hereditariedade da doença.



O desenvolvimento do estudo de caso realizou-se em três fases: a fase exploratória, momento em que entramos em contato com a situação a ser investigada para definir o caso e o objetivo, estabelecer contato com a interlocutora e definir os procedimentos e instrumentos de coleta de dados. Passamos para a fase de coleta dos dados e, por fim, para a fase de análise sistemática dos achados de pesquisa (ANDRÉ, 2005). Dentre as diversas técnicas e instrumentos, optamos pela observação participante e entrevista de tipo semiestruturada com perguntas abertas. A observação participante, para Yin (2005) é uma modalidade de observação em que o observador assume uma postura ativa, portanto interage com o interlocutor de forma contínua caso seja possibilitado por este.

Nos foi permitido pela interlocutora gravar a entrevista, o que possibilitou o tão importante face a face. Usaremos o nome fictício Gaia para nos referirmos a ela: trata-se de uma deusa grega intitulada mãe-deusa. Escolhemos esse nome por observar que a entrevistada, em alguns momentos de nosso diálogo, se refere (mesmo que indiretamente) a uma mudança de papéis: ela passou a assumir o papel de mãe e não mais de filha. Quanto à escolha da interlocutora, consideramos estudos como os acima apresentados que apontam para uma ligação entre os casos de Alzheimer Genético e a DA precoce, e procuramos na Associação Brasileira de Alzheimer Regional da Paraíba (ABRAz) alguma situação em que o diagnóstico pudesse ter sido considerado como precoce, sem histórico de demência mista ou vascular.

Assim, chegamos a Gaia, pois sua família se enquadrava nos requisitos pré-estabelecidos para amostra. Com a cedência de seu contato telefônico por parte da associação, fizemos a aproximação para explicarmos a proposta do estudo e agendamos a entrevista. Considerando que a interlocutora já tinha certa aproximação com uma das pesquisadoras, por conta das atividades de pesquisa que envolvem a ABRAz, o convite foi prontamente bem-acolhido.

Para elucidar o estudo de caso ao longo do artigo optamos por utilizar narrativa simples, ou seja, a descrição detalhada e literal da situação investigada com base na fala da interlocutora.



DA HEREDITARIEDADE AO PARENTESCO: ADOECIMENTO GENÉTICO COMO HERANÇA

Podemos pensar a doença genética de duas formas, uma através da mutação, e outra como algo que vai para além do indivíduo, pois só se configura a partir de um histórico familiar. Partindo das doenças genéticas de ordem familiar/hereditária, o acesso a novas formas de tratamento e a diagnóstico, a questão do adoecimento familiar torna-se mais significativa. O adoecimento genético não atinge apenas um indivíduo, mas sim toda a família, uma vez que a doença genética tem ligação direta com os laços familiares.

Diferentemente da herança de direito, a herança biológica é uma característica que o indivíduo carrega consigo, podendo ter profundas consequências na sua vida pessoal (afetiva, profissional), sejam elas sociais ou não: desde os impactos no cotidiano das famílias, por necessidades de tratamentos, passando por preocupações com novos estilos de vida, até o receio de repassar essa herança para seus parentes futuros.

Mas como se configura uma herança para a antropologia? A consanguinidade é um fator primordial no que diz respeito à herança genética. Neste estudo, a noção de relações consanguíneas vem da antropologia, e significa “[...] reconhecimento, [e] está presente na formulação de que a pessoa é formada pela junção dos sangues de seu pai e de sua mãe” (ABREU FILHO, 1982, p. 4). Para o autor, o sangue é uma categoria não só biológica, mas também cultural, pois também se refere a características e qualidades, comumente aludidas quando se diz, por exemplo, “puxou ao pai ou a mãe” (ABREU FILHO, 1981, p. 4).

As questões sobre o adoecimento genético vão além das problemáticas de herança e consanguinidade, pois passam por debates mais globais, como a molecularização da vida. A vida vista a partir de níveis moleculares provoca algumas inquietações: até onde o homem está disposto a ir para buscar um ser que não possua erros genéticos? Qual preço está disposto a pagar para que seja possível deixar a vida de forma maleável ao prazer humano? Assim, destaca-se que “atualmente, no nível molecular é que a vida humana é compreendida, no nível molecular é que seus processos



podem ser anatomizados, e no nível molecular é que a vida agora pode ser manipulada” (ROSE, 2013, p. 17).

Realizando debate sobre qual a importância da genética na contemporaneidade, Rose (2013) apresenta o reflexo do que seria a genetização da vida tendo como ponto de partida a decodificação do DNA no século XIX. Essa descoberta impulsionou estudos da biomedicina fazendo com que se criasse a expectativa de ser um “século biotécnico” (ROSE, 2013, p. 13). Resulta disso uma maior aplicabilidade da decodificação genética em níveis nunca antes imaginados; as análises desse panorama, porém, são conflitantes, pois existe receio quanto a estudos genéticos que buscam “melhoramento” ou seleção de forma hiper-rigorosa que podem gerar uma eugenia genética.

Rose (2013) questiona sobre até que ponto as interferências moleculares podem modificar a sociedade e a vida humana: “alguns dão a entender que estamos entrando em um futuro pós-humano, uma perspectiva saudada por alguns ‘transhumanistas’ com anseios bastante acerbos, e por outros, com aflição e consternação” (ROSE, 2013, p. 15). A perspectiva otimista sobre a genética querer tornar a vida humana mais maleável ou buscar aperfeiçoamento genético ganha força não apenas na área biomédica, mas também em parte da população em geral, principalmente no que diz respeito a processos como o da procura por fertilidade.

No caso das doenças de que tratamos neste artigo, a partir da individualização tanto do tratamento quanto do diagnóstico, uma rede farmacêutica e biomédica é instalada, com pensamento capitalista que busca o lucro acima das necessidades humanas. Em tempo, é possível notar como a genética pode interferir no meio social, seja de forma mais macro, como na necessidade do homem de tentar manipular a vida, ou de forma mais micro, como na possibilidade de previsão de adoecimento de um indivíduo. Essa previsão do adoecimento através de um teste genético pode ser traduzida como a verificação da herança, pois é nesse exame que se descobre quais doenças a pessoa tem mais chances de ser acometida.

Para contribuir com a perspectiva do adoecimento genético e o debate sobre herança/hereditariedade, Aureliano (2014) apresenta um estudo em que discute a percepção das pessoas acometidas pela Doença de Machado Joseph na cidade



do Rio de Janeiro. Analisando a categoria de gestão do adoecimento e o risco do desenvolvimento da doença para as futuras gerações, a autora indica que pessoas com doenças genéticas podem algumas vezes pensar não em si, mas nas gerações futuras, o que traz uma concepção de risco para seus descendentes. Ainda em sua perspectiva, por “herança” entende-se a forma de transmissão da doença para os seus familiares e os riscos que isso representa para a reprodução e o planejamento familiar. Todas essas discussões perpassam campos distintos, passíveis de reflexão sobre família, parentesco e antropologia da saúde; e ainda sobre como as ciências humanas percebem a ciência e a tecnologia.

Levantando a questão sobre como o adoecimento de um conjunto familiar traz desdobramentos práticos para o dia a dia, a partir dos conceitos de biossociabilidade de Rabinow (1999) e da interferência da biotecnologia na composição familiar de Finkler (2001), percebe-se que parte da construção de uma família pode se dar por meio de interferência de questões da genética. São aspectos que afetam a construção familiar, pois a possibilidade de desenvolvimento das doenças sempre estará presente; e nesse sentido, os testes genéticos têm um papel importante, já que podem contribuir para a descoberta prévia dessa doença. Aureliano (2014) segue com o significado dos avanços tecnológicos para a família

Esses conceitos adquirem sentidos particulares, abertos à transformação e que podem partilhar ou não dos significados produzidos pela nova genética, permitindo deslocamentos capazes de dar conta da vida cotidiana e da continuidade da própria família num cenário de crescentes “avanços tecnológicos” que, no entanto, ainda não conseguem superar um horizonte de incertezas (AURELIANO, 2014, p. 18).

Essas incertezas geram diversas outras questões que perpassam desde o risco do desenvolvimento da doença até mesmo o próprio adoecimento e suas experiências, pois a herança deixada por seus familiares afeta diretamente o indivíduo que vive na incerteza do desenvolvimento da doença. A autora analisa também a herança pensando a noção de risco, na forma como as doenças não são determinantes para pensar a continuidade da famílias, mas eventualmente o risco pode ser considerado nesse planejamento.

A herança genética na antropologia pode ser interpretada como um método



de afirmação de um grupo social. O caso do Uros, uma tribo do Peru que queria reafirmar sua identidade cultural e ancestral através de testes genéticos nos quais designava-se a identidade do Uro, é simbólico disso:

Somos os primeiros a habitar os Andes e a viver no lago Titicaca [...]. Somos parte do lago e ele é parte de nós, os campos de junco são o nosso lar, o nosso refúgio, as aves são os nossos irmãos e nosso antepassados ainda vivem nele [o lago]. Vivemos dos recursos do lago Titicaca como os nossos antepassados, porque ser Uro [...] para nós significa ser caçador e pescador por excelência (KENT, 2011, p. 10).

A herança genética de um Uro reflete a importância dada pela hereditariedade de caracterizar o indivíduo participante de um grupo, sendo que quem não possui essa carga genética, nesse caso, sofrerá alguma consequência. Diferentemente da doença genética, ser ou não Uro envolve questões de identidade cultural e simbólica – a herança, nesse caso, é reconhecimento social.

No caso dos acometidos por alguma doença, há uma inversão: aqueles que possuem alguma carga genética referente à doença terão consequências, pois é uma herança negativa. Os efeitos são refletidos no social ou no familiar, pois sempre existirá a ligação da doença genética com a carga da ancestralidade.

Autor clássico da Antropologia, Lévi-Strauss (1976), fez estudo detalhado sobre o parentesco, conceito que acompanha estudos antropológicos desde o início. A partir de uma análise das regras que pertencem aos sistemas de casamento, Lévi-Strauss (1976) percebe em sua análise como se constrói o grupo familiar a partir de uma concepção social, deixando de lado o seu rigor biológico. Na concepção de rigor biológico é percebido que existe uma relação de troca entre os componentes da família, a “unidade mínima”, que dá formato às relações de parentesco entre homem (marido) e mulher (esposa) – afinidade; entre pais e filhos – filiação; e entre os irmãos – consanguinidade. Lévi-Strauss (1976) então percebe que esse modelo é muito maior e essa unidade de família-átomo é composta por estruturas muito maiores que podem ser moldadas de diferentes formas a partir de costumes locais.

Segalen (1992, p. 191) questiona também a importância dos estudos sobre família, “no es inútil interrogarse sobre la ‘familia occidental’, tanto del lado europeo como del lado no europeo, si pensamos en el contexto demográfico mundial y en las



previsiones para los años 2000-2025”². É importante realizar esses questionamentos, principalmente quando se pensa na era genômica, para a qual o DNA é um dos pontos fundamentais no entendimento de novas relações familiares (como no exemplo já citado do teste de paternidade).

Existe a necessidade de identificar a família de alguma forma, seja ela através de raça, do nome ou do sangue. Abreu Filho (1981), apresentando essas três características principalmente na formação da família brasileira, traz uma faceta importante sobre o sangue, posteriormente podendo ser traduzida como herança. Assim, o sangue ou laço de sangue é uma categoria fundamental no entendimento da família:

Estas categorias circunscrevem uma percepção do parentesco e esta percepção é marcada por uma ênfase na consanguinidade como relação definidora do parentesco. ‘Parente é todo aquele que possui o mesmo sangue que a gente’. Mas, apesar desta ênfase na consanguinidade, encontramos pistas, mesmo ao nível deste sistema de representações, de como a afinidade é percebida e codificada (ABREU FILHO, 1981, p. 4).

A herança genética é, então, algo que pode ser pensado por meio do sangue, pois o sangue é muito mais que o próprio fluido corporal. Trata-se de uma simbologia que abarca características sociais como o assim chamado caráter, além de diversos outros aspectos.

Há que se pensar ainda sobre o fato do determinismo genético não ser unânime na análise da recorrência da doença – o que agrava a situação quando está atrelado à questão de parentesco e se discutem possíveis marcadores de risco e genético. Tomemos como parâmetro a discussão de Lock (2005) no artigo intitulado “A Mente Molecularizada e a Busca da Demência Incipiente”, quando a autora cita o falecimento do ex-presidente dos Estados Unidos, Ronald Reagan, diagnosticado com DA. Comentam-se indicativos que poderiam levar a “fortes evidências [...] de] que a falta de uma plena capacidade emocional é fator de risco para o desenvolvimento da doença de Alzheimer” (LOCK, 2005, p. 212). Nessa lógica, faz-se menção ao alcoolismo do pai do ex-presidente e até mesmo à ausência da mãe, dispensando qualquer probabilidade genética, e referindo-se, no lugar, a características morais de

² Livre tradução: “Não é inútil nos perguntarmos sobre a “família ocidental”, tanto do lado europeu quanto do não-europeu, se pensarmos no contexto demográfico mundial e nas previsões para os anos 2000-2025” (SEGALEN, 1992, p. 191).



um lado dos genitores.

Outra discussão nos leva ao que se chamou de “reserva cerebral” adquirida e/ou estimulada desde o útero: ou seja, pessoas que tiveram acesso a estímulos cognitivos, motores e intelectuais intensos teriam menor risco ao desenvolver DA. Essa e outras questões podem ser confrontadas a partir de autópsias que revelaram cérebros pouco comprometidos, porém de indivíduos que apresentaram vários sinais de DA, principalmente comportamentais (SWARTZ et al., 1999). Por esse motivo, na maioria dos prontuários e demais documentos médicos é possível encontrar a expressão “provável doença de Alzheimer”. Assim, a cada novo estudo podem ser estabelecidos novos biomarcadores; nesse sentido, predisposição genética pode se aliar a questões comportamentais dos pais durante “a vida intra-uterina e na infância que, juntos, afetam os circuitos cerebrais da criança” (LOCK, 2005, p. 215).

O termo determinismo rotula; é “aquilo que se determina”, portanto o que gera algo ou alguma circunstância. Quando pensamos em um possível determinismo biológico, para o qual o agir humano é moldado por fatores biológicos, arriscamos também atrelar o adoecimento genético simplesmente ao genoma. Sendo assim, teríamos chegado à resposta às mais diversas questões sobre herança e adoecimento genético? Ou reduziríamos outras possibilidades de estudos e discussões?

Ainda não há um consenso – se é que isso é possível – sobre os “determinantes da DA” nem sobre quais deles têm maior incidência, uma vez que ao mesmo tempo em que surgem descobertas, as dicotomias e contradições emergem instantaneamente. Porém, é certo que as pesquisas já realizadas com pessoas que convivem com familiares com doença genética indicam o adoecimento a partir da experiência que lhes faz sentido – o que nem sempre leva em conta a discussão dos mais diversos genes e logicamente o tão discutido DNA. Com “nossa” Gaia não foi diferente.

Destacamos que, durante o processo de pesquisa, percebemos, na busca por artigos no âmbito das ciências sociais, uma carência significativa de produções que debatessem a temática DA e o adoecimento genético, o que mostra certa fragilidade nessa área. Quando se fala em doenças genéticas em geral, existe quantidade maior de produções; por isso, foi necessário buscar suporte teórico em trabalhos que possuíam temáticas transversais ao tema abordado no artigo.



QUANDO UMA DOENÇA GENÉTICA “BATE À PORTA”: EXPERIÊNCIA COM A DOENÇA E HEREDITARIEDADE GENÉTICA

Embora o recorte do presente artigo seja a discussão do adoecimento genético, consideramos apropriado dar visibilidade ao relato de Gaia sobre a descoberta do diagnóstico da DA da mãe, pois acreditamos que o contexto da experiência se torna importante para compreensão do todo da análise deste estudo de caso. Nossa entrevista ocorre, a pedido da interlocutora, na universidade onde ela estuda, pois temia que sua mãe, que tem momentos de lucidez, pudesse presenciar a entrevista – e nesse sentido temia passar por alguma situação constrangedora. Gaia tem 22 anos, é natural de João Pessoa/PB, filha única, mora com sua mãe, tia e prima. Em nenhum momento da entrevista, ela fez menção ao pai. Cursa fisioterapia e está envolvida em várias atividades no âmbito universitário, principalmente relacionadas a atividades de extensão. Conta-nos que vivem da aposentadoria estatal de quase dois salários mínimos, obtida em decorrência do trabalho de sua mãe como psicóloga, que atuava no âmbito dos direitos humanos com indígenas, população LGBT e crianças e adolescentes em situação de violência. Relata que não tem conhecimento sobre outros casos de Alzheimer na família, afirmando que acredita nessa possibilidade; não foram situações diagnosticadas como DA, mas talvez como demência. Sendo assim, diz que sua mãe foi oficialmente o primeiro membro da família com diagnóstico. Pontua que, como está envolvida com a área da saúde, sabia o que era a doença, mas nunca havia tido contato efetivo com alguém com DA.

Na sua experiência, foram algumas alterações no cotidiano que levaram a pensar em DA, e relatou alguns episódios dramáticos. Um deles foi quando sua mãe insistia em solicitar a senha do cartão bancário ou questionava se havia deixado o cartão com a filha. No entanto, até aquele momento, esse comportamento parecia corresponder à sobrecarga do cotidiano – como disse, “correria do dia a dia” –, pois a mãe vinha trabalhando e executando suas atividades diárias normalmente.

O evento crítico aconteceu em 2012, quando Gaia recebeu uma ligação da mãe, que disse: “minha filha, vem me pegar porque eu não sei onde eu tô, não sei voltar para casa”. Ela havia ligado para a filha de um número de um atendente de um



estabelecimento comercial. Nessa época, Gaia estava com 15 anos e sua mãe com 55 anos. Em decorrência desse episódio, levaram a mãe em um cardiologista da família. Segundo Gaia, “mãinha sempre foi assim, a pessoa que cuida de tudo na família, era coisa de casa, trabalho, era tudo com ela. Ela tinha sempre uma carga muito grande de estresse”. Então chegou-se à conclusão, depois da realização de exames básicos, que se tratava de estresse, sendo recomendado diminuição da carga de trabalho. Porém, passado um ano, Gaia notou que sua mãe apresentava outras perturbações: serviu, por exemplo, dois pratos nas refeições, fazia um na cozinha, fazia outro na sala; em outras ocasiões, não sabia colocar o plug de equipamentos elétricos na tomada, era na horizontal, colocava na vertical, repetia e perguntava várias vezes a mesma coisa. A prima de Gaia por fim entrou em contato com pessoas do ambiente de trabalho da tia e perguntou sobre seu desempenho, sendo informada que ela vinha tendo deficits, esquecendo falas no meio de palestras.

Gaia então começou a suspeitar que poderia ser Alzheimer, enquanto a família repetia que sua mãe era muito ativa e que se tratava de estresse. Não satisfeita, fez um plano de saúde para a mãe e enquanto esperava a carência fez uma tomografia pelo SUS com um neurologista, que solicitou avaliação neurocognitiva. Após quase dois anos de longa espera, pelo plano de saúde realizou avaliação neuropsicológica, tomografia e ressonância, e chegou-se ao diagnóstico de Alzheimer.

Nos sete anos de convivência com a mãe acometida pela Doença de Alzheimer, mudanças vêm ocorrendo de forma gradativa, mesmo na fase moderada da doença. Segundo estudos clínicos, como os de Carreta e Scherer (2012), a DA apresenta três fases, que variam de leve, moderada ou intermediária e grave. Sobressai no primeiro estágio da DA a perda de capacidade de realizar atividades mais complexas, como cuidar das finanças, fazer compras, preparar as refeições, lembrar-se do horário ou do modo de usar os medicamentos e cuidar da casa. No estágio intermediário,

Pode ocorrer afasia fluente, apresentando-se como dificuldade para nomear objetos ou para escolher a palavra adequada para expressar uma ideia, e também apraxia. Nos estágios terminais encontram-se marcantes alterações do ciclo sono-vigília; alterações comportamentais, como irritabilidade e agressividade; sintomas psicóticos; incapacidade de deambular, falar e realizar cuidados pessoais (CARRETTA; SCHERER 2012, p. 41).



Cecato et al. (2014, p. 427), destacam que, na última fase, considerada a mais grave da doença, “o paciente, geralmente, fica acamado, necessitando de assistência integral. Nesta fase, o paciente pode apresentar dificuldades de deglutição, sinais neurológicos, incontinência urinária e fecal”.

Considerando o tempo de serviço da mãe, Gaia entrou com a solicitação de aposentadoria, já que se tornou recorrente a necessidade de licenças. Gaia diz que ainda escuta de várias pessoas – quando se fala do diagnóstico de DA da mãe –, “Meu deus, não tem nada (risos)”. Em outras palavras, as pessoas esperam determinada postura para identificar a doença, exige-se ou espera-se de certa forma um protocolo que revele “estar doente”. Isso nos leva às considerações de Buchillet (1991, p. 25) quanto ao fato de que, na “aparição de uma doença, um primeiro diagnóstico é estabelecido pelo paciente, sua família ou a comunidade, diagnóstico baseado na observação das manifestações patológicas da doença”; e perpetua-se simbolicamente a necessidade de “ver para crer”, para que se institua que realmente determinado indivíduo está doente, ou seja, esperam-se reações ou sintomas visíveis que deem concretude à patologia.

Após constantes esquecimentos e repetições, quando ainda não a impediam de realizar algumas atividades básicas da vida diária, optou-se por realizar estímulo cognitivo com uma profissional que vinha a domicílio; porém, considerando os poucos recursos, não foi possível manter o atendimento. Hoje a mãe de Gaia precisa de ajuda para tomar banho e para alimentar-se, pois sozinha tem dificuldade. Toda gestão de gastos, pagamentos, solicitação de serviços e atendimentos às necessidades da mãe estão sob a responsabilidade de Gaia, devido à decisão de interdição dela. Gaia relata que nesse último ano, em diferentes ocasiões, a mãe não reconhece a família, mas que se encontra em processo de negação. Segundo a filha, ela “finge conhecer”:

Se chegar aqui ela vai ser sua amiga, dez anos lhe viu, conhece muito você, mas isso é com todo mundo, com qualquer pessoa, até com os familiares, eu lhe garanto, se vocês chegarem e disser que são irmão dela, ela vai acreditar, porque ela está na fase que ela finge que ela conhece, ela não quer parecer que não sabe quem é você (GAIA, depoimento concedido em 18/12/2018).



Na audiência de interdição, foi a primeira vez em que assumiu não reconhecer a filha. Quando a Juíza perguntou o motivo de ela estar ali e questionou quem era Gaia, ela respondeu: “eu vim autorizar deixar ela a ser minha filha”. Quando questionada se conhecia a filha, a mãe respondeu: “não, mas eu sei que ela é uma pessoa muito boa, quero ela perto de mim, como se fosse da minha família”. Os momentos em que Gaia não é reconhecida como filha se repetiram depois; certa vez, ao ser convidada para um churrasco, a mãe de Gaia perguntou se poderia levar a amiga.

Assim como outras pessoas com DA, por momentos ela pede para “voltar para casa”, embora esteja na casa em que sempre morou com a família. Nesses momentos Gaia explica que estão em casa; e quando não tem sucesso, diz que logo vão para casa, até que a mãe acaba esquecendo. Gaia não diz diretamente que se sente mãe, e não filha de sua mãe, mas ao contar determinadas experiências se mostra como mãe cuidadora conforme relato: “Eu fiz lasanha e botei a travessa na mesa, falei: mãinha, tá quente, não bote a mão, tá certo. Dois segundos depois ela vai e coloca a mão, meu Deus (*risos*), pera aí! Deixa eu afastar, botei lá para o outro lado”. Gaia ainda se mostra culpada pelo estresse que diz sentir e passar para mãe.

Eu acho que o estresse que acaba se tornando uma grande dificuldade porque eu levo muito estresse da universidade, chego em casa tem mais estresse, não sei o que tem que fazer, acaba que ela, quando eu estou em casa, é assim, grudada comigo. Se eu for no banheiro ela vai no banheiro, se eu for na cozinha ela vai na cozinha comigo, ela não era assim, ela era assim, minha filha vá simhora (*risos*). Eu passando muito estresse para ela, acaba que a relação de cuidar fica muito desgastada por conta disso, acho que não por conta da doença em si mas acho que as circunstâncias leva a isso (GAIA, depoimento concedido em 18/12/2018).

Cabe ressaltar que discussões sobre DA e estilo de vida têm apontado para um possível elo entre estresse e DA. Estudos clínicos têm sido realizados por cientistas alemães, britânicos e portugueses que consideraram que o estresse causa modificações, geralmente proteicas, nos neurônios de cobaias, idênticas às que se veem nas pessoas com DA.

Quanto à forma como a família se organizou para os cuidados a partir do momento do diagnóstico, Gaia informou que enquanto sua avó era viva, como ela tinha cuidadora, a mesma pessoa cuidava de sua mãe, pois Gaia ia para a escola e os demais membros da família também se ausentaram. Com o falecimento da avó, Gaia, sua



mãe, uma tia e uma prima voltaram a morar na casa própria que habitavam quando nossa interlocutora era criança; ali, a tia montou um salão de beleza para obter renda, podendo cuidar da irmã no domicílio.

Porém, nos últimos seis meses, resolveram contratar uma cuidadora, pois Gaia passa o dia na universidade, voltando à noite; e sua tia não consegue mais atender as clientes e a irmã ao mesmo tempo. Assim, a cuidadora fica até metade do dia, depois a prima assume os cuidados, até a chegada de Gaia. Relatou-nos que a constante presença de sua mãe no salão começou a incomodar as clientes, pois fica “agitada”, o que se agravava devido aos vários espelhos disponíveis no salão de beleza que lhe incomodam, uma vez que não reconhece a própria imagem.

Embora a mãe de Gaia tenha quatro irmãos homens, de fato no cotidiano nossa entrevistada conta com o apoio de uma tia, uma prima e a afilhada da mãe, que sempre a auxiliam quando ela precisa de apoio, seja para levar a mãe ao médico ou ainda quando surge alguma demanda de emergência. Assim, o universo do cuidado, conforme a literatura mostra, resume-se na maioria das vezes ao universo feminino: “é unânime, na literatura nacional e internacional, a presença da mulher como cuidadora, geralmente esposa e filha” (SILVA; PASSOS; BARRETO, 2012, p. 726).

De forma geral, a DA é considerada uma doença da família, pois suas consequências exigem uma grande organização familiar – que necessita constantemente de suporte da rede de atendimento em saúde.

Os cuidadores se deparam com tarefas múltiplas e desafiadoras, que incluem aceitar o diagnóstico, administrar o conflito familiar, reprogramar o futuro e, principalmente, na realização das atividades diárias, administrar os medicamentos e o suporte financeiro e legal ao paciente. Com isso, o cuidador ficará vulnerável a doenças físicas, depressão, perda de peso, insônia, ao uso de álcool e de medicamentos psicotrópicos (SILVA; PASSOS; BARRETO, 2012, p. 2).

Sobre a agitação da mãe, Gaia relata que passou por um período muito difícil. “Tinha muito medo – essas alterações que você tinha me perguntado. Ela sempre teve muito medo, principalmente a síndrome do entardecer, que à noite ela vai ficando mais agoniada. Às vezes, ela apresentava muita alucinação; agora, não era sempre, era esporádico”. Gaia informa que considerando que sua mãe vem sendo medicada, está mais calma, pois dorme com a filha. Nossa interlocutora diz ser difícil conviver com uma doença de longa duração:



Às vezes eu chego em casa e tem que fazer as coisas da universidade e aí ela não deixa. Por exemplo: eu estou no quarto, na minha casa sempre tem muita gente, aí é bem movimentado e eu vou para quarto. Aí ela não quer ficar no quarto, me atrapalha isso. Mas eu acho que a maior dificuldade é conviver com a doença por muito tempo; no início você não sente tanto, e os sintomas ainda não são tão evidentes, mas depois com o passar do tempo quando aumenta a dependência acaba se tornando mais difícil (GAIA, depoimento concedido em 18/12/2018).

Gaia relata que há quatro anos, em uma consulta, uma médica a orientou a procurar uma geneticista para fazer exames, porém como se tratava de atendimento privado, portanto caro, acabou não fazendo o exame que poderia indicar a sua carga genética ligada ao Alzheimer. Gaia perguntou se poderia fazer o exame e a médica disse que não recomendaria considerando a pouca idade da mesma – na época dezoito anos – e indicou que o exame não era primordial, uma vez que já havia o diagnóstico positivo quanto à DA. Ou seja, dependendo do médico, pode perdurar a ideia de que “conhecer o genótipo de um paciente não surte qualquer efeito sobre o cuidado clínico ou prognóstico, embora isso seja usado ocasionalmente no apoio a prováveis diagnósticos de DA” (LOCK, 2005, p. 220). Ainda destaque-se que o resultado de testagem genética possibilita a decisão dos indivíduos afetados: “[para] questões reprodutivas, assim como se preparar para o futuro, a testagem é considerada adequada” (LOCK, 2005, p. 218-219).

Quando questionamos se Gaia faria atualmente o exame, ela respondeu negativamente. A aparente falta de interesse de familiares pode ser motivada por várias razões. Lock (2005, p. 221) informa que uma pesquisa realizada com 314 pessoas nos Estados Unidos indicou que “80% dos respondentes afirmaram desejar ser geneticamente testados para DA se lhes fosse assegurado que o teste é preciso e se fossem informados da predisposição familiar para essa doença”. Pode-se refletir que “saber ou não saber” as possibilidades de vivenciar o adoecimento genético perpassa um universo multifacetado que inclui o reconhecimento do desenvolvimento da doença de forma “segura”. Sendo assim, não basta realizar o exame – as famílias desejam segurança quanto aos resultados. Probabilidades não são suficientes quando se teme receber um resultado comprometedor diante de uma patologia que até o momento não tem cura.



As questões acima apresentadas podem levar à discussão sobre o risco genético, em que se tem dado destaque, nas palavras de Neves e Jeolás (2012, p. 15) ao “conceito epidemiológico de risco, que responsabilizam os sujeitos e propõem, por vezes intervenções exageradas com graves consequências éticas e políticas” [sic]. Assim se pode estabelecer o controle sobre os chamados pré-patológicos em uma perspectiva de gestão do risco que abrange dimensões corporais e espaciais, no controle sobre a vida, onde o corpo é definido como lócus da incerteza. No momento em que o risco genético aparece, nas palavras de Fischer (2011, p. 66) somos “pacientes potenciais”, pois agora reconhecemos que somos todos portadores de defeitos genéticos com predisposições”.

As perspectivas epistemológicas desconsideram risco enquanto construção coletiva, uma vez que “fatores que representam risco para uma comunidade dependem de categorias culturais, variáveis de uma sociedade para outra” (DOUGLAS; WILDANSKI apud CIOCCARI, 2012, p. 133). A noção de risco perpassa diferentes aspectos da vida social, para além do caráter epistemológico, portanto pensar em risco consiste em olhar para uma dimensão polissêmica de conceitos, que geralmente não alcançam explicar a dimensão do adoecimento genético – muito menos todas as nuances que a experiência dos interlocutores retrata.

Ainda existem aqueles que preferem não saber por imaginarem que o medo possa acelerar o processo de predisposição. No trivial ditado popular, “o que os olhos não veem o coração não sente”. Há que se considerar também o fator financeiro: além do alto custo para a realização do mapeamento genético, sugerem-se mudanças no estilo de vida que podem ir desde questões alimentares e de exercício físico a estímulos cognitivos, que certamente exigem uma margem de investimento. Igualmente demanda-se uma carga emocional: se alguém tem predisposição, então caberia somente a ela mudar seu estilo de vida. Esse peso inclusive emerge em falas de Gaia enquanto sentimento de culpa e cobrança individual.

Perguntamos se a nossa entrevistada em algum momento se imagina passando pela mesma situação da mãe. “Com certeza (risos)”, disse ela, “eu já me sinto com certeza nessa situação, eu fico, meu Deus, eu vou trabalhar para isso não ocorrer, toda segunda-feira eu digo: eu vou mudar minha alimentação (risos), mas é difícil,



vou começar uma atividade física, mas é difícil, enfim não mudei assim, nada drasticamente, não”. Após essa fala, Gaia volta atrás e diz que se o exame fosse facilitado faria o mesmo. Aqui pode emergir um universo de sentimentos e dificuldades para optar por fazer o teste: tenho condições financeiras para arcar com ele? Caso tenha marcadores significativos, o que fazer? Como enfrentar essas condicionantes? O que pode mudar em meu cotidiano? Que decisões precisam ser tomadas? De fato, não conseguimos naquele momento distinguir o que levou Gaia dizer que não faria os exames e logo em seguida mudar de ideia. Quando perguntamos se entendia questões relacionadas à “carga genética” considerando possibilidades de herança genética, ela foi enfática:

Ai, é difícil, eu não sei (risos). Eu acredito muito que a mãe não tenha sido a primeira pessoa, tinham relatos mas antes não tinha o diagnóstico, mas era tido como a demência mesmo, normal da idade. Esse fator genético, eu não sei explicar (risos). Ai Deus, não sei (GAIA, depoimento concedido em 18/12/2018).

Embora Gaia esteja inserida em um curso na área da saúde, afirma não ter cursado alguma disciplina que tenha aprofundado questões sobre genética. Relata que discutiram na universidade algumas doenças de caráter genético que podem ser desencadeadas ou não, e acredita que o que pode determinar isso é o biótipo de cada um. Se para Gaia, universitária do âmbito da saúde, constitui caminho difícil compreender minimamente questões que perpassam a discussão de genética e adoecimento, nos parece complexa e incerta a absorção de vários conceitos, em grande maioria clínicos, por aqueles que não tiveram acesso à educação formal.

Gaia inicialmente disse não se incomodar quanto ao fato de poder herdar a DA por conta de seu parentesco. Porém, com o amadurecimento do diálogo, afirmou: “Essa preocupação aí já surgiu de tipo, meu Deus será que eu vou querer engravidar, será que eu vou querer passar essa carga genética para minha descendência?”. Ou seja, Gaia diz não se preocupar com a DA, mas teme poder ter filhos que podem ter DA por conta de seus genes. Nesse sentido, parece-nos que existe maior temor em passar uma patologia do que conviver com a doença, assim perpetuando-se um compromisso moral, pois espera-se que pais deem ou deixem coisas boas para seus filhos. Essa percepção nos leva ao estudo de Aureliano (2014, p. 10), diante da situação de Sofia:



Sua grande preocupação é o desejo ainda não realizado de ter um filho. Embora reconheça o problema de saúde na família, sua natureza hereditária e suas complicações, Sofia diz nunca ter pensando em não ter um filho. No entanto, isso não significa que ela não faz planejamentos precisos para sua vida considerando o risco da herança genética em sua família. Por exemplo, esperou passar em um concurso público para só então tentar engravidar (AURELIANO, 2014. p. 10).

Ao realizar uma pesquisa sobre qual a interferência da herança genética da Doença de Machado Joseph, Aureliano (2013) percebe que existem alterações no modo de vida e na forma de pensar e planejar a reprodução familiar, elegendo-se um “momento apropriado” para ter filhos. É possível notar isso quando uma de suas interlocutoras, Sofia, apresenta preocupações com a herança que deixará aos filhos; por isso, opta por um planejamento que dê condições de cuidar dos seus futuros filhos, independentemente da transmissão ou não da doença. Assim, para uma pessoa que possui a Doença de Machado Joseph, torna-se prudente realizar planejamento, inclusive financeiro, tanto para a realização de seus desejos quanto para atender a necessidades decorrentes da doença. Foi possível, portanto, notar que tanto Gaia quanto Sofia apresentam receios semelhante que não são consigo, mas com os seus filhos.

Outro aspecto importante que deve ser levado em conta foi revelado por Lock (2005) quando relata uma pesquisa, denominada REVEAL (Risk Evaluation and Education for Alzheimer’ Disease), na qual voluntários foram testados quanto ao gene APOE. Dentre vários fatores, o estudo objetivava qualitativamente ouvir o que familiares que apresentaram propensão a DA tinham a dizer sobre os resultados. As falas vieram ao encontro com os estudos de Cox e McKellin (1999, p. 130) que “demonstraram que a compreensão dos leigos sobre hereditariedade em geral colide com a teoria da genética”. Ou seja, as respostas científicas não respondem à sua experiência vivida quanto ao risco genético; portanto, por vezes podem não lhes fazer sentido. Assim, “sugere que é razoável aceitar que leigos se tornam sua própria autoridade quando se trata de apreciar e compreender como a genética pode moldar suas vidas (KERR et al., 1998, *apud* LOCK, 2005, p. 220).

Os resultados do estudo do projeto REVEAL indicam que os indivíduos recor-



rem ao que se tem chamado de “herança misturada”, quando eles próprios a partir das probabilidades apresentadas interpretam a situação de adoecimento a partir daquilo que lhes é próximo – ou seja, mesmo de posse da indicação científica, buscam em seu cotidiano de vivências explicações para o possível adoecimento genético. A essa explicação atrelam aspectos físicos, personalidade, inclusive indicação de que um familiar “x” teria maior propensão em herdar determinada doença. Essa “herança misturada” pode ser considerada uma reinterpretação da minimização do fator encontrado cientificamente de risco do adoecimento genético, de forma que são buscados meios para que a todo tempo se diminua a probabilidade desse acometimento, reverberando na diminuição do risco e gerando a herança misturada

Reflexões de Lock (2005) indicam que indivíduos, ao absorverem pela mídia que a DA tardia estaria atrelada ao estilo de vida, passam a assumir narrativas independentes de resultados genéticos. Avaliam suas possibilidades de ter DA inclusive relembando questões atreladas ao destino de cada indivíduo enquanto missão na terra. Embora tenham considerado importante a testagem, na maioria dos casos o referido resultado não se mostrou mais importante que suas concepções pessoais mesmo quando o resultado se apresentou negativo, conforme fala de uma participante do REVEAL:

[...] então, tecnicamente, eu deveria me sentir melhor. Mas não acredito nisso. Se eu tivesse toda a confiança do mundo naquele teste, diria ‘Talvez isso não aconteça’, mas não penso assim, e mesmo que o teste dissesse ‘Você vai ter isso’, não faria a menor diferença porque eu acho que teria de qualquer maneira [...]. (LOCK, 2005, p. 227).

Essa reflexão também é desenvolvida por Gaia, como já visto aqui, quando relata a herança genética: realizar ou não exames, mudar ou não o estilo de vida, ou ainda ter ou não ter filhos. Ela nos trouxe enfaticamente a crença de que a bisavó tinha DA, embora não diagnosticada, com aspectos clínicos similares aos da mãe, na concepção dela herdada da bisavó, o que poderia ter resultado o adoecimento genético. As doenças genéticas possuem uma característica fundamental que liga a condição de doença crônica/de longa duração/doença comprida ao fator hereditário, pois a condição de genética implica em uma condição de portador da doença desde o nascimento até o fim da sua vida.



A situação de Gaia e dos demais estudos indicados acima nos fez pensar se uma das possibilidades, quando tratamos da dimensão da doença genética, seria a de dar visibilidade quanto à importância de um olhar voltado à medicina preditiva – o que perpassa, dependendo das circunstâncias, estudos genéticos e hereditários – enquanto fomentadora de diagnósticos que levem em conta aspectos não somente biológicos, mas essencialmente sociais e culturais. Essa perspectiva médica sensível ao modo de vida dos indivíduos busca se distanciar do processo que levou a medicina moderna a se constituir como clínica, com saber individualizante, por meio da medicalização do hospital (FOUCAULT, 1994). A medicina preditiva³ se fundamenta nos conhecimentos da biologia molecular e da genética, assim como pela na disponibilização de tecnologias diagnósticas e modalidades de intervenção, impulsionando não só novas práticas profissionais, mas também comportamentos sociais (LÖWY, 2011).

Os precursores da medicina preditiva consideram-na uma “nova orientação da atividade médica”, diferente da medicina preventiva (VERDIER, 1996). Tal tipo de medicina faz previsões quanto às possibilidades de um sujeito desenvolver alguma patologia. “A medicina preditiva implica decisões para a gestão da saúde individual e familiar, com forte impacto emocional e psicossocial a curto, médio e longo prazo” (MENDES, 2012, p. 201). Dessa forma, a família pode fortalecer a identidade familiar e fazer uma gestão harmoniosa da incerteza face do futuro. Ressalte-se a experiência vivenciada por Neves (2015), a partir de estudos realizados junto a associações de diabéticos, em que se compreendeu que: “[...] ‘sensações corporais’ incluem não apenas os chamados sinais da doença, mas sentimentos e tensões vividos cotidianamente na tentativa de superação das tragédias da vida para essas pessoas, mobilizando a consciência de si e das condições corporais como experiência de vida” (NEVES, 2015, p.114).

Os sujeitos que vivenciam as doenças podem passar pelo drama da invisibilidade, assim como podem surgir outros agravantes. Nesse sentido da experiência vivenciada de Neves (2015), torna-se importante refletir sobre o “sentir, ver e enxergar a doença e as condições de vida” (NEVES, 2015, p. 120). Uma importante estratégia

³ É fato que vale a pena ponderar que a perspectiva da medicina preditiva deve ser pensada enquanto possibilidade de aconselhamento genético, diferentemente de uma perspectiva de controle do corpo do sujeito.

utilizada pelos familiares tem sido prestar atenção aos sinais fornecidos pelo corpo – uma oportunidade de buscar informações “entre aqueles que vivem a mesma situação [...] uma forma de empoderamento para essas pessoas” (NEVES, 2015, p. 125).

Retomando as considerações sobre nosso estudo de caso, via SUS, a mãe de Gaia tem recebido atendimentos esporádicos, geralmente quanto ao recebimento de alguns medicamentos. Para além disso, a família tem procurado ajuda em rede de apoio ligada aos movimentos sociais, a grupos mobilizadores e a demais instituições do terceiro setor. Gaia conheceu a Abraz da PB por meio de uma amiga da família na época presidente da associação. Além de atender sua mãe no tratamento de estímulo cognitivo, a associação explicou o funcionamento e o apoio que a instituição fornece aos familiares. Gaia passou, então, a participar dos fóruns anuais dos últimos quatro anos. Embora não participe do grupo de apoio, pois alega não ter tempo, passou a fazer parte da diretoria da associação para ajudar sempre que possível.

Ainda inseriu a mãe em um projeto de pesquisa universitária por um ano, que visava à estimulação craniana. Embora o tratamento não tenha tido sucesso, durante a experiência estabeleceu uma rede de parceria com membros de outras famílias que participavam do projeto, e assim eles vêm se ajudando mutuamente mesmo que para simples desabafos. Gaia vê a Abraz como importante fonte de informação e visibilidade para doença, assim como as redes sociais informativas que, na medida do possível, podem fazer emergir um cenário voltado ao estímulo a socialidades ou ainda biossociabilidade, quando sujeitos passam a expor publicamente – geralmente nos grupos de convivência, movimentos sociais, associações etc. – as suas narrativas, suas experiências com a doença e as necessidades demandadas (VALLE, 2013).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Como vimos, estudos apontam que o surgimento da DA, pensando questões moleculares, pode estar atrelado a três possibilidades: a chamada DA precoce em média entre 40 e 50 anos, quando genes específicos são acionados; em seguida, variações do gene APOE no qual o alelo e4 está envolvido, deixando os indivíduos suscetíveis à doença; e, por fim, o chamado surgimento tardio, que também está atrelado a



fatores ambientais internos ou externos ao corpo. Embora sejam três possibilidades apresentadas, não há certezas absolutas pois “levando-se em conta que genes ‘não descobertos’ até agora estejam sem dúvida implicados, a caçada genética continua sendo importante [...] e diversos ‘genes candidatos’ estão sendo investigados devido a sua possível contribuição para a DA” (LOCK, 2005, p. 219). Assim monta-se um cenário diverso quanto ao surgimento da doença, em que não raro presencia-se uma arena entre geriatras, neurologistas e psiquiatras sobre os possíveis tratamentos.

Uma relevante conclusão do presente artigo reside no fato de que questões ligadas ao adoecimento genético se tornam complexas para entendimento; ou seja, contextos clínicos e epidemiológicos podem se tornar incompreensíveis, não somente pelos termos técnicos indicados a pacientes e familiares, assim como pelo amplo universo de pesquisas genéticas que se confrontam em uma arena de dicotomias e incertezas.

Diante desse universo multifacetado do adoecimento genético, existe uma tendência dos indivíduos a agregarem a informação genética (recebida geralmente por profissionais da saúde) a fatores que os aproximam de forma mais significativa de sua herança familiar, ou seja, a costumes, personalidade, ações e até mesmo aparência física. Assim, parece mais prático indicar que o familiar talvez tenha DA porque era “muito parecido” com algum membro da família do que tentar compreender aspectos ligados a DNA, genes e proteínas.

Em ciências sociais, registra-se “a maneira como os indivíduos interpretam a informação que recebem sobre seu genótipo [...] resistem a se apoiar apenas nas explicações genéticas para dar conta das doenças [...]” (CONDIT, 1999 apud LOCK, 2005, p. 221). Mais do que nunca, entende-se que é de fundamental importância a implementação de políticas públicas de atenção à saúde priorizando aspectos biológicos, ambientais, estilo de vida, cultura e questões socioeconômicas.

Para além do aspecto físico é notório que a saúde é envolta em simbologias sociais que levam a ações políticas no combate a doenças que atacam o corpo. Para Herzlich (2005, p. 201) “[é] nesse contexto, em que a saúde tem o estatuto de principal referente simbólico, onde qualquer ação de saúde pública deve doravante se situar”. Nesse universo de busca de significados, encanta-nos a tarefa do antropó-



logo voltado à saúde, indicada por Sarti (2010, p. 11), com o objetivo de “construir conhecimento sobre saúde e doença que não seja mero subsidiário da biomedicina, mas ao mesmo tempo possa com ela relacionar-se”.

Quando se pensa em pesquisas que envolvem adoecimento, é importante não perder de vista que as realidades no âmbito da saúde e do adoecimento estão entre experiências humanas de sofrimento, estimuladas por situações que afetam o corpo biológico, existencial e social; e não se encontram descoladas de contextos sociopolíticos que transitam entre o individual e coletivo. Assim, “as estratégias analíticas da antropologia para evidenciar as dimensões sociais, culturais e políticas à base dos fenômenos do adoecimento e da saúde são de enorme diversidade e indiscutível complementaridade” (NUNES, 2014, p. 7).

A herança da DA ainda é algo que Gaia aponta não ser preocupante, mesmo que ela indique às vezes alguns sinais de preocupação. Ela sente necessidade de olhar para o presente, superando junto à mãe as dificuldades que surgem. Como pesquisadores, não podemos deixar de analisar essa herança como algo indesejado – um fator que modificou a rotina diária de Gaia resultando numa inversão de papéis, já que agora ela é a provedora do cuidado e não a receptora.

Um provável motivo da negação de Gaia pode ser uma questão geracional, pois a diferença de idade entra a filha e a mãe é grande, tendo a filha hoje metade da idade da mãe. Essa questão geracional pode não permitir que Gaia consiga enxergar ainda como a mãe, ou projetar que possa chegar ao mesmo diagnóstico no futuro. No momento, a preocupação de Gaia é com seus estudos, e com seu futuro profissional, ficando a preocupação com a doença para outro momento de sua vida.

Este estudo ainda nos proporcionou um pouco mais de troca de conhecimento, pois a união de dois objetos de estudos gerou um novo. Segundo Souza (2017), um campo deve ser sempre visto por diversas perspectivas, pois é possível enxergar infinitas possibilidades dentro de um mesmo objeto. Foram essas infinitas possibilidades que nos fizeram enxergar esse diálogo entre campos.

Embora o artigo se centre em um único estudo de caso, torna-se relevante à medida que dá visibilidade a uma experiência de convívio com adoecimento genético que não pode ser desprezada. Trata-se de um universo particular restrito à individua-



lidade de nossa interlocutora e dos que a cercam. Isso não nos impede de produzir conhecimento diante da singularidade e da subjetividade de cada interlocutor que também formula posicionamentos diante de uma experiência coletiva. Cada experiência suscita questionamentos que nos levam a explorar novos contextos incertos – que podem se assemelhar ou divergir – sem, contudo, deixar de produzir novos conceitos, expectativas e saber científico.



REFERÊNCIAS

- ABREU FILHO, Ovídio. Parentesco e identidade social. **Anuário Antropológico**, Brasília, v. 5 n. 1, p. 95-118, 1981.
- AURELIANO, Waleska de Araújo. Os Valores da Herança: A construção de sentidos para a doença genética rara. In: REA ABANNE (Reunião Equatorial de Antropologia / Reunião dos Antropólogos do Norte e Nordeste), 2014. **Anais do encontro REA ABANNE**. Disponível em: <[http://www.evento.ufal.br/anaisreaabanne/gts_download/Waleska de Arajo Aureliano - 1019561 - 3312 - corrigido.pdf](http://www.evento.ufal.br/anaisreaabanne/gts_download/Waleska%20de%20Araujo%20Aureliano%20-%201019561%20-%203312%20-%20corrigido.pdf)>. Acesso em: 28 ago. 2017.
- ANDRÉ, Marli Eliza Dalmazo Afonso de. **Estudo de Caso em Pesquisa e avaliação educacional**. Brasília: Liber Livro Editora, 2005.
- BARROS, Josefa Andreza Cantalice. **Perfil Epidemiológico dos Pacientes com Mucopolissacaridose tipo IV- A na Paraíba**. 2015. 22 f. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação), Universidade Federal de Campina Grande, 2015.
- BECKER, Howard S. **Métodos de pesquisa em ciências sociais**. 4. ed. São Paulo: Hucitec, 1999.
- BUCHILLET, Dominique. A antropologia da doença e os sistemas oficiais de saúde. In: BUCHILLET, Dominique. (Org.) **Medicinas Tradicionais e Medicina Ocidental na Amazônia**. Belém: MPEG/ CNPq/SCT/PR/CEJUP/UEP, 1991.
- CANESQUI, Ana Maria. **Adoecimentos e sofrimentos de longa duração**. São Paulo: Hucitec, 2013.
- CARRETTA, Marisa Basegio; SCHERER, Sabrina. Perspectivas atuais na prevenção da doença de Alzheimer. **Estudo interdisciplinares sobre o envelhecimento**, Porto Alegre, v. 17, p.37-57, 2012.
- CECATO, Iana Francisca; MONTIEL, José Maria; BARTHOLOMEU, Daniel; MARTINELLI, José Eduardo. Poder preditivo do MoCa na avaliação neuropsicológica de pacientes com diagnóstico de demência. **Revista Brasileira de Geriatria e Gerontologia**, Rio de Janeiro, v.17, n.4, pp.707-719, 2014.
- CIOCCARI, Marta. Perigos, risco e destino: um estudo das percepções de trabalhadores em minas de carvão. **Política & Trabalho – Revista de Ciências Sociais**, v. 2, ano 29, n. 37. João Pessoa, p. 129-148, 2012.
- COX, Susan M.; MCKELLIN, William. ‘There’s this Thing in our Family’: Predictive Testing and the Construction of Risk for Huntington Disease. **Sociology of Health & Illness**, vol.21, No. 5, p.622-646, 1999.
- ENGELHARDT, E. et al. Quantas demências degenerativas? Doença de Alzheimer e outras demências: considerações diagnósticas. **Inform Psiq**, v. 17, n. 1, p. 10-20, 1998.
- FINKLER, Kaja. The Kin in the Gene: The Medicalization of Family and Kinship in American Society. **Current Anthropology**, v. 42, n. 2, p. 235-249, 2001.
- FISCHER, John Martin; TOGNAZZINI, Neal A.. The Physiognomy of Responsibility.



- Philosophy and Phenomenological Research**, [S.L.], v. 82, n. 2, p. 381-417, 12 jan. 2011.
- FLEISCHER, Soraya; FRANCH, Mônica. Uma dor que não passa: aportes teórico-metodológicos de uma Antropologia das doenças compridas. **Revista de Ciências Sociais**, v. 1, n. 42, p. 13-28, jan./jun. de 2015.
- FOUCAULT, Michel. **O nascimento da clínica**. Rio de Janeiro: Forense Universitária, 1994.
- FONSECA, Claudia. Deslocando o gene: o DNA entre outras tecnologias de identificação familiar. **Mana**, Rio de Janeiro, v. 22, n. 01, p.133-156, abr. 2016.
- GIL, Antônio Carlos. **Como elaborar projetos de pesquisa**. São Paulo: Atlas, 2007.
- GOTTLIEB, Maria G.; CARVALHO, Denise; SCHNEIDER, Rodolfo H.; CRUZ, Ivana B. M. Aspectos genéticos do envelhecimento e doenças associadas: uma complexa rede de interações entre genes e ambiente. **Revista Brasileira de Geriatria e Gerontologia**, v. 10, n. 3, p. 273-283, 2007.
- HERZLICH, Claudine. Fragilidade da Vida e Desenvolvimento das Ciências Sociais no Campo da Saúde. **Physis**, v. 15, n.2, p.193-203, 2005.
- KENT, Michael. A importância de ser uro: movimentos indígenas, políticas de identidade e pesquisa genética nos andes peruanos. **Horizontes Antropológicos**, Porto Alegre, v. 17, n. 37, p. 297-324, jan. 2011.
- LÉVI-STRAUSS, Claude. **As Estruturas Elementares do Parentesco**. Editora Vozes/EDUSP. Petrópolis/ São Paulo, 1976.
- LOCK, Margareth. A Mente Molecularizada e a Busca da Demência Incipiente. **Physis**, Rio de Janeiro, v. 15, n. 2, p. 205-236, 2005.
- LOWY, I. Detectando más-formações, detectando riscos: dilemas do diagnóstico pré-natal. **Horizontes Antropológicos**, Porto Alegre/RS, ano 17, n. 35, p. 103-125, jan./jun., 2011.
- MARTINELLI, Maria Lúcia. (Org). **Pesquisa qualitativa: um instigante desafio**. São Paulo: Veras, 1999.
- MENDES, Álvaro. Doenças, aconselhamento genético e redes familiares e sociais: da ética intergeracional ao papel dos mais velhos. **Revista Temática Kairós Gerontologia**. São Paulo, v. 15, n.1, p. 199-216, fevereiro 2012.
- NEVES, Ednalva Maciel. Viver com (e apesar de) doença: apontamentos sobre a experiência do adoecimento crônico entre diabéticos da Associação de Diabéticos. **Política & Trabalho - Revista de Ciências Sociais**, v. 1, n. 42, p. 111-131, jan./jun. de 2015.
- NEVES, Ednalva Maciel; JEOLÁS, Leila Sollberger. Para um debate sobre risco nas Ciências Sociais: aproximações e dificuldades. **Política & Trabalho - Revista de Ciências Sociais**, v. 2, Ano 29, n. 37, João Pessoa, 2012.
- NUNES, Mônica de Oliveira. Da aplicação à implicação na antropologia médica: leituras políticas, históricas e narrativas do mundo do adoecimento e da saúde. **História**,

Ciências, Saúde – Manguinhos, Rio de Janeiro, v. 21, n. 2, abr./jun., p.403-420, 2014.

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

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

SARTI, Cynthia. Corpo e doença no trânsito de saberes. **Revista Brasileira de Ciências Sociais**, v. 25, n. 74, p. 77-90, 2010.

SEGALEN, Martine. El mito de la familia occidental. In: **Antropología histórica de la familia**. Madrid: Taurus Ediciones, p. 251- 259, 1992.

SENI, L. Genética molecular de la enfermedad de Alzheimer. **Psiquiatria Biol**, v. 4, n. 1, p. 35-50, 1996.

SILVA, Claudia Fernandes da; PASSOS Valeria Maria de Azeredo; BARRETO, Sandhi Maria. Frequência e repercussão da sobrecarga de cuidadoras familiares de idosos com demência. **Revista Brasileira de Geriatria e Gerontologia**, v. 15, n. 4, p. 707-731, 2012. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbagg/v15n4/11.pdf>> Acesso em: 04 out. 2017.

SOUZA, Alessa Cristina de Pereira de. Especificidades do Trabalho de Campo nas Ciências Sociais. In: SILVA, Vanderlam (Org.). **Campos e fronteiras etnográficas nas pesquisas em escolas e prisões**. Campina Grande: Edufcp, 2017, p. 87-100.

SMITH, Marília de Arruda Cardoso. Doença de Alzheimer. **Revista Brasileira de Psiquiatria**. v. 21, s. 2, São Paulo, out. 1999.

SWARTZ, R. H.; BLACK, S E.; ST. GEORGE-HYSLOP. P. ApolipoproteinE and Alzheimer's Disease: a Genetic, Molecular and Neuroimaging Review. **Canadian Journal of Neurological Sciences**, v. 26, p. 77-88, 1999.

VALLE, Carlos Guilherme Octaviano do. Doença, ativismo biossocial e cidadania terapêutica: a emergência da mobilização de pessoas com HTLV no Brasil. **Vivência: Revista de antropologia**, v. 1, n. 41, p. 27-47, 2013. Disponível em: <<https://periodicos.ufrn.br/vivencia/article/view/4733>>. Acesso em: 29 ago. 2018.

VERDIER, Henri. La “medicine prédictive”: entre croyance et construction de nouvelles catégories de risques. **L'Année Sociologique**, Études sur le risque et la rationalité, Paris, v. 46, n. 2, p. 413-447,1996.

YIN, Robert K. **Estudo de caso**: planejamento e métodos. 3 ed. Porto Alegre: Bookman, 2005.

Recebido em 16/02/2019.

Aceito em 16/10/2019.

