

# UMA QUESTÃO DE FAMÍLIA: AGENCIAMENTOS EM TORNO DO DIAGNÓSTICO PARA DOENÇAS RARAS HEREDITÁRIAS

*A FAMILY MATTER: AGENCIES AROUND THE  
DIAGNOSIS FOR RARE HEREDITARY DISEASES*

Waleska Aureliano<sup>1</sup>

Jociara Nóbrega<sup>2</sup>

Everson Fernandes Pereira<sup>3</sup>

Luiza Nepomuceno Muniz<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Universidade do Estado do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, Brasil

<sup>2</sup>Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Natal, Rio Grande do Norte, Brasil

<sup>3</sup>Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil

## RESUMO

Este artigo reúne análises de quatro pesquisas realizadas em diferentes regiões do Brasil, que investigaram pessoas e famílias vivendo com doenças raras hereditárias. O fio que costura nosso argumento é a produção do diagnóstico, especialmente em dois aspectos: 1) a demora em diagnosticar corretamente uma doença rara e como isso afeta seu tratamento; e, 2) as negociações em torno das expectativas e moralidades associadas ao diagnóstico para membros da família em risco de terem herdado e, assim, poderem transmitir essa doença. Nosso objetivo é discutir os agenciamentos em torno do diagnóstico, considerando as implicações morais, legais e afetivas presentes na construção da família e do parentesco, e de identidades individuais e familiares. As pesquisas basearam-se em trabalho etnográfico realizado em hospitais, residências das famílias, associações de pacientes, grupos nas redes sociais virtuais, e entrevistas em profundidade com pessoas sintomáticas e assintomáticas, atendidas pelos sistemas público e privado de saúde. Percebemos uma preocupação maior com a produção do diagnóstico quando este pode facilitar o cuidado na vida cotidiana, considerando que através dele é possível acessar tratamentos específicos e direitos sociais. Por outro lado, sua importância é relativizada quando se trata de organizar projetos de reprodução e/ou antecipar cuidados com a saúde de pessoas em risco para a doença. Apesar da busca incessante por um diagnóstico capaz de dar nome para uma enfermidade rara, este pode não ser considerado um destino inescapável para a família como um todo e suas formas de existência, a despeito da herança biológica que a cerca.

**Palavras-chave:** Diagnóstico; Doença Rara; Genética; Hereditariedade; Família.



Esta obra está licenciada sob uma licença Creative Commons Attribution-NonCommercial-ShareAlike 4.0 International License.

## ABSTRACT

This article brings together analyses of four researches conducted in different regions of Brazil, which investigated people and families living with rare hereditary diseases. The common thread among them is the production of the diagnosis, especially in two aspects: 1) the delay in correctly diagnosing a rare disease and how this affects its treatment; and, 2) the negotiations surrounding the expectations and moralities associated with the diagnosis for family members at risk of having inherited, and being able to transmit, this disease. Our objective is to discuss the agencies around the diagnosis considering the moral, legal and affective dispositions present in the construction of family and kinship, as well as of individual and family identities. Researches were based on ethnographic work carried out in hospitals, family homes, patient associations, social media groups, and in-depth interviews with symptomatic and asymptomatic people, assisted by public and private health systems. We noticed a greater concern with the production of the diagnosis when it can facilitate care in everyday life, considering that through it is possible to access specific treatments and social rights. On the other hand, its importance is relativized when it comes to organizing family reproductive projects and/or anticipating health care for people at risk for the disease. Despite the incessant search for a diagnosis capable of naming a rare disease, this may not be considered an inescapable fate for the family as a whole and its forms of existence, regardless of the biological heritage surrounding it.

**Keywords:** Diagnosis; Rare Disease; Genetics; Heredity; Family.

## INTRODUÇÃO

Este artigo reúne análises de quatro pesquisas<sup>1</sup> realizadas em diferentes regiões do Brasil, que investigaram pessoas e famílias vivendo com doenças raras hereditárias (DRH)<sup>2</sup>. A Organização Mundial de Saúde considera como raras doenças que afetam menos de 5 pessoas a cada 10 mil. No Brasil, a estatística utilizada é de 65 pessoas a cada 100 mil<sup>3</sup>. Isoladamente, essas enfermidades acometem um número reduzido de pessoas, quando comparadas às doenças prevalentes. No entanto, vistas em seu conjunto, as doenças raras (DR) afetam entre 3,5% e 5,9% da população mundial, 72% delas tem origem genética, podendo ser ou não hereditária<sup>4</sup>, e 75% delas tem início na infância. Atualmente, existem pouco mais de 6 mil doenças raras identificadas, mas esse número pode ser maior, considerando aquelas ainda sem identificação<sup>5</sup>. No Brasil, estima-se que há 13 milhões de pessoas com alguma doença rara, e cerca de 42 milhões em toda América Latina. Boa parte dessas doenças não tem cura ou tratamento, apresenta quadros graves e complexos de saúde e mortalidade, em alguns casos, conduzindo a óbito em idade precoce. Apenas 3 a 5% das doenças raras identificadas hoje possuem algum tipo de tratamento medicamentoso específico<sup>6</sup>. Esses tratamentos são geralmente de alto custo, podendo chegar a cifras de milhões de dólares

A escolha por delimitar nossa abordagem às DRH deve-se ao fato de que essas condições podem ser transmitidas ou herdadas, e, com isso,

atravessar gerações. Esse fato nos conduz a reflexões importantes no que diz respeito às políticas de atenção à saúde da família, à reprodução e ao cuidado para condições clínicas desafiadoras, uma vez que o diagnóstico de um indivíduo pode afetar outros membros da família em seus projetos reprodutivos e de existência. Embora as condições investigadas individualmente por cada uma das autoras e pelo autor sejam bastante distintas, observamos aspectos comuns na trajetória dessas famílias. O fio que costura as quatro pesquisas perpassa alguns pontos em estreita relação com a produção do diagnóstico para doenças raras hereditárias.

Em primeiro lugar, observamos que a busca pelo diagnóstico é geralmente longa e marcada por erros médicos, configurando aquilo que Cavicchioli, Menossi e Lima (2007) definiram como itinerário diagnóstico ao analisar a trajetória de crianças e adolescentes com câncer em busca da identificação correta da doença, confundida com outros quadros clínicos comuns da infância. Embora o foco das autoras seja analisar o itinerário diagnóstico a partir da narrativa dos pais de crianças com câncer, tal categoria pode ser aplicada à experiência de pessoas com DR de modo geral, uma vez que enfrentam dilemas similares para alcançar o correto diagnóstico, o que afeta o tratamento da doença, com o agravante de que para grande maioria das DR não há tratamento que signifique a cura ou o controle da enfermidade. Para as DRH que possuem medicamentos específicos, o acesso a essas drogas geralmente é feito através de demandas judiciais em função dos preços proibitivos praticados pela indústria farmacêutica e a lenta incorporação dos fármacos no sistema público de saúde (Aureliano; Gibbon, 2020).

O diagnóstico tardio também implica em aprofundamento das desigualdades em saúde quando consideramos marcadores como raça e classe na intersecção com as DRH, como demonstrado em estudo sobre a anemia falciforme, uma condição hereditária prevalente entre a população negra no Brasil (Neves, 2020). As dificuldades de acesso aos serviços de saúde por essa população, majoritariamente atendida pelo sistema público, produz implicações ainda mais dramáticas na vida dos afetados, apesar da anemia falciforme ser uma doença tratável e que pode ser identificada ao nascimento, pelo sistema de triagem neonatal, já é uma das condições incluídas no teste do pezinho. No entanto, como demonstra Neves (2020), a existência dessa política pública não tem significado melhor controle da anemia falciforme e de seu tratamento, uma vez que a sua implementação ainda é desigual no território nacional e muitas famílias não têm acesso sequer aos resultados do teste do pezinho, quando este é realizado.

Um segundo aspecto diz respeito às implicações morais, legais e afetivas presentes nos processos de reprodução da família e de construção do parentesco. Aqui, emergem noções de risco e responsabilidade, associadas à produção social do diagnóstico e sua revelação para demais familiares que, embora assintomáticos, são consideradas em risco de terem herdado e poderem transmitir uma doença genética rara (Jutel,

2019; Löwy, 2019; Atkinson; Featherstone; Gregory, 2013; Arribas-Ayllon; Featherstone; Atkinson, 2011; Rosenberg, 2002).

O surgimento da pessoa geneticamente em risco está associado a uma visão molecular da vida. Rose (2007) propõe uma discussão sobre risco genético, alegando que quando uma doença ou uma patologia é pensada como hereditária, ela deixa de ser um assunto individual e passa a ser familiar. Dessa forma, em sua análise, a herança induz à responsabilidade genética, e reformula concepções de prudência e obrigação em relação a casamento, reprodução, carreira profissional e organização financeira.

Ser membro de uma família com histórico de doença genética hereditária é ser inserido em um tipo particular de risco: o risco corporificado, tal como definido por Kavanagh e Broom (1998). As autoras analisam três noções de risco que permeiam os discursos sobre saúde na contemporaneidade: o risco ambiental, os riscos de estilo de vida e o risco corporificado. O primeiro envolve poluição, lixo nucleares, mudanças climáticas, sendo visto como uma forma de risco a qual todos nós estamos expostos, como coletividade. Por outro lado, os riscos de estilo de vida são entendidos como consequência direta de algo que a pessoa faz (ou deixa de fazer), havendo maior responsabilização individual dos sujeitos pelos agravos à saúde que os comportamentos de risco podem causar.

Para nossa reflexão, no entanto, é a ideia de risco corporificado que interessa. Esse risco se diferencia dos outros dois por estar localizado no corpo de pessoas individualmente. Kavanagh e Broom (1998, p. 442, tradução nossa, grifos dos autores) seguem argumentando que “os riscos corporificados são diferentes porque impõem a sua ameaça a partir do interior - uma pessoa tem e é um corpo. Portanto, os riscos corpóreos definem quem uma pessoa é, mais do que o que ela *faz* ou o que lhe é *feito*”<sup>7</sup>. Se, por um lado, o risco corporificado retira a responsabilidade do sujeito por sua condição de saúde, por ser algo impossível de controlar ou prever (ao contrário dos riscos de estilo de vida), por outro, quando se trata de doenças hereditárias qualquer demonstração de não envolvimento – como recusar-se a realizar investigação genética ou não programar a reprodução considerando esse risco –, pode mobilizar uma série de questões morais nas relações familiares, como veremos adiante.

Tendo em mente essas perspectivas analíticas observadas em outros estudos, exploramos, neste artigo, como o diagnóstico familiar de doença rara hereditária adquire significados particulares entre famílias brasileiras e que ações se desenrolam em torno desse diagnóstico, pensando a busca por tratamento, as noções de risco e responsabilidade genética, as práticas reprodutivas, as relações familiares e a produção de identidades clínicas (Valle, 2002).

As quatro pesquisas foram realizadas entre os anos de 2013 e 2020, em três regiões diferentes do país (Sudeste, Sul e Nordeste), que são as mais populosas e onde estão os principais serviços de saúde voltados para pessoas vivendo com DR. Em 2022, havia 18 centros de referência para

DR no Brasil, distribuídos em 11 estados e no Distrito Federal<sup>8</sup>. Todos os estados do Sul e Sudeste, que concentram a maioria dos serviços de saúde de alta complexidade, possuem, pelo menos, um centro de referência habilitado. O Nordeste, segunda região mais populosa do país, possui apenas cinco centros reconhecidos, distribuídos em três dos seus nove estados. O Centro-Oeste conta com três serviços, estando dois deles em Brasília. A região Norte não possui nenhum centro de referência habilitado e as pessoas com DR que ali vivem frequentemente precisam se deslocar pelo país em busca de tratamento. É preciso, ainda, mencionar que, no Brasil, há um número reduzido de médicos geneticistas, especialista importante para a orientação do diagnóstico de DRH e para realização do aconselhamento genético das famílias. Em 2020, havia apenas 332 médicos geneticistas no país, e 78% deles estão nas regiões Sul e Sudeste. Há quatro estados no Norte do país nos quais não há médico com essa especialidade (Scheffer *et al.*, 2020).

Apesar da independência das pesquisas, todas tiveram por base o trabalho de campo realizado em diferentes espaços: hospitais, residências das famílias, associações de pacientes e/ou grupos nas redes sociais virtuais, acompanhadas de entrevistas em profundidade com pessoas sintomáticas e assintomáticas (que envolve a rede de cuidadores), atendidas pelos sistemas público e privado de saúde<sup>9</sup>. Para situar as/os leitoras/es sobre a diversidade das condições analisadas mencionamos de forma breve alguns aspectos das pesquisas aqui reunidas.

Waleska Aureliano realiza pesquisa sobre o tema desde 2013, principalmente na cidade do Rio de Janeiro, mas também em outros estados a partir da participação em eventos organizados por associações de pacientes. Apesar de suas pesquisas enfocarem as DR de modo mais amplo (Aureliano, 2018, 2019), neste artigo, apresentamos um recorte específico de um estudo de caso realizado com famílias afetadas pela Doença de Machado Joseph (DMJ). A DMJ é de herança autossômica<sup>10</sup> dominante, com início dos sintomas na vida adulta, sendo degenerativa. Não possui cura ou tratamento. Afeta o equilíbrio, a fala e, em estágios avançados, a deglutição e demais funções motoras. A investigação junto a duas famílias com a DMJ buscou compreender os sentidos que a ideia de herança genética adquire nos projetos de reprodução da família, as concepções de risco adotadas e quais estratégias os sujeitos afetados utilizam para lidar com uma doença que vai se agravando ao longo dos anos e que pode atravessar gerações (Aureliano, 2015).

A pesquisa de Jociara Nóbrega foi desenvolvida no Sertão do Seridó, região que está entre os estados do Rio Grande do Norte e da Paraíba (Nóbrega, 2020). A localidade é conhecida por concentrar um número importante de pessoas vivendo com a Síndrome de Berardinelli (SB), uma patologia rara, de herança autossômica recessiva. A doença produz modificações corporais normalmente identificadas na infância ou ao nascer, cujo principal aspecto é a diminuição ou ausência de tecido subcutâneo,

o que causa magreza excessiva. É caracterizada por uma variedade de problemas orgânicos, com destaque para a ocorrência de diabetes, problemas hepáticos e cardíacos. A pesquisa abordou a mobilização social de famílias para garantir o acesso ao tratamento medicamentoso responsável por prolongar e melhorar a qualidade de vida das pessoas acometidas pela síndrome.

Everson Pereira desenvolveu sua pesquisa nos estados do Rio Grande do Sul e Santa Catarina, e teve por objetivo analisar as experiências de pessoas que recebem o diagnóstico de CADASIL, ou que fazem parte de famílias que se descobrem com histórico dessa doença (Pereira, 2019). A CADASIL é uma doença genética neurodegenerativa de herança autossômica dominante que provoca uma forma hereditária de infarto, afeta pequenos vasos sanguíneos, principalmente no cérebro. Uma das consequências mais comuns são os acidentes vasculares cerebrais (AVCs) que levam a perdas cognitivas e motoras, e podem ser fatais. Geralmente os sintomas se manifestam na vida adulta. A pesquisa abordou principalmente a troca de experiências e informações em espaços virtuais, envolvendo temas como a busca pelo diagnóstico, as percepções sobre o risco genético e as práticas terapêuticas adotadas para lidar com a doença.

Por fim, Luiza Muniz desenvolveu sua pesquisa no contexto da pandemia de Covid-19, acompanhando grupos públicos na rede social Facebook, e teve por foco pacientes e familiares de pessoa com Esferocitose Hereditária (EH) (Muniz, 2020). A EH é uma doença hematológica crônica e rara, que afeta a estrutura da membrana das hemácias, acelerando o processo de hemólise, isto é, a degradação dos glóbulos vermelhos. Os sintomas mais frequentemente são anemia hemolítica, aumento do volume do baço, pedras na vesícula biliar e icterícia. Em suas características genéticas, a EH pode ser de herança autossômica dominante (75% dos casos), autossômica recessiva ou por mutação de novo<sup>11</sup> (Crisp *et al.*, 2010). O tratamento para EH é feito com uso de medicação simples, como ácido fólico, mas também pode demandar cirurgia de retirada do baço e vesícula biliar. Apesar de ser tratável, muitas pessoas com EH têm fortes crises ao longo da vida, e podem necessitar de internações e transfusões de sangue. Muniz analisou como a icterícia (importante sinal da doença que se reflete em pele e olhos amarelados) interfere na autoimagem, qual impacto dos momentos de crise nos quais é preciso realizar transfusões, internações e cirurgias, e se a esferocitose hereditária é um fator importante para a decisão de ter ou não filhos.

Este artigo está dividido em três partes: no próximo tópico, dialogamos brevemente com parte da literatura que, ao longo das últimas três décadas, analisaram o impacto das tecnologias de testagem desenvolvidas na era da genômica, e como elas interferem na produção de identidades quando associadas à ideia de herança genética<sup>12</sup>. Na sequência, abordamos o uso dessas tecnologias na produção do diagnóstico de DRH e as possíveis consequências desse processo que envolve sistema médico e família na

busca por tratamentos e direitos sociais, e na construção de formas de pertencimento. Por fim, analisamos como o diagnóstico de uma DRH se conecta com as práticas de reprodução em um contexto como o brasileiro, no qual questões legais e afetivas se cruzam em um campo de possibilidades para a ação que envolve moralidades, desejos e imaginários difusos sobre construção da família e do parentesco, para além da saúde e da doença.

## GENÉTICA, FAMÍLIA E A CONSTRUÇÃO DE IDENTIDADES

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

Em outra chave, o cenário aberto pela genética foi visto como potencialmente revigorante para o campo das ciências sociais e humanas ao apontar para o que pode ser lido como novas formas de exercício do biopoder e criação de biopolíticas que não operariam mais de cima para baixo, sendo retroalimentadas pela interação entre pacientes, associações, cientistas, mercado, mídia e Estado. Para Rose (2007), o momento histórico que vivemos em torno do conhecimento genômico é distinto de um período anterior de euforia em torno da genética, marcado pelos projetos de eugenia de estados totalitários que atravessaram o século XX. Para ele, a biopolítica contemporânea passa, por um lado, pela ênfase em torno das ideias de escolha, autonomia e responsabilidade de si, e por outro, por interesses bioeconômicos que não visam eliminar indivíduos ou grupos, mas sim aprimorar corpos e potencializar lucros. Novas (2006), por sua vez, ao analisar o ativismo de pacientes em busca da cura ou tratamento para certas doenças, nos mostra que esse movimento traz novas perspectivas para se pensar a biopolítica. Especialistas e Estado não mais definiriam sozinhos os mecanismos de controle da vida, uma vez que os próprios sujeitos, doentes ou não, também passam a se conceber como entidades biológicas e demandar ajustes nas políticas sociais para promoção da vida e do bem-estar de indivíduos e coletividades.

Ao ter por foco a genética humana, o uso de biotecnologias nesse campo gerou análises que considerassem seus efeitos na construção da família e do parentesco. Finkler (2000; 2001), por exemplo, propôs que estas categorias teriam sido medicalizadas com o advento da genômica. Para ela, haveria na medicina a atribuição de um significado cultural

dado à transmissão genética que reflete a percepção norte-americana do parentesco como algo biológico, conforme já analisado em Schneider (1980), reforçando o padrão tradicional da família ocidental.

No entanto, é preciso considerar que, embora para maior parte das pessoas os significados para o parentesco se produzem a partir de uma vinculação sanguínea, isso não quer dizer que necessariamente toda consanguinidade vai se reproduzir como parentesco ou, ao contrário, que toda não consanguinidade é impeditiva para a criação desses laços. O que se coloca é um efeito possível da biotecnologia na constituição dos sistemas de parentescos e agrupamentos familiares (Fonseca, 2016). Conforme argumenta Nash (2004), quando a genética é transformada em consumo dentro de uma perspectiva popular de genealogia, a retórica da tecnociência se encontra com genealogias pessoais, identidades e relacionamentos familiares. Neste sentido, Strathern (2015, p. 78) considera que o exame de DNA “contorna confusas malhas de conexões familiares e vai direto ao cerne da questão; informações sobre hereditariedade estão contidas no próprio genoma do indivíduo”.

Partindo dessa perspectiva, alguns estudos etnográficos apontam para os limites do uso generalizado de conceitos como os de geneticização e medicalização do parentesco, mesmo nas sociedades liberais avançadas, nas quais o acesso a essas tecnologias estaria mais disseminado. Estudos sobre doenças não raras, mas que podem ter um marcador biológico hereditário, como o câncer de mama e o Alzheimer, nos mostram que nem sempre a herança genética tem um caráter tão determinante sobre as relações e/ou produção das identidades.

Em sua pesquisa sobre câncer de mama hereditário Gibbon (2004) questionou as análises que valorizam demasiadamente a ideia de impacto das novas tecnologias genéticas sobre a formação das identidades e que conferem quase sempre um lugar passivo para os pacientes, desconsiderando as negociações presentes nos encontros médicos para tratar da hereditariedade do câncer de mama. Já Lock (2008), ao estudar o associativismo de famílias com membros afetados pela Doença de Alzheimer (DA), observou que o teste genético para medir o risco de desenvolvimento da doença não era considerado algo relevante para boa parte dos familiares, uma vez que ainda se apresenta como uma tecnologia com resultado ambíguo e incerto para definição do risco. Assim, produzir uma sociabilidade fundada no patrimônio genético não fazia sentido para muitas pessoas, e os objetivos da relação entre as famílias nas associações estavam voltados para fornecer e obter orientações sobre cuidados diários com a pessoa com DA, e não em identificar as causas genéticas da doença.

Em análise mais próxima ao tema das DRH, Boardman (2014a; 2014b) verificou que, em grupos de pacientes e familiares, a recepção sobre testes pré-natais para a atrofia muscular espinhal (AME) é variada. A autora argumenta que a decisão de interromper uma gravidez em razão do resultado positivo para o teste pré-natal é extremamente complexa,

pois as pessoas da família que têm a doença podem sentir que a vida delas não vale a pena, se a decisão for evitar o nascimento de mais um membro com a mesma condição. Segundo Boardman, os familiares poderiam, a partir de suas experiências, perceber que há viabilidade para manejar a doença, bem como atribuir características positivas ao familiar com a condição rara de saúde. Quando há essa avaliação de que as pessoas com alguma desordem são mais do que genes defeituosos, a condição de saúde tende a não ser mais vista com um problema para decisão reprodutiva.

Neste sentido, o estudo de Kelly (2009) com pais de crianças com desordens genéticas e deficiências, atendidos por um programa de identificação genética em área rural dos Estados Unidos, nos mostra que as escolhas reprodutivas dessas famílias e, principalmente, das mulheres, são bastante complexas. O avanço das tecnologias preditivas na triagem pré-natal é confrontado com lógicas morais e afetivas presentes na experiência concreta de ter um filho com uma doença genética. Em seu estudo, a maioria das famílias que já tinham um filho com deficiência ocasionada por desordem genética optou por não realizar uma escolha pelos testes preditivos, seja evitando novas gestações, recusando abertamente os testes pré-natais oferecidos ou utilizando tais tecnologias apenas para obter uma informação, mas não mudar o curso de uma gestação. Para a autora, essas decisões não refletem a simples rejeição da intervenção médica, a oposição ao aborto e/ou a afirmação de uma experiência parental positiva com uma criança afetada. Evitar a condição de escolha parece ser uma estratégia de parentalidade responsável que emerge da ambivalência em relação às opções apresentadas pelas tecnologias reprodutivas. Esses estudos mostram que, mesmo nas economias liberais avançadas, nas quais as tecnologias de testagem genética estão mais disseminadas e acessíveis, e onde o aborto é legalizado, as escolhas reprodutivas seguem sendo bastante complexas, como já apontado no estudo pioneiro de Rapp (1999) sobre a expansão da amniocentese nos Estados Unidos no final do século XX.

Ainda sobre o imperativo da escolha presente neste campo, outro aspecto importante a tratar envolvendo o diagnóstico e as relações familiares diz respeito à comunicação do risco genético para outros membros da família. Os profissionais de saúde envolvidos no processo do diagnóstico de doenças hereditárias, especialmente os que fazem o aconselhamento genético, criam expectativas em torno da revelação do risco genético para demais familiares potencialmente afetados, ainda que assintomáticos. Como mostram os estudos de Arribas-Ayllon, Featherstone e Atkinson (2011) e de Atikson, Featherstone e Gregory (2013), entre outros, essa expectativa gera nas pessoas que obtêm o diagnóstico de uma DRH dilemas éticos e morais, uma vez que as relações familiares previamente estabelecidas entre os sujeitos irá afetar as percepções em relação a quando, a quem e como informar sobre o risco genético, tendo em vista também as possíveis consequências dessa informação na vida das pessoas. Frente à ideia apregoada pelos profissionais de saúde de que os

parentes têm o direito de saber, Arribas-Ayllon, Featherstone e Atkinson (2011) observaram que as famílias fornecem explicações complexas sobre culpa, carácter e vigilância para justificar o adiamento da divulgação do risco genético para demais familiares. Para os autores, haveria uma ética prática na ação das famílias que combina explicações discursivas e pré-discursivas para explorar o papel da herança, do parentesco e do afeto na modulação da responsabilidade genética que leva a não comunicação do risco para demais familiares.

Já Atikson, Featherstone e Gregory (2013, p. 1229) chamam atenção para as relações sociais dentro das famílias através das quais o conhecimento genético é transmitido, considerando o que chamam de contornos de relevância e zonas de responsabilidade. O primeiro conceito trata da mobilização ativa dos membros da família nas relações entre os parentes, refletindo a proximidade social entre eles, o que não quer dizer, necessariamente, proximidade biológica ou genética. Antes, a proximidade geográfica pode ser um fator na definição desses contornos, de modo que seria a densidade social dos encontros cotidianos – considerando aspectos como frequência e intimidade – que moldaria os contornos de relevância dentro da família. Por outro lado, as zonas de responsabilidade são definidas pela compreensão de quem pode ser responsável em uma rede social, dentro da família, por determinadas classes de ação e conhecimento, de modo que a ideia de responsabilidade baseia-se em julgamentos de confiança e outras avaliações morais. As noções de competência e capacidade, tanto para fornecer como para receber a informação relacionada ao risco genético, são também avaliadas nesse processo, o que afeta o modo como essa informação será partilhada, com quem e quando, evocando também uma dimensão temporal para a compreensão e revelação do risco genético ao se considerar as diferentes gerações dentro de uma mesma família.

Deste modo, é preciso questionarmos se, de fato, a nova genética transformou as relações familiares, medicalizando o parentesco, ou apenas facilitou os deslocamentos entre as dimensões físicas, morais e afetivas de construção da família que sempre existiram. Como veremos, famílias brasileiras com doenças raras hereditárias podem atribuir diferentes significados a essas tecnologias, relativizando sua importância de acordo com os momentos em que elas devem, de fato, ser usadas para revelar uma herança oculta no corpo.

## **EM BUSCA DO DIAGNÓSTICO: ENTRE AS TEMPORALIDADES DO CORPO E AS IMPRECIÇÕES DA MEDICINA**

Apesar da grande variedade de DRH existentes, com expressões e gravidades distintas, há pontos comuns a essa experiência: a busca

pelo diagnóstico correto e o acesso a tratamentos são duas delas. Embora, aparentemente, essas doenças sejam consideradas mais fáceis de diagnosticar, por afetarem vários membros e diferentes gerações de uma mesma família, não foi isso que observamos nas narrativas dos nossos interlocutores. Uma queixa recorrente entre eles refere-se ao longo tempo que levaram até obterem um diagnóstico conclusivo, a partir do início dos sintomas, e poderem iniciar um tratamento efetivo, quando este existe.

Nas famílias afetadas pela Doença de Machado-Joseph (DMJ), os sintomas eram evidentes em alguns parentes mais idosos, como avós da geração entrevistada na pesquisa de Aureliano (2015). Porém, durante muito tempo, para as duas famílias, não havia um nome para a doença e, menos ainda, o conhecimento sobre a sua causa. As duas famílias relataram que alguns de seus parentes receberam diagnóstico equivocado de reumatismo, labirintite e/ou depressão, fazendo uso indevido de medicamentos para essas condições. O diagnóstico chegou para essas famílias após um de seus membros ter contato, aleatoriamente, com algum especialista que vai solicitar ou recomendar um exame genético.

Em uma das famílias, o nome para a doença surge depois que uma parente emigra para Alemanha e lá começa a apresentar os primeiros sintomas, sendo neste país diagnosticada e orientada pelos médicos a informar a toda sua família no Brasil sobre a origem hereditária da doença, o que ela fez imediatamente. Em outra família, uma das interlocutoras chegou ao diagnóstico depois de ser orientada por um pesquisador (ela trabalhava em uma importante instituição de pesquisa em saúde) a realizar um exame genético para esclarecer sinais de algum problema neurológico evidenciado no desequilíbrio da marcha e na desarticulação da fala, sintomas que ela dizia afetar outras pessoas da sua família.

No caso da CADASIL, uma das principais queixas observadas nos grupos virtuais investigados, e que também apareceu nas falas das pessoas entrevistadas, foi a demora e dificuldade de chegar a um diagnóstico conclusivo pelo fato da doença ser desconhecida por muitos médicos – sendo esse desconhecimento tratado com bastante revolta por parte de alguns pacientes. Duas irmãs afirmaram que sua mãe, já em estado avançado da doença, foi equivocadamente diagnosticada com esclerose múltipla e tratada para essa condição por dois anos, com medicação injetável. Depois de quase dez anos consultando diferentes especialistas para tratar suas crises, foi feito o diagnóstico correto de CADASIL. Essa paciente passou por forte processo de medicalização, a partir de diferentes diagnósticos, o que lhe trouxe outros problemas de saúde. Outros participantes da pesquisa conseguiram o diagnóstico mais rápido, justamente por terem sido atendidos por um profissional familiarizado com a doença, embora os pais deles (pai ou mãe que também tinham a doença) tenham recebido diagnósticos equivocados, ou não tenham sido diagnosticados em vida.

A descoberta do componente hereditário para muitas pessoas que tem um histórico familiar de doença crônica pode não ser uma novidade em si, pois a presença de sintomas em muitos parentes já evidencia que há um problema na família. Nossos interlocutores geralmente consideravam que o que o diagnóstico ofereceu foi uma explicação para a causa de tantos casos semelhantes de adoecimento e a possibilidade de direcionamento do cuidado. Ter um nome para doença foi algo descrito como fonte de alívio, o fim de uma busca, oferecendo a possibilidade de melhor conhecer a doença e explicá-la para outras pessoas, ainda que tenha ocorrido momentos de desespero após o diagnóstico, especialmente para os que buscaram na internet informações sobre sua condição, sem passar por um aconselhamento genético.

Rosenberg (2002) e Jutel (2019) afirmam que o diagnóstico pode se tornar fonte de legitimação do sofrimento ao fazer com que a pessoa doente adentre os meandros burocráticos que acompanham a formulação de um diagnóstico e, também, ao permitir que o indivíduo seja percebido e inserido em redes para além do sistema médico. Isso pode ser observado no movimento de pessoas com DMJ e CADASIL que, depois de diagnosticadas, buscaram nas redes sociais grupos e associações com as quais pudessem dialogar sobre sua condição, e serem por outros reconhecidos.

Para as doenças que surgem na primeira infância, a busca por um diagnóstico precoce é uma das principais demandas dos pais e especialistas. Nas pessoas afetadas pela SB, o aspecto fenotípico distinto das crianças ao nascer já era em si um dado que despertava a atenção dos médicos para investigar algum problema de saúde. Nas palavras das mães entrevistadas, as crianças, ao nascerem, eram apenas pele e osso, assemelhando-se a crianças desnutridas e, em alguns casos, a desnutrição foi o diagnóstico que receberam. Os filhos de duas líderes de uma associação de pacientes para SB, que nasceram nos anos 1980, demoraram a conseguir um diagnóstico conclusivo e não havia muitas alternativas terapêuticas na época. O fato de viverem em uma região com menos recursos médicos, no momento de nascimento dos filhos, e o desconhecimento médico sobre a síndrome foram fatores apontados por elas como entraves para o correto diagnóstico. Outros membros dessa associação foram diagnosticados apenas na vida adulta.

A SB tem uma incidência importante na região do Sertão do Seridó, sendo popularmente conhecida como doença dos magros pela falta de tecido subcutâneo e adiposo que faz com os afetados sejam bastante magros, com barriga proeminente. Porém, apenas uma das entrevistadas afirmou ter conhecimento de familiares do marido com a síndrome, ao passo que, para a outra, o seu filho seria a primeira pessoa da família que ela via com tais características. Esse fato nos leva a pensar como as DRH podem ser manejadas de formas inusitadas no interior das famílias, pois embora reconheçam que há algo diferente em alguns de seus membros, e que provoca uma doença/deficiência, os familiares e a comunidade

podem encarar essa diferença como algo que faz parte da família, uma característica inerente a ela, para além de um diagnóstico médico que a nomeie. Também Pereira (2019) recolheu em seu trabalho de campo o relato de uma família que, reconhecendo vários casos de uma enfermidade comum a seus membros (CADASIL), dizia ser esta a doença dos Oliveiras em referência ao sobrenome familiar. Assim, a ausência temporária de um diagnóstico médico não significa ausência de narrativas ou de sentidos a serem produzidos sobre essa condição, a fim de organizar a experiência individual e coletiva no interior das famílias.

No caso da EH, embora muitos sintomas se apresentem logo ao nascimento, sendo o principal deles a icterícia e as taxas sanguíneas alteradas, algumas das pessoas entrevistadas só chegaram a um diagnóstico definitivo na vida adulta, e a maioria teve de lidar com diagnósticos equivocados. De treze pessoas entrevistadas, oito foram diagnosticadas na infância, três na adolescência e duas na vida adulta. Ainda que a maioria dos diagnósticos tenha ocorrido entre a infância e a adolescência (quatro pessoas foram diagnosticadas até os 28 dias de vida), os relatos expressaram a dificuldade em consegui-lo. Além disso, houve erro no diagnóstico de nove dos treze entrevistados. Destas nove pessoas, seis relataram que foram diagnosticadas com leucemia e uma delas foi diagnosticada com doença terminal inespecífica.

Mesmo depois de obterem um diagnóstico, algumas pessoas com EH relataram dificuldades com profissionais médicos que questionaram sua validade, especialmente entre aqueles que desconhecem a doença. A família também foi apontada por algumas pessoas como lugar no qual a doença foi deslegitimada. A EH, como muitas outras doenças de longa duração, não impõem ao indivíduo uma vida completamente adoecida e, desse modo, perturba a polaridade do que se entende como saúde e como doença. Algumas pessoas afirmaram que precisam defender seu diagnóstico, uma vez que médicos e familiares não as veem como uma pessoa doente quando não apresentam crises. Contraditoriamente, a maioria delas disse ter sofrido, especialmente na infância, com observações frequentes sobre a coloração amarelada de sua pele e olhos em função da icterícia, o que constantemente colocava sobre elas a suspeita de estarem doentes.

Nas quatro investigações, percebeu-se que identificar corretamente a doença pode não impedir seu curso natural, principalmente no caso de doenças de expressão tardia, degenerativas e sem tratamento específico. Porém, para quem convive com uma enfermidade que pode estar presente há décadas em suas famílias, ter um nome para ela significa preencher lacunas na compreensão dessa herança, dotando de novas compreensões o passado familiar. A definição médica acena, portanto, com a possibilidade de estabelecer ações no presente e de projetar identidades clínicas (Valle, 2002) que, pautadas em conceitos biomédicos, promovem noções menos estigmatizantes sobre as pessoas adoecidas.

Por exemplo, ter o diagnóstico foi o que possibilitou para muitas pessoas com a DMJ justificar o pedido de auxílios sociais já estabelecidos para as pessoas com deficiência no Brasil, mas que podem ser mais difíceis de acessar quando sobre aquela pessoa paira uma interrogação sobre sua condição de saúde, principalmente se ela tem graus variados de evolução, por ser degenerativa. O diagnóstico também foi encarado por alguns entrevistados como um poderoso recurso contra as acusações de que estariam embriagados, pois entre os principais sintomas da DMJ estão a fala enrolada e o desequilíbrio da marcha. Uma camiseta foi produzida pela associação de pacientes com os dizeres “Eu não estou bêbado, eu tenho ataxia<sup>13</sup>”. Usar o diagnóstico literalmente estampado na roupa foi entendido como forma de evitar constrangimentos nos encontros sociais, algo frequente na experiência de algumas pessoas que relataram vários episódios nos quais foram acusadas de estar embriagadas.

Para as pessoas com sintomas da CADASIL, o correto diagnóstico foi importante para o monitoramento da condição, adequar estilos de vida que possam agravar o quadro da doença ou ter maior atenção aos sintomas na busca por ajuda especializada, principalmente na ocorrência dos AVCs ao longo da vida. Já para as pessoas com SB, foram relatados, além da possibilidade de acesso a um medicamento de alto custo (a leptina<sup>14</sup>), benefícios sociorrelacionais e emocionais que estão associados a um reconhecimento social menos estigmatizante da sua condição, na medida em que a nomenclatura pejorativa regional doença dos magros deu espaço para a identidade clínica de pessoa com Síndrome de Berardinelli.

No caso das DRH com algum tratamento específico, que será mais eficaz se iniciado precocemente, como o uso da leptina para pessoas com SB, ou do ácido fólico por pessoas com EH, o diagnóstico correto determinará a qualidade de vida que a pessoa afetada terá e até mesmo o controle da doença, em alguns casos. Embora seja um número mínimo de DRH que possuem algum tratamento medicamentoso, são estas que ganham maior visibilidade no Brasil, considerando a disputa jurídica e econômica que envolve pacientes, Estado e indústria farmacêutica para o acesso a essas drogas. Não será possível abordar aqui todos os meandros do processo de judicialização da saúde que vivemos no Brasil, cuja emergência se deu na epidemia do HIV/Aids durante os anos 1990, mas é importante salientar que essa é uma agenda frequente da mobilização de associações de pacientes raros, para condições que possuem alguma medicação (Aureliano; Gibbon, 2020; Biehl; Petryna, 2011; Biehl *et al.*, 2009, entre outros). Dos quatro casos aqui analisados, apenas os pacientes com SB fazem uso de um medicamento de alto custo, que foi desenvolvido entre 2015 e 2016. Tão logo aprovada por agências reguladoras internacionais, os pacientes com SB no Brasil iniciaram processos judiciais para acesso a essa medicação, que ainda não está incorporada aos protocolos nacionais de saúde.

Se há um longo percurso a ser feito para acesso aos medicamentos de alto custo, a questão não é muito diferente para pacientes com doenças raras sem medicação específica, mas com necessidades de outros recursos como é o caso da DMJ, da CADASIL e da EH. Embora para essas condições não haja medicação específica a judicializar, ou as medicações não são de alto custo, outras demandas podem ser judicializadas, por exemplo, o acesso a testes genéticos, terapias de reabilitação, exames, tratamento domiciliar (*homecare*) e até mesmo acesso a direitos, como aposentadorias especiais em decorrência das limitações trazidas pela doença. Nem sempre é possível ter acesso a esses cuidados pela insuficiência das redes oficiais de assistência pública, especialmente para as pessoas que vivem fora dos grandes centros urbanos. E mesmo para os que fazem uso de seguros privados de saúde, a assistência oferecida pode não ser adequada às reais necessidades do paciente. Temos aqui um paradoxo do foco na judicialização de medicamentos: as necessidades daquelas pessoas com DR para as quais não existe medicamento a ser judicializado se tornam menos visíveis nesse cenário, e as discussões sobre uma concepção mais ampla do cuidado são diluídas, reduzindo-se a ideia de tratamento ao uso de fármacos (Barbosa, 2015; Biehl; Petryna, 2011).

Percebemos, assim, que o diagnóstico de uma DRH e, conseqüentemente, a busca por um tratamento, conecta temporalidades distintas que localizam essas tecnologias entre histórias familiares e burocracias legais para produção de identidades que são tensionadas nas diversas arenas por onde transitam as pessoas que vivem com uma DRH e suas famílias. Como formulado por Rosenberg (2002), a gestão burocrática da doença depende do diagnóstico, pois, em um de seus aspectos, a doença é sua gestão burocrática. O diagnóstico torna pessoas visíveis para o sistema social ao inseri-las em estatísticas, dados epidemiológicos, sistema de saúde, bem como ao criar formas de pertencimento, como as associações de pacientes. Assim, o acesso aos testes de diagnósticos são percebidos como importantes para orientação do tratamento ou de ações no presente que organizem o cotidiano e permitam alguma projeção de futuro. No entanto, a presunção de que obter o diagnóstico de um familiar com DRH significa produzir potenciais diagnósticos para parentes assintomáticos nem sempre se realiza para os envolvidos, como veremos a seguir.

## **A TESTAGEM GENÉTICA EM DISPUTA: BIOTECNOLOGIAS, REPRODUÇÃO E MORALIDADES**

Um aspecto importante a destacar sobre o diagnóstico para as DRH diz respeito aos testes preditivos e os testes pré-natais. Espera-se que os parentes assintomáticos realizem exames para saber de sua condição genética, especialmente antes de terem filhos. A prerrogativa é que, ao

conhecer seus fatores de risco, as pessoas possam fazer escolhas em suas vidas tendo por base essa herança e seus efeitos na reprodução da família. Como analisado por Rose (2007), vivemos em um campo político e ético que obriga cada vez mais as pessoas a formularem estratégias com objetivo de maximizar suas oportunidades de vida bem como agir prudentemente em relação a si mesmas e aos outros. Ideais de escolha e autonomia, responsabilidade e risco são acionadas com frequência nesse cenário, no qual a prudência genética se torna um valor moral.

No entanto, foi possível observar em nossas pesquisas que os testes preditivos e os pré-natais nem sempre são percebidos como algo que possa favorecer a saúde das pessoas ou auxiliá-las em suas escolhas reprodutivas, especialmente no caso de DRH sem cura ou tratamento. Ao contrário, o diagnóstico antecipado de uma condição rara em pessoa assintomática foi interpretado como algo que pode produzir mais dano do que prevenção, algo como o efeito iatrogênico do diagnóstico apontado por Rosenberg (2002). Essa percepção também foi observada em outros estudos fora do Brasil, como nas já mencionadas pesquisas de Boardman (2014a; 2014b) e Kelly (2009)

Nas entrevistas com as famílias afetadas pela DMJ, a testagem genética foi apontada como algo essencial para as pessoas que já apresentavam os sintomas da doença, pois, a partir do exame genético, conseguiram aposentadorias especiais, cartões de acesso gratuito ao transporte público, descontos para compra de automóveis, entre outros benefícios assegurados à pessoa com deficiência e, principalmente, acesso a medicamentos e tratamentos específicos. No entanto, quanto se tratava da testagem preditiva para os parentes assintomáticos, o uso dessa tecnologia era questionado. Um dos principais argumentos era de que saber da sua condição não iria deter o curso da doença, ao contrário, poderia antecipar o surgimento dos sintomas por afetar psicologicamente a pessoa que passaria a se pensar como potencialmente doente, no caso de um resultado positivo.

Eu não recomendo minhas filhas de fazer exame de DNA pra saber se tem porque não vai adiantar, já nasceram, já estão aí, o negócio é viver, aproveitar a vida (Homem com diagnóstico de DMJ, pai de três filhas adultas).

A gente aqui só é contra de fazer teste porque se procurar e achar, já não vai mexer com o psicológico? [...] Se fizesse o exame e tivesse como cortar, se tivesse remédio aí eu dizia “ok, vamos fazer o exame porque tem um remédio pra prevenir”, mas não tem, então pra que a gente vai mexer? (Mulher assintomática, três irmãos com diagnóstico para DMJ).

Eu não quero fazer porque a nossa mente constrói tudo na gente [...] Se o médico da minha mãe falar é importante todo mundo fazer porque descobriu um tratamento, então

vamos todo mundo fazer, eu vou fazer. Agora, eu não vou fazer só pra saber, só se tivesse um tratamento (Mulher assintomática, filha de pessoa com diagnóstico para DMJ).

Os membros assintomáticos das duas famílias investigadas eram desestimulados a buscar a testagem genética para saber se eram portadores da mutação para DMJ, e o fato de a doença ser hereditária não era algo crucial para decisão de ter ou não filhos. A maioria dos filhos assintomáticos das pessoas entrevistadas que tinham o diagnóstico para a DMJ, já tinham prole constituída. A DMJ geralmente se manifesta após os 40 anos, tem graus diversificados de comprometimento físico e não compromete a cognição, ao contrário de outras doenças neurológicas raras e hereditárias. Esses fatores eram considerados pelas pessoas para recusar a testagem preditiva ou a ideia de que não podiam, ou de que não deveriam, ter filhos.

Entre as pessoas em risco ou diagnosticadas com CADASIL, também observamos uma recusa maior por parte das pessoas assintomáticas em realizar exames preditivos com a mesma argumentação de que a doença não tem cura nem tratamento. Alguns dos participantes afirmaram não desejar fazer o teste porque não desejavam mesmo ter filhos. No entanto, a esposa de um homem em risco de ter herdado a CADASIL esperava que o marido fizesse o teste para que eles pudessem programar melhor se teriam filhos e quantos:

Por mim ele já tinha feito o teste, antes a gente se prevenir, saber logo o que é, né? Assim, “ah eu tenho”[a mutação genética], então a gente espera que vai ter [a doença], que é uma doença degenerativa, pode acontecer a qualquer momento, pra gente se programar. Porque se a gente pretende ter filho é se programando, porque não dá pra gente começar a ter filho e o outro começa a degenerar, degenerar, e eu ter que assumir esse peso sozinha.

O marido dizia, em tom bem-humorado, querer ter sete filhos, porque teria maior probabilidade de algum deles não herdar a doença e poder se tornar seu cuidador, mostrando-se cauteloso em realizar o exame preditivo.

Outras vezes, o histórico familiar é suficiente para legitimar a percepção de um diagnóstico, mesmo quando não há a realização de um exame genético, como no caso de outro interlocutor em risco para a CADASIL que obteve seu diagnóstico a partir de análise de seu histórico familiar e exames de ressonância magnética, mas que decidiu não fazer o teste genético para confirmar. Sobre seus filhos, ele contou que eles sabem da doença, mas que não deu maiores explicações:

Porque a medicina não aconselha nem a fazer exame pra saber quando eles são mais novos. O médico falou que não é necessário fazer, porque como é uma doença que não tem cura, então se não tem sintoma pra quê assustar a pessoa? Então ele aconselhou a não fazer, vai que eles

nem desenvolvam, tem gente que faz [o teste genético para confirmação], mas eu não.

Nas condições investigadas que se apresentam na infância, observamos posicionamentos também diversos. A SB é de herança recessiva, ou seja, as chances de gerar uma criança com a doença é de 25% a cada gestação. Esse dado é considerado pelas famílias para não levar tão a sério possíveis restrições ao desejo de ter filhos, o que faz com que algumas delas tenham mais de um filho com a mesma doença. Uma mulher grávida disse não desejar realizar um exame genético pré-natal para saber se o seu segundo filho também teria a síndrome de Berardinelli, já diagnosticada em seu primeiro filho. Para ela, não valeria a pena se submeter ao exame, que seria complexo e não abriria uma possibilidade de reverter a condição no feto, caso o resultado fosse positivo para a síndrome. A possibilidade de interrupção da gestação não era considerada, tanto pelo fato de não ser assegurada legalmente no país como por valores morais e religiosos pertinentes para a sua família.

Por outro lado, mulheres que tem a SB podem ter problemas de fertilidade devido a complicações que são comuns à doença, tais como diabetes e problemas hormonais. No entanto, há casos de mulheres que se tornam mães biológicas e os filhos não nascem com a síndrome, já que ela é de herança autossômica recessiva. Assim, não se observou nas famílias investigadas uma preocupação maior com o controle da reprodução, considerando-se a herança genética. Ao contrário, foi possível identificar uma ideia de família centrada no pertencimento genético entre os membros da associação que se chamavam de família Berardinelli, fazendo com que a síndrome emergisse como um elo biológico entre pessoas que não eram parentes consanguíneos, mas que se viam como uma grande família unida pela condição rara em comum. É preciso destacar que, na região investigada, o casamento entre primos ou parentes próximos é uma prática comum desde o século XIX, o que é apontado pelas famílias como causa de tantos casos da síndrome (Dantas, 2005). Além disso, a não interrupção dos planos reprodutivos das famílias, perante a descoberta da hereditariedade, apoia-se em aspectos morais e religiosos que envolvem o cristianismo e suas concepções de família e de maternidade.

Entre as pessoas com EH, observamos posições distintas, especialmente entre as mulheres que foram maioria na pesquisa. Apesar de que houvesse o receio de transmissão da condição aos filhos, essa possibilidade não foi impeditiva para o exercício da maternidade ou do desejo de ter filhos, embora os projetos reprodutivos possam sofrer alterações ao longo da vida. O fato da EH ser tratável era algo que pesava na decisão de assumir os riscos de gerar um filho com a mesma doença. O fator que mais preocupava parte das mulheres, que ainda não eram mães, era a gestação em si:

Eu sei que talvez o meu filho ele pode ter, como ele pode não ter. Mas aí eu também não sei como vai ser a minha gravidez, porque eu tenho a minha imunidade baixa. Às

vezes eu fico pensando em retirar o meu baço porque talvez, no futuro, eu pretendo ser mãe. E eu não quero que isso afete de uma forma ou outra (Mulher, 23 anos, solteira).

Sempre tive planos de ter filhos no futuro, mas além da esferocitose congênita eu tenho ovários policísticos. Então, o dia que eu quiser engravidar vai ser um pouco complicado, eu vou precisar fazer tratamento. E provavelmente a minha criança vai nascer com a mesma doença [...] eu fico um pouco triste, na verdade, porque tem essa diferença das outras pessoas que, talvez, pra mim vai ser um pouco mais difícil, mas não é nada que não possa se resolver (Mulher, 18 anos, solteira).

Cinco participantes da pesquisa tinham filhos. Destes, três não desejavam ter mais filhos devido à experiência com a doença no primogênito, revisando, assim, seus projetos reprodutivos, e um interlocutor disse que não sabia ainda se teria filhos, por medo de transmitir a condição<sup>15</sup>.

Esse que é o meu medo, de amanhã ou depois eu ter filho e acabar passando isso, acabar passando isso pro meu filho, né. Eu tenho essa preocupação por causa de tratamento, de ficar correndo atrás, eu sei que vai ter problema com vesícula, o baço, isso que é a minha preocupação. Hoje eu coloco na balança isso, vou ter ou não vou por causa desse problema, porque querendo ou não, se o filho acabar tendo o problema, vai passar a vida inteira com isso (Homem, 29 anos, casado).

Pudemos observar, ao menos entre nossos interlocutores, que a herança genética tem um valor significativo no modo como uma DRH é encarada e percebida pelas pessoas assintomáticas e suas famílias. Nomear a doença é visto como algo positivo pela maioria na organização de sua experiência individual (uma vez que ausência de uma identidade clínica pode desencadear ou intensificar estigmas) e como membro de uma família que carrega uma determinada herança biológica. No entanto, o conhecimento do seu patrimônio genético não é sempre determinante para a construção de projetos de futuro e organização do presente no que diz respeito à reprodução da família. Neste sentido, acompanhamos a percepção de Chilibeck, Lock e Sehde (2011) quando dizem que o conhecimento em genética e o uso de algumas biotecnologias não têm promovido em toda parte uma geneticização de identidades individuais ou familiares. Ao contrário, a experiência da doença na família é capaz de produzir uma familiarização da genética (Chilibeck; Lock; Sehde, 2011, p. 1771). Os genes podem ser reinterpretados à luz da história familiar, e não a história familiar ser radicalmente modificada a partir da genética.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

Percebemos, em nossas pesquisas, que a procura por um diagnóstico por meio de exames genéticos foi balizada por diferentes fatores: entre os que têm os sintomas haveria questões sociorrelacionais que podem ser resolvidas com o diagnóstico em mãos, como a necessidade de comprovar perante outros sua condição e legitimar seu afastamento do trabalho, por exemplo, ou conseguir acesso a tratamentos mais específicos. O diagnóstico era visto como essencial para vencer as malhas da burocracia médica, social ou trabalhista. Para os que não apresentavam os sintomas, os testes preditivos teriam o potencial de antecipar o sofrimento, no caso de terem resultado positivo, ou até mesmo acelerar o desenvolvimento da doença por fazer com a que pessoa fique o resto da vida pensando nisso. Um peso menor era dado aos testes preditivos como elemento capaz de auxiliar as pessoas nas escolhas reprodutivas.

Nas doenças que se expressam na infância, o diagnóstico do filho revela para os pais a sua condição de portadores de um gene defeituoso que, para eles, não provoca nenhuma enfermidade, mas que representa a possibilidade de gerarem filhos doentes. Neste caso, são os testes genéticos pré-natais que emergem como tecnologia diagnóstica a ser considerada. Também aqui observamos resistências que envolvem tanto aspectos morais e afetivos como legais, pois a legislação brasileira não permite interrupção da gestação, caso o teste apresente resultado positivo para uma doença rara que cause malformação ou sério comprometimento cognitivo. Deste modo, as famílias (e, dentro delas, as potenciais mães), questionaram a busca pelo diagnóstico precoce no feto uma vez que não poderiam, ou não desejariam, interromper o curso da gestação, e não haveria qualquer solução terapêutica a ser utilizada para reverter o curso da doença.

Assim, percebemos que não é apenas a lógica da saúde que é considerada para o uso dos testes genéticos, mas também as dinâmicas afetivas e relacionais travadas no interior da família com a doença e seus portadores, e as possibilidades de vida com uma condição rara. Percebeu-se uma preocupação maior em como os testes podem produzir diagnósticos que facilitem o cuidado na vida cotidiana, na medida em que é por meio deles que pacientes com DR podem ter acesso a tratamentos específicos e a direitos sociais, e uma preocupação menor com seu uso quando se tratar de organizar projetos de reprodução da família.

Esses dados nos permitem questionar em parte a afirmação de Finkler (2001) de que a biogenética estaria formatando relações de parentesco antes baseadas na honra, no compartilhamento de crenças, valores e modos de ser, pela fisicalidade do gene. Em nossos contextos de pesquisa, observamos que valores associados à autonomia individual e profissional, a percepção das idades e suas fases no curso da vida, as expectativas culturais estéticas em relação às identidades de gênero, as possibilidades de tratamento bem como as relações afetivas travadas entre os parentes têm um valor significativo no modo como uma DRH é encarada e percebida no interior da família. Isso não significa que as

pessoas não compreendem o risco de transmissão aos descendentes, ou as limitações e consequências físicas da doença, mas sim que evocam outras formas de significar esses elementos a fim de tomar decisões e construir projetos.

Por exemplo, uma mulher em risco para DMJ, que não desejava realizar o teste preditivo, estava tentando engravidar no momento da pesquisa. A forma que ela elegeu para controlar os potenciais riscos de ter herdado a condição de sua mãe e, conseqüentemente, de poder transmiti-la ao seu filho, foi investir na carreira profissional como meio de ter recursos financeiros suficientes para que, caso a doença lhe atingisse, ela pudesse pagar pelos cuidados necessários. O filho de um paciente com DMJ afirmou que não desejava fazer o teste preditivo, mas que tomava certas atitudes pensando no risco de ter herdado a doença, por exemplo, comprar um imóvel adaptado e em local acessível, considerando a possibilidade de que ele poderia usar uma cadeira de rodas no futuro. Percebe-se aqui formas pragmáticas de lidar com o risco genético na tentativa de conciliar os desejos pessoais por uma existência livre da doença com a consciência de que há uma probabilidade real de que isso não seja possível.

Como afirma Rosenberg (2002), com o diagnóstico, a incerteza é trocada por uma narrativa estruturada, a pessoa é necessariamente objetificada e recriada dentro de uma estrutura de conceitos patológicos e poder social institucionalizado que estão ligados, porém não somos passivos nessa relação. Essa ideia nos ajuda a compreender a recusa de muitas pessoas assintomáticas em nossas pesquisas em se testar, em ter o possível diagnóstico de que portam um gene defeituoso, ou a recusa de mães em realizarem um teste de diagnóstico pré-natal, mesmo quando já têm um filho com uma DRH. Ao realizar o diagnóstico antecipado para condições que não tem cura ou tratamento, o destino aberto e imprevisto da vida pode dar lugar ao prognóstico, geralmente fechado e restrito, apresentado pelo diagnóstico.

Ao analisar como as doenças tornam-se genéticas, Löwy (2019) nos mostra que, embora as tecnologias de diagnóstico estejam disponíveis e acessíveis em certos contextos mais do que em outros, a busca por rastrear doenças genéticas e/ou hereditárias não tem se mostrado determinante para toda construção de projetos reprodutivos ou de conhecimento individual. Diagnóstico e prognóstico nem sempre determinam como as pessoas viverão com essa informação. Neste sentido, chama nossa atenção como entre alguns de nossos interlocutores, e nas redes sociais da qual participam pessoas com doenças genéticas (hereditárias ou não), costumamos ouvir a frase “diagnóstico não é destino”, e sua variação “genética não é destino”<sup>167</sup>. Se os genes são os ingredientes que nos constroem como corpo/mente, sendo esta uma metáfora usada recorrentemente entre geneticistas, a recusa em conhecer a fundo a nossa receita pessoal pode ser uma estratégia na qual se aposta para que outros elementos também atuem nessa feitura

(afetos, desejos, meio ambiente, família), com a possibilidade de produzir resultados que continuam sendo humanos e familiares.

## REFERÊNCIAS

ARRIBAS-AYLLON, Michael; FEATHERSTONE, Katie; ATKINSON, Paul. The practical ethics of genetic responsibility: Non-disclosure and the autonomy of affect. **Social Theory & Health**, [s. l.], v. 9, n. 1, p. 3-23, 2011. Disponível em: <https://doi.org/10.1057/sth.2009.22>. Acesso em: 12 out. 2023.

ATKINSON, Paul; FEATHERSTONE, Katie; GREGORY, Maggie. Kinscapes, timescapes & genescapes: families living with genetic risk. **Sociology of Health & Illness**, [s. l.], v. 35, n. 8, p. 1227-1241, 2013. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/1467-9566.12034>. Acesso em: 12 out. 2023.

AURELIANO, Waleska. Health and the Value of Inheritance: The meanings surrounding a rare genetic disease. **Vibrant**, Florianópolis, v. 12, n. 1, p. 109-140, 2015. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1809-43412015v12n1p109>. Acesso em: 01 jul. 2015.

AURELIANO, Waleska. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. **Ciência & Saúde Coletiva**, [s. l.], v. 23, n. 2, p. 369-380, 2018. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-81232018232.21832017>. Acesso em: 01 mar. 2018.

AURELIANO, Waleska. A pesquisa antropológica com pessoas com doenças raras no Brasil: desafios e possibilidades. In: MOREIRA, Martha; NASCIMENTO, Marcos; CAMPOS, Daniel; ALBERNAZ, Lidiane (Org.). **Crianças e Adolescentes com Doenças Raras: narrativas e trajetórias de cuidado**. São Paulo: Hucitec Editora, 2019. p. 185-207.

AURELIANO, Waleska; GIBBON, Sahra. Judicialisation and the politics of rare disease in Brazil: Rethinking activism and inequalities. In: GAMLIN, Jennie; GIBBON, Sahra; SESIA, Paola.; BERRIO, Lina (Org.). **Critical Medical Anthropology: Perspectives in and from Latin America**. 1. ed. London: UCL Press, 2020. p. 248-269.

BARBOSA, Rogério Lima. **Pele de Cordeiro: associativismo e mercado na produção de cuidado para as doenças raras**. Lisboa: Chiado Editora, 2015.

BIEHL, João; PETRYNA, Adriana. Bodies of Rights and Therapeutic Markets. **Social Research**, [s. l.], v. 78, n. 2, p. 359-386, 2011. Disponível em: <https://muse.jhu.edu/article/528131/summary>. Acesso em: 05 fev. 2014.

BIEHL, João; PETRYNA, Adriana; GERTNER, Alex; AMON, Joseph; PICON, Paulo. Judicialisation of the right to health in Brazil. **The Lancet**, [s. l.], v. 373, n. 9682, p. 2182-2184, jun./2009. Disponível em: <https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140673609611727/fulltext>. Acesso em: 05 fev. 2014.

BOARDMAN, Felicity Kate. Knowledge is power? The role of experiential knowledge in genetically risky reproductive decisions. **Sociology of Health & Illness**, [s. l.], v. 36, n. 1, p. 137-150, 2014a. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/1467-9566.12048>. Acesso em: 01 dez. 2015.

BOARDMAN, Felicity Kate. The expressivist objection to prenatal testing: the experiences of families living with genetic disease. **Social Science & Medicine**, [s. l.], v. 107, p. 18-25, 2014b. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0277953614001294>. Acesso em: 01 dez. 2015.

CAVICCHIOLI, Aline C.; MENOSSE, Maria José; LIMA, Regina A. G. de. Cancer in children: the diagnostic itinerary. **Rev. Latino-Americana de Enfermagem**, Ribeirão Preto, v. 15, n. 5, p. 1025-1032, 2007. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rlae/a/md96YdrZ6KqrQfWBxLfb4c/?format=pdf&lang=en>. Acesso em: 10 set. 2016.

CHILIBECK, Gillian; LOCK, Margaret; SEHDE, Megha. Postgenomics, uncertain futures, and the familiarization of susceptibility genes. **Social Science & Medicine**, [s. l.], v. 72, n. 11, p. 1768-1775, 2011. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0277953610003370>. Acesso em: 17 nov. 2014.

CRISP, Renée; SOLARI, Liliana; VOTA, Daiana; GARCÍA, Eliana; MIGUEZ, Gabriela; CHAMORRO, Maria; SCHVARTZMAN, Gabriel; ALFONSO, Graciela; GAMMELLA, Daniel; CALDAROLA, Sergio; RICCHERI, Cecilia; VITTORI, Daniela; VENEGAS, Belen; NESSE, Alcira; DONATO, Hugo. A prospective study to assess the predictive value for hereditary spherocytosis using five laboratory tests on 50 hereditary spherocytosis families in Argentina. **Annals of Hematology**, [s. l.], v. 90, n. 6, p. 625-634, jun. 2011. Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1007/s00277-010-1112-0>. Acesso em: 25 set. 2018.

DANTAS, Virgínia. **Síndrome de Berardinelli: Territorialidade e Imaginário**. 2005. 128 f. Dissertação (Mestrado em Dinâmica e Reestruturação do Território) – Programa de Pós-Graduação em Geografia, Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Natal, 2005. Disponível em: <https://repositorio.ufrn.br/handle/123456789/18893#:~:text=https%3A//repositorio.ufrn.br/jspui/handle/123456789/18893>. Acesso em: 17 abr. 2020.

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

FINKLER, Kaja. The Kin in the Gene: The Medicalization of Family and Kinship in American Society. **Current Anthropology**, [s. l.], v. 42, n.2, p. 235-249, 2001. Disponível em: <https://doi.org/10.1086/320004>. Acesso em: 09 jul. 2013.

FONSECA, Claudia. Deslocando o gene: o DNA entre outras

tecnologias de identificação familiar. **Mana**, [s. l.], v. 22, n. 1, p. 133-156, 2016. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/mana/a/PtytHZxj5qvRMwdzLLjL4Mq/>. Acesso em: 30 mai. 2016.

GIBBON, Sahra. Re-examinando a “genetização”: árvores familiares na genética do câncer de mama. **Política e Trabalho: Revista de Ciências Sociais**, [s. l.], v. 20, p. 35-60, 2004. Disponível em: <https://periodicos.ufpb.br/ojs/index.php/politicaetrabalho/article/view/6516>. Acesso em: 27 set. 2005.

JUTEL, Annemarie. Diagnosis: a critical social reflection in the genomic era. **Ciência & Saúde Coletiva**, [s. l.], v. 24, n.10, p. 3619-3626, 2019. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/kdwCtrsrNfwfwxRcPJBszSb/?format=pdf&lang=en>. Acesso em: 11 nov. 2019.

KAVANAGH, Anne; BROOM, Dorothy. Embodied risk: my body, myself? **Social Science and Medicine**, [s. l.], v. 46, n.3, p. 437-444, 1998. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0277953697001883>. Acesso em: 12 jan. 2017.

KELLY, Susan. Choosing not to choose: reproductive responses of parents of children with genetic conditions or impairments. **Sociology of Health & Illness**, [s. l.], v. 31, n.1, p. 81-97, 2009. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/j.1467-9566.2008.01110.x>. Acesso em: 10 mar. 2016.

LIPPMAN, Abby. Led (astray) by Genetic Maps: the cartography of the human genome and health care. **Social Science and Medicine**, [s. l.], v. 35, n. 12, p. 1469-1472, 1992. Disponível em: [https://doi.org/10.1016/0277-9536\(92\)90049-V](https://doi.org/10.1016/0277-9536(92)90049-V). Acesso em: 10 mar. 2014.

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

LÖWY, Ilana. How diseases became “genetic”. **Ciência & Saúde Coletiva**, [s. l.], v. 24, n. 10, p. 3607-3617, 2019. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/LhKbZ98jJ3jrvKn44GfdRH/?format=pdf&lang=en>. Acesso em: 11 nov. 2019.

MUNIZ, Luiza. **Narrativas sobre a esferocitose hereditária: (in)visibilidades, emoções e sofrimentos**. 2020. 81 f. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Ciências Sociais) – Instituto de Ciência Sociais, Universidade do Estado do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, 2020. Disponível em: [https://www.academia.edu/44778989/Narrativas\\_sobre\\_a\\_esferocitose\\_heredit%C3%A1ria\\_in\\_visibilidades\\_emo%C3%A7%C3%B5es\\_e\\_sofrimentos](https://www.academia.edu/44778989/Narrativas_sobre_a_esferocitose_heredit%C3%A1ria_in_visibilidades_emo%C3%A7%C3%B5es_e_sofrimentos). Acesso em: 25 jan. 2021.

NASH, Catherine. Genetic Kinship. **Cultural Studies**, [s. l.], n. 18, p. 1-33, 2004. Disponível em: <https://doi.org/10.1080/0950238042000181593>. Acesso em: 10 abr. 2014.

NEVES, Ednalva. (Des)continuidades entre sociedade e genômica: desigualdades, políticas e experiências de vida com a doença falciforme. **Áltera – Revista de Antropologia**, João Pessoa, v. 1, n. 10, p. 190-214, 2020. Disponível em: <https://periodicos.ufpb.br/index.php/altera/article/view/49069>. Acesso em: 12 out. 2023.

NÓBREGA, Jociara Alves. **Família, emoções e biosocialidade: a mobilização de pessoas com uma doença rara no Rio Grande do Norte - a síndrome de Berardinelli**. 2020. 293 f. Tese (Doutorado em Antropologia Social) – Programa de Pós-Graduação em Antropologia Social, Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Natal, 2020. <https://repositorio.ufrn.br/handle/123456789/45473>. Acesso em: 26 jan. 2021.

NOVAS, Carlos. The political economy of hope: patients' organization, science and biovalue. **BioSocieties**, [s. l.], v. 1, n. 3, p. 289-305, 2006. Disponível em: <https://doi.org/10.1017/S1745855206003024>. Acesso em: 30 jan. 2014.

PEREIRA, Everson Fernandes. “**Gente da Cadasil**”: famílias com histórico de uma doença genética rara e a experiência do diagnóstico. 2019. 153 f. Dissertação (Mestrado em Antropologia Social) – Programa de Pós-Graduação em Antropologia Social, Universidade Federal de Santa Catarina, Florianópolis, 2020. Disponível em: <https://repositorio.ufsc.br/handle/123456789/204551>. Acesso em: 18 ago. 2020.

RABINOW, Paul. **Antropologia da Razão**. Rio de Janeiro: Relume Dumará, 1999.

RAPP, Rayna. **Testing Women, Testing the Fetus: The Social Impact of Amniocentesis in America**. New York: Routledge, 1999.

ROSE, Nikolas. **The Politics of life itself: biomedicine, power, and subjectivity in the Twenty-First Century**. United Kingdom: Princeton University Press, 2007.

ROSENBERG, Charles. The Tyranny of Diagnosis: Specific Entities and Individual Experience. **The Milbank Quarterly**, [s. l.], v. 80, n. 2, p.237-260, 2002. Disponível em: <https://doi.org/10.1111/1468-0009.t01-1-00003>. Acesso em: 09 abr. 2005.

SCHEFFER, Mario; CASSENOTE, Alex; GUERRA, Alexandre; GUILLOUX, Aline; BRANDÃO, Ana; MIOTTO, Bruno; ALMEIDA, Cristiane de Jesus; GOMES, Jackeline; MIOTTO, Renata. **Demografia Médica no Brasil 2020**. São Paulo: FMUSP, CFM, 2020.

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

STRATHERN, Marylin. **Parentesco, direito e o inesperado: parentes são sempre uma surpresa**. São Paulo: Editora Unesp, 2015.

VALLE, Carlos Guilherme. Identidades, doença e organização social: um estudo de “pessoas vivendo com HIV e Aids”.

**Horizontes Antropológicos**, Porto Alegre, ano 8, n. 17, p. 179-210, 2002. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/ha/a/HFxjkCBBsCnvHdN8Nfk7ncS/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em: 09 abr. 2005.

**Submetido em:** 04/03/2023

**Aprovado em:** 06/10/2023

### **Waleska Aureliano**

*waurelianorio@gmail.com*

Doutora em Antropologia Social. Professora Adjunta no Programa de Pós-Graduação em Ciências Sociais (PPCIS/UFRJ)

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0343-6259>

### **Jociara Nóbrega**

*jociaralves@yahoo.com.br*

Doutora em Antropologia Social (UFRN)

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3319-6823>

### **Everson Fernandes Pereira**

*ersonf@gmail.com*

Doutorando em Antropologia Social (UFRGS). Rede Covid-19 Humanidades MCTI

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9719-6841>

### **Luiza Nepomuceno Muniz**

*luizanmuniz@gmail.com*

Graduada em Ciências Sociais (UERJ)

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3287-8542>

## **NOTA**

- <sup>1</sup> Waleska Aureliano, Jociara Nóbrega e Everson Pereira agradecem ao CNPq e a CAPES pelas bolsas de pós-doutorado, doutorado e mestrado, respectivamente, que possibilitaram a realização de suas pesquisas.
- <sup>2</sup> Usaremos a sigla DRH para doença(s) rara(s) hereditária(s) e DR para doença(s) rara(s) gerais.
- <sup>3</sup> Brasil. Ministério da Saúde. Portaria n.º 199, de 30 de janeiro de 2014. Disponível em: [http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199\\_30\\_01\\_2014.html](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html). Acesso em: 2 mar. 2015.
- <sup>4</sup> É preciso lembrar que nem toda doença genética é hereditária, uma vez que as alterações genéticas podem se dar de maneira espontânea,

não sendo herdada dos genitores.

- <sup>5</sup> <https://www.eurordis.org/information-support/what-is-a-rare-disease/>. Acesso em: 15 nov. 2022.
- <sup>6</sup> <https://bvsmms.saude.gov.br/28-02-dia-mundial-das-doencas-raras/>. Acesso em: 15 nov. 2022.
- <sup>7</sup> “*Embodied risks are different because they impose their threat from within - a person both has and is a body. Therefore, corporeal risks define who a person is rather than what they do or what is done to them*”.
- <sup>8</sup> Ver: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/sktes/educucomunicacao-em-doencas-raras/centros-habilitados-para-tratamento-de-doencas-raras/informacoescentrosdereferencia.pdf>. Acesso em: 10 nov. 2022.
- <sup>9</sup> É preciso mencionar que nossos interlocutores vêm de classes sociais distintas, com diferentes formas de acesso ao sistema de saúde, geralmente em uma combinação entre o sistema público e o privado.
- <sup>10</sup> Herança autossômica é aquela que não está relacionada aos cromossomos sexuais, portanto, a prevalência independe de sexo biológico. Uma doença de transmissão autossômica dominante significa que o descendente afetado tem pelo menos um progenitor também afetado. Por outro lado, uma doença de herança autossômica recessiva manifesta-se quando um indivíduo recebe uma cópia com mutação de cada um dos seus genitores, porém estes não são afetados pela condição.
- <sup>11</sup> A mutação de novo é aquela onde o gene não é herdado dos pais. Ou seja, é o primeiro caso, em uma família, com aquela mutação. A pessoa que possui essa mutação pode transmitir a herança para os filhos.
- <sup>12</sup> Não é nossa intenção cobrir a literatura que trata dessa temática, mas trazer para o debate alguns/mas pesquisadores/ras cujas reflexões dialogam com nosso trabalho de campo.
- <sup>13</sup> Ataxia é como são nomeadas as várias desordens neurológicas degenerativas que afetam as funções motoras do corpo, especialmente a marcha, sendo a DMJ uma das formas hereditárias de ataxia.
- <sup>14</sup> A leptina é um hormônio naturalmente produzido pelo corpo humano, mas que nas pessoas com SB não se produz devido a lipodistrofia. O medicamento desenvolvido para repor a leptina nos pacientes com a SB é o Myalept, da Aegerion Pharmaceuticals.
- <sup>15</sup> Nas redes sociais, Muniz observou relatos de algumas mulheres com EH que afirmavam que não teriam filhos, pois consideravam que seria injusto passar aos descendentes essa condição de forma consciente. Essas mulheres, no entanto, não eram brasileiras.
- <sup>16</sup> Para um exemplo desse tipo de mobilização, ver evento *online* realizado em 2020 e 2022 que reuniu profissionais de saúde, ativistas e pessoas com deficiência cujo título foi exatamente “Genética não é destino”. Disponível em: [www.youtube.com/watch?v=JFtdTWMqzJEwww.youtube.com/watch?v=8WkQG\\_eBaZg](https://www.youtube.com/watch?v=JFtdTWMqzJEwww.youtube.com/watch?v=8WkQG_eBaZg). Acesso em: 11 nov. 2022.