



## ACONSELHAMENTO GENÉTICO PELAS ONDAS DO RÁDIO

Silvana Santos<sup>1</sup>; Jotta Paiva<sup>2</sup>; Fernando Kok<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Universidade Estadual da Paraíba, UEPB, Campus Universitária - CAMPUS I, 58109-753, Campina Grande, PB, Brasil. E-mail: silvanaibe@gmail.com

<sup>2</sup> Universidade do Estado do Rio Grande do Norte, UERN, - Campus Central – Rua Almino Afonso, 407, 59.610 – 210, Mossoró, RN, Brasil. E-mail: jottapaiva@gmail.com

<sup>3</sup> Centro de Estudos do Genoma Humano, IB, USP, Rua do Matão, 377 – Cidade Universitária, 05508-090, São Paulo, SP, Brasil. E-mail: fernando.kok@fleury.com.br

Autor para correspondência: Silvana Santos. Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, Universidade Estadual da Paraíba, UEPB, Campus Universitária - CAMPUS I, 58109-753, Campina Grande, PB, Brasil.

E-mail: silvanaibe@gmail.com

**Palavras-chave:** aconselhamento genético, consanguinidade, divulgação científica, rádio.

**Resumo** A tradição de casamentos consanguíneos ainda é bastante comum no nordeste brasileiro. Em Serrinha dos Pintos, 32% das uniões ocorrem entre pessoas aparentadas. A descoberta de uma síndrome genética de herança recessiva (síndrome Spoan) e a elevada frequência de pessoas portadoras da mutação em estado heterozigoto (1/7 habitantes) motivou a produção de programas radiofônicos para explicar para a população a relação entre consanguinidade e a manifestação de doenças genéticas. A série “Genética no Sertão Potiguar” está disponível no site do Centro de Estudos do Genoma Humano. Em sala de aula, esses programas podem servir como um verdadeiro motor para aquecer as discussões sobre temas atuais que emergem com o desenvolvimento da Genética Moderna, como o uso de testes genéticos.

### Aconselhamento genético no sertão potiguar

Como deve ser feito o aconselhamento genético numa comunidade em que praticamente toda a população corre o risco de ter filhos afetados por uma determinada doença genética? Essa é uma dúvida de geneticistas e pesquisadores da área de Ciências Biológicas e de Saúde depois da descoberta de uma nova doença genética no sertão. No município de Serrinha dos Pintos, no Rio Grande do Norte, 32% dos casamentos ocorrem entre pessoas aparentadas e um em cada oito moradores é portador da mutação em heterozigose para a síndrome Spoan. Próximo dali, no município de São Miguel e na macrorregião de Pau dos Ferros, as frequências correspondentes são respectivamente 1/15 e 1/32.

A síndrome Spoan é uma doença neurodegenerativa de herança autossômica recessiva que associa a paraparesia espástica, a atrofia do nervo óptico e neuropatia periférica (MACEDO-SOUZA *et. al.*, 2005 e 2009). Os afetados perdem a capacidade de andar ainda na infância e desenvolvem sérias deformidades com o passar do

tempo. Todos os 73 afetados descobertos até o momento são filhos de casais aparentados entre si e todos eles apresentam um ancestral comum. Neste cenário, em que praticamente toda a população de um município tem risco de ter filhos afetados por essa doença, como realizar o aconselhamento genético? A compreensão da relação entre consanguinidade e a manifestação de doenças genéticas recessivas é fundamental para que os indivíduos possam tomar decisões reprodutivas visando à prevenção do nascimento de mais pessoas afetadas.

Apesar de existir uma evidente relação entre o nascimento de crianças acometidas por doenças genéticas na prole de casais aparentados, parte da população de Serrinha dos Pintos entrevistada por Santos (2005a,b; 2006) desacredita que esses fatores estejam associados. Como explicado nesses trabalhos, os moradores acreditam que as deficiências sejam causadas por uma “sífilis hereditária”. A tradição de casar-se na família conserva-se no sertão porque as pessoas não acreditam que essas uniões resultem em risco aumentado para a sua prole.

Na tentativa de reduzir as taxas de consanguinidade nesses municípios e, por conseguinte, o nascimento de mais pessoas portadoras de doenças genéticas autossômicas recessivas, foi produzida uma série de programas radiofônicos intitulada “Genética no Sertão Potiguar”. Para elaborar essa programação, os pesquisadores e profissionais envolvidos tomaram como subsídio o livro “Para geneticistas e educadores: o conhecimento cotidiano sobre herança biológica”, da pesquisadora Silvana Santos (Editora Annablume, São Paulo, 2005).

Em quatro programas de dez minutos de duração são explicados para a população: a)- os objetivos da pesquisa científica realizada na região e a sua história; b)- porque as doenças genéticas ocorrem mais frequentemente entre casais aparentados; c)- o que é a síndrome Spoan; d)- o que são os testes genéticos; e)- as populações são esclarecidas sobre as dificuldades de realização de pesquisas científicas nessa área e porque não existe tratamento para a maior parte das doenças genéticas;

f)- além disso, os pacientes são orientados em relação a medidas mitigadoras que possam melhorar sua qualidade de vida.

Os programas de rádio da série “Genética no Sertão Potiguar” foram produzidos pela “Ação Mídia Assessoria e Comunicação”, uma empresa sediada no município de Apodi (RN). Toda a concepção do projeto envolveu pesquisadores e profissionais da região que conhecem muito bem a realidade e as expectativas das populações-alvo. A veiculação ocorreu entre os meses de maio e julho de 2007 por meio das emissoras de rádio da região do Alto Oeste do estado do Rio Grande do Norte (rádio “Vida” de Martins, rádio “Voz de Serrinha dos Pintos”, rádios “Rádio Difusora de São Miguel e “Rádio Cultura” do município de São Miguel, rádios “Cultura do Oeste AM” e “Obelisco FM” de Pau dos Ferros e outras emissoras comunitárias dos municípios envolvidos no projeto). Ao todo, os programas alcançaram cerca de 50.000 ouvintes.

Um dos desdobramentos relacionados à veiculação dos programas de rádio foi sua utilização pela escola estadual de Serrinha dos Pintos. Os alunos do Ensino Médio escolheram o tema “Síndrome Spooan” para redigirem as redações com a finalidade de participarem das Olimpíadas de Português. Um dos pesquisadores da USP (Silvana Santos) foi convidado para ministrar uma palestra na escola e os alunos conheceram algumas questões polêmicas relacionadas às descobertas científicas, especialmente com o desenvolvimento de testes genéticos para identificação de portadores da mutação associada à síndrome em estado de heterozigose (leia o texto de uma das redações selecionadas no anexo).

Outro desdobramento da veiculação dos programas de rádio diz respeito à seleção do jovem Antônio Galdino da Silva Filho para participar do projeto “*Revelando os Brasis*” com o roteiro de curta-metragem “Há flores que murcham em Serrinha dos Pintos”, que narra um pouco da história da síndrome Spooan. Em todo o Brasil, 40 municípios participaram da terceira edição do projeto, que transforma histórias em documentários de até 15 minutos. Todos os trabalhos produzidos foram exibidos nos municípios vencedores, festivais de cinema de todo o país e do exterior a partir de janeiro de 2009 ([www.revelandoosbrasis.com.br](http://www.revelandoosbrasis.com.br)).

Com a finalidade de divulgar a série “Genética no Sertão Potiguar” para o público leigo, comunidade médica e acadêmica, bem como outras instituições de ensino superior, o Centro de Estudos do Genoma Humano disponibiliza todos esses programas através de seu site, que pode ser acessado por meio do *link* abaixo: [http://www.genoma.ib.usp.br/educacao/genetica\\_sertao\\_potiguar.php](http://www.genoma.ib.usp.br/educacao/genetica_sertao_potiguar.php).

Esses programas podem ser utilizados em sala de aula para discutir aspectos fundamentais da genética e a relação entre consanguinidade e manifestação de doen-

ças genéticas. Em virtude do texto do programa resgatar as idéias compartilhadas pelas pessoas em sua vida cotidiana e dúvidas a respeito dos riscos compartilhados por casais consanguíneos, a série transporta o ouvinte para o sertão. Um cenário onde os casamentos entre pessoas aparentadas ainda é uma regra assim como o nascimento de crianças afetadas por diferentes deficiências causadas por doenças genéticas.

### Referências

- MACEDO-SOUZA *et. al.* (2005) Spastic Paraplegia, Optic Atrophy and Neuropathy (SPOAN Syndrome) is linked to chromosome 11q13. *Annals of Neurology*, 57(5): 730-737.
- SOUZA, L. I. M.; KOK, F.; SANTOS, Silvana; LUCINIO, L.; LEZIROVITZ, K.; CAVALANCA, N.; AMORIN, S. C.; PESSOA, A. GRACIANI, Z.; BUENO, C.; FERREIRA, A.; PRAZERES, A.; MELO, A. N.; OTTO, P. A. ; ZATZ, M. New observations and linkage refining in spastic paraplegia, optic atrophy and neuropathy. *Annals of Human Genetics*, v. 73, p. 1-6, 2009.
- SANTOS, S. (2005a) Para geneticistas e educadores: o conhecimento cotidiano sobre herança biológica. Editora Annablume: SBG:FAPESP, São Paulo.
- SANTOS, S. e BIZZO, N. (2005b) From New Genetics to Everyday Knowledge: Ideas about how genetic diseases are transmitted in two large Brazilian families. *Science Education*, 89 (4): 564-576.
- SANTOS, S. (2006) The diversity of everyday ideas about inherited disorders. *Public Understanding of Science*, 15: 259-275.

### Anexo

Redação produzida pelo estudante de ensino médio de Serrinha dos Pintos (RN) Dalvan Queiroz, sob orientação da Profa. Maria Perpétua Lemos Cardoso para Olimpíadas de Português.

### Chega de Sofrimento

*Aqui em Serrinha dos Pintos foi descoberta uma nova doença genética em 2005 por pesquisadores da USP, batizada como síndrome SPOAN, nome complicado tendo em vista o pouco grau de instrução dos moradores. Porque em Serrinha quase todos os moradores descendem de poucos ancestrais, todos nós temos certo grau de parentesco entre si. Os primos continuam casando na família e nessas uniões consanguíneas há mais riscos de gerar crianças com doenças hereditárias. E é isso que está acontecendo na minha cidade, alguns casais estão tendo filhos que se desenvolvem normalmente até os 6 ou 7 anos, mas a partir daí a síndrome começa a se manifestar, enrijecendo e enfraquecendo pernas e braços, e em menor intensidade, visão e fala. Essas crianças deixam de andar até a adolescência, ficando confinadas em cadeira de rodas e muitas delas desenvolvem deformidades no corpo. Mas quem tem essa síndrome não perde a capacidade de pensar. Conversam normalmente, como qualquer um de nós.*

*Surgiram lendas a respeito da síndrome, mas estão sendo esquecidas, em virtude das pesquisas que continuamente estão sendo realizadas na região. Até hoje foram identificados 17 mulheres e 9 homens vivos com SPOAN, no entanto existem muitos outros deficientes em Serrinha que ficaram assim por causa de outras doenças ou acidentes. As pesquisas revelaram que um em 250 habitantes de Serrinha tem a síndrome, e um em sete é portador da mutação genética associada à doença. Os portadores não manifestam a doença, mas podem ter filhos deficientes.*

*Em um futuro não muito distante, os pesquisadores conseguirão desenvolver um teste genético e caberá a cada um escolher se quer ou não fazer esse teste para saber se é ou não portador da mutação que causa a síndrome SPOAN.*

*Para mim, quando se trata de doença, a melhor atitude é prevenir. No nosso caso, a prevenção começa fazendo o teste, visto que, dependendo do resultado, a pessoa pode escolher com quem ela irá se relacionar. A partir daí surge outra questão bastante polêmica que deixa dividida a população serrinhense: se um casal descobrir que é portador da mutação genética associada à síndrome, ou seja, que os dois parceiros carregam o gene alterado, eles deverão decidir se querem ou não ter filhos, já que há um risco enorme do bebê nascer deficiente.*

*Para mim, se a paixão superar qualquer limite, o casal poderá ter filhos e cuidar deles, mesmo que eles venham a ser deficientes. Se eu tivesse de enfrentar essa situação, não arriscaria porque seria muito sofrimento. Minha cidade não oferece escolas adaptadas para por-*

*tadores de necessidades especiais, e a maioria da população trata os deficientes como “coitados”. Seria muito triste para mim ter um filho que não fosse reconhecido pelo seu nome, mas sim como o “aleijadinho de Dalvan”; ou ver as pessoas tratarem o meu filho como um boneco de pano que não tem sentimentos, dizendo: “pobrezinho”, “coitadinho”, “deve ser difícil essa vida”. Essas palavras iriam doer mais em mim do que no meu filho. Seria difícil sair na rua com ele na cadeira de rodas, pois as instituições e ruas não são acessíveis nem a quem anda. E eu sempre precisaria chamar alguém para erguer a cadeira de rodas.*

*Mesmo que toda essa nossa realidade mudasse no futuro, ainda assim eu decidiria não ter filhos se houvesse risco deles serem deficientes. Existem muitas crianças soltas nas ruas sem famílias, no mundo da criminalidade, precisando de alguém que as abracem, as tratem com carinho, e as ajudem a ter seus olhos brilhando de alegria novamente. Por isso eu adotaria uma criança, assim não estaria arriscando ter um filho deficiente e, por outro lado, estaria dando um futuro melhor a uma criança abandonada. Quem sabe ajudando a essa criança a não se tornar um “aleijado de esperança”.*

*Conheço a realidade de Serrinha, acho que todos devem fazer o teste genético no futuro e evitar o sofrimento, tendo crianças deficientes. Penso também que as famílias devem tirar os seus deficientes do escuro de seus quartos e levá-los para o convívio social. Nossos habitantes mais especiais estão sempre de cabeça baixa, não porque não conseguem sonhar, mas por não enxergarem nenhuma alternativa para realizar seus sonhos.*