

**UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA
FACULDADE DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM CIÊNCIAS DA SAÚDE**

CRISTIANO GUEDES DE SOUZA

**ANEMIA FALCIFORME E TRIAGEM NEONATAL: O SIGNIFICADO DA
PREVENÇÃO PARA AS MULHERES CUIDADORAS**

**Tese apresentada como requisito parcial
para a obtenção do Título de Doutor em
Ciências da Saúde pelo Programa de Pós-
Graduação em Ciências da Saúde da
Universidade de Brasília.**

Orientadora: Debora Diniz

**Brasília
2009**

CRISTIANO GUEDES DE SOUZA

**ANEMIA FALCIFORME E TRIAGEM NEONATAL: O SIGNIFICADO DA
PREVENÇÃO PARA AS MULHERES CUIDADORAS**

**Tese apresentada como requisito parcial
para a obtenção do Título de Doutor em
Ciências da Saúde pelo Programa de Pós-
Graduação em Ciências da Saúde da
Universidade de Brasília.**

Aprovada em 13 de Outubro de 2009.

BANCA EXAMINADORA

**Prof Doutora Debora Diniz – Presidente
Universidade de Brasília**

**Prof. Doutor Elionai Dornelles Alves
Universidade de Brasília**

**Prof. Doutora Soraya Coelho Leal
Universidade de Brasília**

**Prof. Doutora Tatiana Lionço
Fiocruz, Anis**

**Prof. Doutor Mario Ângelo Silva
Universidade de Brasília**

**Prof. Doutora Ximena Pamela Claudia Diaz Bermudez
Universidade de Brasília**

AGRADECIMENTOS

À Prof Dra Debora Diniz, pela orientação, incentivo e parceria acadêmica desde a graduação.

Aos membros da banca de qualificação do projeto de doutorado e aos membros da banca de defesa de tese, pelo convite aceito, leituras e contribuições.

À Prof Dra Debra Rotter e Equipe do “Bloomberg School of Public Health”, pelo acolhimento, orientação e crescimento acadêmico na “Johns Hopkins University”.

À Equipe da ANIS, pela parceria de trabalho, incentivo e apoio concedido.

Aos colegas do Departamento de Serviço Social, por acreditarem neste projeto.

Às seguintes pessoas, fundamentais em algumas das etapas do percurso da tese: Ahmed, Ana Terra, Chastter Silva, Darci Magalhães, Eduardo Souza, Flávia Squinca, Fúlvia Rosemberg, Gilson Souza, Gonzalo Pita, Ísis Magalhães, Joice Jesus, Kátia Braga, Lívia Barbosa, Mayara Araújo, Mariana Barbosa, Matthew Daubresse, Pedro Tauil, Sandra Costa, Sônia Bessa, Sulaiman Aleidan, Teresa Valais e Turki.

À CAPES, pela concessão de bolsa na primeira etapa do doutorado e ao CNPq, pelo financiamento da pesquisa empírica.

À Comissão Fulbright, pela confiança depositada no meu projeto de doutorado que se traduziu na seleção para bolsa sanduíche na “Johns Hopkins University”.

À Equipe do Programa Bolsa da Fundação Ford e Fundação Carlos Chagas pelo apoio às minhas investidas acadêmicas e por compartilhar os desafios da caminhada.

À Equipe de funcionários e docentes do Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde da Universidade de Brasília, pelo aprendizado durante o curso.

RESUMO

Os programas de triagem neonatal foram criados no final dos anos 1950 e desde então difundidos em diversos países como um importante instrumento de controle de morbidade e de mortalidade de doenças passíveis de diagnóstico e tratamento precoces. No campo da triagem neonatal, as mulheres ocupam uma função central visto que depende delas a adoção dos cuidados e adesão ao tratamento das crianças. O objetivo desta tese foi identificar o significado da prevenção e de seus desdobramentos na triagem neonatal para anemia falciforme, segundo mulheres cuidadoras de crianças com anemia falciforme. Como estratégias metodológicas, foram realizadas entrevistas em profundidade com cinquenta mulheres cujos filhos foram diagnosticados com anemia falciforme e passaram a receber atendimento por meio do Programa de Triagem Neonatal do Distrito Federal. As entrevistas foram realizadas nos domicílios das mulheres, guiadas por um roteiro semi-estruturado de perguntas, gravadas e posteriormente transcritas. A anemia falciforme foi escolhida para o recorte da pesquisa em virtude das especificidades éticas, sociais e epidemiológicas que apresenta no Brasil. A análise dos dados foi pautada no uso de técnicas e métodos para elaboração de teoria fundamentada nos dados. O projeto de pesquisa foi submetido e aprovado em Comitê de Ética em Pesquisa e seguiu as recomendações da Resolução 196/96. Os resultados da pesquisa revelaram que o significado da anemia falciforme para as mulheres cuidadoras é construído por meio da experiência de cuidados e relações estabelecidas com profissionais de saúde, familiares e sociedade e pode ser caracterizado por três fases: a descoberta do diagnóstico; o primeiro significado atribuído à doença em virtude do processo de medicalização das crianças; e a resignificação da doença que ocorre após as primeiras manifestações clínicas. O significado da anemia falciforme é também pautado nos impactos éticos e sociais do diagnóstico e tratamento na vida das mulheres, tais como a necessidade de publicizar o diagnóstico, a saída do mundo do trabalho e o preconceito sofrido no espaço público. No campo reprodutivo, as mulheres realizam escolhas em consonância com expectativas culturais, desejos pessoais ou do cônjuge de ampliar a família. A narrativa das mulheres que expressa o significado da anemia falciforme é construída tendo como referencial a experiência do cuidado, o processo de medicalização e as disputas dos saberes biomédicos e leigos que buscam controlar a vida social das mulheres e crianças.

Palavras Chave: triagem neonatal, anemia falciforme, informação genética, mulheres, risco

ABSTRACT

Newborn screening programs were created by the end of the 1950's and since then were widespread through several countries as an important tool for controlling morbidity and mortality caused by diagnosable and treatable diseases. Women play a central role in newborn screening, since care and adherence to the child treatment depends on them. The goal of this thesis was to identify the meaning of prevention and its corollaries in newborn screening for sickle-cell anemia, according to women who take care of children with this disease. The methodological strategy was to perform in-depth surveys with fifty women whose children had been diagnosed with sickle-cell anemia and started being treated by the Newborn Screening Program of the Federal District. The women were interviewed in their houses, following a semi-structured set of questions, which were recorded and subsequently transcribed. Sickle-cell anemia was chosen for this research due to its ethical, social and epidemiological specificities in Brazil. The data analysis was based on the use of techniques and methods of Grounded Theory. The research project was submitted to and approved by a Research Ethics Committee and complied with the recommendations on the Resolution 196/96. The research outcomes revealed that the meaning of sickle-cell anemia for the female caregivers is shaped by the experience of caregiving and the relations established with health workers, family members and the society. The process of meaning construction follows three stages: the discovery of the diagnosis; the first meaning attributed to the disease due to the medicalization of children's condition; and the re-signification of the disease, which takes place after the first clinical manifestations. The meaning of sickle-cell anemia is also bound to the ethical and social impacts of the diagnosis and treatment on the women's lives, such as the need to make the diagnosis public, the need to stop working and the prejudice faced in the public space. As to the reproductive issues, women make their choices according to cultural expectations and the personal or the spouse's wish to enlarge the family. The search for new partners is one of the phenomena observed among women that wish to have more children but want to avoid another case of the disease. Women's accounts expressing the meaning of sickle-cell anemia are woven with reference to the experience of caregiving, the medicalization process and the disputes between biomedical and lay knowledge, which try to control the social life of those women and children.

Keywords: newborn screening, sickle-cell anemia, genetic information, women, risk.

SUMÁRIO

Introdução	08
Capítulo 1	
Doenças falciformes, dilemas éticos e políticas de saúde no Brasil	16
Política de Triagem Neonatal	17
Desafios éticos e políticos	20
Capítulo 2	
Trabalho de campo e Métodos	24
Caracterização do campo da pesquisa	25
As entrevistas e as participantes entrevistadas	26
Análise de dados	29
Ética na pesquisa	30
Capítulo 3	
Um ciclo de cuidados: anemia falciforme e triagem neonatal	33
A descoberta do diagnóstico: “Olha, teste do pezinho deu um pequeno problema”	34
O início da medicalização: “Não tem cura, tem só o tratamento”	36
As primeiras manifestações clínicas: “Não é uma anemia, é uma doença”	40

Capítulo 4

Doenças falciformes e triagem neonatal: o impacto ético e social do diagnóstico	43
Repercussões da doença: “Eu não tenho tempo para mim, ele me estressa”	43
Desafios no mundo do trabalho: “Pedi demissão do serviço, faltava muito quando ele estava doente”	47
Dificuldades no espaço público: “Eu já passei por muita humilhação”	49

Capítulo 5

Triagem neonatal, risco e anemia falciforme: um estudo sobre decisões reprodutivas	54
Percepção de risco e decisão reprodutiva do tipo 1 – “Não quero mais ter filhos”	54
Percepção de risco e decisão reprodutiva do tipo 2–“Eu pretendo ter outro filho”	57
Percepção de risco e decisão reprodutiva do tipo 3 – “Eu não sei”	59
Considerações	62
Referências bibliográficas	69
Apêndice	77

INTRODUÇÃO

As técnicas que possibilitaram o surgimento dos primeiros programas de triagem neonatal surgiram nos Estados Unidos no final da década de 1950 e desde então têm sido adotadas em diversos países em virtude dos benefícios que representam à saúde dos recém-nascidos e à prevenção de doenças. A primeira triagem de recém-nascidos ocorreu em 1965 e constituiu na testagem de 400.000 crianças para a detecção precoce de fenilcetonúria. Na ocasião, 29 estados participaram da experiência pioneira nos EUA e foram identificadas 39 crianças com a doença (1, 2, 3). A experiência estadunidense pioneira no campo da triagem é hoje um importante instrumento de saúde pública e tem sido utilizada em vários países (4).

Os programas de triagem consistem na realização de testes com o objetivo de testar e identificar precocemente em determinadas populações os indivíduos com doenças para as quais existe tratamento médico ou mesmo estratégias educacionais e de aconselhamento que poderão alterar o curso natural da doença (5). Os programas de triagem neonatal têm se tornado um importante instrumento de saúde pública visto que reduzem morbidade associada às doenças ou evitam danos graves às crianças que seriam seriamente prejudicadas no caso de não receberem o atendimento precoce.

É por meio da triagem neonatal que as crianças com doenças genéticas podem ser identificadas quando, na maioria dos casos, a doença ainda não se manifestou clinicamente (6; 3). A identificação precoce inclui o fornecimento de atendimento que pode exigir o uso de medicamentos, dietas e acompanhamento médico que influenciarão a qualidade e expectativa de vida futura. Dessa forma, para que um programa de triagem neonatal seja adotado, não basta somente testar os recém-nascidos e identificá-los, é preciso o estabelecimento de um serviço de referência por meio do qual o atendimento seja garantido.

Outros requisitos precisam ser cumpridos ao se criar um programa populacional de triagem neonatal. As doenças que serão incluídas nos programas de triagem devem reunir as seguintes características: ter importância epidemiológica ou ser identificada como um problema de saúde pública; ter a etiologia conhecida; e permitirem o diagnóstico precoce ainda que o recém-nascido não apresente manifestações clínicas da doença (7). Um programa de triagem para que seja estabelecido deverá considerar também as modalidades de testes e os custos que representam na etapa de coleta de amostras, tratamento a ser assegurado e efetividade do programa relacionado à qualidade do atendimento prestado.

Atualmente, nos Estados Unidos, país pioneiro na prática da triagem neonatal há um intenso debate sobre qual será o futuro da triagem neonatal tendo em vista o avanço dos testes

genéticos que possibilitam ampliar o leque de doenças precocemente identificadas (8; 9; 10). Uma das questões que se coloca é se seria adequado ampliar o leque de doenças testadas na triagem sem que existam tratamentos disponíveis que justifiquem a realização dos testes e identificação das crianças. Existem pesquisadores que avaliam que o gasto de dinheiro público com programas de triagem neonatal só se justificaria se houvesse evidências sólidas de que o recurso investido na disponibilização dos testes resultaria em benefícios para a vida das pessoas testadas e identificadas com as doenças (10; 9). Por outro lado, existem pesquisadores que defendem que os programas de triagem neonatal devem ser ampliados e incluir testes para doenças que ainda não possuem tratamento, pois o diagnóstico precoce permitiria que as famílias conhecessem riscos com relação a decisões reprodutivas futuras e os resultados dos testes serviriam também como fonte de dados para a realização de pesquisas biomédicas (8). A controvérsia mostra que o atendimento e o possível tratamento a ser assegurado após os testes de triagem continuam sendo o referencial para se decidir quais testes devem constar em programas de triagem neonatal.

A educação em saúde é outro componente de destacada importância nos programas de triagem neonatal. É por meio da divulgação de informações sobre as doenças que as cuidadoras são esclarecidas sobre como prevenir novos casos e oferecer assistência aos recém nascidos (14). As informações são fornecidas por meio de sessões de aconselhamento genético e puericultura nas quais profissionais de saúde explicam a origem, as manifestações clínicas e as formas de se prevenir algumas das doenças triadas, como é o caso das doenças genéticas. Nesse sentido, os programas de triagem neonatal cumprem um duplo papel no campo da saúde pública: tratar as pessoas com a doença e prevenir a ocorrência de novos casos.

No Brasil, o primeiro programa de triagem neonatal surgiu na década de 1970 no estado de São Paulo. O programa era voltado à identificação da fenilcetonúria e foi desenvolvido pela Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo (7; 3). Na década de 1980, alguns estados brasileiros, como São Paulo e Paraná, criaram leis que determinavam a realização dos programas de triagem neonatal nos respectivos estados. A partir da década de 1990, com a criação do “Estatuto da Criança e do Adolescente”, a triagem neonatal passou a ser uma exigência do Ministério da Saúde para todo o país. A meta da triagem neonatal, por meio de um programa nacional, determinava que Estados, municípios e o Distrito Federal garantissem a realização da triagem neonatal para as doenças fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito (15; 3).

Mesmo com a exigência legal e o direito à triagem neonatal prevista no Estatuto da Criança e do Adolescente, os programas de triagem existentes não cumpriam significativamente o seu papel e ainda hoje existem regiões onde o atendimento não contempla todos os recém-nascidos ou é insuficiente no fornecimento do tratamento (3; 16). Não havia integração dos programas entre os diversos estados que apresentavam rotinas de atendimento diversas e não conseguiam contemplar a demanda visto que os indicadores mostravam baixa cobertura populacional e elevada desigualdade nos padrões de atendimento ao se comparar as diferentes regiões do país (3). Aliada a esses fatores, a população brasileira, por meio dos movimentos sociais, passou a reivindicar que outras doenças integrassem o programa de triagem neonatal criado pelo Ministério da Saúde.

Em 2001, foi criado o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). O PNTN foi criado com a finalidade de assegurar a triagem neonatal para as doenças que já eram diagnosticadas, ampliar a variedade de doenças triadas, assegurar o atendimento integral dos recém-nascidos com doenças e padronizar o atendimento nacional em triagem neonatal, inclusive por meio da criação de um sistema nacional de informações (17; 3; 19). Além da fenilcetonúria e do hipotireoidismo congênito, as novas doenças incluídas na triagem neonatal foram: doenças falciformes e outras hemoglobinopatias e a fibrose cística. O PNTN tem sido implementado por etapas visto que nem todas as regiões do país estavam preparadas para realizar os testes e fornecer o atendimento necessário devido à ausência de uma rede de assistência médica para tratamento.

A criação de um protocolo de atendimento a ser seguido após a triagem neonatal é um procedimento que tem sido adotado em vários países devido seus benefícios. Nos Estados Unidos e no Reino Unido, por exemplo, os protocolos de atendimento e a rede de referência para o tratamento das crianças com anemia falciforme contribuem para promover o atendimento necessário e as informações a serem repassadas às famílias, entretanto a ausência de um sistema de saúde universal inviabiliza a garantia do atendimento em algumas regiões desses países (6; 20; 21; 22). Tais protocolos e centros de referencia facilitam o trabalho realizado pelos médicos pediatras, profissionais que desconhecem em muitos casos as doenças identificadas na triagem (23). O desconhecimento em torno de doenças como a anemia falciforme entre os profissionais de saúde é um fenômeno observado tanto no Brasil como em outros países (24; 25: 26).

No campo das pesquisas brasileiras, desde as décadas de 1980 e 1990, os programas de triagem neonatal têm sido alvos de estudos das Ciências Biomédicas. Tais estudos exploram, sobretudo, os aspectos relacionados à etiologia e à epidemiologia das doenças (27;

28; 29; 30; 25; 31; 32; 33; 34). Ainda são raras as pesquisas qualitativas voltadas à análise dos programas de triagem neonatal existente no Brasil (35; 36; 37; 38; 39; 40; 41; 42; 43). Esta tese buscou preencher parte desta lacuna na literatura por meio de um estudo qualitativo destinado a analisar o impacto da triagem neonatal na vida de mulheres que são mães ou cuidadoras de crianças com anemia falciforme identificadas por meio de um programa de triagem neonatal.

... A anemia falciforme foi escolhida devido às características que reúne e a torna uma doença paradigmática a ser analisada no contexto da triagem neonatal. A anemia falciforme está entre as doenças genéticas mais prevalentes na população brasileira e tem obtido atenção crescente do Ministério da Saúde. A doença afeta as hemoglobinas e dificulta o transporte de oxigênio no organismo. A expressão anemia falciforme é utilizada para identificar as pessoas que apresentam hemoglobinas do tipo SS que é uma condição sanguínea que pode acarretar severas conseqüências clínicas em virtude das dificuldades enfrentadas pelas hemácias no transporte de oxigênio (44; 45). Embora passíveis de ocorrer em virtude da anemia falciforme, as repercussões clínicas da doença podem ser atenuadas ou mesmo evitadas por meio do tratamento e programas como os de triagem neonatal.

Como resultado, as pessoas com anemia falciforme podem ter diferentes níveis de morbidade sendo a variabilidade clínica uma de suas características. As manifestações clínicas da anemia falciforme resultam da combinação de fatores genéticos e sociais. Considerando-se que ainda não foi descoberta a cura para a anemia falciforme, o diagnóstico precoce da doença associado ao atendimento médico, cuidados familiares e uso de medicamentos é considerada a forma mais eficaz de reduzir mortalidade e morbidade, além de elevar a expectativa de vida. Nesse sentido, pesquisadores e profissionais do campo da saúde pública têm investido em pesquisas e outras ações destinadas a assegurar ou mesmo ampliar os resultados de programas de triagem neonatal.

Na última década, o Ministério da Saúde investiu na criação de programas voltados à identificação precoce, acesso a serviços de saúde e ações educativas para o cuidado das pessoas com anemia falciforme, em especial crianças (46). Como as demais doenças falciformes, a anemia falciforme é uma doença mais prevalente na população da cor preta residente nas regiões nordeste, sudeste e centro-oeste (30; 47; 48; 49; 50).

Os objetivos almejados pelos programas de triagem neonatal provocam questionamentos éticos, legais e sociais visto que tem como objetivo prevenir a morbidade da doença e também prevenir o surgimento de novos casos. A relação entre doenças genéticas e saúde pública envolve uma série de aspectos relacionados à prevenção os quais, segundo o

pesquisador Muin Khoury: “A interpretação da palavra prevenção no contexto das doenças genéticas conduz a discussões sobre engenharia genética, diagnóstico pré-natal e interrupção seletiva, como também a preocupações sobre discriminação nos serviços de saúde, empregos e na sociedade” (tradução livre)(51). Um dos principais desafios da genética no campo da saúde pública é, portanto, conciliar a prevenção com a observância dos direitos fundamentais das pessoas com doenças genéticas e de seus familiares (52; 53; 35; 40; 54; 55). Por essas razões, em 1996, foi criado o Programa Anemia Falciforme (PAF) que tinha o objetivo de traçar diretrizes para o atendimento de pessoas com a anemia falciforme cujo um dos objetivos era dimensionar os impactos éticos do diagnóstico (56; 36).

Na década de 2000, o Ministério da Saúde instituiu por meio da Portaria n.822/01 a triagem neonatal para hemoglobinopatias em todo o território nacional (17). A portaria foi celebrada como uma conquista histórica da saúde pública brasileira, apesar de algumas críticas recebidas visto que não se reportava às especificidades de doenças como a anemia falciforme já analisada e cercada de propostas de intervenção pelo Ministério da Saúde, como foi o caso do PAF (57; 36).

Considerando a ausência de cura da anemia falciforme, as crianças são inseridas em programas de atendimento que possibilitam reduzir morbidade e mortalidade desde que sejam garantidos atendimento médico, medicamentos, alimentação e condições adequadas de moradia (47; 48; 21). Dessa forma, os recém-nascidos identificados com anemia falciforme na triagem neonatal são inseridos em programas de saúde por meio dos quais terão acesso a vacinas especiais, uso de penicilina profilática, consultas periódicas com especialistas em hemoglobinopatias e acesso a medicamentos (21; 3).

Nesse processo, as pessoas responsáveis pelo cuidado das crianças com anemia falciforme, geralmente as mães, desempenham um papel central no tratamento e na prevenção da doença. As mulheres podem ser consideradas co-responsáveis pelo êxito dos programas de triagem e tal aspecto merece atenção dos gestores, profissionais e pesquisadores dos programas de saúde neonatal (10; 58). Os estudos sob a perspectiva de gênero e do referencial teórico do feminismo tem representado uma importante análise crítica às pesquisas desenvolvidas no campo da genética ou de temas correlatos, como triagem neonatal, aconselhamento genético e discriminação genética. As pesquisas desenvolvidas sob a perspectiva de gênero em relação aos estudos de triagem neonatal abordam: 1. o controle moral que é exercido sobre o corpo das mulheres em relação aos cuidados com a saúde; 2. as novas tecnologias médicas que não refletem necessidades das mulheres e geralmente são impostas pelos profissionais de saúde; 3. os direitos das pessoas que vivem com algum tipo de

deficiência e em que medida tais direitos tem sido contemplados nos serviços oferecidos ou nos programas de saúde criados; 4. a questão da discriminação genética que é um dos possíveis desdobramentos de programas de testagem genética mal planejados.

As novas tecnologias ou a descoberta de testes no campo da medicina são exemplos de que o avanço da ciência nem sempre tem como foco as necessidades das mulheres envolvidas nos atendimentos. Os testes genéticos preditivos aplicados em larga escala para identificar pessoas com hemoglobinas do tipo AS na década de 1970, nos Estados Unidos, mostrou que os programas de testagem populacional buscavam disciplinar corpos de mulheres potencialmente reprodutoras de crianças com a anemia falciforme (59; 60). A amniocentese é outro tipo de teste utilizado no atendimento às mulheres gestantes. Porém, as mulheres submetidas à amniocentese nem sempre expressam o desejo ou compreendem a necessidade de se submeterem a esse tipo de exame o qual não resulta necessariamente em benefícios para as mulheres testadas e podem até mesmo trazer consequências evitáveis ou pelo menos adiáveis (53; 45; 22). No Brasil, uma gestante que identifique uma doença grave no feto não receberá permissão para interromper a gravidez sendo obrigada a seguir com a gestação independente dos riscos e repercussões envolvidas.

A releitura do conceito de deficiência é outra contribuição dada pelas perspectivas de gênero e abordagens feministas em estudos no campo da genética. As pesquisas sobre esse tópico analisam a deficiência como algo que não está inscrito nos corpos, mas que reflete uma limitação do meio físico e social onde a pessoa com deficiência vive (61). A teoria de Asch faz parte do modelo social da deficiência que tem se colocado diante da tradicional percepção biomédica do que seja a deficiência (62). A nova abordagem do conceito de deficiência pode influenciar no modo como a informação genética é difundida, os programas de triagem neonatal são conduzidos e a responsabilidade atribuída às mulheres pelos cuidados com filhos que têm deficiências.

O acesso aos resultados de testes genéticos é outro ponto de destaque que tem sido considerado no campo da saúde pública. Inicialmente, os testes são realizados com o intuito de antecipar diagnósticos, prevenir avanço da doença e reduzir morbidade. Porém, algumas pesquisas mostram que os resultados de tais testes, quando não precedidos de cuidados e garantias éticas, podem desencadear casos de discriminação genética (63; 54; 64; 65). A discriminação pode ser baseada em falsos pressupostos utilizados por empregadores e seguradoras no sentido de impedir o acesso das pessoas ao trabalho, seguros e outros tipos de direitos (66; 67). No Brasil, estudos sobre discriminação genética são raros, mas algumas pesquisas realizadas mostram casos de discriminação em centro de coleta de sangue e nos

esportes (38; 54). No apêndice desta tese há um artigo baseado em estudo de caso mostrando como a informação genética pode ir de encontro aos interesses das pessoas testadas e representar um cerceamento da liberdade.

Em relação às estratégias de prevenção da anemia falciforme, o papel exercido pelas mulheres também possui importância destacada. É um requisito fundamental que o canal de comunicação entre profissionais de saúde e as mulheres cuidadoras seja eficaz (21; 68). Os programas de triagem neonatal são um dos meios que o Ministério da Saúde tem utilizado para prevenir a anemia falciforme o que inclui a educação em saúde das mães e dos familiares das crianças identificadas na triagem neonatal. É por meio das estratégias educativas materializadas nos cuidados em saúde adotados que a prevenção em relação à anemia falciforme poderá ser alcançada no campo da saúde pública brasileira. Dentre as estratégias educativas adotadas estão: utilização de folhetos informativos, sessões de aconselhamento genético, sessões de puericultura e palestras (35; 69; 55). Tais estratégias educativas são utilizadas também em países como os Estados Unidos, onde existem recomendações para que os programas de triagem invistam em métodos e estratégias de educação em saúde mais eficazes e que assegurem os direitos das pessoas submetidas aos testes (68).

Nos programas de triagem neonatal as mulheres cuidadoras desempenham um papel central, pois depende delas, em larga medida, a adesão tanto a testagem das crianças quanto o posterior tratamento. Às mulheres, em geral, é atribuída a tarefa dos cuidados neonatais o que inclui testes genéticos, consultas médicas e adoção de cuidados necessários ao bem-estar e desenvolvimento da criança. Por outro lado, no campo reprodutivo, as mulheres têm sido alvo de campanhas destinadas à adoção de cuidados reprodutivos, estratégias de planejamento familiar e outros meios de medicalização dos corpos que poderão viabilizar conquistas de metas da saúde pública em relação à prevenção de doenças genéticas (53; 70; 40). É possível afirmar, portanto, que as mulheres deveriam ser consideradas no processo de elaboração e execução dos programas de triagem neonatal devido ao papel social que exercem como cuidadoras das crianças com anemia falciforme e co-responsáveis pelas decisões relacionadas ao planejamento familiar.

Considerado a centralidade ocupada pelas mulheres no contexto dos programas de triagem neonatal, esta pesquisa teve o objetivo geral de identificar os significados atribuídos à prevenção da doença genética e suas repercussões éticas e sociais. Para atingir o objetivo principal, foram estabelecidos os seguintes objetivos específicos: 1. verificar se o acesso precoce ao diagnóstico de anemia falciforme sensibiliza as mulheres para a adoção de cuidados em saúde necessários à redução da morbidade associada à doença; 2. identificar o

impacto ético do diagnóstico precoce do traço ou da anemia na vida das mulheres; 3. analisar as noções de risco genético reprodutivo adotadas pelas mulheres a partir do diagnóstico de traço ou anemia falciforme no recém-nascido e das informações fornecidas pela equipe de saúde.

Esta tese foi estruturada com as seguintes partes: “Introdução”; Capítulo 1 – “Doenças falciformes, dilemas éticos e políticas de saúde no Brasil”; Capítulo 2 – “Trabalho de campo e Métodos”; Capítulo 3 – “Um ciclo de cuidados: anemia falciforme e triagem neonatal” ; Capítulo 4- “Doenças falciformes e triagem neonatal: o impacto ético e social do diagnóstico precoce”; Capítulo 5 – “Triagem neonatal, risco e anemia falciforme: um estudo sobre decisões reprodutivas” ; “Considerações”; e “Apêndice”. O primeiro capítulo traz informações sobre as doenças falciformes e descreve o percurso e os desafios brasileiros em relação às pessoas com anemia falciforme. O segundo capítulo apresenta o desenho metodológico da pesquisa que subsidiou a redação desta tese. Os capítulos terceiro, quarto e quinto estão redigidos no formato de artigos científicos independentes e cada um deles desenvolve um dos objetivos específicos, na ordem mencionada no parágrafo anterior. O Capítulo de Considerações é uma síntese crítica do estudo realizado. No apêndice, são apresentados: dois artigos científicos e um ensaio, todos redigidos e publicados em parceria com a orientadora desta tese no período do doutorado e que subsidiaram as análises presentes neste estudo, além de atender a uma das exigências do Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde da Universidade de Brasília.

CAPÍTULO 1 – DOENÇAS FALCIFORMES, DILEMAS ÉTICOS E POLÍTICAS DE SAÚDE NO BRASIL

As doenças falciformes são as doenças genéticas mais prevalentes no cenário epidemiológico brasileiro. Segundo dados do Ministério da Saúde, a estimativa é de 25.000 a 30.000 pessoas com anemia falciforme, um dos tipos mais prevalentes da doença falciforme no Brasil. A cada ano, são registrados 3.500 novos casos de anemia falciforme e outros tipos de doenças falciformes (46; 71).

A prevalência da doença está diretamente relacionada ao perfil étnico da população. Trata-se de uma doença mais frequente entre pessoas da cor preta e, as maiores prevalências da anemia e do traço falciformes são encontradas nos Estados da Bahia, Pernambuco, Rio de Janeiro e Minas Gerais. Em estudo recentemente realizado, constatou-se que o Distrito Federal possui 3,23 de prevalência do traço falciforme o que significa a quarta maior prevalência no país (72). Esse cenário epidemiológico justifica a importância conferida ao traço e anemia falciformes que são reconhecidas como questões centrais de saúde pública no Brasil.

As doenças falciformes têm origem hereditária e se caracterizam pela presença da hemoglobina do tipo S nas hemácias. São consideradas doenças falciformes as doenças resultantes da presença de hemoglobinas S na forma homozigota, quando ocorre a doença anemia falciforme, ou associada a outros tipos de hemoglobinas mutantes, como as hemoglobinas do tipo C, D ou E (73). As hemoglobinas do tipo S transportam oxigênio com dificuldade, o que pode acarretar uma diversidade de sintomas nas pessoas. Algumas das manifestações clínicas das doenças falciformes são crises dolorosas, infecções, seqüestro esplênico, acidente vascular cerebral, complicações renais, hepáticas, cardiológicas e pulmonares (74; 75; 48; 26; 76; 77).

Apesar do potencial de morbidade associado às doenças falciformes, há um amplo espectro de variabilidade clínica. As manifestações clínicas resultam da combinação de fatores biológicos e ambientais, tais como condições de alimentação, moradia, acompanhamento médico e acesso a medicamentos (47). O diagnóstico e tratamento precoces são apontados como a forma mais eficaz de reduzir a morbidade e a mortalidade causadas pelas doenças falciformes. Por isso, desde a década de 1990 o Ministério da Saúde tem apoiado a criação de programas e políticas públicas voltadas às pessoas com doenças falciformes e seus familiares.

Política de Triagem Neonatal

O ano de 1996 pode ser considerado um marco inicial de ações do Ministério da Saúde em relação às pessoas com anemia falciforme em virtude da criação do “Programa Anemia Falciforme” (PAF). Esse programa foi elaborado por um grupo composto de profissionais de saúde, pesquisadores, representantes de movimentos sociais e técnicos do Ministério da Saúde. As pessoas envolvidas na elaboração do PAF eram especialistas em anemia falciforme ou possuíam uma trajetória de reivindicações em defesa do atendimento integral às pessoas com a doença pelo sistema público de saúde (36). No PAF foram criadas diretrizes sobre informação, diagnóstico e tratamento de pessoas com anemia falciforme (56).

Apesar de representar uma conquista histórica, objetivada no formato de um documento, o PAF não foi colocado integralmente em prática pelo governo brasileiro (36). Entre as poucas ações previstas no PAF e efetivamente realizadas até o final da década de 1990, estão as publicações de material educativo voltado para profissionais de saúde e população em geral. Em meados da década de 1990, foi publicado pela Agência de Vigilância Sanitária (Anvisa) e distribuído em todo o território nacional o folheto “Anemia Falciforme: um problema nosso”. O folheto tinha como objetivo sensibilizar a população para o que era a doença, qual o origem e os cuidados necessários. Tratava-se de um folheto que gerou controvérsias e foi alvo de estudos em virtude da linguagem pouco inteligível e dos desafios éticos, entre os quais se destacava a apresentação da anemia falciforme como um “problema” e a ênfase na prevenção (35; 69).

A ênfase na prevenção aparecia no folheto em seção destacada que informava, por meio de um desenho e um parágrafo em itálico, quais as probabilidades de um casal de pessoas com o traço falciforme ter uma criança com anemia falciforme (35). Não se informava no folheto a variabilidade clínica da doença e as possibilidades de redução de morbidade por meio dos tratamentos disponíveis. A preocupação desta seção do folheto era de sensibilizar as pessoas para a adoção de cuidados reprodutivos preventivos em virtude da doença não ter cura e apresentar elevada morbidade. O folheto pode ser considerado um símbolo que traduzia o atendimento dispensado pelo Ministério da Saúde à população brasileira com doenças falciformes quando a triagem neonatal ainda não existia.

Outra publicação histórica realizada pela Secretaria de Políticas de Saúde do Ministério da Saúde ocorreu no início da década de 2000, sob a coordenação dos professores da Universidade de Brasília Edgar Merchan Hamann e Pedro Luiz Tauil: o “Manual de doenças mais importantes, por razões étnicas, na população brasileira afro-descendente”. Este

manual foi resultado de um longo processo que envolveu um grupo de trabalho interministerial para tratar da saúde da população negra. Dentre os destaques do manual se encontrava o primeiro capítulo intitulado “Anemia falciforme e doenças falciformes”, escrito pelo Professor Marco Zago (47).

Quando comparada à publicação do folheto, o manual do Ministério da Saúde apresentou avanços. A primeira observação a ser feita é o vínculo institucional da publicação: a Secretaria de Políticas Públicas. As ações ministeriais em relação à anemia falciforme tinham migrado da área de vigilância sanitária para a de proposição de uma política pública de atenção integral. O conteúdo do manual também trouxe inovações visto que apresentou a doença e as possibilidades de tratamento disponíveis, tais informações e a maneira como foram apresentadas sugeriam o trabalho que o Ministério da Saúde teria pela frente. Era possível observar que o Ministério da Saúde adotava medidas concretas no sentido de atender as pessoas com doenças falciformes.

É importante destacar o papel exercido pelos movimentos sociais no decorrer de todo esse percurso de avanços do Ministério da Saúde na elaboração de programas e políticas voltadas ao atendimento de pessoas com doenças falciformes. Em meados da década de 1990 e início dos anos 2000, o Brasil já tinha passado pelo movimento de redemocratização, criado uma nova constituição e o Sistema Único de Saúde, um sistema de acesso universal que é considerado referência mundial. Todas essas conquistas só foram possíveis em virtude das reivindicações dos movimentos sociais, sobretudo no decorrer das décadas de 1980 e 1990. Nesses movimentos sociais estavam presentes, também, o movimento negro que é um dos principais defensores do atendimento em saúde integral às pessoas com doenças falciformes.

Apesar de todos os avanços que o Brasil já tinha alcançado na direção da saúde como um direito universal, as pessoas com doenças falciformes continuavam a margem das prioridades da agenda de saúde pública. A situação imposta às pessoas com doenças falciformes não se justificava, sobretudo tendo em vista a centralidade epidemiológica e histórica de uma doença que, segundo relatos históricos, está presente no Brasil desde a época do império (78). Em virtude da persistência desta situação contraditória, os movimentos sociais organizados tiveram na “Conferência de Durban” uma conquista histórica.

A “III Conferência Mundial de Combate ao Racismo, Discriminação Racial, Xenofobia e Intolerância Correlata” teve a participação de representantes de movimentos sociais e do governo brasileiro e aconteceu na cidade de Durban, África do Sul, em 2001. Nesta conferência foi discutida a situação do Brasil em relação à saúde da população negra e a falta de atenção dispensada às pessoas com doenças falciformes, por exemplo. O documento

final da conferência descreveu deficiências do sistema de saúde brasileiro e a necessidade de medidas para atender a população em relação a doenças como a anemia falciforme (79). Além da Conferência de Durban, outras manifestações dos movimentos sociais, como marchas, passeatas e atuação de Organizações não Governamentais, foram decisivas para que o início de medidas concretas que atendessem as pessoas com doenças falciformes no Brasil.

Como resultado da pressão sofrida, o Ministério da Saúde criou, em 2001, o “Programa Nacional de Triagem Neonatal” (PNTN) com testes diagnósticos para doenças falciformes em recém-nascidos (17). A criação do programa de triagem neonatal começou a atender uma antiga reivindicação dos movimentos sociais, dos profissionais de saúde e de pesquisadores diante da necessidade do Estado atentar para políticas públicas em torno das doenças falciformes que estão entre as mais prevalentes na população brasileira. Foi por meio da criação do PNTN que profissionais de saúde, pesquisadores e movimentos sociais, em especial o movimento negro, começou a usufruir da criação de uma rede de diagnóstico e tratamento que ainda está em processo de construção.

O Brasil atualmente é reconhecido como um país de referência na identificação precoce e tratamento de pessoas com doenças falciformes (71). Em parte, isso é resultado de o País possuir um programa nacional de triagem e tratamento integral às pessoas com doenças falciformes. Outros países com maior trajetória de políticas de saúde para as doenças falciformes, como é o caso dos Estados Unidos, não asseguram o atendimento universal e a oferta de medicamentos para o tratamento da doença falciforme devido à ausência de um sistema de saúde público com acesso universal.

A inclusão de testes diagnósticos para doenças falciformes impulsionou o Sistema Único de Saúde (SUS) a voltar-se ao atendimento das pessoas com doenças falciformes. Uma das principais reivindicações dos movimentos sociais era de que a triagem neonatal fosse acompanhada de cuidados em saúde no SUS (7; 36; 39). Por isso, a triagem neonatal vem sendo implementada por etapas, visto que nem todos os estados brasileiros dispõem de redes de saúde capazes de fornecer atendimento às crianças identificadas com doenças falciformes (49).

A triagem neonatal para doenças falciformes ainda não foi disponibilizada em todo o território nacional visto que nem todos os Estados dispõem de rede de saúde pública capaz de fornecer atendimento às crianças com doenças falciformes. Dessa forma a triagem neonatal tem sido implementada obedecendo a um ciclo composto de três fases (49). Na Fase I, estão inseridos os Estados cuja rede pública de saúde permite o diagnóstico e tratamento de todos os recém-nascidos para as doenças fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito. Na Fase II, estão

inseridos os Estados que realizam o diagnóstico e fornecem atendimento integral para fenilcetonúria, Hipotireoidismo congênito, doenças falciformes e outras hemoglobinopatias. A fase III é a que reúne os Estados capazes de diagnosticar e tratar as doenças das fases anteriores e fibrose cística.

Como resultado da criação do programa de triagem neonatal em âmbito nacional, o Ministério da Saúde tem tomado medidas em virtude de desdobramentos suscitados pelo programa. Essas medidas são percebidas na criação, em 2005, da “Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme e Outras Hemoglobinopatias” e, em 2007, do documento resultante da “Reunião de Consenso Brasileiro 2007: Esporte e Herança Falciforme no Brasil”. A política elaborada teve como objetivo principal delimitar um espaço para a atenção às pessoas com doença falciforme dentro do SUS. Foi necessária a criação de uma política específica para assegurar o atendimento de pessoas com doenças falciformes sem a limitação da idade, que está subentendida em um programa de triagem neonatal, bem como estruturar a rede de atendimento em todo território nacional. A política de atenção às pessoas com doenças falciformes não foi ainda totalmente consolidada no âmbito dos SUS, visto que depende de regulamentações e medidas a serem adotadas em parceria com os Estados (46).

A reunião de consenso mencionada foi um evento promovido pelo Ministério da Saúde em parceria com a Secretaria de Saúde do Estado do Rio de Janeiro e teve o objetivo de discutir diretrizes para o uso da informação genética resultantes do uso de testes genéticos. Apesar dos testes genéticos, no âmbito da triagem neonatal, ter a finalidade de diagnosticar e tratar precocemente doenças genéticas, o Ministério da Saúde começou a receber denúncias sobre uso indevido da informação para finalidades diversas, como definir a aptidão de pessoas para atividades físicas e laborais (54). A reunião contou com a participação de outros ministérios, especialistas e representantes da sociedade civil. Como resultado da reunião foi produzido um documento no qual consta que pessoas com traço falciforme não podem ser consideradas inaptas para atividades envolvendo esforço físico (80). A necessidade desta reunião refletiu uma das conseqüências indesejadas de programas de triagem neonatal que é o uso da informação genética para restrição das liberdades individuais.

Desafios éticos e políticos

Os programas populacionais de triagem genética para identificação de doenças falciformes foram marcados historicamente pelos impactos éticos e sociais que provocaram na vida das pessoas submetidas aos testes e seus familiares. Nos Estados Unidos, na década de

1970, os programas de triagem genética instituídos pelo governo estadunidense se tornaram uma evidência de como ações no campo da saúde pública não poderiam prescindir da observância de cuidados éticos, sob pena de desrespeitar direitos humanos fundamentais (81). Os impactos causados pelos programas de triagem refletiam tanto o contexto social da época quanto a situação de vulnerabilidade às quais pessoas com doenças ou traços falciformes estavam expostas.

Entre as principais conseqüências dos programas estadunidenses de triagem instituídos na década de 1970, podem ser mencionadas a forte ênfase na prevenção da doença, a discriminação e a estigmatização de portadoras do traço ou da anemia falciformes. À medida que as pessoas eram diagnosticadas e tinham a identidade genética revelada, passavam a ser alertadas para adoção de cuidados reprodutivos e sofriam discriminação no mundo do trabalho, nas empresas de seguros de vida e de saúde (59; 82). A estigmatização era fundamentada pelos prognósticos em torno da doença e do traço associado às características étnicas e sociais dos portadores, negros pertencentes às camadas de baixa renda dos Estados Unidos. Os efeitos provocados pela triagem populacional foram alvos de críticas e protestos por parte de movimentos sociais emergentes e obrigaram o governo estadunidense a rever os programas instituídos e criar mecanismos de preservação dos direitos das pessoas submetidas aos testes.

Um desafio do programa de triagem brasileiro é dimensionar o impacto ético e social das ações nas regiões onde o programa está em funcionamento. Os relatórios do Ministério da Saúde sobre o programa têm se restringido às informações epidemiológicas, como cobertura de recém-nascidos atendidos, prevalência das doenças e do traço falciforme ou mesmo o volume de gastos destinados à prestação dos serviços (49; 46). Na literatura biomédica não é muito diferente a abordagem em torno da triagem neonatal, os pesquisadores elegeram como objeto de estudo os aspectos epidemiológicos e etiológicos relacionados às doenças falciformes (7; 83; 84). São raros os pesquisadores da área biomédica que atentam para os aspectos éticos e sociais relacionados às doenças falciformes e quando esse tipo de abordagem ocorre é uma argumentação complementar (secundária) ao objeto principal discutido nos trabalhos (73; 85).

No campo das Ciências Sociais ainda são raros os pesquisadores que elegeram as doenças falciformes e a triagem neonatal como um objeto de estudo. A escassez de estudos pode ser explicada pela falta de sensibilidade em relação às implicações éticas e sociais que procedimentos, como o do “aconselhamento genético” que integra o protocolo de atendimento da triagem neonatal, têm para os pesquisadores que se ocupam das doenças falciformes como

objeto de estudo (86; 39; 63; 43). Outra hipótese que explicaria a ausência de estudos é a de que em uma escala de prioridades, tanto os pesquisadores quanto os movimentos sociais elegeram como prioridade ocupar-se do estudo e defesa do estabelecimento da triagem para só então analisar como os serviços são oferecidos e suas repercussões.

Os estudos brasileiros sobre o impacto ético e social de programas de triagem genética para doenças ou traços falciformes indicam casos de discriminação e estigmatização. Esse tipo de estudo poderia, portanto, ocupar lugar de destaque na agenda de prioridades dos pesquisadores. As pesquisas mostram que em centros de doação de sangue ou mesmo em confederações esportivas os testes para identificar traço e anemia falciformes têm sido adotados e resultado em prejuízos às pessoas identificadas como portadoras (38; 54).

O surgimento de programas de triagem neonatal para doenças falciformes no Brasil tem contribuído para a divulgação da informação genética por meio da prática do “aconselhamento genético”. O objeto do aconselhamento genético é uma prática por meio da qual a informação genética é fornecida para comunicar diagnósticos e tratamentos, além de promover o planejamento reprodutivo (87; 88; 89; 90). No Brasil, dentre as iniciativas adotadas pelo Ministério da Saúde na área da saúde, o PNTN é o que mais tem contribuído para a difusão do aconselhamento genético. O programa de triagem foi estabelecido tendo como um de seus objetivos: fornecer informações sobre a doença, por meio de sessões de aconselhamento genético, que possibilitem a tomada de decisões no campo reprodutivo (17).

A prática do aconselhamento genético tem sido realizada por vários profissionais da saúde, como médicos, assistentes sociais, enfermeiros e psicólogos. Esse fenômeno pode ser explicado devido à insuficiência de médicos geneticistas no SUS ou porque o aconselhamento é visto como uma atividade comum às outras profissões da saúde tendo em vista os conhecimentos que exige (55). Um dos desdobramentos que as ações do Ministério da Saúde voltadas para atendimento de pessoas com doenças falciformes poderão ter nos próximos anos é a necessidade de se discutir um processo de formação de profissionais para a prática do aconselhamento genético tendo em vista a difusão dos testes genéticos por meio dos programas de triagem neonatal e a ausência de formação específica desses profissionais no Brasil.

Nos próximos capítulos, ao se abordar o significado da anemia falciforme para cuidadoras de crianças identificadas pela triagem neonatal, em alguma medida também serão indiretamente exploradas as repercussões da trajetória do Brasil no campo das doenças falciformes. As mulheres entrevistadas são cuidadoras de crianças inseridas no modelo de sistema de atendimento vigente atualmente no Brasil. Nesse sentido, este capítulo buscou

apresentar um pouco da história da criação dos programas, das políticas, dos dilemas éticos e dos desafios existentes para se ter um pano de fundo que subsidiará a compreensão da fala das mulheres participantes.

CAPÍTULO 2 - TRABALHO DE CAMPO E MÉTODOS

Esta tese de doutorado foi resultado de um conjunto de pesquisas iniciadas no ano de 2000 com o objetivo de explorar o tema da anemia falciforme sob a perspectiva analítica das Ciências Sociais e das Ciências Sociais Aplicadas. Os resultados das pesquisas realizadas têm sido divulgados por meio da produção de artigos científicos, monografias de graduação, dissertações de mestrado e participações em congressos ou mesmo em grupos de trabalho do Ministério da Saúde. No decorrer desses anos as pesquisas sobre o tema da anemia falciforme contaram com financiamento do CNPq, da CAPES, da Fundação Ford e International Fellowship Program.

O Distrito Federal, embora não esteja cadastrado na Fase II do Programa Nacional de Triagem Neonatal, etapa que autoriza as unidades da federação a realizarem triagem e posterior tratamento de crianças para doenças falciformes, possui um programa próprio de triagem que possibilita o diagnóstico precoce de recém-nascidos e a oferta de tratamento.

O financiamento desta tese foi do CNPq e da Fundação Fulbright e fez parte de um projeto de pesquisa intitulado “Teste do pezinho: anemia falciforme, aconselhamento genético e informação em saúde”. O projeto foi iniciado em março de 2006 sob a coordenação e orientação da Prof Dra Debora Diniz e participação de mais três pesquisadores, duas estudantes de mestrado e um estudante de doutorado.

Esta pesquisa buscou por meio de técnicas qualitativas analisar o significado da prevenção em anemia falciforme para as mulheres que exercem o papel de cuidadoras de crianças com anemia falciforme submetidas ao Programa de Triagem Neonatal do Distrito Federal. Para atingir esse objetivo, optou-se pela utilização de entrevistas com uso de questionário semi-estruturado. O método de entrevistas tem sido utilizado com êxito para estudos qualitativos sobre anemia falciforme em virtude dos benefícios que representa: as perguntas abertas possibilitam ter acesso ao ponto de vista das pessoas entrevistadas o que nem sempre é possível por meio de questionários estruturados; facilita o canal de comunicação a ser estabelecido entre pesquisadora e sujeito pesquisado que no decorrer da entrevista poderá ter dúvidas e esclarecimentos prestados; permite ao respondente refletir sobre as respostas dadas e estabelecer relações causais que enriquecem o volume e a qualidade das informações obtidas no decorrer da entrevista que se torna um diálogo pautado por meio de um roteiro previamente estabelecido; leva o pesquisador a ter acesso a informações que não foram previstas anteriormente e serão fundamentais para o curso da

análise; permite conhecer as especificidades dos respondentes e compreender as respostas dadas que resultam de contextos e trajetórias de vida singulares (45). A entrevista é uma técnica bastante utilizada na pesquisa qualitativa visto que possibilita obter informações sobre as percepções, crenças e outros tipos de significados que as pessoas atribuem aos fenômenos sociais (91; 92; 93; 94; 45; 90).

Além das entrevistas, uma das etapas da pesquisa foi baseada no acompanhamento do atendimento dispensado às mães de crianças com anemia falciforme. Esse atendimento ocorre no Hospital de Apoio, um hospital da rede pública de saúde do Distrito Federal. As observações do atendimento oferecido pelo hospital auxiliaram no processo de ter acesso “...ao ponto de vista do nativo[o que] é fundamental...essa abordagem permite a construção de um conhecimento baseado no confronto entre as nossas hipóteses e as nossas observações” (92). Nesse sentido, pode-se afirmar que o acompanhamento dos atendimentos fornecidos aliado às entrevistas por meio de questionários semi-estruturados se complementou como estratégias de investigação e possibilitaram atingir os objetivos propostos nesta tese.

Caracterização do campo da pesquisa

O processo de coleta de dados ocorreu por meio da observação do atendimento fornecido pelo Hospital de Apoio e de entrevistas nos domicílios das crianças com anemia falciforme. O Hospital de Apoio é o centro de referência para o atendimento de crianças identificadas precocemente com anemia falciforme e está vinculado à Secretaria de Estado da Saúde do Governo do Distrito Federal. É no Hospital de Apoio que ocorre a realização dos testes confirmatórios para identificar a presença da doença inicialmente identificada na triagem neonatal; fornecimento de aconselhamento genético sobre o traço falciforme; e início do atendimento que consiste no acompanhamento da criança por uma equipe multidisciplinar formada por enfermeiros, médicos, psicólogos e assistentes sociais.

A escolha do Hospital de Apoio justifica-se em razão de ser considerado o centro de referência da rede pública de saúde que acolhe a criança e seus familiares após a identificação da anemia falciforme. É no Hospital de Apoio que os pais receberão as primeiras informações sobre o que é, sob a perspectiva biomédica, a anemia falciforme e quais são os cuidados necessários para se reduzir a morbidade e evitar a mortalidade associada a doença. Trata-se, portanto, de um cenário estratégico onde se iniciará a construção do significado da doença anemia falciforme. É no decorrer dos atendimentos no hospital, do contato com os

profissionais de saúde e dos cuidados com as crianças no cotidiano familiar que o significado da anemia falciforme é construído (44; 95).

É no Hospital de Apoio que as famílias foram informadas sobre a existência e os objetivos desta pesquisa e convidadas a participar por meio de uma entrevista. Embora o convite fosse realizado no hospital, as mães ou cuidadoras das crianças com anemia falciforme foram entrevistadas em seus respectivos domicílios. A realização das entrevistas nos domicílios foi a opção escolhida devido a extensão do roteiro de perguntas semi-estruturado e da dificuldade de se realizar a coleta de dados no hospital, local onde as crianças estão recebendo atendimento e as mães ou cuidadoras não dispõem de tempo necessário para responder as perguntas que compõem o instrumento de coleta de dados.

As entrevistas foram realizadas nos domicílios das mulheres. Tais entrevistas foram previamente agendadas por uma das entrevistadoras que integraram a equipe de pesquisa do projeto. A escolha de uma mulher para a realização das entrevistas domiciliares foi a estratégia escolhida em virtude de facilitar o canal de comunicação a ser estabelecido e ter acesso às informações pretendidas. Cerca de dez entrevistas foram realizadas por um homem em virtude da impossibilidade das pesquisadoras, mas tais entrevistas não comprometeram o desenho metodológico originalmente adotado, pois se observou que já estava na fase de saturação da coleta de dados. Pesquisas qualitativas cujo público alvo são mulheres demonstram que as entrevistas são mais bem sucedidas quando conduzidas por pesquisadoras do sexo feminino (94). Essa questão metodológica de gênero foi considerada, portanto, central ao distribuímos as tarefas entre os integrantes da equipe de pesquisa. A escolha do domicílio para a realização das entrevistas também foi outro mecanismo bastante eficaz ao se realizar pesquisas com mulheres. O entrevistador pode ser visto de forma mais amigável o que influenciará o acesso às informações da esfera privada e facilitará o estabelecimento do canal de comunicação e a coleta de informações.

As entrevistas e as mulheres participantes

As entrevistas foram guiadas por um roteiro de perguntas semi-estruturado. O roteiro de perguntas foi composto de uma pequena introdução seguida de seis blocos de perguntas.

Na introdução a pesquisadora responsável pela entrevista se apresentava e informava quais eram os objetivos da entrevista e quais as instituições responsáveis pela pesquisa. A pesquisadora informava que a entrevista seria gravada e a identidade da pessoa entrevistada

preservada. A pessoa era, portanto, convidada a manifestar o interesse em participar da pesquisa.

O primeiro bloco de perguntas abertas era constituído por três questões e tinha como objetivo identificar a compreensão das mulheres sobre a doença diagnosticada nos filhos. Foi por meio desse bloco que se buscou também verificar se as mulheres entrevistadas construiriam novos conceitos ou usariam palavras alternativas à expressão “anemia falciforme”, nome científico atribuído à doença. Para atingir esses objetivos, as mulheres eram convidadas a mencionar o que a criança tinha e por que participava do atendimento no Hospital de Apoio.

Uma vez identificado o conceito utilizado pela mãe para referir-se à doença anemia falciforme, a entrevistadora adotava o vocabulário da mãe para dar prosseguimento à entrevista. O segundo bloco era voltado à investigação de como a mãe chegou ao diagnóstico e qual tinha sido o impacto causado pelo processo marcado pelo recebimento de várias informações sobre a doença. No terceiro bloco, o objetivo era de compreender como as mães recebiam as informações dadas pelos profissionais de saúde e como elas interpretavam essas informações de acordo com o que tinha sido entendido ou mesmo em consonância com informações prévias que tinham sobre a doença.

O quarto bloco tinha o objetivo de verificar quais eram os desdobramentos da descoberta da anemia falciforme nos demais membros da família. As perguntas desse bloco buscavam identificar os possíveis impactos da descoberta e divulgação da doença e em que medida tais informações alterariam a rotina familiar em virtude de cuidados a serem dispensados a criança com anemia falciforme.

O quinto e o sexto blocos tiveram o objetivo de verificar como as mulheres compreendiam a origem hereditária da anemia falciforme e em que medida essa compreensão era expressa em termos de decisões reprodutivas. Nesse sentido, foram utilizadas perguntas sobre a origem da doença, a possibilidade de recorrência em futuras gerações e os cuidados necessários no caso do nascimento de outras crianças com anemia falciforme.

Durante dezoito meses foram realizadas as entrevistas. Apesar de as mulheres constituírem a amostra da pesquisa, houve um único caso no qual a criança não vivia com a mãe e o pai era o responsável pelos cuidados cotidianos e tratamento da criança. Nesse caso, foi feita a entrevista com o pai. No total, foram realizadas 50 entrevistas com mulheres e 1 entrevista com um homem. Para análise dos dados foram consideradas somente as entrevistas com as mulheres tendo em vista o desenho metodológico da pesquisa. Por ocasião das entrevistas era comum a participação de outros parentes da criança envolvidos no processo de

cuidado e tratamento, tais como as avós, os pais, as tias e os padrastos. Independente do contexto do campo, a fala das mulheres cuidadoras que era considerada como dados para a pesquisa. O gênero feminino será utilizado para representar o grupo das cuidadoras. Essa opção se justifica não apenas pelo fato de a população ser majoritariamente composta por mulheres, mas principalmente pelo ato do cuidado ser um atributo feminino na sociedade brasileira.

As mulheres entrevistadas não foram identificadas no decorrer do capítulo para se preservar a identidade, um cuidado ético adotado por ocasião da realização da pesquisa. Entretanto, pode-se descrever o perfil geral do grupo de mulheres que guardavam entre si as seguintes características: moradoras de cidades da periferia do Distrito Federal; possuíam escolaridade mediana que corresponde ao ensino médio; a maioria do grupo era composta de trabalhadoras do lar que não exerciam atividade remunerada fora de casa; tinham baixa renda familiar; eram descendentes de pais nordestinos; e estavam na faixa etária situada entre 20 e 35 anos.

Para se ter uma idéia da dimensão da amostra referente ao grupo de cinquenta pessoas entrevistadas, um estudo epidemiológico, desenvolvido pela nossa equipe e publicado há poucos meses, mostrou que no Distrito Federal nasceram 109 crianças com anemia falciforme no período de 2004 a 2006, uma prevalência de 9 crianças com anemia falciforme a cada 10.000 nascimentos (72). Neste estudo, foram entrevistadas 50 mães de crianças com doença falciforme SS. A amostra pesquisada equivaleria, portanto, a 45,87% do total de crianças com anemia falciforme nascidas de 2004 a 2006 no Distrito Federal. Entretanto, nas entrevistas realizadas foram incluídas também algumas crianças nascidas no ano de 2007 e que atendiam os critérios de inclusão na amostra o que não compromete a representatividade da amostra pesquisada.

As mulheres participantes eram mães ou as cuidadoras de crianças com anemia falciforme. No Distrito Federal a triagem neonatal para doenças falciformes foi criada em novembro de 2003. Dessa forma eram elegíveis para a participação na pesquisa todas as mães cujos filhos nasceram após a criação do programa de triagem neonatal e uma vez identificados passaram a receber atendimento no Hospital de Apoio. Geralmente as mulheres entrevistadas moravam em cidades satélites ou em cidades vizinhas, na região do entorno do Distrito Federal, tinham baixo poder aquisitivo e eram assistidas por instituições de apoio às crianças com anemia falciforme como é o caso da Abrace. O estabelecimento de critérios para seleção das entrevistadas foi requisito fundamental, pois algumas famílias de crianças triadas e identificadas com anemia falciforme não comparecem ao hospital para o atendimento

necessário. Nesse sentido, a entrevista com mulheres pertencentes a essas famílias não teriam validade para os propósitos da pesquisa.

As entrevistas ocorreram a partir do quarto mês de vida da criança com anemia falciforme. Nesse período o teste confirmatório para identificação da anemia falciforme já tinha sido realizado e as mães tinham iniciado o tratamento médico das crianças que muitas vezes ainda não apresentavam manifestações clínicas da doença.

Análise dos dados

A análise dos dados foi realizada com a técnica da teoria fundamentada. Essa técnica tem como objetivo produzir interpretações teóricas a partir de dados coletados com técnicas qualitativas (96). A análise de dados foi constituída das seguintes etapas: revisão da literatura; microanálise do conjunto dos dados; e codificação aberta.

Na revisão da literatura, o pesquisador retornou às fichas de artigos e livros anteriormente fichados e buscou, também, novas fontes da literatura científica voltadas ao mesmo objeto. A literatura contribuiu no sentido de fornecer um parâmetro de comparação e sensibilizar o pesquisador para as propriedades e dimensões das categorias visualizadas no conjunto de dados.

A etapa de microanálise foi iniciada com duas leituras gerais de todo o conjunto das cinquenta entrevistas realizadas. A primeira leitura teve o objetivo de identificar nas entrevistas transcritas os trechos das falas das entrevistas diretamente relacionados a cada um dos objetivos almejados no estudo: 1. Verificar se o acesso precoce ao diagnóstico de anemia falciforme sensibilizava as mulheres para a adoção de cuidados em saúde necessários à redução da morbidade associada à doença; 2. Identificar o impacto ético do diagnóstico precoce da doença; 3. analisar as noções de risco genético reprodutivo adotadas pelas mulheres a partir do diagnóstico de traço ou anemia falciforme no recém-nascido.

Com todas as transcrições impressas, foi utilizada uma caneta marca-texto e um sistema de códigos para marcar os dados. Cada trecho da entrevista relacionado a algum dos objetivos era grifado e posteriormente recebia o número 1, 2 e/ou 3. Os números indicavam qual dos objetivos da pesquisa um trecho específico da entrevistada estava relacionado. Após as duas leituras do conjunto de entrevistas e de posse dos trechos grifados e com os códigos numéricos, o pesquisador preparou uma listagem de categorias abstratas. Como resultado deste processo foi possível agrupar as categorias abstratas em grupos de categorias similares que guardavam entre si significados afins em relação a um mesmo fenômeno descrito na

narrativa das mulheres. A codificação aberta dos dados permitiu a construção de categorias explicativas que sintetizaram o conjunto dos dados e possibilitaram a elaboração de uma explicação teórica para os objetivos da pesquisa.

Ética na pesquisa

Esta tese cumpriu as determinações previstas na Resolução 196/96 de autoria do Conselho Nacional de Saúde que determina a submissão do projeto de pesquisa envolvendo seres humanos a um Comitê de Ética em Pesquisa (97; 98; 99). Considerando que a pesquisa teve como cenário o Hospital de Apoio que integra a rede de saúde pública do Distrito Federal, o projeto foi submetido ao Comitê de Ética em Pesquisa da Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal e recebeu aprovação segundo o Parecer n.041/05 de 04 de julho de 2005.

Todas as pessoas entrevistadas foram informadas sobre os objetivos da pesquisa, caráter voluntário da participação e convidadas a manifestar o consentimento em participar da pesquisa. As mulheres foram informadas também que a participação não causaria nenhuma restrição durante os atendimentos fornecidos pelo hospital. O sigilo em torno da identidade das pessoas entrevistadas também foi preservado durante todo o processo de coleta e análise dos dados e de redação desta tese.

A observância dos princípios previstos na Resolução 196/96 e a questão da ética em pesquisa de um modo geral tem sido alvo de muitas controvérsias no campo da pesquisa com métodos e técnicas qualitativas. Alguns campos disciplinares, principalmente das Ciências Humanas, Sociais e Sociais Aplicadas, questionam a suposta necessidade de um projeto de pesquisa qualitativa ser eticamente avaliado (100). Vários são os argumentos apresentados para resistir à revisão dos projetos pelos comitês de ética em pesquisa, entre os quais podem ser destacados: a suposta ausência de riscos das pesquisas qualitativas aos participantes; a rigidez imposta pela resolução para se obter o consentimento prévio dos participantes; a reduzida quantidade de comitês de ética vinculados às especificidades metodológicas das áreas de Ciências Humanas e Sociais (101).

Em geral, os pesquisadores resistentes à revisão ética de projetos qualitativos de pesquisa argumentam que a revisão não se justifica, pois não existiriam riscos à integridade física das pessoas participantes, a exemplo do que ocorre em pesquisas biomédicas (102). Entretanto, na história constam relatos de pesquisas qualitativas que podem resultar em prejuízos morais, discriminação ou estigmatização dos participantes envolvidos (100; 103).

No Brasil, as pesquisas envolvendo os índios yanomamis são um exemplo de riscos passíveis de ocorrer quando não há uma revisão ética do desenho metodológico dos projetos de pesquisas envolvendo seres humanos (62b).

O formato da Resolução 196/96 e os instrumentos previstos para solicitar autorizações, como o termo de consentimento livre e esclarecido, são também apontados como inadequados à realidade das pesquisas qualitativas. Os críticos exploram a dificuldade de se elaborar um termo de consentimento escrito no qual conste os objetivos da pesquisa quando o desenho de alguns estudos só poderia ser feito quando o pesquisador inicia a coleta de dados no campo. Dessa forma, o requisito do consentimento prévio inviabilizaria a entrada no campo e até mesmo o estabelecimento dos objetivos da pesquisa (104). Entretanto essa dificuldade pode ser superada pela formulação de termos de consentimento alternativos ao formato escrito e os participantes podem ser consultados em diferentes momentos da pesquisa e até que se tenha um objetivo claramente delimitado, como mostram pesquisas qualitativas que optaram por esse caminho metodológico (101).

Outra razão que poderia ser apontada para a baixa adesão de pesquisadores das Ciências Humanas e Sociais à revisão ética dos projetos de pesquisa é a reduzida quantidade de comitês de ética vinculados a centros de pesquisas em Ciências Humanas e Sociais e, conseqüentemente, mais sensíveis às especificidades de projetos de pesquisas qualitativas. A maioria dos comitês de ética existente está vinculada a centros de ensino, de pesquisa ou de serviços das áreas biomédicas. O vínculo da maioria dos comitês se justifica em virtude do pioneirismo dessas áreas na aplicação de princípios de ética em pesquisa e de bioética. Tal vinculação, contudo, não deve ser vista como um empecilho ou desestímulo a submissão de projetos visto que os comitês contam com membros de diferentes áreas do saber e podem também solicitar pareceristas externos em caso de projetos que necessitam ser esclarecidos para posterior avaliação.

A ética em pesquisa no campo das Ciências Humanas e Sociais ainda será alvo de discussões, mas é visível a adesão de um número cada vez maior de pesquisadores dessas áreas às exigências éticas de pesquisas envolvendo seres humanos. Tal adesão pode ser explicada por duas razões: a exigência das instituições de saúde da aprovação prévia do projeto em comitê de ética em pesquisa para que o pesquisador realize a coleta de dados; e a exigência dos periódicos científicos que passaram a condicionar a aceitação de manuscritos para avaliação e publicação desde que tenha ocorrido a submissão prévia do projeto a um comitê de ética em pesquisa. Nesse sentido, espera-se que, em breve, pesquisadores das áreas

qualitativas enxerguem o sistema de controle ético das pesquisas como uma ferramenta de aperfeiçoamento dos projetos de pesquisa e proteção dos direitos das pessoas participantes.

CAPITULO 3 - UM CICLO DE CUIDADOS: ANEMIA FALCIFORME E TRIAGEM NEONATAL

Este capítulo teve como objetivo verificar se o acesso precoce ao diagnóstico de anemia falciforme sensibiliza as mulheres, mães ou cuidadoras de crianças com doença falciforme, para a adoção de cuidados em saúde necessários à redução da morbidade associada à doença.

Ciclo de Cuidados

Conforme mencionado anteriormente, o principal objetivo da política de triagem neonatal é identificar e tratar precocemente crianças com doenças genéticas. A expectativa é de que o diagnóstico precoce leve à assistência e cuidados em saúde que reduzam a morbidade e elevem a expectativa e qualidade de vida. O sucesso de um programa de triagem neonatal depende, portanto, não somente da rede pública de saúde, mas também da participação das famílias nos cuidados a serem dispensados às crianças. Conhecer o universo simbólico dessas famílias, por meio dos relatos das mulheres, permite desvendar como o diagnóstico precoce é percebido e em que medida os propósitos de saúde pública são compartilhadas entre profissionais de saúde e mulheres cuidadoras de crianças com doenças falciformes.

A expectativa da política de triagem neonatal é de redução da morbidade com a adoção de cuidados precoces na criança diagnosticada com anemia falciforme. A avaliação de como as recomendações biomédicas são incorporadas pelas mulheres cuidadoras deve ser comparada às fases de um rito: não é um ato único de informação após o diagnóstico médico que irá modificar os padrões tradicionais de cuidado das mulheres com seus filhos. O ciclo de cuidado deve ser entendido como um processo intenso de negociações entre os saberes populares e biomédicos.

O ciclo de cuidado pode ser organizado em torno de três etapas que demarcam fronteiras sobre a autoridade biomédica no cuidado das crianças: 1. a descoberta da doença e seu diagnóstico; 2. a compreensão inicial sobre a doença e a medicalização da criança; 3. a primeira crise e a ressignificação da doença. A análise desse ciclo possibilita entender como a experiência vivenciada com a chegada de uma criança com anemia falciforme confere o significado dado à doença e determina os cuidados a serem adotados.

A descoberta do diagnóstico: “Olha, mãe, o teste do pezinho deu um pequeno problema”

Todas as mulheres tiveram os filhos diagnosticados com anemia falciforme no teste de triagem neonatal e por exames confirmatórios realizados alguns meses após o nascimento. Entretanto, o impacto inicial causado pela cena do comunicado pode variar de acordo com o conhecimento prévio que se tenha sobre a doença.

Diante do diagnóstico precoce da doença, há duas ordens de significados: o de ser “uma doença de família”, pois são mulheres com experiência anterior de cuidado de crianças com doença falciforme, o de ser “um problema”, pois são mulheres que desconheciam a chance de ter uma criança com doença falciforme. Em apenas um caso, foi mencionada a possibilidade de ter o filho com a doença devido à realização de exame pré-natal:

“...minha gravidez foi de alto risco. Me deu diabetes gestacional, pressão alta e não tinha de onde sair isso. Foi aí quando descobriu que era falciforme porque o médico do pré-natal pediu o exame...nunca imaginei que fosse anemia falciforme”.

No Brasil, embora os programas de triagem neonatal tenham se difundido como uma ação de saúde pública para a saúde da futura criança, os testes para identificar traços ou mesmo doenças falciformes é também uma medida de proteção à saúde das mulheres. Algumas mulheres com doença falciforme desconheciam sua condição e foi após o diagnóstico do filho que receberam o seu diagnóstico de anemia falciforme: “...eu estava com oito meses de gravidez e minha gravidez foi de alto risco. Me deu diabetes gestacional, pressão alta e não tinha de onde sair isso. Foi aí quando descobriu que era falciforme. Porque o médico do pré-natal pediu o exame. A vida inteira. Eu sentia dor, mas achava que era reumatismo. Alguma coisa do tipo. Nunca imaginei que fosse anemia falciforme”. A gravidez para uma mulher com anemia falciforme é considerada de alto risco (105).

Para os pais de crianças que já possuíam um filho com doença falciforme, o resultado do exame do segundo filho é razão de expectativa e ansiedade. A doença passa a ser mais do que um possível diagnóstico médico ainda invisível no corpo da criança: é uma possibilidade real já incorporada à narrativa familiar como uma “doença de geração”, isto é, uma doença que acompanha a família desde seus antepassados. A expectativa do diagnóstico também varia segundo experiências anteriores de cuidado com outros filhos ou membros da família que tenham a doença.

Mas um dado decisivo para a redescrição familiar do diagnóstico é a substituição do parceiro no projeto reprodutivo: mulheres com mais de um filho relatavam a experiência de

diferentes parceiros reprodutivos. Algumas mulheres chegavam mesmo a associar a mudança de parceiro à possibilidade de se evitar o nascimento de outras crianças com doença falciforme: “...ele [atual companheiro] pergunta se tem ou se corre o risco desse [mulher está grávida e se refere ao futuro bebê] nascer também com anemia falciforme. Falei que não. A não ser que ele tivesse o traço também. Mas aí era muita praga para uma pessoa só, não era...” Essa é uma expressão da conjugalidade também observada em estudos etnográficos sobre anemia falciforme realizados nos anos 1990 nos Estados Unidos (95).

Em relação aos pais que desconheciam a anemia falciforme e a possibilidade de ter um filho com a doença, o resultado dos exames neonatais e dos testes confirmatórios é motivo de preocupação. A doença não é imediatamente entendida como “hereditária” ou “genética”, mas como “doença do sangue”. Nessa redescrição do diagnóstico, o fato de o hospital de referência para doenças falciformes ser também um hospital do câncer levanta uma série de simbologias sobre doenças crônicas e incuráveis:

“...[disseram] que tinha dado alteração. A gente fica desesperado. Eu fiquei pensando um monte de coisas, pensei até na leucemia, porque falaram [que o atendimento] era lá [Hospital de Apoio] e geralmente lá é mais para o [tratamento de] câncer...”

O período entre o resultado do teste do pezinho e a primeira consulta médica de aconselhamento genético é uma fase tensa de negociações dos saberes biomédicos e populares sobre o corpo e a doença. No Distrito Federal, a coleta de material para a triagem neonatal é realizada pela rede de atenção primária próxima ao domicílio das crianças. Porém, caso o recém-nascido seja identificado com doença falciforme é feito o encaminhamento para a confirmação do resultado e a testagem dos pais no hospital de referência da rede no tratamento para doenças falciformes. O comunicado é feito por telefone ou pessoalmente pelos profissionais de saúde que atuam próximo ao domicílio das crianças. Em geral, a cena do comunicado representa um corte na narrativa das mulheres, objeto de ressignificação sobre a condição de saúde dos filhos:

“Foi na minha casa. Foi lá na porta. Foram duas enfermeiras explicar, mas não falaram nada não. Só falaram para que eu viesse aqui no Hospital do Câncer Infantil, o Hospital de Apoio. Só”.

“Aqui no posto eles não falaram o que ele tinha, nós ficamos preocupados achando que ele poderia ter leucemia. Pois todos explicam que lá é o hospital do câncer”.

Os profissionais de saúde são treinados para informar apenas o resultado do teste, o nome da doença e a necessidade de comparecimento ao hospital de referência, por isso nenhuma informação adicional é fornecida. O cuidado dos profissionais em não antecipar a sessão de aconselhamento aliada à representação simbólica do hospital de referência como um

centro de tratamento para o câncer aumenta as expectativas sobre o significado da doença. Essa fase de negociação de saberes é tanto mais intensa quanto maior for a espera para a primeira consulta. O fato de as doenças falciformes, em geral, serem assintomáticas nas primeiras semanas de vida da criança gera inclusive dúvidas sobre o resultado do teste: “[a criança] nunca teve problema nenhum não. Totalmente assintomática. Eu não sei, talvez se não tivessem descoberto, se teria algum problema... Eu fico pensando, até hoje, porque da uma dó dar a injeção. Às vezes penso ‘ah, porque eu não dei um telefone errado?’ Mas talvez também poderia a gente estar com um problema aí que não sabia o que era. E ia ficar o resto da vida sem saber”.

O início da medicalização: “Não tem cura, tem só o tratamento”

A ida ao hospital de referência para o tratamento de crianças com doenças falciformes assume duplo papel para as famílias: 1. testar os pais para identificar o tipo de hemoglobinas que possuem e entender o “processo de geração da doença”, isto é, entender o significado da genética para o diagnóstico; 2. receber informações sobre a doença e os cuidados necessários. Os dois objetivos mencionados cumprem o papel de resgatar a genealogia da doença, mas também o de sensibilizar os pais para os cuidados preventivos. Mesmo para as famílias que já possuem outras crianças com a doença, é a chegada ao hospital que demarca a fronteira entre a suspeita e o diagnóstico, pois não apenas se tem a certeza da doença, mas principalmente tem início o regime de medicamentos no corpo da criança.

Considerando-se que o diagnóstico definitivo sobre a doença falciforme só poderá ser fornecido após os primeiros meses de vida da criança, a realização da tipagem de hemoglobinas dos pais é uma medida que auxiliará na possível confirmação do diagnóstico definitivo (7). É por meio dos testes nos pais que será possível também informar ao casal sobre a possibilidade do nascimento de outras crianças com doenças falciformes, já introduzindo o cenário do aconselhamento reprodutivo como uma das ações da política de triagem neonatal (87). Ao se submeterem aos testes sanguíneos, os pais iniciam um processo de compreensão da doença, mas também de negociação de expectativas:

“...[a esperança] é de não ter. Porque a gente espera que não tenha. Porque a gente fez o exame, se o nosso exame tivesse também não dado, então seria uma esperança. Mas deu. O meu e o dele [pai] confirmou o que ela [profissional de saúde] disse que tava suspeitando”

Ao mesmo tempo em que pode ser uma evidência da origem da doença identificada na criança, o teste de sangue nos pais auxilia o processo de compreensão do que é uma doença

falciforme. Para as famílias sem experiência de cuidado de crianças ou parentes com doenças falciformes, um dos principais desafios é compreender como é possível a criança ter herdado uma doença se não há registros dela na família. É preciso entender como alguém não tendo a doença é capaz de transmitir informações que poderão ou não gerar o nascimento de uma criança com a doença: “...eu não sei porque veio[a doença na criança]. Sei mais ou menos que é por genética. Eu não sei explicar assim detalhadamente o que é não”. Por trás dessa dúvida permanente sobre as probabilidades mendelianas há também uma suspeita de que o diagnóstico esteja errado. Ou seja, a dificuldade em incorporar o discurso biomédico dos riscos e probabilidades não deve ser apenas entendida como resultado do caráter hermético da informação genética, mas também como uma estratégia deliberada das famílias de duvidar do diagnóstico (69).

A seção de aconselhamento genético desencadeia a entrada da narrativa biomédica nas famílias, pois são fornecidas as primeiras informações sobre a anemia falciforme, os cuidados necessários com a criança e informações relacionadas ao planejamento familiar. Nesse primeiro encontro, os pais recebem a informação com atenção, mas revelam certa desconfiança sobre a narrativa biomédica. A desconfiança surge, sobretudo, porque a doença falciforme apresenta elevada variabilidade clínica e pode se manifestar tardiamente no corpo da criança. Nesse sentido, embora a vasta maioria das mulheres seja capaz de reproduzir com exatidão a narrativa biomédica, a desconfiança é uma ferramenta de resistência permanente ao caráter implacável do diagnóstico ainda não vivido pela experiência do cuidado. A ausência de manifestações clínicas, uma característica observável principalmente na fase pré-sintomática das doenças falciformes, é uma das razões que reforça a tese da desconfiança:

“...é uma coisa [a anemia falciforme] que a gente olha assim para ele [a criança] e a gente vê tão sadio, parece que não tem nada. A gente não se conforma. ...acho que só quando tiver realmente certeza que ele tem, então por enquanto é suspeita, mas a gente já está dando o remédio que a médica me deu”.

“... falam que ela é tão sadia que é como se não tivesse nada. Ela nunca precisou ficar internada, nunca precisou tomar sangue. Ela é corada, se alimenta bem, dorme bem, não sente dor”.

Se a narrativa biomédica desencadeia o início da medicalização, a ausência de sintomas alimenta a desconfiança sobre o diagnóstico precoce. O curioso é que a suspeita sobre o diagnóstico se rende à narrativa biomédica e não impede que as mulheres iniciem o regime de medicamentos com injeções mensais ou medicamentos orais diários. É exatamente desta tensão entre os saberes, aqui traduzida na narrativa biomédica e na suspeita do diagnóstico, que a medicalização se fortalece com a simbologia da maternidade como cuidado

integral: apesar da suspeita sobre o diagnóstico, duvidar da recomendação médica pode representar riscos à saúde da criança, por isso, a submissão à medicalização.

Se no início do tratamento, os medicamentos são descritos como uma medida preventiva, cuja resistência é essencialmente uma compaixão pela medicalização precoce do corpo da criança, é na alimentação que está o centro da tensão entre os saberes biomédicos e familiares. A criança é diagnosticada com anemia falciforme e para a *anemia* os saberes populares são ricos em soluções e tratamentos alternativos à biomedicina.¹ Reafirmar para si e para os familiares que não se trata da *anemia* é, certamente, o maior desafio das cuidadoras. É nessa tentativa de diálogo entre os saberes que novos conceitos surgem nas narrativas das mulheres: *anemia genética*, *anemia como câncer*, *doença do sangue*, *doença dos ossos* foram algumas das mais recorrentes.

Essa tradução do diagnóstico não deve ser entendida como um ato de ignorância das mulheres frente ao discurso biomédico, mas sim como um ato de sensibilidade simbólica que as irá proteger frente às pressões familiares que buscavam traduzir a anemia falciforme como *anemia*. Se as mulheres não forem capazes de vencer essa barreira de tradução entre os saberes, o resultado poderá ser uma dieta rica em ferro para curar a *anemia* e não a anemia falciforme. O fato é que uma criança com *anemia* abre espaço para valores socialmente rejeitados pelas classes populares no cuidado das crianças: as crianças anêmicas são aquelas com alimentação deficiente, magras e fracas, ou seja, um sinal da incapacidade das mulheres ao cuidado.

“...Eles [familiares, amigos e vizinhos] pensam que é anemia [ferropriva], anemia normal assim. Já mandaram eu colocar um prego dentro do feijão e bater couve com beterraba. A médica [disse] ‘se você der, você vai matar. Não vai na conversa não porque senão você vai matar a sua filha’...”

A grande maioria das mulheres reproduziu corretamente o discurso biomédico sobre as diferenças entre *anemia* e anemia falciforme. No entanto, esse foi um dos temas mais delicados das entrevistas: as narrativas se afastavam do tom coloquial que as caracterizava, fazendo com que as mulheres se despersonalizassem do conteúdo do discurso e remetessem a origem de suas dúvidas para outros personagens da rede de relações da criança. Não eram elas quem confundiam *anemia* com anemia falciforme, mas seu vizinhos, familiares e amigos. Foi da delicadeza dessa negociação entre saberes e personagens do discurso que os mecanismos de resistência à recomendação da dieta pobre em ferro emergiram.

¹ Anemia significa um conjunto de sinais e sintomas que resumem a anemia ferropriva. Usaremos *anemia* no sentido etnográfico identificado nas narrativas.

Apesar de admitirem reconhecer a diferença entre *anemia* e anemia falciforme, as mulheres demonstraram ser flexíveis em relação à dieta das crianças. A resposta mais comum à pergunta “como é a alimentação da criança?” foi *igual à de todas as crianças*. Devida à recorrência dessa resposta, duas hipóteses foram investigadas durante as entrevistas. A primeira é que a insistência na dieta regular seria um mecanismo de normalização dos cuidados das crianças, ou seja, seus filhos eram crianças normais (106). Por isso, explicitar particularidades na alimentação seria assumir que o caráter preventivo da medicalização não se resumiria aos medicamentos, mas também a cuidados especiais com o corpo. A segunda hipótese é de que o alimento é um bem simbólico central às classes populares, por isso sua carência ou dieta regulada seria objeto de negociação sobre as condições de cuidado das mulheres para com seus filhos.

Foi na tentativa de melhor entender o significado da *igual à de todas as crianças* que a pesquisa passou a investigar o cardápio e os hábitos alimentares das crianças. O resultado foi que a grande maioria das mulheres resiste à restrição alimentar como medida preventiva de cuidado. Mesmo as mulheres que mantêm as crianças sob o regime de medicamentos regulares para evitar infecções não assumem integralmente uma dieta sem alimentos ricos em ferro, em particular a carne, e afirmam com orgulho que a criança não tem restrições alimentares: “...ele come de tudo..”.

Diferentemente do regime de medicamentos regulares, onde não se identificou contestação às recomendações biomédicas de cuidados precoces, o tema da dieta se sobrepõe aos saberes populares sobre o cuidado de crianças e a soberania biomédica é intensamente contestada: “ ... falaram que tem comida que agente às vezes dá demais pensando que é bom, por exemplo beterraba, eu dou o suco, e couve. Às vezes disseram que nem é bom[dar esse tipo de alimento]. Eu não sei se é bom ou ruim. Aí ela [criança] vai ter, se a alimentação dela está certinha. Mas é normal, como qualquer outra criança, pode dar tudo para ela. Só não pode dar em exagero que eles falaram. Assim, por exemplo, se beterraba não for tão bom não dá demais. Dá pouco, mas dá”. Há um duplo desafio na prescrição da dieta sem ferro. Por um lado, a redescritção dos saberes populares sobre o significado e tratamento da *anemia*, mas, por outro lado, a imposição de um novo cardápio de alimentos, especialmente os ricos em fibras e integrais: “...eu tenho uma lista ali de coisas que ela não pode[comer] É muita coisa. Eu falo ‘a menina não vai comer nada desse jeito’. Eu acabo não dando conta. Muitas vezes é muito caro, integral, coisas integrais, é muito caro mesmo, eu não tenho condição de comprar”. A entrada de uma nova dieta no ordenamento familiar pressupõe modificações do orçamento às concepções de que uma criança saudável é aquela sem restrições alimentares.

Mas há um momento em que as mulheres passam a reconhecer as restrições alimentares como uma expressão do cuidado à saúde das crianças e, portanto, submetem seus saberes à biomedicina: em geral, são as situações-limite que justificam uma mudança de perspectiva, a passagem definitiva da suspeita da *anemia* para o diagnóstico da anemia falciforme, ou seja, as primeiras crises e internações hospitalares da criança: “... ele não pode comer muita coisa que contem ferro porque a doutora falou que ele pode até fazer uma transfusão de sangue. Ele nunca fez, mas ela disse que é perigoso, se não tiver cuidado, [alimentação incorreta] ofende muito ele”.

As primeiras manifestações clínicas: “Não é uma anemia, é uma doença”

A última etapa do ciclo de adoção de cuidados é caracterizada pela primeira manifestação clínica da doença. Na ausência de crises e sintomas físicos de dor, o diagnóstico médico ora se confunde com o de *anemia*, ora é alvo de suspeita pela *perfeição do corpo da criança*. As etapas do diagnóstico e da medicalização precoce não são suficientes para a incorporação dos regimes de cuidado para a anemia falciforme. Uma exceção a esse ciclo são as mulheres que já tinham outros filhos ou familiares com a doença, para quem o discurso biomédico é rapidamente referendado por experiências anteriores de cuidado.

As crises dão evidência ao diagnóstico de uma *doença no sangue* ou *doença nos ossos*. As internações permitem às mulheres estabelecer parâmetros de julgamento e aprendizado de cuidado de seus filhos. A experiência de outras mulheres passa a compor a narrativa das mulheres entrevistadas. São as dores e os períodos de internação das crianças que dão sentido à medicalização precoce, o que acaba por forçá-las a subsumir os saberes populares sobre *anemia* ao diagnóstico de anemia falciforme. É neste contexto de submissão ao diagnóstico médico pelas dores do filho que a expressão *não é anemia, é uma doença* foi pronunciada por várias mulheres.

É com a chegada da sintomatologia em formas e intensidades diversas devido à variabilidade clínica da doença, que as cuidadoras começam a entender e dimensionar o potencial de morbidade e de letalidade associado à doença falciforme. A primeira manifestação clínica da doença pode ser considerada uma fronteira na experiência das mulheres cuidadoras de crianças com doenças falciformes. Essa fronteira marca a distinção entre a percepção abstrata da doença e a sua dimensão concreta perceptível no sofrimento físico da criança:

“...olhando assim, o menino é perfeito. O menino não sente nada, é bonito, saudável e está crescendo. Porque dizem que o crescimento é lento da criança. Então todo mundo dizia 'não, esse menino não é doente não. Esses médicos fizeram foi errado esses exames. Manda fazer de novo porque esse menino não tem nada não'. Às vezes, nem eu acreditava que ele tinha. Depois que eu vi que ele começou a sentir dorzinha, que ele chora por dor, às vezes quando você pega ele de mal jeito ele sente dor e os pezinhos inchando... aí eu vi que é realmente uma doença...”

Em alguns casos, a experiência da crise pode ser vivenciada no cuidado doméstico da criança ou durante consultas e internações. O hospital funciona como um cenário de troca de experiências no qual, enquanto aguardam o atendimento, as mulheres conversam e trocam experiências sobre o cuidado e comparam sinais e sintomas de cada criança. É também no hospital que elas se deparam com manifestações agudas da doença que exigem tratamentos intensivos, tais como internação, transfusões de sangue ou cirurgias. O hospital passa a ser não apenas um espaço de cuidados formais em saúde, mas o que permite a construção de uma rede colateral de socialização entre as mulheres e suas experiências de cuidado.

As manifestações clínicas da doença provocam dois resultados imediatos. O primeiro é o dar conteúdo ao diagnóstico médico da anemia falciforme. As dores e internações ressignificam a abstração do diagnóstico. O segundo resultado, de ordem familiar, é o de fortalecer a mulher em sua rede de apoio para o cuidado da criança. Até o início das crises, a cuidadora era a principal porta-voz do discurso biomédico e a quem cabia o confronto com os saberes populares sobre como tratar *anemia*. As crises e dores da criança a fortalecem na imposição do regime biomédico de cuidados do corpo. Nessa fase, a mulher adquire a autoridade do discurso biomédico para o cuidado da criança.

Considerações finais

Este capítulo mostrou como mulheres cuidadoras de crianças com anemia falciforme são sensibilizadas para a adoção de cuidados precoces em saúde. O ciclo de cuidados identificado é resultado de uma construção social no qual as informações biomédicas são apenas parte de um conhecimento socialmente construído a partir da experiência. A prevenção e a medicalização da doença estão em constante disputa com o significado atribuído à doença tal como se manifesta na criança. É a partir de uma experiência singular do cuidado que as mulheres constroem uma concepção do que seja anemia falciforme e em que medida o saber médico será agregado para promover o bem estar e desenvolvimento das crianças. O ciclo de adoção de cuidados confere sentido à doença desde o diagnóstico precoce até o surgimento das primeiras manifestações clínicas.

Além das três etapas apresentadas, as narrativas sugerem a existência de uma quarta etapa ainda a ser explorada: aquela correspondente à saída da criança do cuidado doméstico para a vida escolar. A preocupação em relação ao início da trajetória escolar foi antecipada por várias mulheres, sobretudo das cuidadoras com crianças com mais de três anos de idade. As mulheres têm a preocupação de alertar professoras e servidoras para a anemia falciforme e as restrições que pode representar no cotidiano escolar (107). A prática de determinadas atividades esportivas, as faltas por ocasião de períodos de crises ou mesmo a necessidade de observação contínua da criança em relação aos possíveis sinais que antecipam ou indicam uma crise resultante da doença falciforme, são exemplos de cuidados a serem compartilhados com a escola. Esse é um objeto de estudo relevante a ser explorado em pesquisas futuras visto que o diagnóstico e tratamento precoces viabilizados pela triagem neonatal contribuem para reduzir a morbidade e, conseqüentemente, viabilizar a permanência, desenvolvimento e sucesso escolar de uma quantidade cada vez maior de estudantes com doenças falciformes.

CAPÍTULO 4: DOENÇAS FALCIFORMES E TRIAGEM NEONATAL: O IMPACTO ÉTICO E SOCIAL DO DIAGNÓSTICO PRECOCE.

Desde o diagnóstico precoce até a adoção do ciclo de cuidados com as crianças com doenças falciformes, as mulheres experimentam o impacto da descoberta da doença e suas repercussões nas relações sociais. Nesse sentido, ao desempenharem o papel socialmente valorado de cuidadoras, as mulheres cujos filhos têm doenças falciformes aprendem também quais os desafios adicionais e as conseqüências que a doença trará ao exercício da maternidade.

O estabelecimento de um programa de triagem neonatal, embora tenha como público-alvo as crianças, também traz implicações sociais às famílias e, principalmente, às mulheres que desempenham o papel de cuidadoras. Os impactos sociais da triagem neonatal podem determinar a adoção do ciclo de cuidados e atenção à saúde das crianças cuja meta é reduzir a morbidade e mortalidade associada às doenças falciformes. A pesquisa mostrou que a descoberta precoce de uma doença crônica é acompanhada de conseqüências que redefinem as relações das mulheres: 1. no meio familiar e entre amigos; 2. no mundo do trabalho; 3. e nas instituições responsáveis pelo atendimento às necessidades da criança com doenças falciformes.

Repercussões da doença: “Eu não tenho tempo para mim, ele me estressa”

A frase que abre essa seção expressa como uma mãe descreve a experiência de cuidar de uma criança com anemia falciforme. O ciclo de cuidados envolve não só a relação entre a mãe e a criança, mas também outras pessoas. O primeiro impacto causado pelo diagnóstico da doença é o do compartilhamento de resultado encontrado no teste do pezinho. As mulheres afirmaram que o diagnóstico da doença é compartilhado com uma rede ampliada de cuidadoras composta de familiares e amigos mais próximos, entre os quais se encontram os pais e as avós, pessoas geralmente envolvidas na criação e cuidados com a criança. Contar é uma forma de compartilhar a preocupação sobre a descoberta de uma doença na maioria das vezes desconhecida e que gera ansiedade com relação ao futuro:

“...porque eu achei importante, eu contei. Para não ficar só para mim guardar[o conhecimento do resultado]. Eu fiquei muito preocupada e eu contei. Não foi para todo mundo, contei para os mais chegados. Para desabafar. No início eu fiquei muito perturbada...”

“...contei assim só mesmo para os familiares, minha mãe e minha sogra. Eu fiquei abalada, eu estranhei. Eu acho que é uma atitude que qualquer pessoa tem, contar para sua mãe uma coisa ruim que está acontecendo com você, com seu filho...”

Além de compartilhar a preocupação gerada pelo diagnóstico, a divulgação da doença para os pais e familiares está diretamente relacionada à adoção de cuidados que será iniciada com o tratamento da criança. Inicialmente, os pais precisam comparecer ao hospital para também serem testados e verificar se a identidade genética que possuem é compatível com a doença identificada na criança (7; 63). Sendo assim, se vêem obrigadas a informarem sobre a suspeita da doença o que justificaria a convocação dos pais ao hospital para a realização de teste sanguíneo. Esse requisito, comum a programas de triagem neonatal, é recebido com resistência por alguns pais que se recusam a comparecer ao hospital para serem testados, pois afirmam não possuir doença alguma. Conseqüentemente, algumas mulheres comparecem desacompanhadas dos maridos à consulta que dá início ao diagnóstico da doença e posterior tratamento. A realização de testes nos companheiros é uma das primeiras negociações feitas pelas mulheres no âmbito familiar e que pode gerar conflitos resultantes da descoberta da doença.

Mesmo no caso de pais que comparecem ao hospital para a realização de testes, os conflitos também podem surgir. Isso ocorre, sobretudo, ao se verificar que a identidade genética dos pais não é compatível com a doença identificada nas crianças. As reações podem ser diversas nesses casos, desde desconfiança sobre a evidência de um possível caso de falsa paternidade até a preocupação de que a criança poderia ter sido trocada na maternidade. Nesses casos, é durante a sessão de aconselhamento genético que os pais com a ajuda das profissionais de saúde tentarão compreender a situação encontrada e buscar soluções para os conflitos. Os casos de falsa paternidade ou de falsa maternidade ocorrem nos programas de triagem neonatal e exigem preparo dos profissionais de saúde para lidar com esse tipo de informação e suas conseqüências na vida familiar e nos cuidados com a criança (108).

Além do núcleo familiar, os parentes, amigos e vizinhos também são informados sobre a doença identificada na criança. A divulgação da informação é descrita pelas mães como um ato de cuidado e uma obrigação. É por meio da informação que as mães justificam perante parentes e amigos a necessidade de cuidados específicos com a criança, tais como o uso da penicilina profilática, dieta alimentar diferenciada ou mesmo visitas periódicas ao hospital para acompanhamento. O principal desafio mencionado pelas mulheres é convencer os outros de que os cuidados em saúde são necessários devido à existência de uma doença cujas manifestações clínicas são variadas e podem ser tardias, mas ocorrem (47). Dessa forma,

informar os outros sobre a doença da criança é uma justificativa pública para os cuidados adotados, a medicalização das crianças ou mesmo as freqüentes crises que afetam a saúde e podem ser vistas como incompetência no exercício da maternidade ou indício de maus tratos:

“... amigos, colegas e família também sabem [sobre a doença da criança]. ...[contei] para que, no caso de um dia precisar ficar com ele, já saberem quais cuidados...”

“...as dores que ele sentia [era] de chorar. O povo, a vizinha aqui, queria até chamar a polícia. Pensava que eu estava batendo no menino. Aí eu fui explicar”.

Divulgar informações sobre a doença pode ser definido como um dever, segundo o relato de algumas mulheres. A chegada, freqüência e dimensão das crises dificultam ou impedem que a doença seja deixada no anonimato. Deixar de mencionar o que é a doença e suas repercussões na criança pode dar margem a dúvidas e especulações. As freqüentes crises ou as queixas da criança, como é o caso do choro intenso, pode ser visto como negligência e gerar problemas perante delegacias da criança ou conselhos tutelares em virtude de uma possível denúncia de vizinhos ou parentes que enxergariam a situação como evidência de maus tratos. Às mulheres cabe, portanto, não somente informar as pessoas sobre a existência da doença falciforme, mas também convencê-las de que estão empenhadas no tratamento e cuidados com a criança.

A divulgação da informação prévia sobre a doença diagnosticada pode, por outro lado, ser um meio de estabelecer uma rede de cuidados em torno da criança para a qual colaboram familiares, amigos e vizinhos. As mulheres afirmaram que ao informar sobre a doença passavam a ter o apoio de outras pessoas na vigilância das crianças e na adoção de cuidados em saúde. As situações cotidianas, como uma brincadeira de rua, um almoço na casa de amigos ou mesmo a identificação precoce de sinais que antecipam a chegada de uma crise, passaram a ser de interesse comum visto que evitar a morbidade associada à doença se tornou uma responsabilidade compartilhada.

As ocasiões emergenciais, quando as crianças têm crises e necessitam ser levadas ao hospital, são apresentadas pelas mulheres como circunstâncias que exigem acionar a rede ampliada de cuidadoras. Em tais situações as mulheres podem necessitar de auxílio para assegurar o atendimento das crianças o que pode implicar o uso de recursos materiais dos quais não se dispõe, como carro ou telefone. Essas são situações limites que podem se tornar freqüentes por um determinado período de tempo, a depender do quadro clínico da criança, e nesses casos ter informado previamente o diagnóstico da criança e construído uma rede ampliada de cuidadoras será decisivo para assegurar o acesso a tratamento imediato.

Entretanto, nem todas as participantes concordaram que o diagnóstico da doença deve ser divulgado. Algumas entrevistadas afirmaram que a divulgação de informações sobre a doença não é uma prática adotada devido aos riscos que pode representar. A possível discriminação em relação à criança é um dos fatores apontados para que o sigilo em torno do diagnóstico seja preservado. A doença pode ser considerada contagiosa em virtude da falta de informação das pessoas e as crianças podem ser alvo de preconceitos e tratamento diferenciado.

“... tem gente que acha: ‘Ah, essa criança é contagiosa. Tem alguma coisa e vai pegar [transmitir]’. Tem gente que não tem esclarecimento e fala isso, acha que pega, que é um doença contagiosa”.

“... eu não queria que ninguém a tratasse como pessoa doente, porque ela não é. Eu entendo que, apesar do problema [anemia falciforme], eu não a vejo como uma criança doente. Agora se algum dia for agravando, eu espero que não, aí eu conto. ...eu vou deixando até um dia, eu acho, ela mesma vai contar. Porque agora ela já está falando das injeções: ‘injeção, injeção’. Ela já fala. Aí daqui uns dias não vai ter como, ela mesma vai contar”.

O medo do preconceito e a forma como a doença pode ser compreendida são as principais razões mencionadas para se preservar o diagnóstico sob sigilo. Existem dados na literatura mostrando que a falta de informação sobre a doença e traço genéticos pode gerar discriminação no mundo do trabalho, nos planos de saúde e nas empresas seguradoras de vida (59; 82; 67; 109). No Brasil, o fenômeno da discriminação genética já foi observado em centros de coleta de sangue e em associações esportivas (86; 38; 54). A estratégia do sigilo adotada por algumas pessoas, portanto, justificar-se-ia em virtude de riscos reais resultantes da divulgação da identidade genética em sociedades nas quais não existem regulamentos ou leis para coibir a discriminação genética, como é o caso do Brasil.

Os relatos das mulheres evidenciaram situações repletas de desafios que envolvem o ciclo de cuidados de uma criança com anemia falciforme. As mulheres são surpreendidas com o diagnóstico e sentem a necessidade de compartilhar a informação como meio de aliviar a preocupação ou mesmo dar início ao tratamento da criança. Entretanto, a chegada da notícia à família pode gerar conflitos entre os casais, familiares e vizinhos. A doença falciforme e suas manifestações clínicas tendem a ser publicizadas e, geralmente, é depositada sobre as mulheres tanto o papel de cuidadora quanto o de mediadora de conflitos. Observa-se o fenômeno da individualização segundo o qual caberia à mulher cuidar das crianças e ao mesmo resolver problemas sociais relacionados à doença (110). As responsabilidades atribuídas às mulheres e os custos que representam podem levar a um quadro de desgaste físico e psíquico.

Desafios no mundo do trabalho: “Pedi demissão do serviço, faltava muito quando ele estava doente”

A saída do mundo do trabalho em virtude do tratamento e dedicação às crianças com anemia falciforme foi um fenômeno observado no relato das entrevistadas. As mulheres afirmaram que os cuidados com as crianças e a chegada das manifestações clínicas da doença dificultam ou mesmo inviabilizam a vida profissional fora de casa. Dentre os fatores apontados para a exclusão do mundo do trabalho estão a ausência de pessoas disponíveis e capacitadas a cuidar das crianças com anemia falciforme e as freqüentes crises que implicam em faltas ao trabalho:

“...parei de trabalhar para cuidar dela, vivia mais no hospital do que trabalhando”

“...eu comecei a trabalhar e deixei ele com uma pessoa [babá]. Ele chorou, chorou que deu crise. [Minha mãe falou:] ‘Ai, está vendo, você prefere que seu filho morra?’ Eu falei ‘logicamente não’. Ela [minha mãe] falou: ‘dinheiro nenhum paga a saúde do seu filho. É melhor você ficar em casa, cuidar [da criança]’”.

Observa-se que as mulheres inicialmente tentam permanecer no mundo do trabalho o que pode ser viável quando a criança não possui um quadro clínico grave decorrente da doença e existem outros recursos com os quais possam contar como o apoio de familiares ou de instituições, por exemplo, creches. Entretanto, nos primeiros anos de vida, algumas crianças com doenças falciformes podem apresentar elevada morbidade caracterizada pela necessidade de internação e cuidados intensivos. Nesses casos as mulheres são levadas a optar entre o mundo do trabalho e os cuidados com a criança. As mulheres que, em geral, possuem escolaridade mediana e vínculos empregatícios frágeis, contratos de trabalho temporários e exercício de funções subalternas têm dificuldades para se preservarem economicamente ativas. Nesses casos o papel social da maternagem atribuído às mulheres é considerado mais relevante e favorece a saída do trabalho, a dedicação aos cuidados da criança e do lar.

Mesmo que a inserção no mundo do trabalho seja uma característica valorada dada a situação sócio-econômica das mulheres, a permanência no trabalho é comprometida devido às concessões exigidas pelas crianças em situação de crise. A pouca sensibilidade dos empregadores e das sociedades em relação às especificidades de mulheres envolvidas com doenças crônicas é um fenômeno já observado em pesquisas realizadas em outros países (111). Esta pesquisa mostrou que a tarefa do cuidado de criança com anemia falciforme leva as mulheres a uma situação de vulnerabilidade e exclusão do mundo do trabalho geralmente

experimentada por quem possui a doença falciforme. Sendo assim, as dificuldades no mundo do trabalho não é um desafio que surgirá só tardiamente na fase adulta das pessoas com anemia falciforme, mas atinge as mulheres e outros familiares responsáveis pelos cuidados das crianças.

Existe, entretanto, uma parcela de mulheres que consegue cuidar das crianças com doenças falciformes e ainda assim permanecer inserida no mundo do trabalho. Essas mulheres apresentam características comuns favoráveis à permanência no mundo do trabalho: são trabalhadoras autônomas ou possuem vínculos de trabalho mais estáveis que asseguram direitos e benefícios não previstos em outros tipos de relações trabalhistas; e contam com o auxílio de familiares nos cuidados com as crianças. Os seguintes relatos evidenciam como o tipo de vínculo empregatício e as negociações no âmbito familiar podem viabilizar a permanência das mulheres no mundo do trabalho, apesar dos cuidados a serem dispensados às crianças com doença falciforme:

“...como eu trabalho no salão, eu saio, vou com ela para o hospital, fico com ela. Minha mãe que fica com ela pra mim. A gente já tentou botar em creche e não deu certo. Pegou pneumonia. Aí a minha mãe parou de trabalhar para ficar com ela...”

“...tem dia que, quando eu não vou trabalhar, eu cuido dela [criança], mas tem dia que é minha irmã que cuida dela...”

Geralmente outras mulheres da família passam a exercer o papel de cuidadoras que possibilitará a entrada e permanência das mães no mundo do trabalho. Os cuidados com a criança apresentam, portanto, um recorte de gênero. A maternagem envolve não somente as mães, mas também outras mulheres da família que se tornam colaboradoras no ciclo de cuidados com a criança. Essa colaboração pode resultar em concessões e negociações como ficou caracterizado em um dos relatos nos qual a avó deixa o mundo do trabalho para cuidar da criança e permitir que a mãe trabalhe. Outra característica associada ao trabalho é a de representá-lo como uma forma de cuidado à criança que seria caracterizada, por exemplo, pelo acesso ao plano de saúde privado como expressou uma das mães.

Os relatos mostraram que as mulheres reconhecem o valor social do trabalho e desejam exercê-lo. Entretanto, os cuidados de uma criança com doença falciforme e a inserção no mundo do trabalho só é possível a depender dos contextos sociais nos quais as mulheres estão inseridas, do grau de morbidade da doença, das negociações familiares e do tipo de vínculo empregatício que possuem. Uma pesquisa sociológica realizada nos Estados Unidos na década de 1990 também apontou que o contexto social é fator determinante para inserção de mães de crianças com doenças falciformes no mundo do trabalho (95).

Esta pesquisa mostrou também que as mulheres impedidas de trabalhar devido aos cuidados exigidos pela criança com doença falciforme enxergam essa situação como temporária. Esse foi um discurso de resistência compartilhado por todas as mulheres afetadas pela imposição da saída do mundo do trabalho para o cuidado dos filhos com doença falciforme. Foi comum o relato de que os primeiros anos da infância exigem maior atenção e cuidados, pois é um período no qual a criança é mais frágil, não consegue expressar o que sente e, nesse sentido, a doença pode ser mais ameaçadora. Porém, as mulheres enxergam com o crescimento e desenvolvimento das crianças a possibilidade de trabalhar fora de casa: “...deixa ele crescer. Quando ele estiver falando e já souber do jeito que é o tratamento dele, aí eu posso trabalhar”. Esse raciocínio é amparado na premissa segundo a qual as crianças à medida que crescem seriam mais resistentes à doença e capazes de cuidarem de si mesmas ou pedir socorro em casos de emergência o que dispensaria, assim, a atenção ininterrupta das mães.

Dificuldades no espaço público: “Eu já passei por muita humilhação”

A descoberta da doença falciforme interfere no tipo de relação que as mulheres estabelecem com as instituições que diretamente ou indiretamente estão envolvidas no processo de cuidados necessários ao desenvolvimento da criança. Dentre essas instituições se encontram: o sistema de transporte público e o sistema educacional. Foi possível observar nos relatos a existência de conflitos ou de constantes negociações com as instituições citadas para que as crianças tivessem acesso a atendimento ou usufruto de direitos.

O transporte público foi apontado como uma das primeiras fontes de disputas envolvendo as crianças com doenças falciformes. Considerando o perfil sócio econômico das mulheres e o fato das crianças possuírem uma doença crônica, no Distrito Federal é assegurada a gratuidade no transporte público. O acesso a esse direito está previsto em legislação e para usufruí-lo é necessária uma perícia médica. Atendido os requisitos a criança e um acompanhante, geralmente as mães, têm direito a usar o transporte público por meio da apresentação de uma carteira que identifica a mãe e a criança como beneficiárias do acesso gratuito. Entretanto usufruir desse direito é um desafio visto que a ausência de manifestações clínicas da doença ou de um fenótipo associado a algum tipo de deficiência leva as mulheres a serem alvo de questionamentos:

“...as vezes falam ‘ah, está usando a rede’, como eu já ouvi muito. Eu tenho ouvido muita coisa depois que essa menina nasceu. Porque não é uma doença aparente. É uma doença que não está mostrando fisicamente o que ela tem. Até dentro da lotação [um meio de transporte público], porque ela tem passe livre, até dentro da lotação, se você vê o que a gente escuta, o que ouve...”

“...eu não gosto nem de entrar em lotação. Fico com medo de o pessoal ficar olhando. Costumo sentar perto do cobrador. Aí o cobrador fica brincando com a criança e quer ver a carteirinha, acho que para checar se não é falsa ou coisa assim: ‘ah, deixa eu olhar se é você. Nossa, lindinha, o que essa menina tem? Está de carteirinha e é boazinha, correndo para lá e para cá?’”

As mulheres, apesar de já terem comprovado a deficiência da criança visto que obtiveram o documento que dá direito ao acesso gratuito no transporte público, precisam cotidianamente defender-se dos questionamentos e desconfiança sobre a legitimidade em relação ao benefício concedido. Os funcionários do transporte público ou mesmo outros passageiros buscam nas crianças os sinais que evidenciem qual seria a razão da gratuidade ter sido concedida. As mulheres são convidadas a provar que não cometem ilegalidade ao usufruírem da gratuidade no transporte coletivo. No fundo o desafio é mostrar que a anemia falciforme é uma doença crônica e também um tipo de deficiência.

O direito à mobilidade urbana por meio de transporte público nem sempre é respeitado, apesar de ser considerado um bem primário necessário à dignidade da vida humana. Uma pesquisa documental sobre as políticas de transporte público nas principais capitais brasileiras revelou que o acesso gratuito ao transporte coletivo no caso de pessoas com deficiência não tem sido integralmente assegurado e a figura da cuidadora não é contemplada nas políticas existentes (112). Parte-se do pressuposto segundo o qual as pessoas elegíveis para a gratuidade no transporte público seriam capazes de deslocar-se sem a participação de uma cuidadora. Entretanto, crianças, idosos e pessoas com deficiências apresentam restrições físicas, psíquicas ou são extremamente jovens e necessitam de um acompanhante responsável pelo papel de cuidador(a).

No caso do tratamento de crianças com anemia falciforme, a questão do acesso ao transporte público para as cuidadoras é ainda mais relevante tendo em vista a segregação do espaço urbano. Todas as mulheres participantes residiam em cidades da periferia do Distrito Federal e o centro de referência para o tratamento de crianças com anemia falciforme, o Hospital de Apoio, está localizado na região central de Brasília, um local cujo acesso só pode ser feito por carro ou transporte público. Esse cenário pode também se repetir em outras regiões do país visto que segundo o PNTN as redes de atendimento de crianças com anemia falciforme devem ser estruturadas por meio da fixação de centros de referência que concentram o atendimento das crianças e em geral tais centros estão localizados nas regiões

centrais das capitais brasileiras o que exige o uso de transporte público tendo em vista as especificidades sócio-econômicas das famílias de pessoas com anemia falciforme.

A população em geral associa a deficiência a algum tipo de marca corporal como ausência de algum membro ou sinais fenotípicos ligados a alguma síndrome. No caso das doenças crônicas, a corpo passa por fases em que podem ocorrer manifestações clínicas que dão visibilidade à doença e fases durante as quais a ausência de morbidade seria lido como sinal de que a pessoa é saudável e não porta qualquer tipo de doença ou deficiência. O desafio das mães de crianças com anemia falciforme é convencer as pessoas de que mesmo na ausência de manifestações clínicas a doença falciforme existe e pode se manifestar a qualquer momento. É muito difícil estabelecer uma fronteira entre deficiência e doença crônica, no caso da anemia falciforme, por exemplo, as duas características se confundem (113).

A controvérsia sobre a deficiência representada pela anemia falciforme não se restringe aos questionamentos vindos do sistema de transporte público. Algumas mulheres mencionaram que mesmo entre os profissionais de saúde a questão é debatida quando se busca acesso a benefícios da assistência social que exigem perícia médica, como é o caso do “Benefício de Prestação Continuada”(BPC). Outras pesquisas já demonstraram que o acesso ao BPC é alvo de questionamentos e exige a adoção de estratégias persuasivas pelas mulheres no sentido de convencer os médicos peritos da deficiência, por exemplo, levar as crianças para a perícia durante uma fase de manifestação clínica da doença (114; 115). As mulheres podem ser levadas a expor as crianças para ter acesso a um direito constitucionalmente assegurado.

Outro cenário de conflitos envolvendo mulheres e crianças com doenças falciformes é a escola. Alguns relatos mostraram que as mães acompanham as instituições educacionais e questionam o tratamento diferenciado que as crianças podem receber em virtude da doença que possuem. Desde o preconceito de outras crianças e pais de alunos até a proibição de participar de determinadas atividades educativas podem ser caracterizadas, segundo as mulheres, como preconceito devido à doença falciforme:

“...a diretora estava tratando ela assim , agindo diferente, com aquele cuidado, com aquela coisa que não pode fazer ‘isso’...tinha brincadeira que ela não entrava. Por exemplo, a piscina com água quente, não deixavam ela brincar na piscina. Aí todo dia que ela chegava em casa tinha uma reclamação: ‘mamãe, a tia não deixou eu fazer isso, todas as crianças fizeram e eu não fiz’”.

Se por um lado as mulheres sentem a necessidade de informar as instituições educacionais sobre a existência da doença, por outro lado há o receio de que a anemia

falciforme não seja bem compreendida e a criança passe a ser alvo de preconceitos. Diante do risco de preconceito, algumas mulheres hesitam em informar a escola e alertam para possíveis conseqüências que a divulgação da doença pode acarretar na vida estudantil da criança: “...ele pode sofrer preconceito mais tarde na escola porque os coleguinhas, você sabe como é criança, [podem pensar:] ‘ah, eu não vou brincar com você porque você é doente, você é doente’”. Conseqüentemente, além de informar, as mulheres exercem o papel de educar a equipe escolar sobre o que é a doença e o potencial de aprendizado das crianças.

Entretanto, não é uma tarefa fácil sensibilizar as escolas para as especificidades de uma criança com anemia falciforme. A maioria dos professores desconhece a doença o que pode contribuir para a evasão escolar e dificuldades de escolarização de pessoas com anemia falciforme no Brasil (116). Em outros países a situação de estudantes com doença falciforme não é diferente, as pesquisas mostram os limites dos profissionais para atender as necessidades dos alunos o que dificulta o aprendizado e interfere no processo de formação (113).

Considerações finais

Este capítulo mostrou alguns dos impactos éticos e sociais que o diagnóstico precoce acarreta na vida de mulheres cujos filhos têm a doença falciforme. As relações familiares, a inserção no mundo do trabalho e o preconceito são os principais obstáculos que as mulheres passam a enfrentar para cuidar das crianças. O desconhecimento sobre a doença falciforme pode contribuir para o impacto ético e social que repercute na vida das famílias, porém outro fator de importância destacada é a dificuldade da sociedade em lidar com a diversidade representada pelas crianças com anemia falciforme.

O principal desafio é mostrar à sociedade brasileira que a doença falciforme é socialmente construída. Não se trata somente de uma deficiência de origem genética que afeta as hemoglobinas e acarreta distúrbios metabólicos. A doença falciforme está diretamente relacionada também à experiência cotidiana das pessoas com a doença e seus familiares que têm outras perspectivas sobre a deficiência e o que ela representa. Na maioria das vezes as dificuldades e os obstáculos não estão inscritos nos corpos, mas nas instituições e nas pessoas que criam barreiras à inclusão das pessoas com doenças falciformes. A criação da triagem neonatal para identificar e tratar precocemente as crianças com doenças falciformes foi um importante passo do Governo Brasileiro no sentido de atender às necessidades de um grupo há muito ignorado pela agenda pública de saúde. O próximo desafio é promover a inclusão social

das pessoas com doença falciforme e seus familiares e não deixar que a doença se transforme em fonte de preconceitos e de estigmas.

CAPÍTULO 5: TRIAGEM NEONATAL, ACONSELHAMENTO GENÉTICO E ANEMIA FALCIFORME: UM ESTUDO SOBRE DECISÕES REPRODUTIVAS

Este capítulo explora repercussões da triagem neonatal no âmbito das escolhas reprodutivas e teve como objetivo analisar as noções de planejamento reprodutivo adotadas pelas mulheres que são mães ou cuidadoras de crianças com doença falciforme e que receberam informações sobre a doença por meio de sessões de aconselhamento genético e outros atendimentos prestados nos programas de triagem neonatal.

Planejamento Familiar

Entre os objetivos do Programa Nacional de Triagem Neonatal, a educação em saúde ocupa um lugar de destaque visto que instrui as mulheres para os cuidados com as crianças e fornece informações para a tomada de decisões reprodutivas e de planejamento familiar. É por meio das sessões de aconselhamento genético, portanto, que se dará o processo de educação em saúde necessário à redução da morbimortalidade das doenças falciformes ou mesmo a prevenção de novos casos da doença, metas do Programa Nacional de Triagem Neonatal (19).

A pesquisa mostrou que a noção de risco reprodutivo e de planejamento familiar das mulheres se pauta não somente pelas informações recebidas por ocasião das sessões de aconselhamento genético que integram a triagem neonatal. Outro fator decisivo na interpretação do risco reprodutivo está na experiência do cuidado da criança com anemia falciforme e no contexto social onde as mulheres estão inseridas. Nesse sentido, tendo como ponto de partida a noção de risco reprodutivo adotada pelas mulheres foi possível identificar três tipologias distintas: 1. mulheres cuja decisão é a de não mais ter filhos; 2. mulheres que pretendem ter outros filhos; 3. mulheres para as quais as decisões reprodutivas ainda não foram tomadas. As noções de risco reprodutivo das mulheres estão diretamente relacionadas às posições adotadas em relação ao planejamento familiar.

Percepção do risco e decisão reprodutiva do tipo 1 – “Não quero ter filhos mais não”

O risco genético do nascimento de uma criança com anemia falciforme costuma ser exageradamente dimensionado por mulheres que informaram não pretender ter outros filhos. Esse fenômeno pode ser considerado uma estratégia adotada pelas mulheres no sentido de

convencerem familiares e amigos de que o risco elevado de outra criança com doença falciforme justificaria a decisão tomada no campo reprodutivo. Os seguintes relatos mostram a dimensão dada ao risco genético diante da possibilidade de outra gestação quando já se tem uma criança com anemia falciforme e as mulheres optaram por não ter outros filhos:

“A médica disse que era 100% de chance de ter ou de não ter [outro filho com a doença]”.

“Eles [profissionais de saúde que fornecem o aconselhamento genético] lá é quem falam, porque a chance de nascer com anemia falciforme é noventa por cento dos casos. É raro nascer um sim e um não, provavelmente não pode. Até porque vai nascer com o mesmo problema... eu decidi por causa disso, pois eu sei que vai nascer com o mesmo problema, pois sempre nasce, é raro nascer um com anemia e outro não, sempre nasce com anemia”.

Algumas mulheres informaram que o risco elevado de uma segunda gestação trazer outra criança com anemia falciforme foi uma informação passada por profissionais de saúde. Entretanto, essa não é uma informação procedente visto que uma das etapas desta pesquisa consistiu no acompanhamento das sessões de aconselhamento genético fornecidas a pais de crianças com doenças falciformes no Hospital de Apoio. Durante o aconselhamento genético foi possível observar que os pais, geralmente ambos com o traço falciforme, são informados sobre o que é a doença, as possíveis manifestações clínicas e a origem hereditária. As profissionais do aconselhamento genético utilizavam fichas ilustrativas e informavam corretamente os diferentes tipos de probabilidades do nascimento de outras crianças com anemia falciforme, segundo a identidade genética dos pais.

A tendência de superestimar o risco reprodutivo encontrada neste estudo também foi uma constatação encontrada por outros pesquisadores, segundo a literatura. O dimensionamento do risco é resultado da experiência das mulheres, dos valores culturais, de fatores psicológicos e dos ambientais (117). Como resultado da combinação desses fatores, a noção de risco apresenta uma lógica própria que não está fundamentada só na racionalidade biomédica, mas é baseada principalmente na experiência do cuidado das crianças com anemia falciforme e dos contextos onde as mulheres estão inseridas.

Uma hipótese que poderia ser considerada para explicar a dimensão dada ao risco reprodutivo é a de que a informação probabilística é de difícil compreensão e, conseqüentemente, provocaria interpretações diversas. Em pesquisa quantitativa realizada entre pessoas com diferentes níveis de escolaridade foi possível observar que a informação genética envolvendo probabilidades na doença falciforme é de difícil compreensão mesmo para quem possui elevado grau de instrução (69). Entretanto, algumas das percentagens apresentadas pelas mulheres, como as chances de noventa ou de cem por cento do nascimento

de crianças com anemia falciforme, sugerem que o risco foi intencionalmente superestimado visto que tais chances são impossíveis de ocorrer entre casais em que ambos possuem o traço falciforme. Tais percentagens também não foram apresentadas em nenhum momento do aconselhamento genético fornecido que explora os casos mais comuns de cruzamentos, como os de pais com traço ou daqueles em que um(a) genitor(a) tem o traço e o(a) outro(a) tem a doença falciforme.

Ter acesso facilitado aos serviços de saúde ou programas de atendimento relacionados a doenças genéticas é outra hipótese que poderia explicar a superestimação do risco reprodutivo. Essa estratégia tem sido utilizada por mulheres que vivem em países sem sistema universal de saúde e desprovidas dos recursos necessários ao pagamento de serviços médicos (118; 117). Entretanto, tal explicação não se aplica ao caso em estudo, pois o Brasil dispõe de serviços gratuitos de atendimento a pessoas com doenças genéticas e a superestimação do risco de doenças não é considerada um critério de prioridade para o atendimento de pessoas no serviço de saúde público brasileiro.

A proximidade de um parente próximo, no caso os filhos, com a doença pode ser também outro fator que explicaria o modo como o risco de ter outras crianças com anemia falciforme foi mensurado por uma parcela das mulheres. Um estudo qualitativo sobre concepções de risco e doenças hereditárias mostrou que a percepção do risco é influenciada pela quantidade de casos e a relação de parentesco em relação às pessoas afetadas pelas doenças em uma mesma família (119). As participantes estavam em relação direta com as crianças com anemia falciforme, pois eram as mães e exerciam o papel de cuidadoras. O grau de parentesco e a experiência do cuidado são dois fatores que contribuiriam, portanto, para a compreensão de como o risco reprodutivo de ter outros filhos com doença falciforme foi percebido pelas mulheres.

As mulheres também apontaram outras razões para justificar a decisão de não ter mais filhos. O tamanho da família e os custos representados pelo cuidado de uma criança com anemia falciforme foram as justificativas mais freqüentes apresentadas. Muitas mulheres afirmaram possuir uma família cujo tamanho estaria adequado, pois já teriam a quantidade de filhos desejada: “...três filhos já está bom, meu mais velho já está com quatorze anos”; “...não, eu já não queria mesmo mais filhos, porque eu já tenho duas...”. O tamanho da família também foi uma das razões que influenciavam as decisões reprodutivas de mulheres na década de 1990 nos Estados Unidos, como mostra pesquisa sociológica sobre doença falciforme em famílias de baixa renda (95).

Os custos representados pela experiência do cuidado de uma criança com anemia falciforme foi o outro fator apontado para justificar a decisão de não mais ter filhos. Ter uma segunda criança com doença falciforme representaria custos econômicos elevados, como a compra de alimentação, medicamentos e visitas periódicas ao médico. Os custos sociais da doença que atingem, sobretudo, a mulher, geralmente excluída do mundo do trabalho para exercer o papel de cuidadora, também exercem influência ou mesmo fundamentam a decisão de não ter mais filhos. As mulheres expressam também o receio de um segundo filho com anemia falciforme ter manifestações mais graves tendo em vista a variabilidade da doença: “...eu tenho medo de se eu inventar de ter outro e vim com essa doença e for daqueles meninos que fica só doente o tempo todo”. Dessa forma, o custo econômico e social representado pela existência de uma única criança com doença falciforme restringiria a capacidade da família de comportar outros filhos e foi apontado como um dos fatores que determinariam escolhas no campo reprodutivo.

Percepção do risco e decisão reprodutiva do tipo 2 – “Eu pretendo ter outro filho”

Um segundo grupo identificado na pesquisa é composto por aquelas pessoas que desejam ter outros filhos mesmo diante do risco representado pela doença falciforme em gestações futuras. Um fenômeno foi observado nesse grupo: todas as entrevistadas conheciam o risco probabilístico correto de ter outra criança com doença falciforme e não apontaram esse risco como um empecilho diante da vontade de ter outros filhos. Os seguintes relatos mostram o desejo de ter outros filhos, independente da possibilidade do surgimento de outras crianças com doença falciforme na família:

“... eu pretendo ter outro filho. Porque eu acho um filho pouco, tenho vontade de ter outro. Pode [nascer com anemia falciforme], 25% de chances”.

“... eu vejo como uma possibilidade futura estar em situação melhor e ter outra criança. ...a gente já trata de um e já conhece o pessoal [do hospital]. Tratar o resto [outros possíveis filhos com anemia falciforme] é normal. Se outro menino nascer com doença falciforme, vamos para o Hospital de Apoio do mesmo modo. Com a mesma satisfação que a gente leva um, leva os [filhos] mais distantes”.

Embora haja o reconhecimento do risco de recorrência da doença, esse risco tem seu impacto diminuído diante do atendimento médico adequado e da vontade de expandir o tamanho da família. O diagnóstico e tratamento precoces assegurados pelos programas de triagem neonatal e o cuidado cotidiano da criança com doença falciforme contribuem para que o risco seja redimensionado simbolicamente tendo como referência a experiência do cuidado.

A doença não seria, dessa forma, algo restrito somente ao corpo biológico, mas também diretamente influenciado pelo meio onde se vive e os recursos disponíveis (61). Uma vez que o meio social oferece condições para o desenvolvimento de uma criança com doença falciforme ou mesmo a “situação” familiar é capaz de atender às especificidades da criança, como sugere um dos relatos acima, o risco de outras crianças doentes recebe outros significados.

A anemia falciforme é vista por esse grupo de mulheres como uma doença crônica e passível de tratamento. Nesse sentido, a ameaça representada pela morbidade e mortalidade comumente associadas à doença são criticamente avaliadas pelas mulheres com base na experiência de ter e cuidar de uma criança com anemia falciforme. A gravidade da doença e a ausência de cura, informações destacadas no discurso biomédico, passam a ter um novo significado para as cuidadoras que tem a experiência como uma fonte adicional de informações para decisões no campo reprodutivo. Algumas pesquisas realizadas nos Estados Unidos também mostraram que, em relação à doença falciforme, o diagnóstico precoce ou mesmo a descoberta de um filho com doença falciforme também não exerciam grandes impactos nas escolhas reprodutivas das mulheres (120; 95).

O tamanho da família e a idade reprodutiva dos pais também são fatores que justificam o desejo de ter novos filhos. As mulheres, em geral com apenas um filho, informaram o desejo de expandir o tamanho da família. A chegada de um novo filho, entretanto, foi apontada como um evento a ser planejado tendo em vista os cuidados que a existência de uma criança com doença falciforme exige nos primeiros anos de vida: “...eu pretendo ter [outro filho] quando ele[criança com anemia falciforme] tiver maior. Porque aí ele já está grandinho, ele já sabe cuidar mais, aí eu pretendo ter outro”. A tal ponto as mulheres reconhecem o risco de uma futura gestação trazer outra criança com anemia falciforme que é apontada a necessidade de um intervalo de tempo entre as gestações.

A mudança de parceiro também foi apontada como um dos fatores que motivavam a decisão de ter outros filhos. Considerando-se a identidade genética diferenciada de um novo companheiro, as mulheres enxergavam em novos arranjos conjugais a possibilidade de se reduzir ou mesmo impedir o risco representado pelo nascimento de outra criança com doença falciforme. Uma das mulheres entrevistadas, grávida novamente e com um novo parceiro, expressou sua expectativa da seguinte forma: “...ele [novo companheiro] pergunta se tem ou se corre o risco desse [atual gravidez] nascer também com anemia falciforme. Falei que não. A não ser que ele [novo companheiro] tivesse o traço [falciforme] também”. A associação entre troca de parceiros e diminuição do risco do nascimento de crianças com doenças

falciformes também foi constatada em pesquisa realizada nos Estados Unidos (95). As mulheres, embora reconheçam que têm o traço, apostam na possibilidade de um novo parceiro possuir uma identidade genética sem a presença de traços para doenças falciformes. Os novos arranjos familiares, caracterizados pela troca de parceiros, surgiriam, assim, como meio de evitar novos casos da doença.

Percepção de risco e decisão reprodutiva do tipo 3 – “Eu não sei”

O terceiro grupo de mulheres é composto por aquelas cuja decisão reprodutiva com relação a outros filhos ainda não foi tomada. Trata-se de um grupo minoritário no conjunto das entrevistadas. Essas mulheres entendem corretamente o risco de ter outros filhos com a doença e diante dessa possibilidade se sentem indecisas. Os relatos sugerem que essas mulheres investem em processo de negociação com os companheiros no sentido de compartilhar opiniões e a responsabilidade de uma decisão reprodutiva futura:

“Ele [companheiro] disse que quer outra menina, mas eu não sei não, sei lá, eu tenho medo... eu não queria mais não, mas ele [companheiro] disse que quer uma menina”.

“...o pai [da criança] pretende [ter outros filhos], eu não sei se eu quero mais não”.

As mulheres que afirmam estar indecisas com relação a um segundo filho atrelam essa indecisão à opinião dos companheiros. Em geral, essas mulheres já têm uma opinião formada sobre o que representaria o nascimento de outra criança com doença falciforme e os cuidados exigidos. Entretanto, a expectativa do companheiro em relação a um segundo filho passa a ser um dilema que influenciará nas decisões reprodutivas. Ao mesmo tempo em que reconhecem o valor social do exercício da maternidade, essas mulheres sabem também as implicações que o exercício da maternidade traz quando se tem uma criança com doença falciforme. Dessa forma, o papel da maternidade e a vinda de outros filhos passam a ser objeto de negociação entre os casais tendo em vista os custos representados à vida das mulheres.

O contexto social onde as mulheres estão inseridas também pode suscitar questionamentos sobre a quantidade de filhos do casal e contribuir para indecisão com relação à segunda gravidez. Nesse sentido, surge um dilema para as mulheres entre optar por não ter mais filhos em virtude do que representaria outra criança com doença falciforme na família e atender à “ideologia da maternidade”(95). Uma das entrevistadas expressou da seguinte forma a pressão sofrida pelo meio social: “... a sociedade trata como pessoas doentes porque a mulher não quer ter outros filhos...”. Portanto, é possível inferir que, em alguns casos, a

suposta indecisão expressa por algumas mulheres seria um meio de ocultar uma decisão reprodutiva já tomada e mantida em sigilo para se evitar ou adiar julgamentos morais tanto do companheiro quanto de familiares e amigos diante de escolhas consideradas controversas.

Algumas mulheres informaram que, mesmo diante da expectativa dos companheiros, não hesitaram em negociar a vinda de um segundo filho. Nesses casos, as mulheres se revestem da autoridade que possuem uma vez que desempenham o papel de cuidadoras e passam a ponderar com os companheiros as possíveis implicações de um segundo filho: "...ele queria ter outro sim, porque como é o primeiro dele e ele é novo, mas aí eu conversei com ele. Aí ele falou assim 'é, nega, tá certa, a gente tem que evitar mesmo porque futuramente a agente vai querer trabalhar, os dois juntos, para ter as nossas coisas, e se vier uma criança vai atrapalhar tudo...". A negociação empreendida pelas mulheres e a suposta indecisão podem ser consideradas estratégias empregadas para expressar e garantir a preservação de escolhas reprodutivas contrárias às expectativas do meio social onde se vive.

Considerações finais

A pesquisa mostrou que as noções de risco adotadas pelas mulheres submetidas às sessões de aconselhamento genético do programa de triagem neonatal não são construídas somente com base na informação biomédica do que seja a doença e o que representa em termos da adoção de tratamentos e prevenção. É da combinação entre a informação biomédica recebida e a experiência cotidiana de cuidar de uma criança com anemia falciforme que as mulheres constroem a noção de risco reprodutivo e realizam escolhas no campo do planejamento familiar. Conseqüentemente, algumas mulheres optam por ter outros filhos e outras preferem aguardar para a tomada de decisão ou mesmo decidem não mais se reproduzirem.

Ao construírem a noção de risco reprodutivo e realizarem decisões para o futuro, as mulheres adotam discursos destinados à preservação das escolhas. Os relatos sugerem que algumas mulheres adotam uma estratégia discursiva amparada na medicalização das escolhas reprodutivas. Por exemplo, uma parcela das mulheres afirmou que não mais teria filhos em virtude de ter sido submetida à cirurgia da ligadura de trompas ou do companheiro ter feito vasectomia. As cirurgias de esterilização seriam, portanto, um impedimento à reprodução socialmente valorada. É como se a cirurgia contraceptiva também não tivesse sido uma escolha do casal. Para outras mulheres a morbidade representada pela doença que afeta a criança seria um alerta médico ou quase uma prescrição no sentido de prevenir a vinda de

outros filhos. Esse fenômeno de devolver para a instituição médica a responsabilidade moral pelas escolhas reprodutivas que poderiam ser alvo de questionamentos no microcosmo onde se vive foi observado em alguns dos relatos e pode ser objeto de pesquisas futuras.

Foi possível observar também a construção de novas narrativas em torno do que seja uma vida com anemia falciforme. As mulheres cuja decisão é a de ter outros filhos, consideravam a anemia falciforme uma doença tratável e que permite às crianças se desenvolverem desde que possuam os recursos materiais e afetivos necessários. Essa percepção sobre a doença falciforme pode ser considerada um dos resultados trazidos pelo programa de triagem neonatal que, ao fornecer o diagnóstico e tratamentos precoces, reduz a morbimortalidade da doença e potencializa cada vez mais a qualidade e expectativa de vida. A doença falciforme deixaria, assim, de ser vista como uma fonte de tragédias e passaria a ser fonte de possibilidades. A anemia falciforme começa a ser enxergada como uma doença crônica cujo meio social influenciará em larga medida a trajetória de vida das crianças.

Finalmente, a pesquisa permitiu identificar a escassez de estudos na literatura sobre o tópico do risco genético. Apesar do avanço da genética nas últimas décadas, ainda são insuficientes as pesquisas sobre risco genético presentes na literatura. No Brasil, tais estudos são raros ou inexistem. No cenário internacional, também há escassez de pesquisas sobre risco genético e geralmente os pesquisadores que abordam esse tópico voltam-se para análises em torno de doenças específicas como o caso de câncer de mama, fibrose cística ou doença de Huntington (117). A questão do risco genético associado à anemia falciforme está a margem das discussões na literatura, apesar da centralidade epidemiológica, ética e social da doença.

CONSIDERAÇÕES

A segunda metade do Século XX foi o cenário de surgimento dos programas de triagem neonatal cujo objetivo era reduzir a mortalidade e morbidade de doenças passíveis de diagnóstico e tratamento precoces. Nas últimas décadas, o objeto principal explorado por profissionais e pesquisadores do campo da triagem neonatal permaneceu relacionado a metas epidemiológicas, aperfeiçoamento ou descoberta de novos tratamentos a serem disponibilizados e inclusão de novos testes para doenças que poderiam ser testadas precocemente em razão das descobertas em saúde e dos avanços tecnológicos. As repercussões éticas e sociais do diagnóstico precoce de doenças, por meio de programas de triagem neonatal, permaneceram até os dias atuais como sendo um objeto de estudo a margem das prioridades de pesquisas tanto biomédicas quanto sociais.

Nas últimas décadas os programas de triagem foram alvos de questionamentos éticos e legais em virtude dos impactos causados, sobretudo nas primeiras experiências de testagem em massa. As pessoas questionaram o desrespeito às liberdades individuais que foram colocadas sob risco em virtude de protocolos de prevenção a doenças que estavam agregados aos programas de triagem neonatal. Alguns programas investiam, por exemplo, em campanhas educativas com objetivo de sensibilizar mulheres para não se reproduzirem. Essas mesmas mulheres também poderiam sofrer discriminação no mundo do trabalho em virtude de terem a identidade genética divulgada e a situação familiar exposta. Os poucos relatos existentes na literatura evidenciam que os desdobramentos sociais e éticos estiveram presentes desde o surgimento dos programas de triagem neonatal.

Apesar das mulheres ocuparem um papel central nos programas de triagem neonatal, elas são ainda insuficientemente consideradas como um público alvo a ser contemplado na elaboração dos programas. É por meio das mulheres, como mães ou cuidadoras, que os programas de triagem neonatal atingem parte dos objetivos almejados. Está no poder das mulheres disciplinar os próprios corpos e os dos filhos para se reduzir a morbidade e a mortalidade, além de contribuir decisivamente para o avanço de determinadas doenças. Tais tarefas envolvem escolhas individuais e desafios cotidianos na vida dessas mulheres sob as quais é colocada a missão de estruturar a família para lidar com a novidade representada pela descoberta de uma doença diagnosticada na triagem neonatal. Apesar da importância que as mulheres representam para os programas de triagem neonatal, a literatura apresenta poucos estudos sobre esse tópico de pesquisa.

Esta tese, em reconhecimento à lacuna existente na literatura, elegeu como objetivo identificar os significados atribuídos à prevenção da doença genética e suas repercussões éticas e sociais. Por meio desta tese foi possível conhecer como as mulheres recebem a informação do diagnóstico precoce e quais são os desdobramentos desse diagnóstico nos cuidados com as crianças, nas trajetórias de vida e nas decisões reprodutivas. A pesquisa contida nesta tese possibilitou explorar um universo que tem sido mantido em silêncio no campo da saúde pública mas que não pode ser ignorado pelos profissionais e pesquisadores atuantes no campo da triagem neonatal.

Além de selecionar mulheres como participantes da pesquisa, outro critério para inclusão na amostra é que deveriam ser mulheres cuidadoras de crianças com anemia falciforme. Tendo em vista o objeto de estudo e objetivos elaborados, a triagem para a anemia falciforme foi considerada em virtude das questões éticas, sociais e de gênero relacionadas especificamente a essa doença. Apesar das características que reúne, a anemia falciforme é pouco estudada sob a perspectiva da análise qualitativa não somente no Brasil mas também em outros países.

Outra razão que inspirou a seleção de mulheres em relação à triagem neonatal para anemia falciforme foi a dimensão epidemiológica da doença. Há muito a anemia falciforme e o traço falciforme são apontados como características genéticas das mais prevalentes na população brasileira e por essa razão uma prioridade na agenda de saúde pública. Entretanto, o que não se sabia, e foi um dos desdobramentos dos estudos dessa tese, é que o Distrito Federal apresenta a quarta maior prevalência do traço falciforme na população brasileira ficando atrás apenas de Estados como Bahia, Pernambuco e Rio de Janeiro que historicamente abrigam as maiores prevalências do traço e da anemia falciforme. O estudo sobre prevalência do traço e da anemia falciforme é um dos artigos apresentados no apêndice desta tese.

Descobrir em que medida o acesso precoce ao diagnóstico de anemia sensibilizava as mulheres para a adoção de cuidados em saúde com os filhos foi o primeiro objetivo específico explorado nesta tese. A pesquisa mostrou que as mulheres entrevistadas adotam um ciclo de cuidados que pode ser dividido em três etapas: 1. a descoberta inicial da doença por meio do diagnóstico precoce; 2. a primeira compreensão que se tem sobre a doença em razão do processo de medicalização ao qual a criança é submetida; 3. as primeiras manifestações clínicas e a resignificação da doença pelas mulheres. O sentido dado a um corpo com anemia é construído a partir da experiência das mulheres nos cuidados com as crianças e relações estabelecidas com profissionais de saúde e familiares.

É por meio da experiência do cuidado que as mulheres conferem sentido à anemia falciforme e constroem o significado da doença. Tal significado, por vezes, vai de encontro ao saber biomédico sobre o qual se levantam dúvidas. Como tratar uma doença ou seguir dietas devidas a uma suposta doença que não apresenta nenhuma manifestação clínica imediata? As mulheres aderem ao tratamento com desconfiança e é no decorrer da experiência e das primeiras crises que se consolida o significado da anemia falciforme. Revestidas da autoridade da experiência do cuidado e das informações médicas recebidas, as mulheres constroem uma narrativa para descrever a doença e negociar a entrada e desenvolvimento das crianças na família e nas instituições, especialmente as escolas.

A construção do significado da anemia falciforme envolve, portanto, tempo para que as mulheres sejam convencidas dos resultados dos testes e do discurso biomédico pela experiência do cuidado, sobretudo até que surja um sinal clínico no corpo da criança. Reconhecer esse lapso de tempo entre a descoberta do diagnóstico e compreensão da doença é um dado central para que se entenda o porquê de muitas mulheres terem resistência a adoção de cuidados precoces ou mesmo o questionamento do qual os profissionais de saúde são alvo. As mulheres necessitam de evidências capazes de convencê-las e aos seus familiares e redes de relações sobre a existência real de uma doença que implica em cuidados de saúde e confere autoridade para administração de tais cuidados, sob pena de colocar em risco a vida da criança.

Os gestores, profissionais e pesquisadores da saúde pública necessitariam, portanto, atentar para o tempo necessário até que as mulheres cuidadoras construam o significado da doença. A adesão ao tratamento é decidida fortemente pelo modo como a doença é dimensionada. Nesse sentido, os primeiros atendimentos deveriam ser pautados pela tolerância às dúvidas ou desconfianças das mulheres e seguidos de informações que abreviem a etapa de convencimento sobre a existência da doença e início imediato dos cuidados precoces, incluindo a adesão ao tratamento. São necessárias novas estratégias de educação em saúde que não partam do pressuposto de que a evidência fornecida pelo resultado de um teste laboratorial é suficiente para conduzir as mulheres à adesão ao tratamento de suas crianças.

Um segundo aspecto a ser considerado na elaboração ou no aperfeiçoamento dos programas de triagem neonatal, trata-se do impacto ético e social que o diagnóstico precoce tem sobre a vida das mulheres. A pesquisa mostrou que as mulheres compartilham algumas experiências resultantes do diagnóstico precoce, tais como: a necessidade de publicizar o diagnóstico; a saída do mundo do trabalho; e o preconceito sofrido no espaço público. Preservar o sigilo em torno da identidade genética das crianças é inviável, pois as mulheres

necessitam, por um lado, dividir o peso da descoberta com pessoas próximas e, por outro lado, alertar parentes e amigos para a existência da doença e busca de parcerias no cuidado com as crianças. Manter sob sigilo a doença representaria um risco à integridade física das crianças que, na ausência da cuidadora, poderiam ser expostas a situações de risco por familiares e amigos em circunstâncias ordinárias do dia a dia, como uma refeição rica em ferro ou a falta de agasalhos durante um dia de frio intenso.

A saída momentânea ou permanente do mundo do trabalho é outro fenômeno vivenciado pelas mulheres cuidadoras. Permanecer economicamente ativas após a descoberta e início de tratamento em virtude das primeiras manifestações clínicas pode ser quase inviável nos casos de cuidadoras que não contam com uma rede de apoio familiar ou institucional. Em casos agudos da doença, sobretudo nos primeiros anos de vida, as crianças podem ter crises que exigem internação e acompanhamento sistemático em casa. Tais atividades exigem tempo e dedicação das mulheres que passam a faltar no trabalho e são demitidas. Somente quando se conta com uma ampla rede de apoio, representada, sobretudo pela família, as mulheres conseguem permanecer ativas trabalhando. A saída do mundo do trabalho é um desafio adicional na vida dessas mulheres em virtude da baixa renda familiar e dos custos trazidos pelo tratamento de uma criança com anemia falciforme, tais como compra de medicamentos e adoção de dietas específicas. Entretanto, sair do trabalho é um ultimato que as mulheres recebem e não acatá-lo seria uma imoralidade dado que o papel de cuidadora e da maternagem é visto como uma atribuição feminina na sexista sociedade brasileira.

O espaço público é outra arena de disputas das mulheres cuidadoras que buscam promover a socialização dos filhos, independente dos preconceitos associados à doença. Foi comum no relato das mulheres a dificuldade de se assegurar dois direitos básicos: o direito ao transporte público gratuito e o direito à educação. As mulheres e as crianças são alvo de questionamentos de motoristas, cobradores e passageiros sobre a real existência de deficiência em uma criança sem nenhum sinal de doença e que mesmo assim usufrui da gratuidade no transporte público. Na escola, por outro lado, o desafio é convencer profissionais da educação e os familiares de outras crianças de que a anemia falciforme não traz restrições cognitivas de aprendizado, desde que o sistema educacional seja capaz de atender as especificidades de um estudante com anemia falciforme.

As repercussões éticas e sociais da anemia falciforme na vida das mulheres revelam que o sucesso da triagem neonatal envolve outras dimensões além da saúde e suas instituições de assistência. Os programas de triagem poderiam prever ações interministeriais voltadas à viabilização da permanência das mulheres no mundo do trabalho ou criação de benefícios

específicos da seguridade social que atendam a situação de marginalidade dessas mulheres. Outro desafio é investir em mecanismos de proteção às mulheres e crianças para que não sejam desrespeitadas no transporte público ou na escola em virtude da falta de informação sobre a doença e preconceitos existentes. A triagem neonatal não pode, enfim, permanecer com o foco somente nas crianças e continuar ignorando as mulheres que tem papel central no sucesso do tratamento, apesar da situação de vulnerabilidade à qual estão expostas.

Finalmente, os cuidados reprodutivos foi outro ponto analisado nesta tese para dimensionar o significado da anemia falciforme para as mulheres cuidadoras. Observou-se que a narrativa biomédica do risco reprodutivo é questionada e reelaborada pelas mulheres considerando o valor social da procriação biológica ou mesmo pela possibilidade de outros filhos sem a doença. As mulheres entrevistadas dividiram-se em três grupos que contemplam percepções distintas com relação a decisões reprodutivas futuras: 1. mulheres que decidiram não ter mais filhos; 2. mulheres que pretendem ter outros filhos; e 3. mulheres sem uma decisão final sobre a possibilidade de uma gestação futura. As escolhas reprodutivas definitivas ou provisórias das mulheres entrevistadas são fortemente amparadas na experiência do cuidado e possui uma racionalidade própria desafiante à moralidade biomédica.

Curiosamente, a pesquisa mostrou que as mulheres que não querem mais filhos são as mesmas que tendem a exagerar o risco probabilístico de uma nova gestação de criança com doença falciforme. Elevar o risco, contudo, não deve ser considerado necessariamente um erro de compreensão, mas uma estratégia discursiva adotada para preservar a decisão tomada. As mulheres se protegem diante dos questionamentos morais sofridos em contextos sociais específicos nos quais a quantidade de filhos é socialmente valorada. Por outro lado, existem as mulheres que, mesmo cientes dos riscos existentes, reivindicam o direito à liberdade das decisões reprodutivas por razões que refletem tanto expectativas pessoais quanto culturais. Nesse cenário, o desafio dos programas de triagem neonatal é atentar para a diversidade de escolhas reprodutivas dessas mulheres e fornecer um atendimento plural que não seja marcado pelo questionamento moral das escolhas realizadas, independente das metas epidemiológicas que pautam a concepção e manutenção da triagem.

Lidar com as decisões reprodutivas das mulheres cuidadoras de crianças com anemia falciforme é particularmente desafiante no Brasil devido a ausência de diretrizes claras sobre educação em saúde reprodutiva e aconselhamento genético. A educação em saúde e o aconselhamento genético não foram os objetos de análise desta tese, porém são fundamentais para compreender e lidar com o tema das escolhas reprodutivas e prevenção de doenças. Os

programas de triagem neonatal brasileiros carecem de estratégias educativas e de sessões de aconselhamento genético suficientes que, tanto com relação a quantidade quanto ao conteúdo, contemplem a diversidade de opções de escolhas reprodutivas das mulheres.

A questão da educação em saúde no contexto dos programas de triagem neonatal é um ponto a ser problematizado no Brasil a exemplo do que acontece atualmente em outros países, como os Estados Unidos onde há um processo de discussão sobre o futuro da triagem neonatal, conforme mencionado na introdução desta tese. A pesquisa mostrou que o grau de informação das mulheres cuidadoras e a velocidade com que compreendem a anemia falciforme têm repercussões diretas sobre o tratamento dispensado às crianças e a trajetória de vida das cuidadoras. Dessa forma, além das informações fornecidas em programas de saúde neonatais, seria importante também que o Ministério da Saúde começasse a investir na informação sobre a anemia falciforme nos programas de saúde pré-natal, ocasião que as mulheres e familiares poderiam começar entender antecipadamente as práticas adotadas em um programa de triagem e suas conseqüências possíveis. Tais procedimentos contribuiriam para amenizar a ansiedade da descoberta de doenças sobre as quais, em geral, nada se sabe até o instante do resultado do teste neonatal e início do tratamento.

Outros estudos sobre o tópico do aconselhamento genético poderiam explorar a percepção dos profissionais de saúde sobre a autonomia reprodutiva das mulheres em virtude de fatores como a escassez de recursos na área da saúde, os custos de tratamento representado por mais crianças com anemia falciforme, a ilegalidade do aborto em caso de uma gravidez de feto com anemia falciforme e a percepção valorativa do que seja uma vida com anemia falciforme. As perspectivas dos profissionais aliadas à ausência de formação específica para a prática do aconselhamento genético podem acarretar equívocos nos atendimentos prestados no Brasil, tal como sugerem os artigos publicados no decorrer do doutorado e que constam no apêndice desta tese.

Em pesquisas futuras, os estudos sobre mulheres e triagem neonatal necessitam aprofundar qual o papel do aconselhamento genético fornecido para preservação das liberdades individuais. Essa abordagem não esteve presente nesta tese e reconheço essa ausência como uma lacuna que poderia contribuir para explorar um pouco mais o significado da anemia falciforme para as mulheres participantes. Outras lacunas que podem ser atribuídas ao desenho metodológico desta tese foi o fato de estar situado apenas no Distrito Federal e estabelecer como critério de inclusão na amostra apenas as mulheres cujas crianças possuíam anemia falciforme. Diante desses questionamentos, pode-se contra-argumentar que o programa de triagem neonatal do Distrito Federal é uma amostra bastante representativa do

cenário brasileiro visto que segue as diretrizes estabelecidas pelo Ministério da Saúde e uma pesquisa qualitativa nacional poderia ser inviável durante o curto período de tempo de um programa de doutorado e os elevados custos que traria.

Esta tese deve ser considerada apenas uma provocação inicial para pesquisas futuras sobre mulheres cuidadoras e os programas de triagem neonatal. Tais pesquisas necessitam ser realizadas para aprimorar os programas existentes e corrigir injustiças sociais. Em estudos futuros seria pertinente pesquisar mulheres de outras regiões do país e que sejam mães ou cuidadoras de crianças com outras doenças diferentes da anemia falciforme. Cada doença presente na triagem neonatal brasileira apresenta desafios específicos a serem analisados em pesquisas qualitativas futuras que contribuirão para pensar não só as práticas envolvendo a anemia falciforme, como também o aconselhamento genético que é um tema transversal. A medicalização dos corpos das crianças repercute na vida social das mulheres cuidadoras e exige que gestores, pesquisadores e profissionais da saúde pública atentem para a trajetória dessas mulheres e intervenham por meio da criação de programas inclusivos e abrangentes.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Juengst E. Population screening. In: Post S. (Editor) *Encyclopedia of Bioethics*. New York: Tomson, Gale, 2004.
2. Kaye C. Committee on Genetics. Introduction to the newborn screening fact sheets. *Pediatrics* 2006; 118 (3): 1304-1312.
3. Brasil. Ministério da Saúde. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal. Brasília: Editora do Ministério da Saúde; 2005.
4. Clayton E. Newborn genetic screening. In: Post S. (Editor) *Encyclopedia of Bioethics*. New York: Thomson, Gale, 2004.
5. Henthorn J, Almeida A, Davies S. Neonatal screening for sickle cell disorders. *British Journal of Hematology* 2004; 124: 259-263.
6. Shafer F, Lorey F, Cunningham G, Klumpp C, Vichinsky E, Lubin B. Newborn screening for sickle cell disease: 4 years of experience from California newborn screening program. *Journal of Pediatrics Hematology Oncology* 1996; 18(1): 36-41.
7. Souza C, Schwartz I, Giugliani R. Triagem neonatal de distúrbios metabólicos. *Ciência Saúde Coletiva* 2002; 7:129-37.
8. Alexander D, Dyck P. A vision of the future of newborn screening. *Pediatrics* 2006; 117(5): S350-S354.
9. Wald N. Neonatal screening: old dogma or sound principle? *Pediatrics* 2007; 119(2): 406-407.
10. Brasil. Portaria n. 1.391. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme e outras hemoglobinopatias. Ministério da Saúde. Brasília, 2005b.
11. Ahmad W.; Atkin K, Chamba R. 'Causing havoc among their children': parental and professional perspectives on consanguinity and childhood disability. In: Ahmad W, Husband C. (Editors). *Ethnicity, disability and chronic illness*. Buckingham: Open University Press, 2000: 28-44.
12. Raap R. *Testing women, testing the fetus: the social impact of amniocentesis in America*. New York: Routledge; 1999.
13. Alexander D, Dyck P. A vision of the future of newborn screening. *Pediatrics* 2006; 117(5): S350-S354.
14. Alves E, Arratia A, Silva D. Perspectiva histórica e conceitual da promoção da saúde. *Cogitare Enferm* 1996; 1(2): 2-7.
15. Brasil. *Instituição do Estatuto da Criança e do Adolescente*. Brasília, 1990.
16. Mendonça A, Garcia J, Almeida C, Megid T, Fabron A. Muito além do "Teste do Pezinho". *Rev. Bras. Hematol. Hemoter.* 2009; 31(2): 88-93.

17. Brasil. Portaria nº. 822. Instituição do Programa Nacional de Triagem Neonatal, no âmbito do Sistema Único de Saúde, para fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, fibrose cística e hemoglobinopatias. Diário Oficial da União 2001; 6 jun.
18. Braga J. Medidas gerais no tratamento das doenças falciformes. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia* 2007; 29(3): 233-238.
19. Ramalho A, Magna L, Paiva-e-Silva R. A Portaria nº. 822\01 do Ministério da Saúde e as peculiaridades das hemoglobinopatias em saúde pública no Brasil. *Cad Saúde Pública* 2003; 19:1195-9.
20. Khoury M, McCabe L, McCabe E. Population screening in the age of genomic medicine. *The New England Journal of Medicine* 2003; 348(1): 50-58.
21. Henthorn J, Almeida A, Davies S. Neonatal screening for sickle cell disorders. *British Journal of Hematology* 2004; 124: 259-263.
22. Baily M, Murray T. Ethics, evidence, and cost in newborn screening. *Hastings Center Report* 2008; 38(3): 23-31.
23. Leao L, Aguiar M. Triagem neonatal: o que os pediatras deveriam saber. *Jornal Pediatria* 2008; 84(4): S80-S90.
24. Kemper A, Uren R, Moseley K, Clark S. Primary care physicians' attitudes regarding follow-up care for children with positive newborn screening results. *Pediatrics* 2006; 118(5): 1836-1841.
25. Paiva e Silva R. Alguns aspectos psicossociais da anemia falciforme no Brasil: a percepção dos pacientes, bem como dos geneticistas e hematologistas, a respeito da doença [Dissertação de Mestrado] Campinas: Faculdade de Ciências Médicas, Universidade de Campinas; 1992.
26. Smith L.; Oyeku S, Homer C, Zuckerman B. Sickle cell disease: a question of equity and quality. *Pediatrics* 2006; 117(5): 1763-1770.
27. Naoum PC, Ângulo I, Brandão A, Graciano R, Spir M, Nomura E, et al. Detecção e conscientização de portadores de hemoglobinopatias nas regiões de São José do Rio Preto e Presidente Prudente, SP (Brasil). *Rev Saúde Pública* 1985; 19:364-73.
28. Ramalho A. As hemoglobinopatias hereditárias: um problema de saúde pública no Brasil. São Paulo: Sociedade Brasileira de Genética, 1986.
29. Naoum P. Diagnóstico das hemoglobinopatias. São Paulo: Sarvier, 1987.
30. Naoum P. Prevalência e controle de hemoglobina S. *Rev Bras Hematol Hemoter* 2000; 22:142-8.
31. Paiva-e-Silva R, Ramalho A, Cassorla R. A anemia falciforme como problema de saúde pública no Brasil. *Rev Saúde Pública* 1993; 27:54-8.
32. Veras M, Coelho S, Sousa J, Cardoso L, Santos J. Prevalência do traço falciforme em doadores de sangue do Distrito Federal. *Rev Saúde Dist Fed* 1998; 9:9-12.

33. Januario J. Incidência da doença falciforme em um milhão de nascidos vivos em Minas Gerais [Dissertação de Mestrado] Belo Horizonte: Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Minas Gerais; 2002.
34. Lobo C, Bueno L, Moura P, Ogeda L, Castilho S, Carvalho S. Triagem neonatal para hemoglobinopatias no Rio de Janeiro, Brasil. *Rev Panam Salud Pública* 2003; 13:154-9.
35. Diniz D, Guedes C. Anemia falciforme: um problema nosso. Uma abordagem bioética sobre a nova genética. *Cad Saúde Pública* 2003; 19:1761-70.
36. Oliveira M. Saúde da população negra: Brasil ano 2001. Brasília: Organização Pan Americana da Saúde, 2003.
37. Kikuchi B. Assistência de enfermagem na doença falciforme nos serviços de atenção básica. *Rev. Bras. Hematol. Hemoter.* 2007; 29(3): 331-338.
38. Diniz D, Guedes C. Confidencialidade, aconselhamento genético e saúde pública: um estudo de caso sobre o traço falciforme. *Cad. Saúde Pública.* 2005; 21(3): 747-755.
39. Fry P. O significado da anemia falciforme no contexto da “política racial” do governo brasileiro, 1995-2004. In: Fry P. *A persistência da raça.* Rio de Janeiro: Civilização Brasileira, 2005: 273-300.
40. Diniz D, Guedes C. Informação genética na mídia impressa: a anemia falciforme em questão. *Ciênc. saúde coletiva.* 2006; 11(4): 1055-1062.
41. Laguardia J. No fio da navalha: anemia falciforme, raça e as implicações no cuidado à saúde. *Estudos Feministas* 2006; 14(1): 243-262.
42. Tochetto Tania Maria, Petry Tiago, Gonçalves Maiara Santos, Silva Milena Leite, Pedrosa Fleming Salvador. Sentimentos manifestados por mães frente à triagem auditiva neonatal. *Rev. CEFAC.* 2008; 10(4): 556-571.
43. Barbosa L. A triagem neonatal como instrumento de garantia das capacidades humanas. [Dissertação de Mestrado] Brasília: Programa de Pós-Graduação em Política Social, Universidade de Brasília 2009.
44. Serjeant G. Screening and sickle cell clinics. In: Serjeant G. *Sickle cell disease.* Oxford, New York and Tokyo: Oxford University Press, 1992.
45. Dyson S. Ethnicity and screening for sickle cell/thalassaemia: lessons for practice from the voices of experience. London: Elsevier, 2005.
46. Cançado R, Jesus J. A doença falciforme no Brasil. *Rev Bras Hematol Hemoter* 2007; 29:204-6.
47. Zago M. Anemia falciforme e doenças falciformes. In: Hamann E, Tauil P, organizadores. *Manual de doenças mais importantes, por razões étnicas, na população afro-descendente.* Brasília: Secretaria de Políticas da Saúde, Ministério da Saúde; 2001. p. 13-35.

48. Rocha H. Anemia falciforme. Rio de Janeiro: Rubio, 2004.
49. Carvalho T. Triagem Neonatal no Brasil. Rev Med Minas Gerais 2005; 15(2 Suppl 1):20-2.
50. Almeida A, Godinho T, Teles M, Rehem A, Jalil H, Fukuda T. et al . Avaliação do Programa de Triagem Neonatal na Bahia no ano de 2003. Rev. Bras. Saude Mater. Infant. 2006; 6(1): 85-91.
51. Khoury M. Relationship between medical genetics and public health: changing the paradigm of disease prevention and the definition of a genetic disease. American Journal of Medical Genetics 1997; 71: 289-291.
52. Wilkie T. Mosquitos e moral. In: Wilkie T. Projeto genoma humano: um conhecimento perigoso. Rio de Janeiro: Editora Jorge Zahar; 1994: 114-153.
53. Guilam C. O discurso do risco na prática do aconselhamento genético pré-natal [Tese de doutorado] Rio de Janeiro: Instituto de Medicina Social, Universidade do Estado do Rio de Janeiro; 2003.
54. Guedes C, Diniz D. Um caso de discriminação genética: o traço falciforme no Brasil. Physis: Revista de Saúde Coletiva 2007; 17(3): 501-520.
55. Guedes C, Diniz D. A ética na história do aconselhamento genético: um desafio à educação médica. Revista Brasileira de Educação Médica 2009; 33(2): 247-252.
56. Brasil. Instituição do Programa Anemia Falciforme. Secretaria de Assistência à Saúde, Ministério da Saúde. Brasília, 1996.
57. Ramalho A, Magna L, Paiva-e-Silva R. A Portaria nº. 822\01 do Ministério da Saúde e as peculiaridades das hemoglobinopatias em saúde pública no Brasil. Cad Saúde Pública 2003; 19:1195-9.
58. Vieira A, Alves E, Kamada I. Cuidando do cuidador: percepções e concepções de auxiliares de enfermagem acerca do cuidado de si. Texto contexto - enferm. 2007; 16(1): 17-25.
59. Paul D. Is human genetics disguised eugenics? In: Weir R, Lawrence S, Fales E. Genes and human self-knowledge: historical and philosophical reflections on modern genetics. Iowa City: University of Iowa Press, 1994.
60. Parens E, Asch A. The disability rights critique of prenatal genetic testing. Hastings Center Report 1999; 29: S1-S22.
61. Asch A. Diagnóstico pré-natal e aborto seletivo: um desafio à prática e às políticas. Physis Revista de Saúde Coletiva 2003; 13(2): 287-320.
62. Diniz D. O que é deficiência. São Paulo: Editora Brasiliense, 2007.

63. Guedes C. O campo da anemia falciforme e a informação genética: um estudo sobre o aconselhamento genético [Dissertação de Mestrado]. Brasília: Instituto de Ciências Sociais, Universidade de Brasília; 2006.
64. Neto F. O direito de não sofrer discriminação genética: uma nova expressão dos direitos da personalidade. Rio de Janeiro: Ed. Lúmen Júris, 2008.
65. Albertson L. (Editor). Genetic Discrimination. New York: Nova Science Publishers, 2008.
66. Geller L, Alper J, Billings P, Barash C, Beckwith J, Natowicz M. Individual, Family, and Societal Dimensions of Genetic Discrimination: a case study analysis. In: Alper J, Ard C, Asch A, Beckwith Jon, Conrad P, Geller L. The double-edged helix: social implications of genetics in a diverse society. Baltimore: The Johns Hopkins University Press; 2002. p. 247-266.
67. Geller L. Current developments in genetic discrimination. In: Alper J, Ard C, Asch A, Beckwith J, Conrad P, Geller L. The double-edged helix: social implications of genetics in a diverse society. Baltimore: The Johns Hopkins University Press; 2002. p. 267-285.
68. Davis T, Humiston S, Arnold C, Bocchini J, Bass P, Kennen E, Bocchini A, Williams D, Kyler P, Puryear M. Recommendations for effective newborn screening communication: results of focus groups with parents, providers, and experts. *Pediatrics* 2006; 117(5): S326-S340.
69. Diniz D, Guedes C, Trivelino A. Educação para a genética em saúde pública: um estudo de caso sobre a anemia falciforme. *Ciênc. saúde coletiva* 2005; 10(2): 365-372.
70. Diniz D (Org.). Admirável nova genética: bioética e sociedade. Brasília: Ed. LetrasLivres/Ed. UnB, 2005.
71. Ofori-Acquah S, Ohene-Frempong K. Beyond national borders: a global perspective on advances in sickle cell disease research and management, and new challenges in the Genome Era. In: Pace B, editor. Renaissance of sickle cell disease research in the Genome Era. London: Imperial College Press; 2007. p. 333-45.
72. Diniz D, Guedes C, Barbosa L, Tauil P, Magalhães I. Prevalência do traço e da anemia falciforme em recém-nascidos do Distrito Federal, Brasil, 2004 a 2006. *Cad. Saúde Pública*. 2009; 25(1): 188-194.
73. Araújo P. O auto cuidado na doença falciforme. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia* 2007; 29(3): 239-246.
74. Smith-Whitley K, Pace B. Sickle cell disease: a phenotypic patchwork. In: Pace B, editor. Renaissance of sickle cell disease research in the Genome Era. London: Imperial College Press; 2007. p. 45-67.
75. Zago M, Pinto A. Fisiopatologia das doenças falciformes: da mutação genética à insuficiência de múltiplos órgãos. *Rev Bras Hematol Hemoter* 2007; 29:207-14.
76. Paiva-e-Silva R, Ramalho A. Riscos e benefícios da triagem genética: o traço falciforme como modelo de estudo em uma população brasileira. *Cad Saúde Pública* 1997; 13:285-94.

77. Magalhães I. Alterações renais nas doenças falciformes. *Rev. Bras. Hematol. Hemoter.* 2007; 29(3): 279-284.
78. Karasch M. *A vida dos escravos no Rio de Janeiro: 1808-1850.* São Paulo: Companhia das Letras, 2000.
79. Brasil. *A Fundação Cultural Palmares na III Conferência Mundial de Combate ao Racismo: Discriminação Racial, Xenofobia e Intolerância Correlata.* Brasília: Fundação Cultural Palmares, 2002a.
80. Lobo C, Marra V, Rugani M. Consenso brasileiro sobre atividades esportivas e militares e herança falciforme no Brasil - 2007. *Rev. Bras. Hematol. Hemoter.* 2008 ; 30(6): 488-495.
81. Bonham V, Haywood C, Gamble V. Sick cell disease: the past, present and future social and ethical dilemmas. In: Pace B. (Org.). *Renaissance of sickle cell disease research in the Genome Era.* London: Imperial College Press, 2007: 311- 323.
82. Wailoo K. *Dying in the city of the blues: sickle cell anemia and the politics of race and health.* Chapel Hill: University of North Carolina Press; 2001.
83. Silva W, Lastra A, Oliveira S, Guimarães N, Grisolia C. Avaliação da cobertura do programa de triagem neonatal de hemoglobinopatias em populações do Recôncavo Baiano, Brasil. *Cad Saúde Pública* 2006; 22:2561-6.
84. Naoum P, Bonini-Domingos C. Dificuldades no diagnóstico laboratorial das hemoglobinopatias. *Rev. Bras. Hematol. Hemoter.* 2007 ; 29(3): 226-228.
85. Sahhar M, Young M, Sheffield L, Aitken M. Educating genetic counselors in Australia: developing an international perspective. *Journal of Genetic Counseling* 2005; 14(4): 283-294.
86. Guedes C. *Bumerangues vermelhos: o direito à doação de sangue na perspectiva da pessoa portadora do traço falciforme [Monografia de Graduação].* Brasília: Instituto de Ciências Humanas, Universidade de Brasília; 2002.
87. Brunoni D. Aconselhamento Genético. *Ciênc. saúde coletiva.* 2002; 7(1): 101-107.
88. Hodgson J, Spriggs M. A practical account of autonomy: Why genetic counseling is especially well suited to the facilitation of informed autonomous decision making. *Journal of Genetic Counseling* 2005; 14(2): 89-97.
89. Maeckelberghe E. Aconselhar profissionalmente: aconselhamento genético e autonomia. In: Diniz D. (Org.). *Admirável nova genética: bioética e sociedade.* Brasília: Ed. LetrasLivres/Ed. UnB, 2005.
90. Corrêa M, Guilam M. O discurso do risco e o aconselhamento genético pré-natal. *Cad. Saúde Pública.* 2006; 22(10): 2141-2149.
91. Gil A. Entrevista. In: Gil A. *Métodos e técnicas de pesquisa social.* São Paulo: Atlas, 1999.

92. VÍctora C, Knauth D, Hassen M. Pesquisa qualitativa em saúde: uma introdução ao tema. Porto Alegre: Tomo Editorial, 2000.
93. Gaskell G. Entrevistas individuais e grupais. In: Bauer M, Gaskell G. Pesquisa qualitativa com texto, imagem e som: um manual prático. Petrópolis: Vozes, 2004: 64-89.
94. May T. Pesquisa Social: questões, métodos e processos. Porto Alegre: Artmed, 2004.
95. Hill S. Managing sickle cell disease in low-income families. Philadelphia: Temple University Press, 1994.
96. Strauss A, Corbin J. Pesquisa qualitativa: técnicas e procedimentos para o desenvolvimento de teoria fundamentada. Porto Alegre: Artmed, Bookman, 2008.
97. Brasil. Conselho Nacional de Saúde. Resolução nº. 196/96. Aprova diretrizes e normas reguladoras de pesquisas envolvendo seres humanos. Diário Oficial da União 1996 b; 10 out.
98. Diniz D.; Guilhem D, Schüklenk U. (Eds.). Ética na pesquisa: experiência de treinamento em países sul-africanos. Brasília: Letras Livres, Editora UnB, 2005.
99. Diniz D. O Sangue Yanomami: um desafio para a ética na pesquisa. In: Guilhem D, Zicker F. (Org.). Ética na Pesquisa em Saúde: Avanços e Desafios. Brasília: LetrasLivres e Editora UnB, 2007b: 76-98.
100. Guilhem D, Diniz D. O que é ética em pesquisa. São Paulo: Brasiliense, 2008b.
101. Diniz D. Ética na pesquisa em ciências humanas: novos desafios. Ciênc. saúde coletiva. 2008 ; 13(2): 417-426.
102. Goliszek A. Cobaias humanas: a história secreta do sofrimento provocado em nome da ciência. Rio de Janeiro: Ediouro, 2004.
103. Diniz D, Sugai A, Guilhem D, Squinca F. Ética em pesquisa: temas globais. Brasília: Letras Livres, Editora UnB, 2008.
104. VÍctora C, Oliven R, Maciel M, Oro A. Antropologia e Ética: o debate atual no Brasil. Niterói: Editora UFF, 2004.
105. Zanette A. Gravidez e contracepção na doença falciforme. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. 2007; 29(3): 309-312.
106. Canguilhem G. O normal e o patológico. Rio de Janeiro: Forense Universitária, 1982.
107. Atkin K.; Ahmad W, Anionwu E. Service support to families caring for a child with a sickle cell disorder or beta thalassaemia major: parents' perspectives. In: Ahmad W, Husband C. (Editors). Ethnicity, disability and chronic illness. Buckingham: Open University Press, 2000: 103-122.
108. Zatz M. A biologia molecular contribuindo para a compreensão e a prevenção das doenças hereditárias. Ciênc. saúde coletiva . 2002 ; 7(1): 85-99.
109. Epps P. Genetic discrimination. In: Post S. (editor). Encyclopedia of Bioethics. New York: Thomson/Gale, 2004: 956-959.

110. Beck U; Beck E. La individualización: el individualismo institucionalizado y sus consecuencias sociales y políticas. Barcelona, Buenos Aires, México: Paidós, 2003.
111. Kleinman A. The illness narratives: suffering, healing & the human condition. New York: Basic Books, 1988.
112. Pires F. O direito à mobilidade na cidade: mulheres, crianças, idosos e deficientes. [Dissertação de Mestrado] Brasília: Programa de Pós-Graduação em Política Social, Universidade de Brasília; 2009.
113. Anionwu E, Atkin K, editors. The politics of sickle cell and thalassaemia. Buckingham: Open University Press; 2001. p. 8-18.
114. Jasper L. Anemia falciforme: estratégias para obtenção do Benefício de Prestação Continuada [Monografia de Graduação] Brasília: Departamento de Serviço Social, Universidade de Brasília; 2004.
115. Diniz D, Squinca F, Medeiros M. Qual deficiência?: perícia médica e assistência social no Brasil. *Cad. Saúde Pública* 2007; 23(11): 2589-2596.
116. Kikuchi B. A construção de um projeto educativo interdisciplinar: anemia falciforme. [Dissertação de mestrado] São Paulo: Universidade Cidade de São Paulo; 2003.
117. Sivell S.; Elwyn G, Gaff C, Clarke A, Iredale R, Shaw C, Dundon J, Thornton H, Edwards A. How risk is perceived, constructed and interpreted by clients in clinical genetics, and the effects on decision making: systematic review. *Journal Genetic Counseling* 2008; 17: 30-63.
118. Scott S, Prior L, Wood F, Gray J. Repositioning the patient: the implications of being 'at risk'. *Social Science & Medicine* 2005; 60(8): 1869-1879.
119. Sanders T, Campbell R, Donovan J, Sharp D. Narrative accounts of hereditary risk: knowledge about family history, lay theories of disease, and "internal" and "external" causation. *Qualitative Health Research* 2007; 17(4): 510-520.
120. Raap R. Chromosomes and communication: the discourse of genetic counseling. *Med Anthropol Q* 1988; 2:143-57.

APÊNDICE

Revista Brasileira de Educação Médica

Print version ISSN 0100-5502

Rev. bras. educ. med. vol.33 no.2 Rio de Janeiro Apr./June 2009

doi: 10.1590/S0100-55022009000200012

ENSAIO

A ética na história do aconselhamento genético: um desafio à educação médica

The ethics of genetic counseling: a challenge for medical education

Cristiano Guedes; Debora Diniz

Universidade de Brasília, Brasília, Brasil; Anis - Instituto de Bioética, Direitos Humanos e Gênero, Brasília, Brasil

Endereço para correspondência

RESUMO

O aconselhamento genético é uma prática que surgiu nos Estados Unidos na década de 1940 e tem se difundido ao redor do mundo com a crescente popularização da informação genética e a profissionalização da genética na saúde pública. É por meio de sessões de aconselhamento que as pessoas são informadas sobre os resultados de testes genéticos e recebem orientações sobre probabilidades, riscos e possibilidades de doenças genéticas. Trata-se de uma prática profissional que combina saúde, assistência e educação. Este ensaio descreve o surgimento e o desenvolvimento da prática de aconselhamento genético e apresenta alguns de seus desafios éticos.

Palavras-chave: Aconselhamento genético; Genética; Ética; Doença de Huntington; Bioética.

ABSTRACT

Genetic counseling is a biomedical practice that appeared in the United States in the 1940s and spread elsewhere in the world with the popularization of genetic information and the new genetics in public health. A genetic counseling session aims to inform and orient individuals on their genetic tests, presenting notions of probabilities, risks, and genetic diseases. Thus, this biomedical practice combines health care, social assistance, and education. This paper describes the emergence and development of genetic counseling and discusses some of its ethical challenges

Keywords: Genetic counseling; Genetic; Ethics; Huntington disease; Bioethics.

ACONSELHAMENTO GENÉTICO E INFORMAÇÃO GENÉTICA

O surgimento da expressão *aconselhamento genético* se deu nos Estados Unidos e teve como cenário o Instituto Dight para Genética Humana^{1,2}. Em 1947, numa iniciativa pioneira, o médico Sheldon Reed passou a oferecer atendimentos às famílias de pessoas com doenças genéticas. Havia ainda uma indefinição sobre o tipo de assistência e informação a ser fornecido por Reed durante as consultas: aquelas eram pessoas à procura de novas informações médicas sobre características genéticas consideradas típicas de suas famílias. Reed assumiu a tarefa de esclarecer e explicar o significado de alguns traços genéticos típicos em certas famílias, porém raros na população, num claro esforço de tradução da medicina genética para pessoas não iniciadas no campo.

A orientação das famílias sobre doenças genéticas foi descrita no vocabulário conceitual e político da época, daí o emprego de algumas expressões médicas hoje em desuso, como: "consulta genética", "conselho genético" ou mesmo "higiene genética"¹. Foi exatamente no intuito de afastar a nova genética do perverso passado nazista que Reed propôs a categoria "aconselhamento genético", pois "[...] me pareceu uma descrição apropriada para o processo que entendo como um tipo de trabalho social genético sem conotações eugênicas"¹ (p. 335). A partir da década de 1940, o novo conceito e a prática do aconselhamento genético passaram a dominar o campo educativo e assistencial da genética nos Estados Unidos^{1,3}. Reed pode, portanto, ser considerado um dos primeiros geneticistas a entender o aconselhamento genético como uma atividade mais abrangente que a medicina

dos genes, ou seja, como parte de um esforço em saúde pública voltado para o bem-estar individual e distante de metas eugênicas.

O campo sofreu importantes modificações desde sua gênese. Atualmente, o aconselhamento genético é uma prática em saúde pública difundida internacionalmente. Uma sessão de aconselhamento genético cobre diferentes aspectos da saúde, da promoção do bem-estar e da garantia de direitos individuais e sociais: desde a reprodução biológica, com a discussão sobre riscos e probabilidades de nascimento de crianças com determinados traços genéticos, até cuidados precoces relativos a doenças genéticas de expressão tardia⁴⁻⁸. O aconselhamento genético compreende diversas questões referentes ao processo saúde-doença das pessoas, daí sua importância crescente no debate em saúde pública.

Mas o que significa o aconselhamento genético? Em termos simples, trata-se de uma consulta médica cujo tema são os genes individuais ou familiares. Cabe ao médico geneticista ou à equipe de aconselhamento sob sua supervisão informar sobre o significado de determinados genes para a saúde e o bem-estar das pessoas. Por isso, as sessões de aconselhamento genético ocorrem em diferentes momentos do ciclo de vida de um indivíduo: ou para planejar a reprodução, ou após o nascimento de um filho, ou para o diagnóstico de alterações corporais e/ou cognitivas. Assim como não há uma fórmula sobre como deve ser uma boa consulta médica, não existe uma receita para a sessão de aconselhamento genético. No entanto, como esse aconselhamento ocorre em momentos importantes do ciclo de vida - particularmente em contexto reprodutivo ou de diagnóstico -, a informação médica sobre genética é apenas um dos temas do encontro.

Há quem considere que a ética é o principal tema de uma sessão de aconselhamento genético. Isso ocorre em virtude da ausência de terapias e cura para grande parte das doenças genéticas, como é o caso da Doença de Huntington (DH). A DH é uma doença genética autossômica dominante que atinge o sistema nervoso central e cujas manifestações neurológicas características são movimentos anormais, deterioração intelectual e distúrbios psiquiátricos variados⁹. Os filhos de pessoas com DH têm 50% de chances de herdar a enfermidade, que apresenta manifestações clínicas mais intensas na fase adulta¹⁰. A fase sintomática da doença pode durar de 10 a 20 anos, período em que as pessoas afetadas avançam para um quadro progressivo de demência e comprometimento de órgãos, o que conduz ao óbito^{9,11,12}.

Os testes para a identificação precoce da DH foram descobertos na década de 1980 e se transformaram em objeto de análise para pesquisadores do campo da ética e do aconselhamento genético^{9,10}. A informação genética sobre a DH pode trazer várias repercussões psíquicas e sociais à vida das pessoas com a doença, tais como depressão, tentativas de suicídio, dilemas ligados às decisões reprodutivas, dificuldades nos relacionamentos afetivos, bem como discriminação no mercado de trabalho e nas empresas responsáveis pelo fornecimento de planos de saúde ou seguros de vida^{9,10,13}. O teste preditivo de DH pode gerar conforto, diante da certeza de que não se é portador; ou sofrimento, diante da descoberta precoce de uma doença que se manifestará na idade adulta e para a qual ainda não foi descoberta a cura. Algumas pesquisas sugerem que de 80 a 85% dos indivíduos com chances de ter a DH optam por não se submeter aos testes genéticos. Esse dado vem provocando intensas discussões no campo da ética do aconselhamento genético, pois desafia a expectativa de que as pessoas desejariam conhecer sua identidade genética⁹.

Uma das questões centrais numa sessão de aconselhamento genético sobre a DH é "o que fazer com a informação genética?". A resposta à pergunta repercute em diferentes esferas da vida de uma pessoa: a quem cabe a informação genética? Como garantir a confidencialidade e a privacidade dessa informação? O que fazer diante de um diagnóstico de doença genética no feto? Como informar o plano de saúde? Qual o impacto do diagnóstico nas relações afetivas e de trabalho? Ainda não há respostas satisfatórias para grande parte dessas perguntas e, infelizmente, o médico geneticista ou sua equipe também não são capazes de responder a elas antecipadamente.

Mas assumir o desafio ético do aconselhamento genético não significa ignorar que há algumas formas melhores que outras para lidar com a entrada da genética na saúde pública. O campo do aconselhamento genético tomou para si a tarefa de compreender os desafios éticos da informação genética num contexto de avanço científico e de defesa dos direitos humanos. Como parte dessa reflexão ética, alguns compromissos foram assumidos como pano de fundo para a prática do aconselhamento genético. São eles: a neutralidade moral do aconselhador; a não-diretividade do aconselhamento; a privacidade e confidencialidade da informação genética.

NEUTRALIDADE MORAL DO ACONSELHADOR GENÉTICO E NÃO-DIRETIVIDADE

O final da Segunda Guerra Mundial foi um período de grandes transformações para a prática científica e a medicina. Ao mesmo tempo em que o conhecimento avançou rapidamente, as denúncias dos abusos cometidos pelos nazistas nos campos de concentração abriram o caminho para um amplo debate sobre a ética na ciência. Foi nesse contexto que surgiu a eugenia, entendida como a seleção e opressão de pessoas pertencentes a grupos vulneráveis, como o dos portadores de doenças genéticas, em virtude de características que, identificadas nos genótipos, se distanciariam de um ideal de qualidade¹⁴.

Nessa ocasião, existiam ainda os representantes do movimento eugenista, que acreditavam ser a biologia um meio de solucionar problemas de ordem social. Entre eles, os mais conhecidos eram os médicos e pesquisadores dos campos de concentração nazistas. No entanto, alguns ideais da eugenia, como a prevenção de doenças por meio do controle da reprodução, também foram disseminados em outros países, como os Estados Unidos^{15,16}. O aconselhamento genético surgiu, portanto, com um triplo desafio: 1. afastar as suspeitas deixadas pelo movimento eugênico; 2. demonstrar ser uma nova estratégia educativa de diálogo entre ciência e sociedade; 3. assegurar que sua inserção profissional respeitava e promovia os direitos fundamentais das pessoas em teste. Foi nesse cenário de desafios que o princípio da neutralidade moral emergiu como o fundamento ético da atuação profissional de um aconselhador genético.

Segundo o princípio da neutralidade moral, os profissionais do aconselhamento genético devem fornecer a informação genética isenta de valores pessoais ou julgamentos que possam alterar ou direcionar sua compreensão. O reconhecimento da soberania da neutralidade moral do aconselhador em face da informação genética foi uma estratégia de redefinição do campo: o aconselhamento genético não é mais um instrumento de higiene social servindo a ideais eugênicos, mas uma peça educativa fundamental à promoção da saúde pública e dos direitos humanos. Uma vez acordado o compromisso moral em torno da neutralidade, o passo seguinte foi institucionalizar esses valores no processo de formação de jovens aconselhadores^{17,18}. Como era de se esperar, pôr o princípio da neutralidade moral em prática mostrou-se desafiante e, ainda hoje, é objeto de intensas controvérsias argumentativas.

O primeiro desafio é da ordem da aplicação do princípio à relação aconselhador-paciente: como é possível ser neutro sobre algo que se valoriza como importante? O aconselhamento genético fundamenta suas ações educativas no pressuposto de que a informação genética é um elemento central às decisões relativas ao bem-estar individual, familiar e social. Há, inclusive, uma resistência no campo sobre o direito individual de desconhecer informações genéticas com impacto para a saúde e o bem-estar. Contudo, a suposição de que as informações fornecidas durante uma sessão de aconselhamento genético são sempre bem-vindas e necessárias ao bem-estar do indivíduo é "uma atitude inquestionável e dogmática que defende a idéia de que dar informação é sempre o correto, demonstra uma negligência implícita ao fato de como esta posição é carregada de valores"¹⁸ (p. 315). O fato é que não há uma única resposta para o imenso leque de situações lançadas pela informação genética: em alguns casos, essa informação antecipa decisões médicas e terapêuticas com acréscimo significativo de bem-estar, ao passo que, em outros, ela é apenas fonte de angústia e antecipação de luto.

A anemia falciforme é um exemplo de doença genética em relação à qual o diagnóstico precoce, acompanhado do atendimento e do uso de medicamentos, é um fator determinante da qualidade e expectativa de vida. Uma das doenças genéticas mais prevalentes na população brasileira, a anemia falciforme atinge as hemoglobinas e dificulta o transporte de oxigênio, o que pode ocasionar diferentes tipos de manifestações clínicas, desde icterícia e crises de dor até sequestro de sangue no baço e acidente vascular cerebral. Quando a doença é precocemente identificada numa criança e os pais são informados sobre os cuidados necessários, as chances de atenuar ou mesmo evitar a morbidade aumentam. Esse é um exemplo de como a informação genética pode antecipar cuidados e representar acréscimo de bem-estar, tendo sido uma das razões para a inclusão da anemia falciforme no pacote de doenças genéticas testadas no Programa de Triagem Neonatal brasileiro^{19,20}.

No caso de doenças incuráveis e sem tratamento, o aconselhamento genético é objeto de delicadas negociações entre profissionais da saúde e movimentos sociais. A DH é um exemplo: é possível o diagnóstico precoce, ainda na fase pré-natal, muito embora a doença somente se manifeste na fase adulta. Não há tratamento imediato ou preventivo para as crianças diagnosticadas como portadoras do gene da DH. Nesse caso, a informação precoce não permite antecipar medidas de cuidados em saúde, mas pode ter um impacto devastador no bem-estar da pessoa. Diferentemente do que ocorre no caso da anemia falciforme, a

principal demanda dos movimentos de pessoas e familiares com DH é pela inclusão dos testes genéticos que ampliem as escolhas reprodutivas dos casais, e não pelo diagnóstico precoce após o nascimento. Esses dois exemplos indicam como o princípio da neutralidade moral deve considerar as implicações de cada doença para a promoção do bem-estar.

A não-diretividade é outro valor central à prática do aconselhamento genético. O objetivo é definir um marco ético de atuação para o aconselhador genético, cujo compromisso deve ser com a garantia da autonomia das pessoas que recebem a informação genética²¹. O comprometimento com a não-diretividade redefine o lugar do aconselhador nas práticas de saúde: seu papel é de facilitador da informação, cabendo-lhe esclarecer sobre prognóstico, tratamentos e formas de prevenção relacionadas ao diagnóstico. Essa mudança de posição - de sujeito do saber para facilitador da informação genética - exige uma sensibilidade permanente do aconselhador frente a suas opiniões e julgamentos de valor. É preciso assumir um espírito plural perante as escolhas de cada paciente, o que é diferente de assumir um espírito cínico: o espírito plural é inclusivo diante da diversidade, ao passo que o espírito cínico ignora a diversidade. Um aconselhador não deve impor suas preferências, mas, sim, cuidar que as escolhas de seus pacientes sejam informadas e esclarecidas.

Apesar de ainda se manter como a pedra de toque para a prática do aconselhamento genético, a não-diretividade vem sendo objeto de interessantes discussões^{21,22}. Em 2003, o encontro anual de profissionais do aconselhamento genético, ocorrido nos Estados Unidos, debateu as vantagens e desvantagens associadas à adoção da não-diretividade como referencial para a intervenção do profissional²³. Entre as questões discutidas, estão as seguintes: a pessoa que recebe a informação é privada do acesso à experiência do aconselhador em situações semelhantes sobre as quais tenha atuado, o que poderia fortalecer o processo decisório; e o excesso de zelo em não interferir na tomada de decisão pode distanciar o aconselhador do paciente, dificultando o diálogo e o processo educativo. Na verdade, o principal objetivo da não-diretividade foi instaurar uma nova ordem ética na relação entre aconselhador e pacientes, em particular no contexto das escolhas reprodutivas. No entanto, a cena do aconselhamento genético é também um espaço de práticas de saúde sobre as quais a não-diretividade pode ser considerada um ato de omissão, como é o caso da prescrição de medicamentos, regimes alimentares ou rotinas de internações^{18,21,24}.

Neutralidade e não-diretividade podem ser tidos como valores e estratégias no campo do aconselhamento genético. Se, por um lado, redefinem o campo sob uma nova matriz de

direitos e proteções, por outro, traçam sua fronteira com o passado eugênico, quando a genética foi um instrumento de opressão²². Mas é somente a partir de sua inserção no universo educativo das novas gerações de aconselhadore genéticos que tais valores e estratégias, como novos compromissos éticos, são postos em movimento, permitindo uma avaliação de seu potencial e seus desafios.

PRIVACIDADE E CONFIDENCIALIDADE DA INFORMAÇÃO GENÉTICA

A cena do aconselhamento genético se estabelece entre ações de proteção e de informação. A garantia de privacidade sobre os resultados dos testes é uma das medidas protetivas. A informação genética diz respeito a aspectos centrais da vida de uma pessoa - desde suas relações de parentesco e filiação até mesmo sua inserção no mundo do trabalho ou adesão a seguros de saúde podem ser afetados pela indevida divulgação de testes genéticos. O principal risco da quebra de privacidade é o da discriminação genética, um neologismo que descreve atos de discriminação, opressão e preconceito sofridos em nome de valores sociais associados à genética²⁵. Assim como há valores ligados ao sexo e à raça, a genética também passa a ser objeto de julgamentos valorativos, com expressões de preferências e discriminações.

Esse tipo de discriminação decorre de usos indevidos que podem ser feitos da informação genética e das pessoas que têm acesso a esse tipo de dado. Relatos de casos revelam locais ou circunstâncias em que a discriminação genética tem se manifestado, tais como: empresas que oferecem seguros de saúde e de vida; instituições de saúde; agências de adoção; forças armadas; mercado de trabalho; instituições educacionais; e centros de coleta de sangue²⁶. Esses casos têm forçado uma antecipação de medidas protetivas contra a discriminação genética. No Brasil, por exemplo, há projetos de lei tramitando há dez anos no Congresso Nacional que buscam estabelecer limites no uso da informação genética. Na esfera jurídica, embora não exista norma para tratar a questão, a discriminação genética é proibida, pois desrespeita princípios de direitos humanos assegurados na Constituição Federal²⁷.

Entre os raros estudos brasileiros sobre discriminação genética, podem ser mencionados casos que envolvem pessoas portadoras da anemia ou do traço falciformes. Uma pesquisa etnográfica realizada em hemocentro mostrou que voluntários com o traço falciforme recebiam atendimento diferenciado e eram desestimulados a fazer a doação em

virtude da característica genética que possuíam^{28,29}. Noutro estudo, é relatado o caso de uma atleta de voleibol que foi impedida de integrar a seleção brasileira porque era portadora do traço falciforme³⁰. Tanto no caso do centro de coleta de sangue quanto no da jogadora de voleibol, a discriminação não tinha como base medidas de proteção à saúde, ou seja, não se justificava por ações de saúde pública para a proteção dos doadores ou receptores de sangue ou para a saúde da atleta.

Na literatura internacional, existem relatos de discriminação genética que envolvem outras características ou doenças, como ocorre com a DH. Num dos casos analisados, uma mulher de 24 anos foi discriminada por uma seguradora de vida porque pertencia a uma família que tinha pessoas com DH²⁶. Mesmo sem saber se a mulher também era portadora da doença, a seguradora criou barreiras. Os casos de discriminação genética ainda são raros na literatura de bioética, o que não significa que inexistem. Há duas hipóteses para explicar esse relativo silêncio: restrições de direitos no campo da genética ainda não são qualificadas como atos de discriminação, mas confusamente como medidas protetivas em saúde; ou as pessoas discriminadas compõem um grupo vulnerável com pouco acesso aos mecanismos de pressão sobre o Estado para a garantia de direitos.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este ensaio apresentou uma descrição sobre o surgimento do aconselhamento genético e alguns de seus desafios éticos no campo da saúde pública. Entre os desafios, merecem destaque os mecanismos de participação social que vêm sendo utilizados no intuito de fazer desse atendimento um espaço de promoção da saúde e dos direitos fundamentais.


A neutralidade moral e a não-diretividade foram caminhos buscados na tentativa de assegurar a preservação de direitos e, hoje, são discutidas à luz de novos desafios éticos. Outro importante mecanismo de participação pode enriquecer o universo do aconselhamento genético: as organizações de pessoas e familiares portadores de doenças genéticas. Alguns pesquisadores chegam a afirmar a necessidade da participação de organizações e movimentos sociais na cena do aconselhamento, como forma de ampliar o debate plural sobre a vida com uma doença genética^{21,24,29,31}.

REFERÊNCIAS

1. Reed S. A short history of genetic counseling. Soc Biol. 1975;21(4):332-9. [[Links](#)]
2. Resta R. The historical perspective: Sheldon Reed and 50 years of genetic counseling. J Genet Couns. 1997;6(4):375-377. [[Links](#)]
3. Reed S. Counseling in medical genetics. Philadelphia and London: W. B. Saunders Company; 1955. [[Links](#)]
4. Brunoni D. Aconselhamento genético. Cienc saude colet. 2002;7(1):101-107. [[Links](#)]
5. Ramalho A, Paiva e Silva R. Aconselhamento genético. In: Guerra A, Junior G. Menino ou menina: os distúrbios da diferenciação do sexo. São Paulo: Manole; 2002. p. 208-217. [[Links](#)]
6. Corrêa M, Guilam M. Discurso do risco e aconselhamento genético pré-natal. Cad saude Publica 2006;22(10):2141-2149. [[Links](#)]
7. Heimler A. An oral history of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns 1997;6(3):315-36. [[Links](#)]
8. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal. Brasília: MS; 2005. [[Links](#)]
9. Quaid K, Sims S, Swenson M, Harrison J, Moskowitz C, Stepanov N, et al. Living at risk: concealing risk and preserving hope in Huntington disease. J Genet Couns. 2008;17:117-128. [[Links](#)]
10. Larsson M, Luszcz M, Bui T, Wahlin T. Depression and suicidal ideation after predictive testing for Huntington's disease: a two year follow-up study. J Genet Couns. 2006;15(5):361-374. [[Links](#)]
11. Laks J, Rocha M, Capitão C, Domingues R, Ladeia G, Lima M, et al. Functional and motor response to low dose olanzapine in Huntington's disease. Arq Neuropsiquiatr 2004;62(4):1092-1094. [[Links](#)]
12. Becker N, Munhoz R, Raskin S, Werneck L, Teive H. Non-choreic movement disorders as initial manifestations of Huntington's disease. Arq Neuropsiquiatr 2007;65(2-B):402-405. [[Links](#)]
13. Klitzman R, Thorne D, Williamson J, Chung W, Marder K. Decision-making about reproductive choices among individuals at risk for Huntington's disease. J Genet Couns 2007;16(3):347-62. [[Links](#)]
14. Diniz D. Admirável nova genética: bioética e sociedade. Brasília: UnB; LetrasLivres; 2005. [[Links](#)]

15. Paul D. Is human genetics disguised eugenics? In: Weir R, Lawrence S, Fales E. *Genes and human self-knowledge: historical and philosophical reflections on modern genetics*. Iowa: University of Iowa Press; 1994. p. 67-83. [[Links](#)]
16. Wailoo K. *Dying in the city of the blues: sickle cell anemia and the politics of race and health*. North Carolina: University of North Carolina Press; 2001. [[Links](#)]
17. Singer G. Clarifying the duties and goals of genetic counselors: implications for nondirectiveness. In: Gert B, ed. *Morality and the new genetics: a guide for students and health care providers*. London: Jones and Bartlett Publishers International; 1996. p. 125-145. [[Links](#)]
18. Maeckelberghe E. Aconselhar profissionalmente: aconselhamento genético e autonomia. In: Diniz D (Org.). *Admirável nova genética: bioética e sociedade*. Brasília: UnB, LetrasLivres; 2005. p. 311-28. [[Links](#)]
19. Ramalho A, Magna L, Paiva e Silva R. A portaria n. 822/01 do Ministério da Saúde e as peculiaridades das hemoglobinopatias em saúde pública no Brasil. *Cad saude publica* 2003;19(4):1195-1199. [[Links](#)]
20. Cançado R, Jesus J. A doença falciforme no Brasil. *Rev Bras Hematol Hemoter* 2007;29(3):204-6. [[Links](#)]
21. Hodgson J, Spriggs M. A practical account of autonomy: why genetic counseling is especially well suited to the facilitation of informed autonomous decision making. *J Genet Couns* 2005;14(2):89-97. [[Links](#)]
22. Resta R. Eugenics and nondirectiveness in genetic counseling. *J Genet Couns* 1997;6(2):255-8. [[Links](#)]
23. Weil J, Ormond K, Peters J, Peters K, Biesecker B, LeRoy B. The relationship of nondirectiveness to genetic counseling: report of a workshop at the 2003 NSGC Annual Education Conference. *J Genet Couns* 2006;15(2):85-93. [[Links](#)]
24. Guedes C. *O campo da anemia falciforme e a informação genética: um estudo sobre o aconselhamento genético*. Brasília; 2006. Mestrado [Dissertação] - Universidade de Brasília. [[Links](#)]
25. Geller L. Current developments in genetic discrimination. In: Alper J, Ard C, Asch A, Beckwith J, Conrad P, Geller L. *The double-edged helix: social implications of genetics in a diverse society*. Baltimore: The Johns Hopkins University Press; 2002. p. 267-85. [[Links](#)]
26. Geller L, Alper J, Billings P, Barash C, Beckwith J, Natowicz M. Individual, family, and societal dimensions of genetic discrimination: a case study analysis. In: Alper J, Ard C, Asch A, Beckwith J, Conrad P, Geller L. *The double-edged helix: social implications of genetics in a diverse society*. Baltimore: The Johns Hopkins University Press; 2002. p. 247-66. [[Links](#)]

27. Neto F. O direito de não sofrer discriminação genética: uma nova expressão dos direitos de personalidade. Rio de Janeiro: Lumen Juris; 2008. [[Links](#)]
28. Guedes C. Bumerangues vermelhos: o direito à doação de sangue na perspectiva da pessoa portadora do traço falciforme. Brasília; 2002. Graduação [Monografia] - Universidade de Brasília. [[Links](#)]
29. Diniz D, Guedes C. Confidencialidade, aconselhamento genético e saúde pública: um estudo de caso sobre o traço falciforme. Cad saude publica 2005;21(3):747-55. [[Links](#)]
30. Guedes C, Diniz D. Um caso de discriminação genética: o traço falciforme no Brasil. Physis 2007;17(3):501-20. [[Links](#)]
31. Asch A. Diagnóstico pré-natal e aborto seletivo: um desafio à prática e às políticas. Physis 2003;13(2):287-320. [[Links](#)]

 **Endereço para correspondência:**

Anis: Instituto de Bioética, Direitos Humanos e Gênero
Brasília CEP: 70673-970. - Cx. Postal 8011 - DF.
E-mail: c.guedes@unb.br

Recebido em: 01/04/2008

Reencaminhado em: 05/09/2008

Aprovado em: 07/09/2008

CONTRIBUIÇÃO DOS AUTORES

Cristiano Guedes e Débora Diniz participaram da fase de estudos da bibliografia e redação das diferentes etapas do ensaio.

CONFLITO DE INTERESSES

Declarou não haver

Cad. Saúde Pública vol.25 no.1 Rio de Janeiro Jan. 2009

doi: 10.1590/S0102-311X2009000100020

ARTIGO ARTICLE

Prevalência do traço e da anemia falciforme em recém-nascidos do Distrito Federal, Brasil, 2004 a 2006

Prevalence of sickle cell trait and sickle cell anemia among newborns in the Federal District, Brazil, 2004 to 2006

Debora Diniz^{I, II}; Cristiano Guedes^{I, II}; Livia Barbosa^{I, II}; Pedro Luiz Tauil^{III}; Ísis Magalhães^{IV}

^IANIS: Instituto de Bioética, Direitos Humanos e Gênero, Brasília, Brasil

^{II}Programa de Pós-graduação em Ciências da Saúde, Universidade de Brasília, Brasília, Brasil

^{III}Programa de Pós-graduação em Medicina Tropical, Universidade de Brasília, Brasília, Brasil

^{IV}Núcleo de Oncologia Hematologia Pediátrica, Secretaria de Estado da Saúde do Distrito Federal, Brasília, Brasil

Correspondência

RESUMO

Para determinar a prevalência da anemia e traço falciforme em recém-nascidos no Distrito Federal, Brasil, no período de 2004 a 2006, foi realizado um estudo seccional de prevalência. Foram utilizados os registros dos resultados de testes realizados de 2004 a 2006 pelo Programa de Triagem Neonatal da Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal, e

calculados os coeficientes de prevalência. As amostras de sangue dos recém-nascidos foram analisadas pela técnica de focalização isoelétrica. No período de 1º de janeiro de 2004 a 31 de dezembro de 2006, foram realizados 116.271 testes de triagem neonatal para hemoglobinopatias, correspondendo a 85% do número de nascidos vivos de mães residentes no Distrito Federal. Foram identificados, nos três anos, 3.760 recém-nascidos, com traço falciforme (Hb AS) e 109 com anemia falciforme (Hb SS). Os coeficientes de prevalência foram, respectivamente, 323 (Hb AS) e 9 (Hb SS) por 10 mil nascidos vivos. A elevada prevalência do traço falciforme evidencia a importância da triagem neonatal no Distrito Federal para atuação de gestores e profissionais da saúde no planejamento de ações educativas e na redução da morbidade associada às doenças falciformes.

Traço Falciforme; Anemia Falciforme; Triagem Neonatal; Recém-Nascido

ABSTRACT

To determine the prevalence of sickle cell trait and sickle cell anemia among newborns in the Federal District, Brazil, a cross-sectional prevalence study covering the years 2004 to 2006 was conducted. Test results reported from the Neonatal Screening Program in the Federal District Health Department from 2004 to 2006 were analyzed, and prevalence rates were calculated. Neonatal blood samples were tested by isoelectric focalization. From January 2004 to December 2006, 116,271 newborns were tested for hemoglobinopathies, corresponding to 85% of all live births from mothers residing in the Federal District. The study identified 3,760 newborns with sickle cell trait (Hb AS) and 109 with sickle cell anemia (Hb SS). The prevalence rates were 323 (Hb AS) and 9 (Hb SS) per 10,000 live births. The high prevalence of sickle cell trait highlights the importance of neonatal screening in the Federal District to support work by health managers and professionals for planning educational measures and reducing the morbidity associated with sickle cell disease.

Sickle Cell Trait; Sickle Cell Anemia; Neonatal Screening; Newborn Infant

Introdução

A doença falciforme está dentre as doenças genéticas de maior importância epidemiológica no Brasil e no mundo ^{1,2}. A doença caracteriza-se por mutação pontual (GAG-GTG) no gene da globina beta da molécula da hemoglobina, acarretando substituição de aminoácido ácido glutâmico por valina na posição 6 da cadeia beta, originando a hemoglobina mutante S (Hb S) ³. Com características físico-químicas modificadas, as moléculas da hemoglobina S podem sofrer polimerização, ocasionando deformação dos glóbulos vermelhos ou falcização, denominação conseqüente à produção de células em forma de foice, clássicas da anemia falciforme ^{4,5}.

Entre as manifestações clínicas mais típicas da anemia falciforme podem ser mencionadas a anemia hemolítica crônica e, decorrente da oclusão da microvasculatura com isquemia tecidual, as crises dolorosas agudas osteoarticulares ou abdominais e lesões orgânicas crônicas com asplenia funcional, vasculopatia cerebral, insuficiência renal, pulmonar e cardíaca ^{4,6}. A variabilidade clínica da anemia falciforme é resultado da combinação de fatores hereditários e ambientais ^{1,7,8}. A morbidade associada à anemia falciforme exige acesso a cuidados médicos assim como condições adequadas de moradia, de alimentação e cuidados gerais de saúde ^{9,10,11,12,13}. A letalidade pode atingir até 25% das crianças nos primeiros cinco anos de idade, sendo as principais causas de óbito a infecção causada por germes capsulados e a crise de seqüestro esplênico ¹⁴. A identificação e o tratamento precoces da doença são, portanto, considerados requisitos à qualidade e expectativa de vida das pessoas com anemia falciforme.

No Brasil, os primeiros programas de triagem neonatal para doenças falciformes surgiram na década de 1990 ^{15,16}. Em 2001, o Ministério da Saúde instituiu o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). O PNTN propõe a triagem universal de recém-nascidos para doenças congênitas: hipotireoidismo congênito, fenilcetonúria, hemoglobinopatias e fibrose cística ^{17,18,19}. Como ocorre em outros países, as doenças incluídas no programa brasileiro atendem aos requisitos necessários à criação de um programa de triagem populacional, quais sejam: (1) representam uma importante questão de saúde pública; (2) podem ser diagnosticadas antes da manifestação clínica por meio de testes de baixo custo e elevada precisão; e (3) há algum tipo de intervenção que altere a história natural da doença. No caso das hemoglobinopatias, mais especificamente da doença falciforme, as ações profiláticas das complicações da doença iniciadas precocemente,

reduzem a morbi-mortalidade de forma considerável ^{20,21,22}. O programa também prevê a inclusão do recém-nascido triado em serviços de atenção multidisciplinar.

Dentre as doenças detectadas e tratadas por meio do PNTN, as hemoglobinopatias, e mais especificamente a anemia falciforme, destacam-se pela alta prevalência e potencial de morbidade. Segundo dados divulgados pelo PNTN, no período de 2001 a 2005, foram identificados: 284 portadores de fenilcetonúria; 2.270 portadores de hipotireoidismo congênito; 2.554 portadores de hemoglobinopatias; e 68 portadores de fibrose cística ¹⁹. Como se pode observar, as hemoglobinopatias são as doenças genéticas mais frequentes entre recém-nascidos brasileiros quando comparadas às demais doenças diagnosticadas pelo PNTN. No entanto, os dados epidemiológicos disponíveis sobre a anemia falciforme não indicam a prevalência real da doença no país, pois o PNTN tem sido implantado gradativamente no Brasil.

A triagem neonatal é caracterizada por três fases de implantação: na fase I, estão as unidades da federação que realizam testes de triagem neonatal para fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito; na fase II, os estados que realizam triagem para fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito e hemoglobinopatias; na fase III, os estados que realizam os testes previstos nas fases anteriores acrescidos da triagem para identificação de crianças com fibrose cística. As fases em que cada unidade da federação é classificada são determinadas pela estrutura e capacidade de atendimento da rede de assistência estadual, da cobertura de recém-nascidos submetidos à triagem e de especificidades regionais da população ¹⁹.

No Distrito Federal, o PNTN está na fase I de implantação. Entretanto, a Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal (SES-DF), com o propósito de ser habilitada para cadastramento na fase II, passou a realizar testes de triagem neonatal para hemoglobinopatias na rede pública de assistência. Os recém-nascidos do Distrito Federal são submetidos a testes para identificação de hemoglobinopatias e recebem atendimento integral na rede de saúde pública, caso sejam identificados como portadores de doenças falciformes. Os treinamentos das equipes responsáveis pelo diagnóstico laboratorial iniciaram-se em 2003 e, a partir de 2004, foi instituído oficialmente o programa na rede pública do Distrito Federal.

Este artigo tem o objetivo de apresentar a prevalência do traço e da anemia falciforme em recém-nascidos do Distrito Federal no período de 2004 a 2006. Este estudo possibilitou descrever o cenário epidemiológico da anemia falciforme no Distrito Federal e fundamentar

ações de gestores da saúde e pesquisadores que têm a anemia falciforme e seus desdobramentos como um objeto de atuação. O Distrito Federal tem uma população formada de pessoas provenientes de diversas regiões do país, o que pode influenciar na manifestação epidemiológica da anemia falciforme, dada às especificidades étnicas e sociais da doença.

Métodos

Este é um estudo seccional de prevalência realizado em 116.271 recém-nascidos do Distrito Federal submetidos aos testes de triagem neonatal, no período de 2004 a 2006, e participantes do Programa de Triagem Neonatal do Distrito Federal.

O Distrito Federal é dividido em 24 regiões administrativas equiparáveis a cidades em virtude das funções que exercem e da população que abrigam ²³. Segundo o *Censo Demográfico de 2000* (Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística; <http://www.ibge.gov.br>), a população era composta de 2.051.146 habitantes. Os dados analisados neste artigo são referentes ao programa de triagem neonatal da SES-DF que abrange toda a rede de saúde pública do Distrito Federal. Os testes neonatais realizados na rede privada de saúde do Distrito Federal não foram considerados nesta pesquisa, pois não constavam na fonte de dados pesquisada.

A pesquisa foi baseada em fonte de dados documentais: os resultados de todos os testes de triagem neonatal realizados no Distrito Federal no período pesquisado e armazenados no centro laboratorial de triagem neonatal do Hospital de Base do Distrito Federal (HBDF). O HBDF centraliza a análise de todos os testes de triagem neonatal realizados no território do Distrito Federal. As amostras de sangue dos recém-nascidos foram coletadas em papel de filtro nos centros de saúde e enviadas para o Laboratório de Referência no Setor de Hormônios, Marcadores, Monitoração Terapêutica e Triagem Neonatal do HBDF da Secretaria de Saúde do Distrito Federal. Para os testes laboratoriais, a técnica utilizada foi a eletroforese por focalização isoeletrica (IEF), considerada uma técnica satisfatória para um programa da magnitude da triagem neonatal para doenças falciformes e outros tipos de hemoglobinopatias ²⁴. A coleta de sangue dos recém-nascidos foi realizada nos primeiros dias de vida e foram observados os requisitos e peculiaridades de cada nascido vivo, em conformidade com as instruções do PNTN ²⁵.

A etapa inicial consistiu no levantamento do número de crianças nascidas vivas no Distrito Federal nos anos de 2004 a 2006. Para o levantamento de nascimentos nos anos de 2004 e 2005 foram utilizados os dados do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC) do Ministério da Saúde. Em relação ao ano de 2006 foram utilizados os dados de nascidos vivos da SES-DF, visto que os dados do SINASC ainda não tinham sido disponibilizados até o momento de análise dos dados e redação do artigo. No banco de dados do SINASC foi selecionado o número referente aos recém-nascidos vivos de mães residentes no Distrito Federal. No período pesquisado, o número de nascidos vivos no Distrito Federal foi de 137.040 nascidos vivos de mães residentes no Distrito Federal.

Os cálculos da prevalência foram feitos com o número de crianças identificadas como portadoras da anemia falciforme (homozigoto Hb S ou SS) ou do traço falciforme (heterozigoto da Hb S ou AS), pelo teste do pezinho coletado nas primeiras semanas de vida. Contudo, o Programa de Triagem Neonatal do Distrito Federal também identificou recém-nascidos com hemoglobinas variantes do tipo C (Hb C) e com talassemias. Nos resultados apresentados, os dados referentes a recém-nascidos cujas hemácias tinham variações de combinação de hemoglobinas do tipo A, C ou talassemias não foram coletados e apresentados separadamente porque não eram objeto da pesquisa.

Na etapa de organização, tabulação e análise dos dados, foram utilizados os programas Excel e Word (Microsoft Corp., Estados Unidos). A análise dos dados foi baseada na estatística descritiva e utilizou o cálculo do coeficiente de prevalência pontual e intervalar para traço falciforme e apenas pontual para anemia falciforme já que os valores eram pequenos e o tamanho da amostra grande. Também foi realizado o cálculo da cobertura do programa de triagem neonatal. O cálculo do coeficiente de prevalência foi obtido pela divisão do número de casos encontrados pelo total de recém-nascidos testados no período pesquisado ²⁶. O cálculo da cobertura do programa foi obtido mediante a divisão da quantidade de testes realizados pelo número de crianças nascidas no Distrito Federal.

Este estudo de prevalência é parte do projeto *Teste do Pezinho: Anemia Falciforme, Aconselhamento Genético e Bioética*, financiado pelo Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq), por meio do Edital MCT-CNPq/MS-DECIT-SCTIE/MS nº. 53/2005 de apoio às atividades de pesquisa direcionadas ao estudo da bioética e da ética na pesquisa. O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da SES-DF, de acordo com a *Resolução nº. 196/96* do Conselho Nacional de Saúde ²⁷.

Resultados

No período pesquisado, 1º de janeiro de 2004 a 31 de dezembro de 2006, nasceram 137.040 crianças no Distrito Federal e foram realizados 116.271 testes de triagem neonatal para hemoglobinopatias pelo Programa de Triagem Neonatal do Distrito Federal. Entre as crianças submetidas à triagem neonatal, foram identificadas 3.760 (coeficiente de prevalência: 3,23%; intervalo de 95% de confiança: 3,1%-3,3%) com traço falciforme e 109 (0,09%) com anemia falciforme, conforme mostra a Tabela 1.

Tabela 1

Número absoluto de casos e coeficiente de prevalência do traço e da anemia falciforme em recém-nascidos no Distrito Federal, Brasil, 1º de janeiro de 2004 a 31 de dezembro de 2006.

Tipo de hemoglobinas	n	Coefficiente de prevalência
Hb AS (traço)	3.760	3,23 *
Hb SS (anemia falciforme)	109	0,09

Fonte: Programa de Triagem Neonatal da Secretaria de Estado da Saúde do Distrito Federal.

* Intervalo de 95% de confiança: 3,1%-3,3%.

Durante os anos estudados, os valores dos coeficientes foram muito semelhantes. Em 2004, foram 2,9% (2,7%-3,1%) para prevalência do traço falciforme e 0,07% para anemia falciforme. Em 2005, tais valores foram, respectivamente, 3,5% (3,3%-3,7%) e 0,1%. Em 2006, foram 3,2% (3,0%-3,4%) e 0,09%.

Os casos de traço ou de anemia falciforme identificados na triagem neonatal apresentaram a seguinte distribuição no decorrer do período pesquisado: em 2004, foram 1.169 recém nascidos com traço falciforme e 28 com a doença anemia falciforme; no ano de 2005, foram identificados 1.388 com traço falciforme e 48 recém-nascidos com anemia falciforme; em 2006, foram 1.203 recém-nascidos com o traço falciforme e 33 com anemia falciforme.

A cobertura do programa de triagem neonatal para hemoglobinopatias do Distrito Federal esteve acima de 80% em todos os anos pesquisados. Em 2004, segundo o SINASC,

houve o registro de 45.593 nascidos vivos de mães residentes no Distrito Federal e no mesmo período 39.008 (85,6%) crianças foram triadas para identificação precoce de hemoglobinopatias. Em 2005, houve 45.917 nascidos vivos de mães residentes no Distrito Federal e 39.279 crianças foram submetidas à triagem, o que corresponde à cobertura de 85,5% do total de recém-nascidos no período. Em relação a 2006, segundo dados da SES-DF houve 45.530 nascidos vivos de mães residentes no Distrito Federal, e 37.984 exames foram realizados para triagem de hemoglobinopatias, correspondendo a uma cobertura de 83,4%.

Discussão

Os dados identificaram uma prevalência de 3,23% de recém-nascidos com o traço falciforme. Uma pesquisa recentemente divulgada pelo Ministério da Saúde mostrou que Bahia (prevalência de 5,3% de Hb AS), Pernambuco (prevalência de 4%), Rio de Janeiro (prevalência de 4%) e Minas Gerais (prevalência 3% de Hb AS) são os estados onde se observam as maiores prevalências do traço falciforme²⁸. O Distrito Federal seria, portanto, a quarta unidade da federação do Brasil com maior frequência do traço falciforme.

Em comparação com o cenário internacional, a prevalência do traço falciforme no Distrito Federal pode ser considerada baixa, ao serem observadas estimativas do traço falciforme no continente africano, asiático ou no oriente médio, e mediana, ao serem observados os indicadores de países europeus. No continente africano existem países como Gana, onde o traço falciforme é encontrado em 13,27% da população, e países como o Quênia, onde se estima a presença do traço em 3% da população². Em países da Europa, como o Reino Unido, onde a população é composta por imigrantes ou descendentes de africanos, estima-se o nascimento anual de pouco mais de 3 mil crianças com o traço falciforme^{2,29}. Na Ásia, existem regiões onde a hemoglobina S pode ser encontrada em até 25% da população². O Oriente Médio é uma região onde se observa elevada prevalência do traço falciforme, que alcança 11% da população nos locais de maior prevalência, e cujos governos investem em programas de triagem e aconselhamento genético de jovens e recém-casados para prevenir o nascimento de crianças com doenças falciformes².

Entre os fatores que podem explicar a elevada prevalência do traço falciforme no Distrito Federal estão a posição geográfica e a rota migratória. O Distrito Federal possui fronteira com o Estado de Minas Gerais, onde há elevada prevalência do traço falciforme, e está bastante próximo do Estado da Bahia, onde há a maior prevalência de traço e doenças

falciformes no Brasil ²⁸. Tanto a Bahia quanto Minas Gerais estão entre os Estados que mais contribuem com o fluxo de migrantes para o Distrito Federal ²³. A presença de nordestinos na composição da população do Distrito Federal, sobretudo nas primeiras décadas que corresponderam ao período de construção de Brasília, pode explicar parcialmente a prevalência do traço falciforme apresentada neste artigo. Essa hipótese pode ser testada futuramente por meio de uma pesquisa sobre o perfil genético e a trajetória migratória de famílias residentes no Distrito Federal e cujos membros têm traços ou doenças falciformes.

Os estudos sobre prevalência do traço e doença falciformes associados às características étnicas da população têm sido explorados na literatura. No Brasil, um estudo de Paulo César Naoum ¹¹ mostra a associação entre a ascendência étnica das pessoas com doença falciforme, a cor da pele e a região geográfica em que residem no território brasileiro. Os estudos sobre populações residentes em quilombos também evidenciam a associação entre doença falciforme, composição étnica da população e migração de escravos como fatores de importância destacada para entender a presença do traço falciforme no Brasil ³⁰. Neste estudo, não foi possível apresentar o perfil étnico e as características sociais dos recém-nascidos com o traço ou a anemia falciforme, pois essas informações não estavam disponíveis na fonte de dados disponibilizada aos pesquisadores.

A elevada prevalência do traço falciforme entre recém-nascidos pode justificar ações educativas sistemáticas sobre o significado do traço falciforme pela rede de saúde pública do Distrito Federal. As informações, oferecidas por meio de sessões de aconselhamento genético, têm a finalidade de sensibilizar as pessoas para a importância do diagnóstico e tratamento precoce das doenças falciformes ou mesmo subsidiar casais na tomada de decisões reprodutivas. Nos estados brasileiros onde a triagem para hemoglobinopatias integra o PNTN, os pais de crianças com o traço falciforme são convidados a sessões de aconselhamento genético que podem ser individuais ou coletivas ^{8,25,31}. No Programa de Triagem Neonatal do Distrito Federal, as sessões de aconselhamento genético são destinadas, preferencialmente, aos pais de crianças diagnosticadas com doenças falciformes e hemoglobinopatias.

A cobertura da triagem neonatal para hemoglobinopatias no Distrito Federal revelada nesta pesquisa pode ser considerada abrangente quando comparada às demais regiões do país. Segundo pesquisa do Ministério da Saúde divulgada em 2005, nas dez unidades da federação classificadas como participantes da fase II do PNTN e que realizam a triagem para

hemoglobinopatias, a cobertura média encontrada foi de 58,6%¹⁹. O percentual em torno de 84% mostra a alta adesão da população ao programa de triagem neonatal no Distrito Federal, muito embora a meta do Ministério da Saúde seja alcançar a cobertura de 100%¹⁷. Todavia, até 2005, a meta de 100% estabelecida não tinha sido atingida em nenhum estado brasileiro¹⁹.

O resultado alcançado neste estudo seccional de prevalência aponta para a necessidade de novos estudos sobre traço falciforme e doenças falciformes na população do Distrito Federal. Na literatura dos últimos dez anos, havia apenas um estudo sobre prevalência de traço falciforme no Distrito Federal e tinha sido realizado entre doadores de sangue que não é uma amostra representativa da população³². O Distrito Federal era ainda uma região bastante desconhecida no cenário das pesquisas epidemiológicas sobre distribuição da hemoglobinas S e esta pesquisa buscou atenuar esta lacuna presente na literatura.

A elevada prevalência do traço falciforme pode ser considerada uma informação preciosa para ações de gestores e profissionais da saúde no planejamento de ações educativas voltadas à divulgação de informações sobre a doença anemia falciforme. A pesquisa mostrou também o quanto a inclusão do Distrito Federal na fase II do PNTN do Ministério da Saúde é necessária, tendo em vista a expressão do traço falciforme na população ou mesmo a localização geográfica e especificidades migratórias da região que está situada próxima a estados com elevada presença do traço e da anemia falciformes.

Colaboradores

Todos os autores foram responsáveis pela redação do artigo e análise dos dados. A fase de coleta de dados documentais nas fichas de exames foi realizada por L. Barbosa e C. Guedes.

Agradecimentos

Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq), por meio do Edital MCT-CNPq/MS-DECIT-SCTIE/MS nº. 53/2005, e número do processo: 402625/2005-6.

Referências

1. Zago M. Anemia falciforme e doenças falciformes. In: Hamann E, Tauil P, organizadores. Manual de doenças mais importantes, por razões étnicas, na população afro-descendente. Brasília: Secretaria de Políticas da Saúde, Ministério da Saúde; 2001. p. 13-35. [[Links](#)]
2. Ofori-Acquah S, Ohene-Frempong K. Beyond national borders: a global perspective on advances in sickle cell disease research and management, and new challenges in the Genome Era. In: Pace B, editor. Renaissance of sickle cell disease research in the Genome Era. London: Imperial College Press; 2007. p. 333-45. [[Links](#)]
3. Smith-Whitley K, Pace B. Sickle cell disease: a phenotypic patchwork. In: Pace B, editor. Renaissance of sickle cell disease research in the Genome Era. London: Imperial College Press; 2007. p. 45-67. [[Links](#)]
4. Zago M, Pinto A. Fisiopatologia das doenças falciformes: da mutação genética à insuficiência de múltiplos órgãos. Rev Bras Hematol Hemoter 2007; 29:207-14. [[Links](#)]
5. Steinberg M, Thein S. Genetic modulation of sickle cell disease. In: Pace B, editor. Renaissance of sickle cell disease research in the Genome Era. London: Imperial College Press; 2007. p. 193-206. [[Links](#)]
6. Pace B, editor. Renaissance of sickle cell disease research in the Genome Era. London: Imperial College Press; 2007. [[Links](#)]
7. Diniz D, Guedes C. Anemia falciforme: um problema nosso. Uma abordagem bioética sobre a nova genética. Cad Saúde Pública 2003; 19:1761-70. [[Links](#)]
8. Guedes C. O campo da anemia falciforme e a informação genética: um estudo sobre o aconselhamento genético [Dissertação de Mestrado]. Brasília: Instituto de Ciências Sociais, Universidade de Brasília; 2006. [[Links](#)]
9. Naoum PC, Ângulo I, Brandão A, Graciano R, Spir M, Nomura E, et al. Detecção e conscientização de portadores de hemoglobinopatias nas regiões de São José do Rio Preto e Presidente Prudente, SP (Brasil). Rev Saúde Pública 1985; 19:364-73. [[Links](#)]
10. Paiva-e-Silva R, Ramalho A. Riscos e benefícios da triagem genética: o traço falciforme como modelo de estudo em uma população brasileira. Cad Saúde Pública 1997; 13:285-94. [[Links](#)]
11. Naoum PC. Prevalência e controle de hemoglobina S. Rev Bras Hematol Hemoter 2000; 22:142-8. [[Links](#)]
12. Lobo C, Bueno L, Moura P, Ogeda L, Castilho S, Carvalho S. Triagem neonatal para hemoglobinopatias no Rio de Janeiro, Brasil. Rev Panam Salud Pública 2003; 13:154-9. [[Links](#)]

13. Silva W, Lastra A, Oliveira S, Guimarães N, Grisolia C. Avaliação da cobertura do programa de triagem neonatal de hemoglobinopatias em populações do Recôncavo Baiano, Brasil. *Cad Saúde Pública* 2006; 22:2561-6. [[Links](#)]
14. Watanabe AM, Pianovski MAD, Zanis Neto J, Lichtvan LCL, Chautard-Freire-Maia EA, Domingos MT, et al. Prevalência da hemoglobina S no Estado do Paraná, Brasil, obtida pela triagem neonatal. *Cad Saúde Pública* 2008; 24:993-1000. [[Links](#)]
15. Serjeant G. Screening for sickle cell disease in Brazil. *Lancet* 2000; 356:168-9. [[Links](#)]
16. Brandelise S, Pinheiro V, Gabetta C, Hambleton I, Serjeant B, Serjeant G. Newborn screening for sickle cell disease in Brazil: the Campinas experience. *Clin Lab Haematol* 2004; 26:15-9. [[Links](#)]
17. Brasil. Portaria nº. 822. Instituição do Programa Nacional de Triagem Neonatal, no âmbito do Sistema Único de Saúde, para fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, fibrose cística e hemoglobinopatias. *Diário Oficial da União* 2001; 6 jun. [[Links](#)]
18. Ramalho A, Magna L, Paiva-e-Silva R. A Portaria nº. 822\01 do Ministério da Saúde e as peculiaridades das hemoglobinopatias em saúde pública no Brasil. *Cad Saúde Pública* 2003; 19:1195-9. [[Links](#)]
19. Carvalho T. Triagem Neonatal no Brasil. *Rev Med Minas Gerais* 2005; 15(2 Suppl 1):20-2. [[Links](#)]
20. Souza C, Schwartz I, Giugliani R. Triagem neonatal de distúrbios metabólicos. *Ciênc Saúde Coletiva* 2002; 7:129-37. [[Links](#)]
21. McCabe L, McCabe E. Newborn screening as a model for population screening. *Mol Genet Metab* 2002; 75:299-307. [[Links](#)]
22. U.S. Preventive Services Task Force. Screening for sickle cell disease in newborns: recommendation statement. *Am Fam Physician* 2008; 77:1300-2. [[Links](#)]
23. Caiado M. Estruturação intra-urbana na região do Distrito Federal e entorno: a mobilidade e a segregação sócio-espacial da população. *Rev Bras Estud Popul* 2005; 22:55-88. [[Links](#)]
24. Ferraz M, Murao M. Diagnóstico laboratorial da doença falciforme em neonatos e após o sexto mês de vida. *Rev Bras Hematol Hemoter* 2007; 29:218-22. [[Links](#)]
25. Ministério da Saúde. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal. Brasília: Editora do Ministério da Saúde; 2005. [[Links](#)]
26. Pereira M. Epidemiologia: teoria e prática. Rio de Janeiro: Editora Guanabara Koogan; 2000. [[Links](#)]

27. Conselho Nacional de Saúde. Resolução nº. 196/96. Aprova diretrizes e normas reguladoras de pesquisas envolvendo se-res humanos. Diário Oficial da União 1996; 10 out. [[Links](#)]
28. Cançado R, Jesus J. A doença falciforme no Brasil. Rev Bras Hematol Hemoter 2007; 29:204-6. [[Links](#)]
29. Anionwu E, Atkin K. Origins, geographic distribution, genetics and laboratory investigations. In: Anionwu E, Atkin K, editors. The politics of sickle cell and thalassaemia. Buckingham: Open University Press; 2001. p. 8-18. [[Links](#)]
30. Auricchio M, Vicente J, Meyer D, Netto R. Frequency and origins of hemoglobin S mutation in African-derived Brazilian populations. Human Biol 2007; 79:667-77. [[Links](#)]
31. Bandeira FMGC, Santos MNN, Bezerra MAM, Gomes YN, Araújo AS, Braga MC, et al. Triagem familiar para o gene HBB*S e detecção de novos casos de traço falciforme em Pernambuco. Rev Saúde Pública 2008; 42:234-41. [[Links](#)]
32. Veras M, Coelho S, Sousa J, Cardoso L, Santos J. Prevalência do traço falciforme em doadores de sangue do Distrito Federal. Rev Saúde Dist Fed 1998; 9:9-12. [[Links](#)]

 **Correspondência:**

D. Diniz
Anis: Instituto de Bioética
Direitos Humanos e Gênero.
C. P. 8011, Brasília, DF 70673-970, Brasil.
anis@anis.org.br

Recebido em 14/Fev/2008
Versão final reapresentada em 18/Jun/2008
Aprovado em 01/Jul/2008

Physis: Revista de Saúde Coletiva

Print version ISSN 0103-7331

Physis vol.17 no.3 Rio de Janeiro 2007

doi: 10.1590/S0103-73312007000300006

TEMAS LIVRES

Um caso de discriminação genética: o traço falciforme no Brasil

Genetic Discrimination: sickle cell trait in Brazil

Cristiano Guedes^I; Debora Diniz^{II}

^IDoutorando em Ciências da Saúde pela Universidade de Brasília; pesquisador da Anis. Bolsista da CAPES e Bolsista selecionado da Comissão Fulbright. Endereço eletrônico: cguedes@unb.br

^{II}Professora na Universidade de Brasília; pesquisadora da Anis. Endereço eletrônico: d.diniz@anis.org.br

RESUMO

Este artigo discute um caso de discriminação genética envolvendo uma atleta brasileira de voleibol identificada como portadora do traço falciforme. O traço falciforme é uma das características genéticas mais prevalentes na população brasileira, mas não é descrito como uma doença genética. O avanço da genética clínica vem provocando uma popularização dos testes genéticos em diferentes contextos de promoção da saúde. Ao criticar o argumento da Confederação Brasileira de Vôlei de que o exame para o traço falciforme seria uma medida de proteção à saúde dos atletas, o objetivo do artigo foi demonstrar como a popularização da informação genética não pode prescindir do aconselhamento genético e de garantias éticas. A

análise mostrou que a exclusão da atleta da seleção oficial de vôlei não se justificou por medidas de proteção à saúde, mas por discriminação genética.

Palavras-chave: discriminação genética; traço falciforme; anemia falciforme; ética; esportes.

ABSTRACT

This paper analyses a case of genetic discrimination of a Brazilian volleyball athlete. A routine exam identified the sickle cell trait in her blood. The sickle cell trait is one of the most prevalent genetic information in Brazilian population, but it not considered a genetic disease. The advancement of clinical genetic promotes a popularization of genetic tests in different health care initiatives. The aims of this paper are: 1) to criticize the argument supporting the test for sickle cell trait as a health care initiative; 2) to demonstrate how the popularization of genetic information demands genetic counseling and ethical protections. The analysis demonstrates how the athlete exclusion from the official volleyball team is not supported by medicine and is a case of genetic discrimination.

Key words: Genetic discrimination; sickle cell trait; sickle cell disease; ethics, sports

Introdução¹

O último século foi marcado pelo avanço de pesquisas no campo da Genética Clínica e mais recentemente pelas descobertas do Projeto Genoma Humano. Muitas doenças e marcadores genéticos foram identificados, embora se tenha avançado pouco em relação à cura ou à terapia gênica. A anemia falciforme, uma doença que altera as hemoglobinas e dificulta o transporte de oxigênio pelo organismo, foi identificada pelo médico James Herrick, em 1910, e descrita por biologia molecular nos anos 1950 (52; 82; 48; 39). As pessoas com anemia falciforme são aquelas cujo sistema circulatório apresenta dificuldades para transportar o oxigênio, visto que possuem um tipo diferenciado de hemoglobinas, as "hemoglobinas do tipo S", e necessitam acompanhamento médico sistemático para a redução da morbidade e melhoria na qualidade e expectativa de vida. A doença pode provocar desde

alterações leves, como palidez, até distúrbios mais severos, como acidente vascular cerebral ou mesmo a morte (47; 48).

Considerando que a anemia falciforme afeta as hemoglobinas, a doença é também conhecida como um tipo de hemoglobinopatia. As hemoglobinas consideradas normais são as "hemoglobinas do tipo A", que transportam adequadamente o oxigênio (47). Entretanto, no caso das "hemoglobinas do tipo S", responsáveis pela anemia falciforme, o transporte de oxigênio é prejudicado devido ao formato das hemácias e de condições ambientais adversas, como elevadas altitudes, ausência de oxigênio ou mesmo mudanças climáticas. Porém, o mesmo não ocorre no caso de pessoas que têm "hemoglobinas do tipo AS" ou "traço falciforme", características genéticas que não representam restrições ao metabolismo, morbidade ou mesmo riscos à vida, tal como ocorre no caso da anemia falciforme. Sendo assim, há uma diferença entre a doença anemia falciforme e o traço falciforme, uma característica genética sem maiores repercussões no metabolismo. Vale reforçar que o traço falciforme não se confunde com a anemia falciforme: o traço não é uma doença, apenas indica a presença da "hemoglobina S" em combinação com a "hemoglobina A", o que resulta na "hemoglobina do tipo AS" (LOBO *et al.*, 2003; 48). Um casal com traço falciforme tem 25% de chances de ter um futuro filho com anemia falciforme.

No Brasil, o traço falciforme é uma das características genéticas mais prevalentes na população. Em 2001, estudos de prevalência indicavam a existência de mais de dois milhões de portadores heterozigóticos de genes falciformes e oito mil portadores da anemia falciforme. Embora presente em pessoas com diferentes cores, há maior prevalência do traço e da anemia falciformes entre a população preta e parda no país, o que representa um recorte também de classe para a doença (47; 39).² Os pretos e pardos estão dentre os grupos mais pobres da população. Dada a prevalência do traço falciforme na população brasileira, ações educativas sobre planejamento familiar foram implementadas pelo governo brasileiro na última década (DINIZ; GUEDES, 2003; DINIZ; GUEDES, 2005; DINIZ; GUEDES; TRIVELINO, 2005).

Os portadores de traço falciforme e seus familiares são o público-alvo das iniciativas de saúde pública do Ministério da Saúde: de campanhas educativas a oferta de serviços de aconselhamento genético na rede pública de saúde; de triagem neonatal para a anemia falciforme a informações sobre planejamento reprodutivo. No Brasil, a testagem para identificação de pessoas portadoras de traço e doenças falciformes tem sido uma prática

bastante difundida em diferentes espaços dos serviços de saúde pública (DINIZ; GUEDES, 2005; SOUZA, 2006).

A entrada da genética na saúde pública acrescida à alta prevalência do traço falciforme na população brasileira trouxe desafios éticos adicionais a diferentes especialidades médicas. A cromatografia líquida e a eletroforese de hemoglobina são exames laboratoriais específicos para diagnóstico da anemia falciforme e que também identificam o traço falciforme no sangue (SOUZA *et al.*, 2002). Em 2001, o exame passou a compor os testes de rotina para os recém-nascidos, o que resultou em uma maior popularização do diagnóstico e do significado da doença na sociedade (RAMALHO *et al.*, 2003). O principal argumento de saúde pública para a disseminação dos exames diagnósticos para o traço falciforme é aumentar o leque de informações sobre planejamento reprodutivo, e para a anemia falciforme é diminuir a morbidade da doença. Há um pressuposto ético de que essas são informações do interesse individual e o debate sobre possíveis riscos é ainda pouco explorado.

Este artigo analisa um caso de discriminação genética ocorrido com uma atleta profissional do voleibol em 2004, após o diagnóstico do traço falciforme. Discriminação genética é a expressão que surgiu e tem sido utilizada para descrever o fenômeno segundo o qual as pessoas são discriminadas em virtude de características individuais ou familiares presentes no genótipo (67). O caso da atleta discutido neste artigo não foi um evento isolado. No ano de 2002, outra atleta do voleibol brasileiro também foi excluída da seleção infanto-juvenil, após ser identificada como portadora do traço falciforme (NOGUEIRA, 2004). A sucessão de casos envolvendo a entidade de elite do voleibol evidencia o quanto a anemia e o traço falciformes são desconhecidos e como os profissionais de saúde estão pouco preparados para lidar com a informação genética no Brasil.

O teste para identificação de portadores do traço falciforme foi adotado pela Confederação Brasileira de Vôlei (CBV) como um exame de rotina para os atletas que almejavam integrar as seleções do voleibol. O exame foi adotado pela CBV em virtude dos supostos riscos que a presença do traço falciforme poderia ocasionar à saúde e ao desempenho das atletas. Porém, segundo Rocha, não há evidências na medicina do esporte que justifiquem a inaptidão de pessoas portadoras do traço falciforme para o esporte profissional, pois "muitos trabalhos não mostram aumento da morbidade e da mortalidade

para atletas profissionais que, apesar de terem traço falciforme, se cuidam, se hidratam e se mantêm em condições físicas ideais para aquele esporte" (48, p. 125).

Apesar de o traço não ser considerado uma doença, há uma controvérsia na literatura biomédica sobre o impacto do traço falciforme na atuação de atletas. Há pouca evidência científica sobre o tema, mas pesquisas de referência mostram que o traço falciforme não impede a prática esportiva ou mesmo não representa risco à saúde, desde que observadas recomendações comuns a todos os atletas, como uso de roupas adequadas ou hidratação (ACSM, 1997; MERCER; DENSMORE, 2005). Pessoas com o traço falciforme podem apresentar algumas diferenças metabólicas quando comparadas aos demais atletas, porém a afirmação de que essas diferenças metabólicas impediriam a prática do esporte profissional é contestada na literatura médica, sobretudo pelo tamanho da amostra e condições metodológicas em que as pesquisas foram conduzidas (FREUND *et al.*, 1995; HUE *et al.*, 2002).

Foram realizadas pesquisas com militares estadunidenses portadores do traço falciforme, em condições extenuantes de esforço físico, e os resultados alcançados refletiam mais as condições nas quais os participantes da pesquisa se encontravam do que uma evidência de seqüelas pelo traço falciforme (PEARSON, 1989; 48). A tese dominante na literatura médica aponta para a necessidade de mais pesquisas científicas sobre o traço falciforme e a prática de esportes para que se chegue a resultados mais conclusivos sobre esse tipo de relação. A tese hegemônica na literatura médica sustenta que o traço falciforme não impede a prática de esportes competitivos (ACSM, 1997; NIH, 2002; BERGERON *et al.*, 2005; MARLIN *et al.*, 2005).

Em 2004, uma atleta negra foi afastada da seleção brasileira de vôlei por ser portadora do traço falciforme. O caso da atleta será o plano de fundo deste artigo que tem como objetivos: 1) analisar o argumento da Confederação Brasileira de Vôlei (CBV), de que o exame para identificar o traço falciforme e a conseqüente exclusão da atleta foram um instrumento de proteção à saúde; e 2) demonstrar como a popularização da informação genética não pode prescindir do aconselhamento genético anterior aos testes laboratoriais e de garantias éticas sobre o uso da informação genética.

Metodologia

A escolha por um estudo único se deu pelo fato de que, no campo das práticas esportivas, o caso analisado pode ser considerado paradigmático. A singularidade do caso analisado surge por se tratar de um episódio de discriminação genética no esporte brasileiro, um objeto de estudo raro ou mesmo ausente na produção científica nacional. Apesar da escassez de estudos, a discriminação genética no esporte brasileiro é um fenômeno recorrente, visto que o caso analisado neste artigo não foi o primeiro a ocorrer e nem mesmo se trata de um caso isolado, muito embora as evidências documentais de outros casos sejam esparsas (NOGUEIRA, 2004). Na história do esporte no Brasil, atletas foram vítimas de preconceito devido à cor da pele, como ocorreu na década de 1920, quando o futebol era considerado um esporte da elite branca e atletas negros eram forçados a camuflar a cor para ingressar nos clubes profissionais (DAOLIO, 2000).

A técnica do estudo de caso foi utilizada neste artigo em virtude das propriedades heurísticas que oferece. Trata-se de um recurso que possibilita analisar em profundidade um único caso a partir da combinação de diferentes estratégias de pesquisa, tais como uso de entrevistas e análise documental (BECKER, 1993). O estudo de caso justifica-se ainda devido à possibilidade de se conhecer e analisar, a partir de um caso isolado no campo das práticas esportivas, um fenômeno presente na sociedade brasileira, que é a disseminação da informação genética na saúde pública e o descompasso com o debate da ética na genética em saúde pública. Na literatura internacional em bioética existem outros exemplos de pesquisas realizadas, cujo objeto de estudo era a discriminação genética e o método utilizado foi também o de estudo de casos (GELLER *et al.*, 2002).

O levantamento de dados foi realizado por meio de entrevistas semi-estruturadas com os principais protagonistas do caso: a atleta, o técnico do clube onde a atleta jogava e o médico responsável pelo parecer clínico que questionou a exclusão da atleta da seleção. Foi também realizado um levantamento documental da repercussão do caso na imprensa nacional, no período de abril a maio de 2004. As declarações dos informantes-chave na imprensa guiaram o roteiro para as entrevistas semi-estruturadas, cujo objetivo foi recuperar os principais fatos envolvidos no caso. A análise considerou ainda o relatório médico emitido pela CBV sobre o traço falciforme identificado na atleta e pareceres técnicos emitidos pela Secretaria de Saúde do Estado do Rio de Janeiro. A descrição do caso foi resultado das entrevistas, da análise documental do processo e das matérias da mídia impressa.

O projeto de pesquisa que deu origem a este artigo foi submetido e aprovado por um Comitê de Ética em Pesquisa, em conformidade à Resolução 196/96 do Conselho Nacional de Saúde (97; DINIZ; GUILHEM; SCHÜKLENK, 2005). As três pessoas entrevistadas foram previamente informadas sobre os objetivos da pesquisa e assinaram o termo de consentimento livre e esclarecido. Apesar de o caso ter sido tornado público pela imprensa nacional, será resguardado o anonimato das pessoas entrevistadas. As referências serão feitas por suas ocupações: atleta, técnico esportivo e médico. As entrevistas foram transcritas e seu conteúdo analisado.

O caso

O caso ocorreu durante um processo destinado a escolher a Seleção Brasileira Infante–Juvenil que representaria o país no Campeonato Sul–Americano de Vôlei, em 2004.³ Na época que o caso aconteceu, a atleta tinha 16 anos de idade, era oriunda de uma família pobre e vinculada a um time estadual de vôlei. A carreira no clube estadual começou aos 11 anos de idade e, desde então, a atleta já havia disputado diversos campeonatos regionais e nacionais, sendo campeã estadual e brasileira. Foi considerada como uma das melhores jogadoras brasileiras de vôlei na categoria juvenil, quando iniciou a carreira profissional. Em 2004, a atleta recebeu uma convocação para disputar uma vaga na seleção que representaria o Brasil em campeonato internacional e, nessa ocasião, foi identificado que ela era portadora do traço falciforme.

Ao serem convocados a disputar as eliminatórias que antecedem a escolha de uma seleção, os atletas são submetidos a testes físicos e exames laboratoriais. O resultado mostrou que a atleta era portadora da "hemoglobina do tipo AS" ou traço falciforme. A jogadora afirmou que desconhecia a presença desse traço no sangue e foi surpreendida ao receber o resultado do exame e o conseqüente afastamento da seleção. Segundo ela, o comunicado sobre o traço falciforme e a eliminação ocorreram da seguinte forma:

Eu fiquei na reta final. Tinha uma equipe quase definida. O técnico da CBV falou que eu seria cortada não por ser ruim. Foi a parte médica que me cortou. O médico da CBV me explicou: "o seu sangue era diferente". Ele falou: "a sua doença vai acabar a sua carreira e você não poderá jogar mais". E que se eu insistisse em jogar e viajar de avião, poderia morrer, teria morte súbita. (Atleta).

A *parte médica* a que a atleta se refere é a presença do traço falciforme. O técnico da seleção assegurou que a jogadora preenchia todos os demais critérios técnicos como esportista e que certamente integraria a seleção de vôlei, porém a característica genética impedia que ela seguisse adiante no campeonato internacional e na carreira de atleta profissional. No relatório médico emitido pela CBV são mencionados os supostos riscos representados pelo traço falciforme e a recomendação:

isto significa que a paciente acima é portadora do traço falciforme e, portanto, pode apresentar sintomas decorrentes de complicações tromboembólicas, tais como: infarto esplênico, hematúria macroscópica e há até casos de **morte súbita** em portadores de traço falciforme submetidos à esforços físicos extenuantes e/ou treinar em altitudes elevadas, descritos na literatura e confirmado por consulta com hematologista [...]. Desta forma, fica desaconselhado a paciente à prática de esportes profissionalizantes (RIO DE JANEIRO, 2004 – com grifos no original).

A prática de esportes foi apresentada pela CBV como uma contra-indicação às pessoas com o traço falciforme, ao ponto de o médico que a atendeu ter qualificado o traço "como doença". No entanto, essa não é uma interpretação médica e científica corrente: a mera presença do traço falciforme não é uma doença (ACSM, 1997; 47; 48; NIH, 2002; BERGERON *et al.*, 2005).

Há um consenso médico de que pessoas com anemia falciforme apresentam restrições à prática de esportes. As pessoas com anemia falciforme devem ter cuidado com atividades que exigem esforço físico, pois é uma doença que afeta as hemoglobinas e conseqüentemente dificulta o transporte de oxigênio (47; NIH, 2002). Mas traço e anemia falciformes não se confundem no espectro dos marcadores genéticos qualificados como doenças. No caso do traço falciforme, a prática do esporte não é uma contra-indicação, pois segundo o *National Institutes of Health* (NIH), órgão de saúde do governo estadunidense, "o traço falciforme não impede a participação em esportes competitivos [...] trabalhos científicos mostram que não há aumento de morbidade ou mortalidade entre atletas profissionais com o traço" (NIH, 2002, p. 16). O manual do NIH conclui que são desnecessários exames para identificação de traço falciforme entre atletas: "não há necessidade de triagem para o traço falciforme como requisito à participação em programas esportivos" (NIH, 2002, p. 16). O fato é que a rotina de exames da CBV não se justificou por razões médicas fundamentadas na literatura científica (ACSM, 1997).

Há duas hipóteses para explicar a tese da CBV de que pessoas com o traço falciforme seriam inaptas para a carreira de atleta profissional. A primeira hipótese é que a CBV não diferenciava o traço falciforme da anemia falciforme. Essa é uma confusão comum entre não-especialistas, conforme estudos anteriores já demonstraram (DINIZ; GUEDES; TRIVELINO, 2005; DINIZ; 63). No caso da CBV, no entanto, esse seria um erro médico grave, pois a atleta foi atendida por especialistas em medicina, inclusive hematologistas, segundo consta no laudo médico. A segunda hipótese é que, apesar de a CBV estar ciente da diferença entre traço e anemia falciforme, a entidade ignorasse esse dado médico e, em uma situação de ampla oferta de atletas, tenha preferido os que não apresentassem marcadores genéticos suspeitos.

A CBV não fez menção à categoria "marcadores genéticos suspeitos" em nenhum de seus pronunciamentos públicos ou documentos oficiais sobre o caso. Essa é, na verdade, uma inferência a partir do caso dessa atleta. Não há fundamento científico para a exclusão da atleta com traço falciforme, apenas uma suspeita de que o seu corpo seria inapto, por apresentar uma característica genética medicalizada.⁴ A suspeita é resultado da medicalização do corpo com o traço falciforme, mesmo que não seja por seu caráter patológico. Por isso, a justificativa oficial do afastamento foi a da ameaça que o traço falciforme representaria para a atleta que no decorrer do relatório médico da CBV deixou de ser chamada de atleta e passou a ser chamada de "paciente" (CBV, 2004). Não se falou em discriminação genética, mas em proteção pelo risco genético. A CBV excluiu a atleta da seleção pela ameaça potencial do traço em seu corpo. Não importava se essa ameaça era um fato científico: a narrativa da suspeita era a evidência suficiente para evitar riscos.

Mas não foi apenas a atleta que reproduziu o discurso do risco pelo traço falciforme em suas entrevistas. O médico da seleção, em depoimento à imprensa, atestou: "ela pode morrer em esforço intenso e altitude", em uma clara repetição do laudo médico da CBV (NOGUEIRA, 2004). O curioso é que a tese do risco potencial ignorou os anos em que a atleta dedicou-se ao vôlei sem ter experimentado qualquer mal-estar, uma possível contra-evidência à suspeita. Para a atleta, o resultado dessa descrição do traço falciforme como risco potencial à sua saúde foi: 1) a exclusão da seleção; 2) a resignificação de si como uma mulher potencialmente doente; e 3) o afastamento temporário do vôlei como uma profissão.

O corpo e o estigma

O anúncio do fim da carreira como esportista profissional não significou de imediato a sentença de exclusão para a atleta. De volta ao clube estadual onde iniciou a carreira, a atleta buscou informações que pudessem contestar o laudo da CBV: o primeiro passo foi entender o significado do traço e sua proximidade com a doença anemia falciforme. Em consulta a um médico hematologista, a atleta foi esclarecida de que o traço não era doença e que a prática do voleibol não precisaria ser interrompida. Além de informá-la sobre o traço falciforme, o médico também se dispôs a instruir a atleta no sentido de recorrer da decisão da CBV. Foi aí que o caso passou a ter repercussões públicas.

Dois pareceres técnicos contestando a decisão tomada pela CBV foram elaborados. Um parecer foi de autoria da Câmara Técnica do Programa de Atenção Integral em Anemia Falciforme da Secretaria de Saúde do Rio de Janeiro e outro parecer foi do Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti – HEMORIO (RIO DE JANEIRO, 2004a e 2004b). Os pareceres atestavam que a presença do traço falciforme não impedia a prática do voleibol, pois não se tratava de uma doença ou mesmo de uma informação genética com implicações para a prática do esporte profissional. Segundo um dos pareceres emitidos:

no caso da atleta, recentemente cortada pela Confederação Brasileira de Vôlei, os exames apresentados mostram, **INDUBITAVELMENTE**, ela ser portadora de **Traço Falciforme** (Eletroforese de Hemoglobina com 37% de Hb S). Como tal, a atleta deve ser encarada como cidadã **NORMAL** (isenta de doença) e, portanto, como todos os outros portadores do estigma falcêmico, pode ser atleta profissional sem restrições (RIO DE JANEIRO, 2004a – com grifos no original).

Diante da contestação pública, a CBV decidiu reintegrar a jogadora à seleção de vôlei. Mas, por ocasião da cerimônia de reintegração da atleta, a seleção já estava retornando do Campeonato Sul-Americano e, portanto, a atleta não pôde jogar. Ou seja, a reintegração foi antes um ato simbólico que mesmo o retorno efetivo da atleta à seleção para competições.

Mesmo reintegrada à equipe da seleção e ativa no clube estadual, a nova identidade genética da atleta passou a ser objeto de negociações cotidianas. Ela passou a ser alguém sob contínua vigilância, pela ameaça do risco: mesmo no clube onde jogava há vários anos, o caráter inofensivo do traço à saúde da atleta passou a ser questionado. A suspeita sobre o

corpo converteu-se em uma expectativa permanente de que o risco se expressaria de forma mórbida (TITCHKOSKY, 2003). Fatos ordinários na carreira de uma atleta, como uma contusão ou uma crise hipoglicêmica, poderiam ser sinais de expressão do traço. Variações fisiológicas ou de desempenho consideradas ordinárias em alguém sem o traço passariam a ser extraordinárias para ela. O corpo da atleta se viu reduzido às expectativas de risco associadas ao traço falciforme.

A jogadora não foi mais convocada pela CBV a participar de etapas seletivas para campeonatos internacionais. Apesar de a CBV reconhecer publicamente que o traço falciforme não era uma doença, a atleta passou a ser conhecida como portadora de um traço genético que a colocava sob constante ameaça. Segundo o médico responsável pelo laudo, a reintegração foi um ato simbólico da CBV, pois:

com pareceres técnicos de excelência, como é que se pode contradizer isso tudo? [...]. Não é possível [...]. Eles a reintegraram em uma solenidade pública, inclusive com a imprensa. O objetivo era recuperar a auto estima dela. A reintegração era só um efeito moral (Médico).

Sob o signo da prudência frente o desconhecido anunciado como o traço falciforme , a atleta se mantinha ativa no clube estadual, mas sem chances de ser profissionalizada na seleção. O traço falciforme pode ser considerado um "símbolo de estigma" que foi associado à identidade da atleta.⁵ Ou, nas palavras do treinador do clube estadual: "[...] veja como é o desconhecimento. As pessoas a vêem treinando aqui e diziam: 'Você é maluco? Essa garota pode ter um *piripaque* dentro de quadra'" (treinador da atleta, clube estadual).

Somente a refutação da hipótese do risco retiraria o estigma do corpo suspeito da atleta e permitiria que ela voltasse aos treinos. No entanto, a desinformação sobre o significado do traço falciforme num contexto competitivo de seleção de atletas foi um estímulo à permanência da suspeita e a expectativa do risco. O resultado foi que a atleta passou a ser desacreditada e esteve sob suspeita, mesmo no clube onde já atuava há anos. Sobre a atleta e seu treinador passou a pesar a responsabilidade de provar constantemente que o traço falciforme não representava um impedimento ao bom desempenho durante os jogos.

Entre o estigma do corpo e a experiência da discriminação genética há uma relação de dependência. A atleta foi discriminada por ser portadora do traço falciforme: seu afastamento

da equipe de seleção não se justificava por medidas de prudência ou cuidados médicos. Foi a desinformação sobre o significado do traço falciforme o que a excluiu do processo seletivo da CBV. A desinformação pode ser fruto de um erro médico que não diferenciou o traço da anemia falciforme, ou de valores eugênicos: somente as atletas mais próximas de um ideal genético comporiam a seleção. Na busca por um ideal genético, não importava que o traço falciforme não fosse uma doença ou não implicasse restrições à prática do esporte: bastava ser uma variação da espécie descrita como desvantagem. O fato é que, ao ser discriminado, o corpo da atleta passou a ser o estigma da inaptidão.

A discriminação genética é um neologismo que descreve um novo fenômeno sociológico e moral decorrente do avanço dos diagnósticos genéticos: a opressão sofrida pelas pessoas discriminadas por seu patrimônio genético (GELLER *et al.*, 2002; PFEFFER *et al.*, 2003; 109; SOUZA, 2006; 41). Segundo Lisa Geller, "a discriminação baseada na herança genética individual (genótipo) é chamada *discriminação genética*. Esta discriminação pode se basear na informação de um genótipo individual ou em suposições sobre o significado do genótipo das pessoas" (67, p. 267 – grifos no original). Nos termos de Geller, o caso da atleta seria um exemplo do que pode acarretar as expectativas sociais e morais sobre o significado da herança genética.⁶ O estigma é o que demarca a diferença e é o mecanismo pelo qual se descrevem as pessoas estigmatizadas como incapazes, inaptas ou sob suspeita, ou seja, é a expressão no corpo da discriminação (GOFFMAN, 1988; DINIZ; GUEDES, 2003; WAILOO, 2006). Talvez em outros cenários sociais, a atleta não sofresse o estigma pelo traço falciforme, mas no campo da excelência física, como é o universo esportivo, seu corpo passou a estar sob vigilância médica e, portanto, sob contestação de competência.

Testes genéticos e aconselhamento genético

O caso da atleta antecipa vários questionamentos éticos sobre a popularização dos testes genéticos. O teste para identificação de hemoglobinas foi incorporado à bateria de exames para atletas do vôlei sem qualquer justificativa científica que o respaldasse (ACSM, 1997; ONU, 2004; CBV, 2004). No entanto, mais delicado do que introduzir o teste como exame de etapa seletiva foi ignorar a particularidade da informação genética para a identidade pessoal. A CBV não tinha clareza sobre quais procedimentos adotar no caso de vir a identificar alguma atleta como portadora do traço falciforme. Nos Estados Unidos, por exemplo, o *American College of Sports Medicine* estabeleceu regras sobre como exames

para identificar o traço falciforme podem ser utilizados e quais garantias éticas devem ser asseguradas aos atletas que voluntariamente aceitem ser testados (ACSM, 1997). O caso aqui analisado, porém, mostrou que na ausência de diretrizes éticas claras e de um criterioso estudo sobre o traço falciforme, a característica genética identificada foi tratada como uma patologia e objeto de estigma.

A atleta não foi informada previamente sobre a especificidade do teste nem sobre as implicações pessoais do resultado. No Brasil, há extenso debate sobre a quem cabe a responsabilidade pela informação genética no cenário das profissões biomédicas (87; RAMALHO; PAIVA E SILVA, 2002; GUILAM, 2005). Porém, pouco se discute sobre as implicações éticas de se realizar testes genéticos para identificação de portadores de traço falciforme que, embora não possuam doença alguma, são considerados estratégicos para o controle epidemiológico da anemia falciforme. O acesso aos resultados de testes, por meio de sessões de aconselhamento genético, é comumente apontado como medida eficaz no sentido de orientar as pessoas em relação às decisões reprodutivas ou mesmo para adoção de cuidados em saúde, no caso dos portadores da anemia falciforme (LOPES–CENDES *et al.*, 2001). Parte-se do pressuposto de que a informação genética é sempre algo desejável, pois se reverteria em benefícios para quem recebe.

Contudo, para que os testes genéticos se revertam em benefícios para as pessoas que recebem a informação, é necessário adotar cuidados éticos. A realização de um teste genético deve ter um propósito razoável que justifique o procedimento. Tais testes geralmente são adotados no contexto de consultas pré-natais ou mesmo neonatais, quando se deseja identificar precocemente uma doença que exigirá cuidados indispensáveis à qualidade e expectativa de vida da futura criança (SOUZA *et al.*, 2002; LOBO *et al.*, 2003). Outra finalidade dos testes genéticos é subsidiar o planejamento familiar de casais que pretendam ter filhos. Porém, no caso da atleta, o teste realizado não foi precedido de uma justificativa médica e nem de consentimento prévio.

O consentimento prévio é uma garantia ética importante às pessoas submetidas a testes genéticos. É no instante do consentimento prévio que a pessoa será informada sobre os objetivos do teste a ser realizado, além de ser consultada sobre o interesse em receber informações sobre características ou doenças genéticas identificadas. A necessidade do consentimento prévio por ocasião da realização de testes genéticos é uma recomendação da Unesco aos países onde os testes genéticos têm-se difundido (ONU, 2004). Os responsáveis

pela atleta adolescente também não foram previamente consultados e nem autorizaram a realização do teste genético.

Uma das possíveis conseqüências do uso indiscriminado de testes genéticos são os casos de discriminação. Os Estados Unidos, na década de 1970, promoveram programas de testagens em massa para identificação de portadores do traço e da anemia falciforme. Tais programas não foram precedidos de diretrizes que determinassem o uso da informação genética e preservassem a identidade das pessoas testadas. Como resultado dos programas estadunidenses, muitas pessoas com traço falciforme sofreram discriminação no mercado de trabalho e tiveram acesso restrito aos seguros de saúde (59; 52; TAPPER, 1999; 39). Essa experiência contribuiu para a criação de mecanismos de controle social, afetando em especial a confidencialidade e privacidade dos resultados. Atualmente, os Estados Unidos são pioneiros na discussão de temas como o do aconselhamento genético ou mesmo da criação de mecanismos voltados à proteção da identidade genética de pessoas testadas (REILLY, 1999; ROTHSTEIN, 1999; PFEFFER *et al.*, 2003; EVERETT, 2004).

Considerações finais

O caso analisado neste artigo mostra que a adoção de testes genéticos para o traço falciforme no campo das práticas esportivas é contestável como uma medida de proteção em saúde, e abre espaço para o estigma e a discriminação genética. A discriminação ocorre porque à informação genética obtida por meio dos testes é conferida autoridade e poder de confabular prognósticos que não se baseiam em evidências e implicam restrições de direitos ou mecanismos de opressão social (109). No caso da atleta, a identificação do traço falciforme impediu a participação na competição e foi seguida de recomendação para que as escolhas profissionais fossem revistas. Os casos envolvendo a entidade de elite do voleibol demonstram a importância de se enfrentar seriamente a informação genética como um tema na interface dos direitos individuais e da saúde pública no Brasil.⁷

Há riscos no uso indiscriminado da informação genética, em especial em países onde inexistem diretrizes claras sobre o impacto ético da informação genética, bem como não há formação de profissionais para o aconselhamento genético. As conseqüências do caso para a trajetória profissional da atleta desafiam ainda o pressuposto segundo o qual a informação genética é sempre benéfica para as pessoas. O caso da atleta mostra o quanto o direito de não ser testado ou mesmo informado sobre o resultado de exames pode ser uma prerrogativa a

ser considerada, sobretudo na ausência de propósitos para a realização dos testes e de profissionais capacitados para o aconselhamento genético.

Referências

AMERICAN COLLEGE OF SPORTS MEDICINE. *Active individuals with sickle cell trait: current comment*. Indianapolis: American College of Sports Medicine, 1997. [[Links](#)]

BECKER, H. *Métodos de pesquisa em ciências sociais*. São Paulo: Hucitec, 1993. [[Links](#)]

BERGERON, M. *et al.* Youth football: heat stress and injury risk. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, p. 1421–1430, 2005. [[Links](#)]

BRASIL. Resolução n. 196. Aprova diretrizes e normas reguladoras de pesquisas envolvendo seres humanos. Diário Oficial da União, 10 out. 1996. [[Links](#)]

BRUNONI, D. Aconselhamento genético. *Ciência e Saúde Coletiva*, v. 7, n. 1, p.101–107, 2002. [[Links](#)]

CONFEDERAÇÃO BRASILEIRA DE VÔLEI. *Relatório médico: seleção infanto-juvenil 2004*. Rio de Janeiro: Confederação Brasileira de Vôlei, 2004. [[Links](#)]

DAOLIO, J. As contradições do futebol brasileiro. In: CARRANO P. (Org.). *Futebol: paixão e política*. Rio de Janeiro: DP&A; 2000. p. 29–44. [[Links](#)]

DINIZ, D.; GUEDES, C. Anemia falciforme: um problema nosso. Uma abordagem bioética sobre a nova genética. *Cadernos de Saúde Pública*, v. 19, n. 6, p. 1761–1770, 2003. [[Links](#)]

_____. Confidencialidade, aconselhamento genético e saúde pública: um estudo de caso sobre o traço falciforme. *Cadernos de Saúde Pública*, v. 21, n. 3, p. 747–755, 2005. [[Links](#)]

_____. Informação genética na mídia impressa: a anemia falciforme em questão. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 11, n. 4, p. 1055–1062, 2006. [[Links](#)]

DINIZ, D.; GUEDES, C.; TRIVELINO, A. Educação para a genética em saúde pública: um estudo de caso sobre a anemia falciforme. *Revista Ciência & Saúde Coletiva*, v. 10, n. 2, p. 365–372, 2005. [[Links](#)]

DINIZ, D.; GUILHEM, D.; SCHÜKLENK, U. (Eds.). *Ética na pesquisa: experiência de treinamento em países sul-africanos*. Brasília: UnB, 2005. [[Links](#)]

EVERETT, M. Can you keep a (genetic) secret? The genetic privacy movement. *Journal of Genetic Counseling*, v. 13, n. 4, p. 273–291, 2004. [[Links](#)]

EPPS, P. Genetic discrimination. In: POST, S. (Ed.). *Encyclopedia of Bioethics*. New York: Thomson, 2004. p. 956–959. [[Links](#)]

- FREUND, H. *et al.* Lactate exchange and removal abilities in sickle cell trait carriers during and after incremental exercise. *Int J Sports Med*, v. 16, n. 7, p. 428–434, 1995. [[Links](#)]
- FRY, P. O significado da anemia falciforme no contexto da "política racial" do governo brasileiro, 1995–2004. In: _____. (Org.). *A persistência da raça*. Rio de Janeiro: Civilização Brasileira, 2005. p. 273–300. [[Links](#)]
- GELLER, L. *et al.* Individual, family, and societal dimensions of genetic discrimination: a case study analysis. In: ALPER, J. *et al.* (Eds.). *The double-edged helix: social implications of genetics in a diverse society*. Baltimore: The Johns Hopkins University Press, 2002. p. 247–266. [[Links](#)]
- GELLER, L. Current developments in genetic discrimination. In: ALPER, J. *et al.* (Eds.). *The double-edged helix: social implications of genetics in a diverse society*. Baltimore: The Johns Hopkins University Press, 2002. p. 267–285. [[Links](#)]
- GOFFMAN, E. *Estigma: notas sobre a manipulação da identidade deteriorada*. Rio de Janeiro: LTC; 1988. [[Links](#)]
- GUILAM, C. O diagnóstico pré-natal e o aconselhamento genético: algumas questões. In: DINIZ, D. (Org.). *Admirável nova genética: bioética e sociedade*. Brasília: UnB; 2005. p. 329–342. [[Links](#)]
- GUEDES, C. *Bumeranges vermelhos: o direito à doação de sangue na perspectiva da pessoa portadora do traço falciforme*. Monografia (Graduação em Serviço Social) – Instituto de Ciências Humanas, Universidade de Brasília, Brasília, 2002. [[Links](#)]
- _____. *O campo da anemia falciforme e a informação genética: um estudo sobre o aconselhamento genético*. Dissertação (Mestrado em Ciências Sociais) – Instituto de Ciências Sociais, Universidade de Brasília, Brasília, 2006. [[Links](#)]
- HUE, O. *et al.* Alactic anaerobic performance in subjects with sickle cell trait and hemoglobin AA. *Int J Sports Med*, v. 23, p. 174–177, 2002. [[Links](#)]
- KARASCH, M. *A vida dos escravos no Rio de Janeiro: 1808–1850*. São Paulo: Companhia das Letras, 2000. [[Links](#)]
- LAGUARDIA, J. No fio da navalha: anemia falciforme, raça e as implicações no cuidado à saúde. *Estudos Feministas*, v. 14, n.1, p. 243–262, 2006. [[Links](#)]
- LOBO, C. *et al.* Triagem neonatal para hemoglobinopatias no Rio de Janeiro, Brasil. *Revista Panam Salud Publica*, v. 13, n. 2/3, p. 154–159, 2003. [[Links](#)]
- LOPES–CENDES, I.; ROCHA J.; JARDIM, L. *Projeto Diretrizes: testes preditivos*. Brasília: Associação Médica Brasileira, 2001. [[Links](#)]
- MARLIN, L. *et al.* O Sickle cell trait in French Western Indian Elite Sprint Athletes. *Int J Sports Med*, v. 26, p. 622–625, 2005. [[Links](#)]

MERCER, K.; DENSMORE J. Hematologic disorders in athlete. *Clin Sports Med*, v. 24, p. 599–621, 2005. [[Links](#)]

NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH. *The management of sickle cell disease*. Bethesda: Division of Blood Diseases and Resources/NIH, 2002. [[Links](#)]

NOGUEIRA, C. Vôlei: um drama vira briga entre cartola e deputado. *O Globo*, Rio de Janeiro, 30. abr. 2004. [[Links](#)]

ORGANIZAÇÃO DAS NAÇÕES UNIDAS PARA A EDUCAÇÃO, CIÊNCIA E CULTURA. *Declaração Internacional sobre os Dados Genéticos Humanos*. Paris: Unesco, 2004. [[Links](#)]

PAUL, D. Is human genetics disguised eugenics? In: WEIR, R.; LAWRENCE, S.; FALES, E. (Eds). *Genes and human self-knowledge: historical and philosophical reflections on modern genetics*. Iowa City: University of Iowa Press; 1994. p. 67–83. [[Links](#)]

PEARSON, H. Sickle cell trait and competitive athletics: is there a risk? *Pediatrics*, v. 83, n. 4, p. 613–614, 1989. [[Links](#)]

PFEFFER, N.; VEACH, P.; LeROY, B. An investigation of genetic counselors' discussions of genetic discrimination with cancer risk patients. *Journal of Genetic Counseling*, v. 12, n. 5, p. 419–438, 2003. [[Links](#)]

RAMALHO, A.; PAIVA E SILVA, R. Aconselhamento genético. In: GUERRA, A.; JUNIOR, G. *Menino ou menina: os distúrbios da diferenciação do sexo*. São Paulo: Manole; 2002. p. 208–217. [[Links](#)]

RAMALHO, A.; MAGNA, L.; PAIVA E SILVA, R. A portaria nº 822–01 do Ministério da Saúde e as peculiaridades das hemoglobinopatias em saúde pública no Brasil. *Cadernos de Saúde Pública*, v. 19, n. 4, p. 1195–1199, 2003. [[Links](#)]

REILLY, P. Laws to regulate the use of genetic information. In: ROTHSTEIN, M. (Ed.). *Genetic secrets*. New Haven: Yale University Press, 1999. p. 369–391. [[Links](#)]

RIO DE JANEIRO. Secretaria de Estado de Saúde. *Parecer Técnico sobre Traço Falciforme*. Rio de Janeiro: Câmara Técnica do Programa de Doença Falciforme, Secretaria de Estado de Saúde, 2004a. [[Links](#)]

RIO DE JANEIRO. Secretaria de Estado de Saúde. Resposta ao ofício GDCM 047\2004 e 049\2004 para Deputado Carlos Minc. Rio de Janeiro: Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti HEMORIO, 2004b. [[Links](#)]

ROTHSTEIN, M. Genetic secrets: a policy framework. In: ROTHSTEIN M. (Ed.). *Genetic secrets*. New Haven: Yale University Press; 1999. p. 451–495. [[Links](#)]

ROCHA, H. *Anemia falciforme*. Rio de Janeiro: Rubio, 2004. [[Links](#)]

SOUZA, C.; SCHWARTZ, I.; GIUGLIANI, R. Triagem neonatal de distúrbios metabólicos. *Ciência e Saúde Coletiva*, v. 7, n. 1, p. 129–137, 2002. [[Links](#)]

SOUZA, C. G. O campo da anemia falciforme e a informação genética: um estudo sobre o aconselhamento genético. *Sociedade e Estado*, v. 21, n. 1, p. 267–269, 2006. [[Links](#)]

TAPPER, M. *In the blood: sickle cell anemia and the politics of race*. Filadélfia: University of Pennsylvania Press, 1999. [[Links](#)]

TITCHKOSKY, T. *Disability, self and society*. Toronto: University of Toronto Press, 2003. [[Links](#)]

WAILOO, K. *Dying in the city of the blues: sickle cell anemia and the politics of race and health*. North Carolina: University of North Carolina Press, 2001. [[Links](#)]

_____. Stigma, race, and disease in 20th century America. *Lancet*, v. 367, p. 531–533, 2006. [[Links](#)]

WILKIE, T. Mosquitos e moral. In: _____. *Projeto genoma humano: um conhecimento perigoso*. Rio de Janeiro: Jorge Zahar; 1994. p. 114–153. [[Links](#)]

ZAGO, M. Anemia falciforme e doenças falciformes. In: HAMANN E; TAUIL P. (Org.). *Manual de doenças mais importantes, por razões étnicas, na população afro-descendente*. Brasília: Ministério da Saúde; 2001. p. 13–35. [[Links](#)]

Recebido em: 24/04/2007.

Aprovado em: 25/07/2007.

1 Este artigo é parte das atividades de pesquisa do Grupo Ética, Saúde e Desigualdade com financiamento do CNPq pelo projeto Programa Nacional de Triagem Neonatal: anemia falciforme, informação genética e aconselhamento genético. Os autores agradecem à leitura de Fabiana Paranhos, Kátia Braga, Marcelo Medeiros, Silvia Yannoulas e Victor Ferraz. Agradecem pelo financiamento da Fundação Ford, CNPq e da Capes, e à Equipe do Programa Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias do Ministério da Saúde, pelo acesso a parte dos documentos sobre o caso analisado. Cristiano Guedes e Debora Diniz foram responsáveis pela análise das entrevistas e redação do artigo. Cristiano Guedes foi responsável pelo trabalho de campo. Não há conflito de interesses a declarar. O projeto de pesquisa foi submetido a Comitê de Ética em Pesquisa e aprovado. Todos os entrevistados assinaram termo de consentimento livre e esclarecido.

2 A cor da pele é uma variável importante associada à anemia falciforme. Acredita-se que essa associação resulta da suposta origem da doença que teria surgido no continente africano, entre pessoas negras, e chegado ao Brasil por meio dos escravos. No Brasil, o processo de

miscigenação pode ter sido a causa de a anemia falciforme se tornar a doença genética mais prevalente na população e o traço falciforme uma das características hereditárias mais freqüentes. Embora a origem da doença no continente africano não seja um consenso na literatura, estudos de história genética das populações mostram que parte dos escravos provenientes do continente africano era portadora da anemia falciforme, o que podia ser a causa da elevada mortalidade infantil e da morbidade existentes naquela época (KARASCH, 2000). Conseqüentemente, escravos com anemia falciforme podiam ser discriminados na sociedade escravocrata brasileira e perder valor de mercado. Como se pode observar, já naquela época a discriminação genética se manifestava no mercado de trabalho.

3 A inclusão de testes para identificação do traço falciforme entre atletas foi um exame de rotina adotado pela CBV e provocou intensa discussão entre diferentes setores da sociedade, em especial técnicos esportivos, médicos, parlamentares e representantes de movimentos sociais. A solicitação de exames periódicos a atletas profissionais é uma prática comum adotada pelos clubes e confederações esportivas. Para a CBV, a presença do traço falciforme no sangue foi considerada uma inaptidão à prática esportiva. Conseqüentemente, atletas identificados como portadores de traço falciforme foram impedidos de compor as seleções que disputariam os campeonatos internacionais.

4 A medicalização do traço falciforme se expressa, por exemplo, no discurso médico que prescreve cuidados relacionados ao planejamento familiar diante do risco reprodutivo de nascimento de crianças com anemia falciforme.

5 Os signos de estigma, segundo Erving Goffman, são aqueles capazes de despertar a coletividade para uma situação considerada degradante: o traço falciforme antecipava o risco, o objeto da discriminação genética (GOFFMAN, 1988; WAILOO, 2006).

6 A discriminação manifesta-se em diferentes situações e lugares. Estudos realizados nos Estados Unidos revelaram casos de discriminação genética envolvendo empresas seguradoras de saúde, empresas seguradoras de vida, empregadores, forças armadas, instituições educacionais e bancos de sangue (GELLER *et al.*, 2002). No Brasil, ainda são raros os estudos sobre discriminação genética, contudo existem alguns relatos que sugerem a existência de discriminação em centros de coleta sangue onde os doadores com o traço falciforme são desestimulados à doação (86; DINIZ; GUEDES, 2005). As campanhas de prevenção da anemia falciforme também podem resultar em discriminação genética das pessoas portadoras da doença ou do traço falciforme, como evidencia um caso ocorrido em Salvador-BA (63).

7 Em 3 de setembro de 2007 foi realizada, no Rio de Janeiro, a "Reunião de Consenso

Brasileiro 2007: Esporte e Herança Falciforme no Brasil". O evento, promovido pelo HEMORIO e Ministério da Saúde, teve como objetivo discutir os riscos de discriminação genética às pessoas com traço falciforme. Pesquisadores nacionais e internacionais, além de especialistas em doenças falciformes, participaram da reunião que decidiu pela redação de um documento a ser publicado pelo Ministério da Saúde. O documento informará que traço falciforme não é doença, defenderá a participação de pessoas com traço falciforme em esportes competitivos e atividades laborais sem que sofram discriminação. Este artigo foi um dos trabalhos explorados na reunião de consenso e contribuiu para a elaboração do documento em defesa dos direitos das pessoas com traço falciforme. Os organizadores da reunião de consenso e os autores agradecem à *Revista Physis* pela autorização para divulgar o artigo antes de sua publicação.