

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- CRUZ-COKE, R. Principios éticos para investigar el genoma humano. *Rev. Med. Chile*, 121: 180-183.
- MORENO, R.; ROTHHAMMER, F. & ASPILLAGA, E., 1993. Epidemiología de poblaciones orens spanicas de Arica, Chile. *Bol. Soc. Esp. Antrop. Biol.*, 14: 53-62.
- MORTON, N. E., 1982. *Outline of Genetic Epidemiology*. New York: Karger.
- SAN MARTIN, H., 1984. *Salud y Enfermedad*. 4º ed., México: La Prensa Médica Mexicana.

### Francisco M. Salzano

Instituto de Biociências  
Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Estou basicamente de acordo com a argumentação deste erudito ensaio, embora as questões tenham sido levantadas, discutidas, mas haja ausência total de sugestões sobre como resolvê-las. A saúde pública no Brasil vai mal, como aliás quase tudo neste país de contrastes, onde coexiste a miséria de 4º mundo do Nordeste e de certas áreas periféricas das grandes cidades, com a ilha de competência científica que é o Instituto Oswaldo Cruz. Daí a perplexidade que perpassa pelo artigo. A quem atender, às necessidades básicas de uma população paupérrima ou àquelas das classes mais abastadas, que também têm direito aos benefícios da ciência moderna? O autor apóia “investimentos de natureza diversificada”, mas não explicita o nível apropriado de tal diversificação.

Não é de hoje a preocupação de vincular a genética humana à saúde pública. Já no final da década de 50, quando começava a se estruturar um grupo forte de geneticistas, voltados ao estudo de nossa espécie, houve uma tentativa de aproximação com nossas autoridades sanitárias, que teve muito pouco êxito. Talvez o único programa em que houve uma vinculação forte entre a rede de saúde pública e uma investigação genética específica tenha sido aquele coordenado por Paulo C. Naoum em São José do Rio Preto e em outras áreas do estado de São Paulo (Naoum et al., 1984).

Um ponto levantado no artigo de Castiel que merece reflexão é o relacionado com a compreensão, pelo público, da informação que lhe é

fornecida, seja através dos meios de comunicação de massa, seja através de entrevistas individuais. Este problema é especialmente agudo no aconselhamento genético, porque envolve a apreensão de conceitos básicos de biologia e a noção notoriamente difícil de probabilidade. Mas não é isto que cansamos de observar em nossos alunos? O Prof. Oswaldo Frota-Pessoa, da Universidade de São Paulo, afirmou muitas vezes privadamente e em público que quem realmente aprende em um determinado curso é o professor, não os alunos! E é preferível **alguma** informação do que **nenhuma**. É dentro desta perspectiva que se deve examinar a última parte da seção sobre “Risco genético e propensão hereditária” (palavras que para mim são sinônimas; a concepção de que “risco genético” implica avaliação científica e “propensão genética” em crenças empíricas não é universalmente adotada).

O perigo da possibilidade de uma “eugeniização” da informação contida no Projeto do Genoma Humano é real, e vem sendo considerada pelos seus próprios organizadores desde o início de sua implementação. Este risco, no entanto, é mais do que compensado pela enorme possibilidade que se abre de planejamento familiar reprodutivo muito mais consciente e de intervenção direta no sentido de minimizar ou até eliminar efeitos deletérios de determinadas constituições hereditárias. Parafraseando Arnao (1993), toda tecnologia (leia-se também conhecimento científico) é inocente até que se prove o contrário. A moral da tecnologia é a mesma de seus usuários.

Embora o conceito de “*imprinting*” genômico seja lindo, ainda não se conhece o grau de extensão do fenômeno. Sem dúvida a grande maioria das doenças hereditárias monogênicas mendelizam independentemente do sexo do genitor (McKusick, 1988). E embora do ponto de vista pessoal ou familiar seja importante saber-se se o fator de risco provém do pai ou da mãe, em termos de saúde **pública** a distinção perde muito o seu interesse.

Finalizo indicando a minha total concordância no que se refere ao caráter **transdisciplinar** da saúde pública. É nesta direção que se devem concentrar as atenções de todos aqueles responsáveis pela formação de nossos sanitaristas.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ARNAO, F. G., 1993. Tecnologia Y ciencia. *Inter-ciencia*, 18: 255-260.
- McKUSICK, V. A., 1988. *Mendelian Inheritance in Man. Catalogs of Autosomal Dominant, Autosomal Recessive and X-linked Phenotypes*. Baltimore: Johns Hopkins Press.
- NAOUM, P. C.; MATTOS, L. C. & CURTI, P. R., 1984. Prevalence and geographic distribution of abnormal hemoglobins in the State of São Paulo, Brazil. *Bulletin of The Pan American Health Organization*, 18: 127-138.

**Oswaldo Frota-Pessoa**

Instituto de Biociências  
Universidade de São Paulo

O trabalho tem grande mérito por chamar a atenção dos sanitaristas para o avanço da genética molecular e para problemas éticos correlatos, com base em bibliografia recente. Os reparos que se seguem pretendem complementar, mais do que criticar.

1. Epigênese refere-se às interações entre genes e ambiente que dão origem ao fenótipo (Lumsden & Wilson, 1983). Um traço é epigenético se resulta de uma predisposição genética que se completa e revela, sob influência ambiental. Confunde, portanto, o leitor dizer que algo “*amplia o alcance... para além da genética, pois avança por terrenos epigenéticos*” (p. 290 do artigo) e falar de hipóteses “*tanto genéticas como epigenéticas*” (p. 293), sugerindo que o que é epigenético não é genético e fica além da genética.

2. Dá-se a entender que o *imprinting* comportamental das aves e o *imprinting* genômico são duas modalidades de um mesmo fenômeno quando o primeiro é a aquisição de um comportamento relacionada com seu registro no citoplasma neuronal, enquanto o segundo se passa ao nível do DNA e sua metilação (Tarleton & Saul, 1993).

3. Diz-se (p. 290) que o *imprinting* genômico “*abala a hegemonia dos modelos mendelianos*”. Isso pode dar a impressão de que o modelo mendeliano se manteve universal até agora,

quando desde o início do século sua hegemonia foi, não só abalada, mas destruída pela descoberta das interações gênicas e dos sistemas multifatoriais poligênicos.

4. Explica-se (p. 294) que as “*desordens poligênicas*” (melhor distúrbios) resultam de mutações em “*quaisquer genes diferentes*”, quando resulta da ação conjunta de alelos favoráveis ao distúrbio, pertencentes a vários *locos*.

5. Não é necessário o acesso ao genoma (como se sugere na p. 295) para que o modelo de risco se superponha à noção de propensão. Essa superposição decorre: a) das probabilidades de segregação, quando a anomalia é monogênica (por exemplo, o risco de recorrência da anomalia em criança de uma pessoa com acondroplasia é 50%, por decorrer ela de um monogene dominante); b) das prevalências colhidas nas famílias de afetados (risco empírico), quando o distúrbio não é monogênico (por exemplo, o risco de recorrência para criança de pessoa com distúrbio de humor bipolar (psicose maníaco-depressiva) é cerca de 39%, porque se verificou que esta é a frequência da recorrência em filhos.

6. Critica-se, com razão, a noção popular de propensão (p. 295), “*como se houvesse, nesses casos, uma potencial determinação de caráter fatalista*”; mas, na continuação, o leitor pode entender que o erro está na noção de propensão, “*definida a partir de ramos anteriores das respectivas árvores genealógicas*”. A propensão é realmente definida assim, só que não é fatalista, e sim probabilística.

7. É melhor usar “perito” para traduzir *expert* (p. 298).

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- LUMSDEN, C. J. & WILSON, E. O., 1983. *Prometheam Fire: Reflections on Theorigin of Mind*. Harvard: Harvard University Press.
- TARLETON, J. C. & SAUL, R. A., 1993. Molecular genetic advances in fragile X syndrome. *Journal of Pediatrics*, 122: 169-185.