

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.