

Artigo Original

Ética: Competências de Acadêmicos de Medicina sobre Aplicação de Técnicas Genéticas na Prática Médica em Universidade Pública

Ethics: Competences of Medical Students from a Public University on the Application of Genetic Techniques in Medical Practice

Marina Anita Martins¹, Júlia Malatesta Pereira¹, Miguel Seguin Neto¹, Kimberly Massiel Rosales Vaca¹, Steven Manuel Cruz González¹, Lucas Eduardo Milioli Vieira¹, Alessandra Pawelec da Silva², Maria Leandra Terencio³, Maria Claudia Gross⁴

1. Acadêmicos de Medicina, Universidade Federal da Integração Latino-Americana (UNILA), Instituto Latino-Americano de Ciências da Vida e da Natureza.

2. Médica Geneticista. Universidade Federal da Integração Latino Americana, Instituto Latino-Americano de Ciências da Vida e da Natureza, Laboratório de Pesquisa em Ciências Médicas.

3. Bióloga. Doutora em Genética, Conservação e Biologia Evolutiva pelo Instituto Nacional de Pesquisa da Amazônia. Universidade Federal da Integração Latino Americana (UNILA), Instituto Latino-Americano de Ciências da Vida e da Natureza, Laboratório de Pesquisa em Ciências Médicas.

4. Bióloga. Doutora em Genética, Conservação e Biologia Evolutiva pelo Instituto Nacional de Pesquisa da Amazônia. Universidade Federal da Integração Latino Americana (UNILA), Instituto Latino-Americano de Ciências da Vida e da Natureza, Laboratório de Pesquisa em Ciências Médicas. <https://orcid.org/0000-0003-1161-238X>

marinaanita@hotmail.com (<https://orcid.org/0000-0003-2862-4336>) e *maria.gross@unila.edu.br*

Palavras-chave

Bioética
Eugenia
Genes fúteis
Genética médica

Keywords

Bioethics
Eugenics
Futile gene
Medical genetics

Resumo:

Considerando a defasagem legal sobre aplicações gênicas na prática médica e o desconhecimento do Código de Ética Médica por estudantes, este trabalho objetivou avaliar o conhecimento de discentes de medicina de uma universidade pública acerca da ética na realização de testes de DNA sem indicação médica, diagnóstico pré-implantacional (DPI) e determinismo genético. Para tanto, criou-se um ambiente simulador da participação estudantil como jurados encarregados do julgamento de um caso sobre o DPI com manipulação genética para evitar o nascimento de uma criança albina e obesa em um tribunal fictício. Após a argumentação dos apresentadores, simulando o Ministério Público e a defesa dos requerentes, promoveu-se a discussão visando o desfecho do caso; para tal, aplicaram-se dois questionários com perguntas idênticas para avaliar conhecimento, habilidades e atitudes dos acadêmicos diante as questões éticas e legais da Engenharia Genética, um após a leitura isolada do caso e o segundo depois da ampla discussão acerca das variáveis apresentadas. A ferramenta Júri-Simulado foi eficiente na abordagem dos limites éticos da Genética Médica.

Abstract:

Considering the legal gap on gene applications in medical practice and the lack of knowledge of the Code of Medical Ethics by students, this study aimed to evaluate the knowledge of medical students of a public university on ethics in performing DNA tests without medical indication, pre-diagnosis -implantation (DPI) and genetic determinism. To this end, an environment simulating student participation was created as jurors in charge of the trial of a case on ECD with genetic manipulation to prevent the birth of an albino and obese child in a fictitious court. After the arguments of the pre-

Artigo recebido em: 02.12.2021.

senters, simulating the Public Ministry and the defense of the applicants, the discussion was promoted aiming at the outcome of the case; to this end, two questionnaires were applied with identical questions to assess knowledge, skills and attitudes of academics in the face of ethical and legal issues in Genetic Engineering, one after the isolated reading of the case and the second after an extensive discussion about the variables presented. The Jury-Simulated tool was efficient in approaching the ethical limits of Medical Genetics.

Aprovado para publicação em: 06.04.2022.

INTRODUÇÃO

A partir de 1972, com o advento de novas descobertas e aprimoramentos metodológicos, estabeleceu-se, através de um conjunto de técnicas responsáveis por isolar, purificar, examinar e manipular fragmentos de DNA, a genética molecular. A esta ciência se atribuiu, em 1990, a façanha do sequenciamento do genoma humano através do Projeto Genoma Humano. A conclusão bem-sucedida e antecipada deste programa realizada, em 2003, por meio da inclusão de estudos paralelos de genomas de organismos modelo, catalisou o excepcional progresso nos avanços da pesquisa genômica. Assim, através das milhares de possibilidades oferecidas pelo novo universo da Engenharia Molecular, por meio de enzimas, microsomas e plasmídios, a tecnologia de DNA recombinante dominou a ciência biológica e biomédica (BUENO, 2009; CHAMAS, 1996; FURTADO, 2021; GARCIA, 1996; GÓES, 2014; HUMAN GENOME PROJECT, 2021; OLIVEIRA, 2014).

No que tange à Medicina, inúmeros dos progressos trazidos pela Engenharia Genética são constantemente incorporados à realidade médico-paciente, dentre eles, diagnósticos de doenças genéticas (inclusive pré-implantacionais e intra-útero), obtenção de medicamentos e vacinas a partir da tecnologia do DNA recombinante, novas terapias gênicas, aconselhamento genético, entre outros. Diante tantas perspectivas, neste cenário, muitas doenças passaram a ser clinicamente analisadas e manejadas de acordo com seus padrões de herança, buscando compreender o provável curso da doença e as condutas disponíveis (ADAM et al., 2020; AFZAL et al., 2016; BIESECKER et al., 2020; BRUNONI, 2002; DI MATTEI et al., 2021; GREEN et al., 2020; LINDEN, 2010; MARQUES, 2014; OMIN, 2021; PINA-NETO, 2008).

Entremeio aos padrões de herança conhecidos e avaliados clinicamente, é possível citar as doenças monogênicas, as quais são determinadas pela mutação de um gene único, em um modelo típico de transmissão genética e cuja expressão é insuficientemente determinada pelo meio e pode se categorizar como autossômica dominante, autossômica recessiva ou ligado ao cromossomo sexual X (BABAR, 2017; MARQUES, 2014), estando entre suas manifestações os principais casos de albinismo, caracterizados por herança autossômica recessiva (BAIOTTO; LORETO, 2018; OMIN, 2021). Já as heranças poligênicas são estabelecidas pela mutação de dois ou mais genes que interagem entre si e contribuem para a doença atrelados à multifatorialidade deliberada pelas influências ambientais e necessária para a expressão da enfermidade (MARQUES, 2014; MOSCA et al., 2012). Dentre estas doenças destaca-se a obesidade, a qual, apesar da etiologia múltipla, manifesta-se em 95% dos casos como uma doença poligênica multifatorial (ALBUQUERQUE et al., 2017; DAMIANI, 2017; MUÑOZ YÁÑEZ et al., 2017; OMIN, 2021).

Além da compreensão imprescindível destes padrões de herança para a utilização da biologia molecular no universo médico, as questões éticas e legais de seu uso assumiram, das últimas décadas até a atualidade, suma importância para o delineamento de limites sobre intervenção no corpo de determinado indivíduo e de sua hereditariedade (CLOTET, 2009; FRIAS, 2013; MUNSIE & GYNGELL, 2018; NARDI; TEIXEIRA; SILVA; 2002;). Assim, dentre os principais temas norteadoras do debate ético atual, elenca-se: a realização,

em adultos, de testes genéticos diagnósticos de doenças sem cura; a possibilidade de pesquisa em células tronco embrionárias; a propriedade intelectual no que tange aos genes e fragmentos de DNA; a possibilidade de patenteamento das biotecnologias genéticas por empresas privadas; a determinação de quanto pais podem decidir pela reprodução assistida e a implicação disto no futuro da prole; as nuances entre terapia e melhora-mento e possível impacto de informações genéticas pessoais na percepção social e individual (ALVES, 2005; FRIAS, 2013; ZATZ, 2011).

No que tange às determinações legais, as legislações e os princípios constitucionais estabelecidos fixam limites e asseguram, de forma integral incondicional, a proteção detodo o ser humano e seu direito intrínseco deser considerado único e exclusivo, além da garantia de acesso universal aos progressos da Engenharia Ge-nética. No Brasil, a regulamentação das atividades de manipulação genética, dada pela Lei nº 8.974, estabele-ce normas para o uso técnicas no manuseio e manipulação de moléculas de DNA/RNA recombinante para a construção de organismos geneticamente modificados. Já práticas como reprodução assistida, bem como do diagnóstico gestacional pré-implantacional (DGPI), possuem regulamentações pela Resolução nº 2.121/2015 do Conselho Federal de Medicina, a qual autoriza sua realização com o objetivo de evitar doenças genéticas em fetos ou selecionar embriões compatíveis com outro filho do casal já afetado por determinada doença e cujo tratamento indicado seja o transplante de células-tronco. Judicialmente, também, é vedada a seleção de sexo ou qualquer outra característica biológica considerada fútil do futuro filho pela Lei de Biossegurança (Lei 11.105/05) (arts. 6º, III 24 e 2525).

Contudo, apesar das resoluções já vigentes, novas tecnologias e métodos permanecem à margem ética e legal, delimitando lacunas de normas em relação a abordagem e prática da Engenharia Genética do contexto médico-paciente, visto que resoluções do Conselho Federal de Medicina (CFM) não possuem força de lei. Assim, no cenário brasileiro, a inexistência de legislação sólida e determinante sobre tais questões remetem à necessidade de interpretações de ordenamento jurídico em busca da legitimação e normatização de seu uso na assistência à saúde de forma eticamente adequada com o endosso da importância dos direitos de persona-lidade e do princípio constitucional da dignidade humana, inter-relacionando-os aos princípios bioéticos e postulando-os como instrumentos indispensáveis na análise ético-jurídica desta questão (DO SANTOS COR-REA, 2018; OLIVEIRA et al., 2019; RESQUETI, 2020).

Segundo a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica e as Diretrizes Nacionais para o curso de Medicina, a formação em genética na graduação médica é fundamental para o entendimento dos determi-nantes biológicos do binômio saúde-doença, sendo indicado que egresso da graduação em Medicina seja ca-paz de suspeitar a cerca de um diagnóstico de possíveis condição de base genética, explicar e propor ao paci-ente a necessidade de realizar investigação para ampliar, confirmar ou afastar essas hipóteses diagnósticas e indicar o aconselhamento genético (Diário Oficial da União, Brasília, 23 jun. 2014; Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica, 2017).

Assim sendo, mediante a crescente importância de debate ético e legal sobre as limitações e possibilida-des da Engenharia Genética atrelada a defasagem explícita de conhecimento dos acadêmicos de Medicina so-bre o assunto, objetivou-se este trabalho a fim de avaliar o conhecimento, habilidades e atitude de um grupo de acadêmicos de Medicina da Universidade Federal da Integração Latino-Americana a cerca de implica-ções, especialmente relacionadas a testes de DNA realizados com e sem indicação médica, diagnóstico pré-implantacional e determinismo genético.

MATERIAL E MÉTODOS

Com o intuito de transpor o aluno de sua posição comum para um cenário em que se pusesse como participante ativo perante as problemáticas tratadas, um júri simulado foi empregado para a abordagem de questões éticas relacionadas a Engenharia Genética. Esta metodologia foi aplicada de maneira remota com público-alvo de 29 acadêmicos, do terceiro ao sétimo período, matriculados na disciplina Optativa “Era do DNA e a Ética em seu uso”, do curso de Medicina da Universidade Federal da Integração Latino-Americana. Para tanto, foi criado um ambiente virtual que simulasse a participação estudantil como parte de um Corpo de Jurados encarregados do julgamento em um tribunal fictício.

Um caso hipotético, que se referia a controvérsia relacionada ao manejo de genes fúteis, a manipulação do genoma humano e a problemática de testes rastreadores de informações genéticas realizados por farmácias, foi elaborado previamente e apresentado de maneira virtual por um grupo de seis alunos, tendo sua decorrência baseada nos princípios legais de julgamento. Ou seja, a parte requerente foi sustentada por um corpo de defesa e acusada por membros do Ministério Público como representação de promotoria. Assim, diante dos argumentos usados pela defesa e acusação, o corpo simulado de jurados, composto pelos demais alunos da disciplina, foi incumbido de discutir e sentenciar, de maneira crítica, o decorrer da história.

Para tanto, após a argumentação das duas partes, promoveu-se uma discussão entre os membros do Júri visando o desfecho do caso. Destarte, os participantes responderam dois questionários com a pergunta: “Mia e Paulina serão autorizados a realizar o procedimento de reprodução assistida para garantir que não terão filhos albinos e nem obesos?”. No primeiro, as respostas se limitavam a “Sim” e “Não”. Na segunda composição, com o intuito de fomentar o pensamento crítico e senso de responsabilidade individual e coletiva, uma ampla discussão sobre as condutas éticas e morais determinantes do caso foi estimulada entre os estudantes e os participantes escolheram entre as opções “Sim, parcialmente (somente albinismo)” “Não, totalmente” “Sim, parcialmente (somente obesidade)” e “Sim, totalmente”.

O CASO

Na realização do Júri Simulado, um dos acadêmicos responsáveis apresentou, como narradora, aos alunos membros do Corpo Jurado, responsáveis pela decisão jurídica final, o caso de Mia Couto e Paulina Chiziane, um casal de escritores provenientes de Moçambique que se mudou para o Brasil e pretende, em breve, ter filhos. Porém, descobriram por meio de um teste de DNA, sem indicação médica, que ambos são portadores do alelo recessivo causador do albinismo e possuem alelos relacionados ao desenvolvimento da obesidade. Diante de tais resultados, Mia e Paulina buscaram uma clínica de reprodução assistida com o objetivo de garantir que não teriam filhos albinos e nem obesos. Os médicos explicaram os motivos que acarretam na impossibilidade de realização do procedimento, haja vista as questões éticas relacionadas e o fato de que nenhuma das condições requeridas pelo casal representa risco de morte ou sofrimento prematuro ao futuro bebê. Insatisfeitos, Mia e Paulina entraram na justiça com uma petição inicial elencando que suas famílias moram em Moçambique e que em muitas regiões do continente africano albinos sofrem sérios preconceitos e riscos a sua integridade mental e física, o que implicaria no afastamento da criança do seio familiar. No que tange à obesidade, os requerentes alegam que o avô de Paulina possui variadas complicações decorrentes da doença crônica e que o sofrimento do avô e suas condições precárias de saúde e bem-estar são fatores que abalam Paulina, a qual, segundo alegações, busca ao máximo evitar esse “cruel destino para seus filhos”.

O Ministério Público, por sua vez, se posicionou contrariamente aos requerentes, alegando em seu parecer que tal tipo de seleção genética de embriões fere a legislação vigente, bombardeia a legalidade dos princípios éticos regentes da Engenharia Genética e cria um perigoso precedente para a seleção de genes não vitais ao abrir as portas para um novo e evoluído processo de eugenia pautado na seleção de características consideradas benéficas e exclusão daquelas consideradas deletérias. O Ministério Público alega, ainda, que as condições culturais que levam a necessidade de tais procedimentos são características de regiões africanas e não do Brasil, o que leva a abertura de um precedente intrínseco de uma jurisprudência a ser usada, posteriormente, de má-fé.

Considerando as alegações e desejos dos requerentes e promotoria, foi declarada aberta uma audiência de instrução e julgamento, com apresentação dos argumentos da defesa e acusação pelos alunos responsáveis e poder de decisão final competente ao corpo jurado.

O JÚRI

Após a exposição do caso, seguida pela argumentação da defesa e acusação, os acadêmicos atuaram como júri. Para tanto, foram expostos dois questionários virtuais contendo a mesma pergunta: “Mia e Paulina devem ser autorizados a realizar o procedimento de reprodução assistida com o objetivo de garantir que não teriam filhos albinos e nem obesos?”. O primeiro questionário foi realizado imediatamente após a apresentação do caso e as respostas possíveis eram “Sim” ou “Não”. O objetivo da limitação a essas duas respostas foi apurar qual o sentimento dos acadêmicos, exercendo o papel fictício de Júri, sobre as modificações propostas pelos requerentes, buscando definir se eles concluíram que os genes eram “fúteis” ou se a modificação diante do dilema ético e cultural poderia ser aceita. Após a proclamação do resultado, foi aberto espaço para os acadêmicos justificarem suas posições e, a posteriori, estimulou-se a discussão sobre o caso e as nuances do tema. O segundo questionário, por sua vez, efetuado após amplo debate, reconhecia como possíveis as seguintes respostas: “Não, totalmente”; “Sim, parcialmente (somente albinismo)”; “Sim, parcialmente (somente obesidade)” e “Sim, totalmente”. Após as votações, foi verificada a porcentagem de cada resposta dada.

RESULTADOS

Para o primeiro questionário, 66,7% responderam que o casal não deveria ser autorizado a realizar o procedimento de reprodução assistida com o objetivo de garantir que não teriam filhos albinos e nem obesos. Os principais argumentos que conduziram ao voto contrário à reprodução assistida nas condições apresentadas foram: a) obesidade apresenta herança multifatorial e o fator ambiental é preponderante para o surgimento da característica, o que implicaria em baixa efetividade da exclusão de embriões portando alelos de propensão; b) pouca frequência de ida ao país natal dos pais, o que não seria uma justificativa de risco de vida ao futuro filho albino; c) determinismo genético; d) legislação vigente.

Também se levantou o debate de que os pais poderiam apresentar cuidados relacionados aos hábitos de vida para evitar a obesidade e suas comorbidades na criança sem a manipulação genética, uma vez que a exclusão destes embriões não garantiria que o filho não desenvolvesse a condição futuramente se não tivesse um estilo de vida saudável. Nesse sentido, foi reforçado que a mãe, sabendo das consequências da condição pelo sofrimento anteriormente presenciado, poderia incentivar, dentro de seu núcleo familiar, e em conjunto

com o pai, comportamentos e hábitos de vida saudáveis que dificultem o desenvolvimento da obesidade no futuro da criança.

Com relação ao albinismo, foi discutido que uma maior cautela e maior observância durante viagens à Moçambique poderia evitar problemas. Foi considerado, também, como fator de menor importância, na visão dos acadêmicos, eventuais restrições de convívio social que a criança enfrentaria em Moçambique por causa de sua condição albina. Ponderaram, ademais, que as visitas durariam pouco tempo e que o espaço principal de socialização e convívio seria no Brasil, onde os pais são residentes e não existem questões culturais que prejudicariam a saúde e integridade física da criança.

Ditas essas considerações, os acadêmicos foram expostos ao mesmo questionamento, pela segunda vez, após ampla e determinante discussão, com abertura no leque de perguntas. Nesta composição, 55,3% dos participantes concordaram com a autorização da reprodução assistida com o objetivo de garantir que o casal não teria filhos albinos, mas não para a obesidade, enquanto que 44,4% discordou totalmente da reprodução assistida com manipulação genética. As demais opções, todavia, não obtiveram votos ou posições favoráveis. A partir da proclamação do resultado, ficou claro que várias pessoas mudaram de ideia diante das novas opções apresentadas, tanto em barrar a modificação genética quanto em autorizar intervenções.

Nessa fase, as argumentações se concentraram no questionamento e na percepção de que a família vinha de um contexto e uma formação cultural diferente da experimentada pelo público-alvo. Para eles, o albinismo não significava apenas uma doença genética não letal, mas representava riscos de vida e violência, ameaçava o convívio familiar e poderia causar traumas mentais e afastamento dessa criança de seu núcleo familiar, podendo resultar em insegurança crônica e necessidade de intervenções psicológicas e psiquiátricas futuras.

Ainda, neste momento, o princípio ancestral da medicina da não-maleficência foi aclamado, pois, na visão de alguns acadêmicos, a omissão do procedimento causaria mais danos do que benefícios, considerando o contexto biopsicossocial em que essa família se encontrava. Também se apontou que as técnicas a serem empregadas são bem estabelecidas e seguras, e que a chance da criança ter algum prejuízo decorrente do procedimento em si, é muito baixo.

DISCUSSÃO

Por unanimidade, a manipulação genética que visava eliminar informações genéticas relacionadas à obesidade foi rejeitada pelos jurados após a apresentação do caso. O corpo jurado demonstrou conhecimentos sobre a etiologia e desenvolvimento da doença, bem como habilidades para colocar em prática o seu conhecimento e atitudes viáveis para evitar esta patologia. Isso porque, apesar dos fatores genéticos exercerem grande influência na etiologia da obesidade, configurando risco individual de 2,5 a 4 vezes maior para o desenvolvimento da doença em crianças com herança genética paterna ou materna e 10 vezes mais provável em caso de ambos pais obesos (CASTRO, 2018; JESUS et al., 2016), a prática de exercícios e estilo de vida que evitam o surgimento de ambientes obesogênicos são efetivos para diminuir significativamente a probabilidade do surgimento da patologia e suas comorbidades (PAZ et al., 2017).

Atualmente, tem-se estabelecido que as formas mais comuns de obesidade são causadas graças à interação de múltiplos alelos cujas variantes genéticas contribuem para o fenótipo da doença, que leva em consideração a existência de genes que regulam apetite, metabolismo de lipídios, gasto calórico, termogênese, sensi-

bilidade periférica à insulina, entre outros códigos de funções fisiológicas substanciais para perda, ganho e manutenção de peso (CASTRO, 2018; JESUS et al., 2016; NEJAR, 2019).

No tangente à obesidade poligênica, 197 genes são postulados como candidatos ao curso da doença desde 2004, porém as interações e determinações individuais destes não está elucidada (FURTADO, 2019; MARTIN, 2015; NEJAR, 2019; SNYDER et al., 2004; VAN, et al., 2018). A complexa interação de fatores genéticos e ambientais, a grande quantia de genes envolvidos e sua necessidade de coalizão na determinação da suscetibilidade à obesidade tornam a compressão e manuseio genético desta doença uma incumbência árdua e pouco conhecida. Atualmente as ferramentas mais conhecidas para a edição genômica utilizam enzimas modificadas, tais como a utilização de meganucleases; zinc-finger nucleases; transcription activator-like effector nucleases; e as conhecidas CRISPR-Cas9. Tais técnicas atuam no reconhecimento de sequências nucleotídicas específicas a fim de permitir a ligação da enzima com posterior clivagem dos nucleotídeos do DNA-alvo. Após tal secção, geram-se “quebras de dupla fita” (double-strand breaks) que reparam o DNA ao adicionar mecanismos endógenos às células. Quanto ao reparo, são conhecidas, atualmente, duas técnicas: ligação de extremidades não homólogas (non-homologous and joining – NHEJ), útil no silenciamento de genes, e reparo dirigido por homologia (homology-directed repair – HDR), útil na criação de novos segmentos genéticos (FURTADO, 2019; MARTIN, 2015; VAN, et al., 2018).

Neste contexto, a terapia gênica proposta no presente caso foi considerada, pela grande maioria dos participantes do debate, um viés fútil e sem delimitações científicas suficientes para ser aplicada, haja vista a falta de certeza sobre grande parte dos genes responsáveis pela herança genética da obesidade e as limitações práticas. Além disso, o Corpo Jurado conclui ser antiético a modificação genética neste quesito, uma vez que, em parcela social, tal ação possui caráter eugênico e segregacionista, ou seja, determinante da evolução humana a partir da seleção de características físicas e não físicas (ANGELUCI and QUEIROZ, 2020; FRIEDMANN, 2019; TEIXEIRA, et al., 2017).

Em suma, apesar dos acadêmicos demonstrarem pouco domínio conceitual das ferramentas usadas na manipulação genética, apresentaram um amplo domínio da etiologia e desenvolvimento da doença e das questões éticas relacionadas e no conhecimento das limitações logísticas da edição de doenças poligênicas, bem como manifestaram habilidades para colocar em prática o seu conhecimento em atitudes viáveis no combate não genético a patologia.

Com relação ao albinismo, o Corpo de Jurados, de acordo com seu conhecimento prévio e nuances do caso hipotético, julgou como positiva para a criança e sua família a exclusão genética da herança determinante do albinismo, uma vez que considerada a qualidade de vida do futuro filho e seu convívio familiar completo e seguro, uma vez que albinismo, diferentemente da obesidade, é normalmente caracterizado como uma herança monogênica autossômica de padrão recessivo, sendo causado pela completa ou parcial ausência da síntese de melanina na pele, cabelos e olhos graças à incapacidade da toxicidade na conversão de tirosina em dopa (ARVEILER, 2020; MARCON and MAIA, 2019;). Devido os diferentes níveis de pigmentação, indivíduos portadores da doença possuem pele clara, cabelos brancos e olhos vermelhos (ESPINOSA et al., 2020) devida reflexão dos vasos sanguíneos na retina, ou esverdeados (LEÃO, 2019); além disso, são altamente sensíveis à radiações ultravioletas, sendo passíveis de cânceres precoces, irritações e danos actínicos na pele (RIBEIRO, 2019).

Atualmente, conhecem-se 19 genes relacionados aos diversos fenótipos do albinismo, sendo este, classificado, de acordo com as áreas do corpo acometidas, depósito de pigmentos e severidade, em: AOC tipo 1 (A e B) até AOC tipo 4. O fenótipo AOC, mais comum, em geral, deriva-se de mutações presentes nos genes

TYR, AOC2, TYRP1 e SLC45A2 (MAIA; MARÇON, 2019). Porém, além das variáveis mais conhecidas, uma série de fenótipos se vê sem identificação molecular, sugerindo, desta forma, a existência de mais locos gênicos determinantes para a doença (MAIA; MARÇON, 2019).

Além das desvantagens no que tange à saúde e bem-estar, o albinismo causa, também, inúmeras dificuldades sociais trazidas pelo estigma da doença, preconceito, segregação social, exclusão, falta de assistência médica especializada e marginalização da saúde graças a ampla falta de conhecimento da etiologia da doença e de sua herança genética (MARTINS; SOARES, 2014). Esta atmosfera, por sua vez, gera ampla difusão de crenças místicas e superstições que colocam em risco a integridade mental, física e a vida dos indivíduos portadores de albinismo (MAIA; MARÇON, 2019).

Quanto ao diagnóstico, o albinismo enquadra-se na gama de doenças genéticas altamente beneficiadas de aconselhamento genético, já que é normalmente caracterizado por condição homozigótica com 100% de penetrância do gene defeituoso (MAIA; MARÇON, 2019). Diante disso, o diagnóstico pré-implantacional permite uma futura abordagem multidisciplinar correta do paciente, além da identificação de sua tipagem e orientação familiar sobre as probabilidades da presença da doença na futura prole (MAIA; MARÇON, 2019; NELWAN, 2018). Atualmente, técnicas genômicas como meganucleases (MNs), “zinc finger nucleases” (ZNFs), nucleases efetoras (TALENs) e os mais conhecidos agrupamentos regulares interespaço de curto palíndromo (CRISPR /sistema de repetições Cas9) viabilizam a intervenção genética na manifestação do albinismo (NELWAN, 2018).

Porém, no tangente as permissões legais vigentes no Brasil, a Lei de Biossegurança, no inciso III deste artigo 6º, é expressamente proibido o uso das práticas englobadas pela Engenharia Genética em célula germinativa humana, zigoto humano e embrião humano, realidade conhecida e abordada pelos acadêmicos durante a discussão. Já no campo internacional, inúmeras instituições de pesquisas já se posicionaram contra a edição genética de embriões humanos, tais como National Institutes of Health (NIH) e International Bioethics Committee da Organização das Nações Unidas para a Educação, a Ciência e a Cultura (Unesco) (COLLINS, 2015; International Bioethics Committee, 2015).

Além do entendimento legal da legislação brasileira e mundial e sua aplicação na Prática Médica e na edição genômica, os acadêmicos demonstraram pouco domínio sobre a etiologia do albinismo, porém mostraram entendimento amplo sobre suas consequências físicas e sociais ao indivíduo portador, principalmente na realidade determinada pelo caso. Tais conhecimentos prévios foram cruciais no fomento da discussão e nortearam as opiniões e escolha de atitudes dos acadêmicos perante a realidade da parte requerente. Desta maneira, ressalta-se a discrepância na porcentagem de alunos favoráveis à edição genética do albinismo e, assim sendo, a divergência das futuras condutas médicas individuais dos presentes.

CONCLUSÃO

À luz do exposto, conclui-se que o caso apresentado se mostrou altamente eficiente em questionar e tornar mais complexa a sutileza entre “genes fúteis”, tais como os determinantes da cor dos olhos e cabelos, e “genes não fúteis”. Além disso, abordou um problema atual vivido por alguns países do continente africano e conseguiu transmitir genuinamente a situação de pais que buscam proteger seus filhos e não apenas satisfazer desejos acerca de um determinado padrão estético.

Assim, os resultados mostraram que o consenso alcançado com um exemplo clássico de “genes fúteis” foi dissolvido quando a questão se mostrou mais profunda e confrontou numerosos princípios éticos corri-

queiros, colocando em oposição culturas, conceitos, princípios e situações muito específicas. Também foi assimilado pelos acadêmicos que, embora estivessem diante de uma situação extraordinária, a necessidade de senso crítico e análise global da situação é real na totalidade dos casos que envolvam desejo ou necessidade de manipulações genéticas, impossibilitando avaliações simplistas e vagas da realidade.

No que tange à divergência de opiniões demonstrada pela pesquisa, evidencia-se que, graças a falta de consenso sobre a questão ética desse caso concreto, os futuros profissionais agiriam de maneiras dramaticamente diferentes quando confrontados com um dilema semelhante. Nesse contexto, haja vista a prerrogativa do médico, dentro dos princípios e regras hoje estabelecidas pelo Código de Ética Médica, o qual não prevê especificamente e claramente condutas em relação à genética médica, realizar tratamentos e intervenções julgadas, através de análises clínicas e uso do senso crítico, necessárias e adequadas ao contexto do paciente. Assim, o médico responsável possui prerrogativa e autoridade quase absoluta sobre sua conduta, dentro dos padrões éticos. Porém, tratando-se das divergências evidenciadas e considerando o direito do sigilo, da não maleficência, da orientação e consentimento do paciente, julga-se como adequada a atmosfera de debate e locução a fim de evitar uma avaliação unilateral e simplista da realidade apresentada pelo caso.

Por último, considera-se o fomento desse tipo de debate nas faculdades de Medicina extremamente necessário, já que o desenvolvimento do espírito e senso crítico criado no ambiente de aprendizagem é uma ferramenta capaz de proporcionar formação de profissionais argumentativos, com responsabilidade ético-social bem fundamentada, além de estimular a compreensão e respeito com as mais diversas realidade sociais e com populações de distintas vulnerabilidades.

REFERÊNCIAS

- ÁDÁM, Balázs; LOVAS, Szabolcs; ÁDÁNY, Róza. Use of Genomic Information in Health Impact Assessment is Yet to Come: A Systematic Review. **International Journal of Environmental Research and Public Health**, v. 17, n. 24, p. 9417, 2020.
- AFZAL, H. et al. Role of biotechnology in improving human health. **J Mol Biomark Diagn**, v. 8, n. 309, p. 2, 2016.
- ALBANO, Lilian Maria José. Importância da genética no serviço público: relato da extinção de um setor de genética no Município de São Paulo, Brasil. **Revista Panamericana de Salud Pública**, v. 7, p. 29-34, 2000.
- ALVES, Sandra Bevilaqua F.; CALDEIRA, Ana Maria de Andrade. Biologia e ética: um estudo sobre a compreensão e atitudes de alunos do ensino médio frente ao tema genoma/DNA. **Ensaio Pesquisa em Educação em Ciências (Belo Horizonte)**, v. 7, p. 12-23, 2005.
- ANGELUCI, Cleber Affonso; DE ALMEIDA, Thaís Queiroz. DIREITO E CINEMA: Estudo sobre as consequências da manipulação genética a partir do filme Gattaca. **Revista Científica do UniRios**, p. 180, 2020.
- ARVEILER, Benoit; MICHAUD, Vincent; LASSEAU, Eulalie. Albinism: an underdiagnosed condition. **Journal of Investigative Dermatology**, v. 140, n. 7, p. 1449-1451, 2020.
- DE AZEVEDO MOREIRA, Lília Maria et al. Perfil do albinismo oculocutâneo no estado da Bahia. **Revista de Ciências Médicas e Biológicas**, v. 6, n. 1, p. 69-75, 2007.
- BABAR, U. Monogenic disorders: an overview. **International Journal of Advanced Research**, v. 5, n. 2, p. 1398-1424, 2017.
- BAIOTTO, Cléia Rosani; DA SILVA LORETO, Élgion Lucio. Caracteres humanos herdados utilizados no ensino de Genética em livros didáticos. **Acta Scientiae**, v. 20, n. 4, 2018.
- MARTINS, M.A. et al. Ética: Competências de Acadêmicos de Medicina sobre Aplicação de Técnicas Genéticas na Prática Médica em Universidade Pública. *Pleidade*, 16(34): 25-36, Jan.-Mar., 2022
DOI: 10.32915/pleidade.v16i34.723

- BIESECKER, Barbara B. et al. A review and definition of 'usual care' in genetic counseling trials to standardize use in research. **Journal of Genetic Counseling**, v. 30, n. 1, p. 42-50, 2021.
- SUPERIOR, CÂMARA DE EDUCAÇÃO. MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO CONSELHO NACIONAL DE EDUCAÇÃO CÂMARA DE EDUCAÇÃO SUPERIOR RESOLUÇÃO Nº 6, DE 19 DE OUTUBRO DE 2017.
- BUENO, Maria Rita Passos. O projeto genoma humano. **Revista Bioética**, v. 5, n. 2, 2009.
- CLOTET, Joaquím. Bioética como ética aplicada e genética. **Revista Bioética**, v. 5, n. 2, 2009..
- COLLINS, Francis S. et al. **Statement on NIH funding of research using gene-editing technologies in human embryos**. April, 2015.
- COUTINHO, Walmir; DUALIB, Patrícia. Etiologia da obesidade. **Revista da ABESO**, v. 7, n. 30, p. 1-14, 2007.
- DAMIANI, Durval; DAMIANI, Daniel. Obesidade monogênica: um contínuo aprendido. **Pediatria (São Paulo)**, p. 35-44, 2011.
- ALBUQUERQUE, David et al. The contribution of genetics and environment to obesity. **British medical bulletin**, v. 123, n. 1, p. 159-173, 2017.
- DI MATTEI, Valentina et al. Decision-making factors in prenatal testing: A systematic review. **Health psychology open**, v. 8, n. 1, p. 2055102920987455, 2021.
- DOS SANTOS CORREIA, Camila Barros; ADAME, Alcione; LEITE, Caio Fernando Gianaini. A (IN) EXISTÊNCIA DE LEGISLAÇÃO BRASILEIRA ACERCA DA EUGENIA. **Revista Iurisprudencia**, v. 7, n. 13, 2018.
- ESPINOSA, Yanelis Longina Mir; REIGOSA, Juan Edmundo Rodríguez. Reporte de un caso inusual de melanoma maligno primario de intestino delgado. **Revista Cubana de Oncología**, v. 18, n. 3, 2020.
- FRIAS, Lincoln. Ética e genética: a moral da medicina genética corretiva. **Veritas (Porto Alegre)**, v. 58, n. 1, p. 99-117, 2013.
- FRIEDMANN, Theodore. Genetic therapies, human genetic enhancement, and... eugenics?. **Gene therapy**, v. 26, n. 9, p. 351-353, 2019.
- FURTADO, Rafael Nogueira. Gene editing: the risks and benefits of modifying human DNA. **Revista Bioética**, v. 27, p. 223-233, 2019.
- GARCIA, Eloi S.; CHAMAS, Claudia Inês. Genética molecular: avanços e problemas. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 12, n. 1, p. 103-107, 1996.
- GENÉTICA NA ESCOLA. Ribeirão Preto – Sp: Eliana Maria Beluzzo Dessen, Herança monogênica: além de Mendel, além do DNA, v. 9, n. 2, 2014.
- INTERNATIONAL BIOETHICS COMMITTEE et al. Report of the IBC on updating its reflection on the human genome and human rights. **United Nations Educational, Scientific, and Cultural Organization, Paris**, 2015.
- JESUS, Íncare Correa et al. Relação entre polimorfismos genéticos, lipólise, metabolismo de lipídeos e exercícios aeróbios. **Pensar a Prática**, v. 19, n. 2, 2016.
- LEÃO, Maria Eduarda de Souza Arêa. Albinismo Oculocut Neo: uma análise genética. **Anais do II COGEMPI e II COLAGEMPI**, 2019; p. 10-84.
- MARÇON, Carolina Reato; MAIA, Marcus. Albinism: epidemiology, genetics, cutaneous characterization, psychosocial factors. **Anais Brasileiros de Dermatologia**, v. 94, p. 503-520, 2019.

- MARQUES-LOPES, Iva et al. Aspectos genéticos da obesidade. **Revista de Nutrição**, v. 17, n. 3, p. 327-338, 2004.
- MARTIN, Christa Lese; WARBURTON, Dorothy. Detection of chromosomal aberrations in clinical practice: from karyotype to genome sequence. **Annual Review of Genomics and Human Genetics**, v. 16, p. 309-326, 2015.
- MICHELON, Leandro; VALLADA, Homero. Fatores genéticos e ambientais na manifestação do transtorno bipolar. **Archives of Clinical Psychiatry (São Paulo)**, v. 32, p. 21-27, 2005.
- MOSCA, Paulo Roberto Ferrari et al. Obesidade e genética: Obesity and genetics. **Revista Hcpa**. Porto Alegre, p. 318-331. jul. 2012.
- MUÑOZ YÁÑEZ, C.; GARCÍA VARGAS, G. G.; PÉREZ-MORALES, R. Monogenic, polygenic and multifactorial obesity in children: Genetic and environmental factors. **Austin J Nutr Metab**, v. 4, n. 3, p. 1052, 2017.
- MUNSIE, Megan; GYNGELL, Christopher. Ethical issues in genetic modification and why application matters. **Current Opinion in Genetics & Development**, v. 52, p. 7-12, 2018.
- NEJAR, Fabíola Figueiredo et al. Estudo sobre as principais características da obesidade infantil. 2019.
- NELWAN, Martin. Treat oculocutaneous albinism with gene therapy. **Journal of Advances in Biology & Biotechnology**, v. 16, n. 3, p. 1-12, 2017.
- OLIVEIRA, Joyce Santos Pacheco de et al. Manipulação genética do embrião e o direito a personalidade. 2019.
- OLIVEIRA, Maria Gabriela dos Reis Bossoni¹; Alessandra Valéria de. “Contribuição dos fatores genéticos no desencadeamento das doenças multifatoriais”. In: Encontro Internacional de Produção Científica CESUMAR, 6., 2009, Maringá, Paraná.
- OMIM. **Online Mendelian Inheritance in Man**. McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine, Johns Hopkins University (Baltimore, MD), World Wide Web URL: <<https://omim.org/>>. Acesso em: 25/01/2021.
- PATTERSON, Nick et al. Methods for high-density admixture mapping of disease genes. **The American Journal of Human Genetics**, v. 74, n. 5, p. 979-1000, 2004.
- PAZ, Carolina Portela et al. Obesidade: considerações sobre os fatores genéticos. **REVISTA INTERDISCIPLINAR CIÊNCIAS E SAÚDE-RICS**, v. 4, n. 2, 2017.
- PONTIN, Fabricio et al. Biopolítica, eugenia e ética: uma análise dos limites da intervenção genética em Jonas, Habermas, Foucault e Agamben. 2007.
- RESQUETI, Laís Berti. ASPECTOS HISTÓRIOS DA EUGENIA NA EVOLUÇÃO DA GENÉTICA: REFLEXOS EUGÊNICOS NA MANIPULAÇÃO DE SERES HUMANOS. **Revista Fronteiras Interdisciplinares do Direito**, v. 2, n. 1, p. 14-35, 2020.
- RIBEIRO, Luise Garcia. **Estudo das causas genéticas do albinismo em humanos e a relação com o diagnóstico dermatológico e alterações oftalmológicas**. Tese de Doutorado. Universidade de São Paulo.
- SNYDER, Eric E. et al. The human obesity gene map: the 2003 update. **Obesity research**, v. 12, n. 3, p. 369-439, 2004.
- SOARES, Rosanne Cristine Pires, and Celma Martins Guimarães. Albinismo: aspectos sociais e necessidades de políticas públicas. **Revista EVS-Revista de Ciências Ambientais e Saúde**, v. 41, 2014, p. 125-137.
- Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica. Ensino da Genética Médica na Graduação em Medicina. Disponível em: <https://www.sbgm.org.br/uploads/genetica_graduacao_consolidado%281%29.pdf>.
- TEIXEIRA, Izabel Mello; SILVA, Edson Pereira. EUGENIA E ENSINO DE GENÉTICA: DO QUE SE TRATA? **Revista Ciências & Ideias ISSN: 2176-1477**, v. 8, n. 1, p. 63-85, 2017.

VIMALESWARAN, Karani S. et al. Candidate genes for obesity-susceptibility show enriched association within a large genome-wide association study for BMI. **Human molecular genetics**, v. 21, n. 20, p. 4537-4542, 2012.

ZATZ, Mayana. **Genética: escolhas que nossos avós não faziam**. Local:?? Globo Livros, 2013.

The Human Genome Project; <https://www.genome.gov/human-genome-project> (acessado em 25 de janeiro de 2021)

Revista Interdisciplinar Ciências e Saúde-rics 4.2 (2017).

