

Convivendo com doenças hereditárias: o que o cinema nos conta?



Imagem gerada por meio da ferramenta de IA DALL-E da OpenAI

Laura Machado Lara Carvalho¹, Gustavo Dib Dangoni², Ana Cristina Victorino Krepisch³

¹Pós-doutoranda no Laboratório de Genética Humana, Centro de Estudos do Genoma Humano e Células-tronco, IBUSP, São Paulo

²Doutorando em genética, Laboratório de Genética Humana, Centro de Estudos do Genoma Humano e Células-tronco, IBUSP, São Paulo

³Departamento de Genética e Biologia Evolutiva da Universidade de São Paulo, Coordenadora do Laboratório de Genética Humana, Centro de Estudos do Genoma Humano e Células-tronco, IBUSP, São Paulo

Autor para correspondência – ana.krepischi@ib.usp.br

Palavras-chave: genética médica, hereditariedade, cinema, adrenoleucodistrofia, doença de Alzheimer, síndrome de Treacher-Collins

O diagnóstico de doenças hereditárias pode ter importantes impactos sociais, psicológicos e financeiros, abalando relações familiares e dificultando a vida cotidiana. Dependendo do padrão de herança, há riscos variáveis de recorrência da característica para a descendência direta do indivíduo identificado com a doença e para outros membros da família. Ansiedade, vergonha, medo, culpa, luto, sentimento de incerteza e de discriminação são relatos frequentes. Este artigo trata dessas questões sensíveis, ilustradas, em diferentes perspectivas, por narrativas de três produções cinematográficas: “O óleo de Lorenzo”, “Para sempre Alice” e “Extraordinário”.

Questões desafiadoras

- 1 - Se um de seus pais fosse diagnosticado com uma doença genética **neurodegenerativa** incurável e altamente incapacitante, qual seria a sua reação? Você se organizaria financeiramente para contratar cuidadores? Deixaria o seu trabalho para cuidar dele(a)? Ou talvez você poderia revezar com familiares nos cuidados?
- 2 - O que você faria se descobrisse que tem 50% de chance de ter herdado a **variante genética** que causou essa doença nele(a)? Você faria um teste genético para saber? Ou preferiria não saber? Quais seriam as consequências de um resultado positivo? E de um resultado negativo?
- 3 - E se você descobrir que tem essa variante e que começará a manifestar a doença dentro de alguns anos? O que você faria? Mudaria de profissão? Largaria a faculdade? Faria uma longa viagem? Desistiria de ter filhos?
- 4 - E se o seu filho(a) fosse testado(a) e descobrisse que também tem essa mesma variante patogênica?

Essas são algumas questões que costumam impactar as famílias nas quais há indivíduos com a **doença de Huntington** e provavelmente dariam um bom roteiro de filme.

Doenças hereditárias são aquelas causadas por variantes genéticas patogênicas (prejudiciais a ponto de resultar na doença) que podem ser transmitidas pelos genitores à

geração seguinte. Além da preocupação com o oferecimento de um tratamento adequado aos pacientes, há também outra dimensão importante: o risco de outros familiares manifestarem a doença. Além disso, os cuidados requeridos pelos pacientes têm implicações psicológicas, mudanças na rotina familiar e muitas vezes há também consequências financeiras, aliadas à necessidade de adaptar a vida profissional.

Três filmes altamente recomendáveis para entender os desdobramentos práticos, sentimentos e conflitos familiares que podem envolver o diagnóstico de uma doença hereditária monogênica (causada por variante patogênica em um único gene) são: (1) “O óleo de Lorenzo”, (2) “Para sempre Alice” e (3) “Extraordinário”. O primeiro e terceiro filmes tratam de casos de doenças que se manifestam precocemente; no segundo, há uma doença de manifestação tardia (em torno dos 50 anos). Nos três filmes, a doença é um problema de família.

O óleo de Lorenzo (filme de 1992)

O filme “O óleo de Lorenzo” se baseia em fatos ocorridos na década de 1980, envolvendo Lorenzo Odone (interpretado por Zack o'Malley Greenburg), diagnosticado aos seis anos com adrenoleucodistrofia (ALD) em sua forma cerebral, uma condição genética neurodegenerativa muito grave. Em poucos meses os pacientes têm perda de movimentos, audição, visão, entre outras complicações; até então não havia tratamento para a doença, que levava à morte ainda na infância.

Neurodegenerativa - termo que diz respeito à neurodegeneração, que é a perda progressiva da funcionalidade dos neurônios.

Variante genética - diferença na sequência de DNA em relação a uma sequência de referência, que resulta do processo de mutação. Muitas variantes não são patogênicas (não causam doença), influenciando apenas em diferenças entre indivíduos ou sequer tendo efeito. Contudo, algumas prejudicam funções fisiológicas cruciais, resultando em doenças e, nesse caso, sendo chamadas de patogênicas.

Doença de Huntington - doença neurodegenerativa progressiva de herança autossômica dominante que se manifesta após os 40 anos, com declínio cognitivo evoluindo para demência, alterações de humor, perda de coordenação motora, locomoção instável e coreia (movimentos bruscos).

A ALD tem padrão de herança ligado ao X recessivo (Figura 1), sendo causada por variantes patogênicas no gene *ABCD1*. Assim, a mãe de Lorenzo (Michaela, interpretada por Susan Sarandon), tinha uma variante patogênica em *ABCD1*, mas não manifestava a condição em sua forma cerebral por ser heterozigota (Figura 2), tendo um outro cromossomo X com o alelo normal. Apenas meninos **hemizigotos** manifestam a doença de Lorenzo em sua forma cerebral. Em uma parte dos casos, mulheres heterozigotas podem manifestar após os 35 anos apenas uma neuropatia branda.

Quando o médico diz aos pais de Lorenzo que a variante causal da doença de seu filho foi transmitida por Michaela, fica evidente o impacto dessa informação na expressão facial dela. Ao longo do filme, percebe-se que Michaela sofre por um sentimento de culpa pela transmissão da variante para Lorenzo. Ela se afasta da família, da igreja e chega a deixar de se alimentar. Também o pai de Lorenzo (Augusto Odone, interpretado por Nick Nolte), durante uma briga, acusa Michaela de ter “sangue envenenado”.

Hemizigotos - termo usado para descrever os indivíduos com genótipo que ocorre tipicamente em indivíduos XY (homens), no qual há apenas um alelo nos genes do cromossomo X, nas regiões sem correspondência no Y.

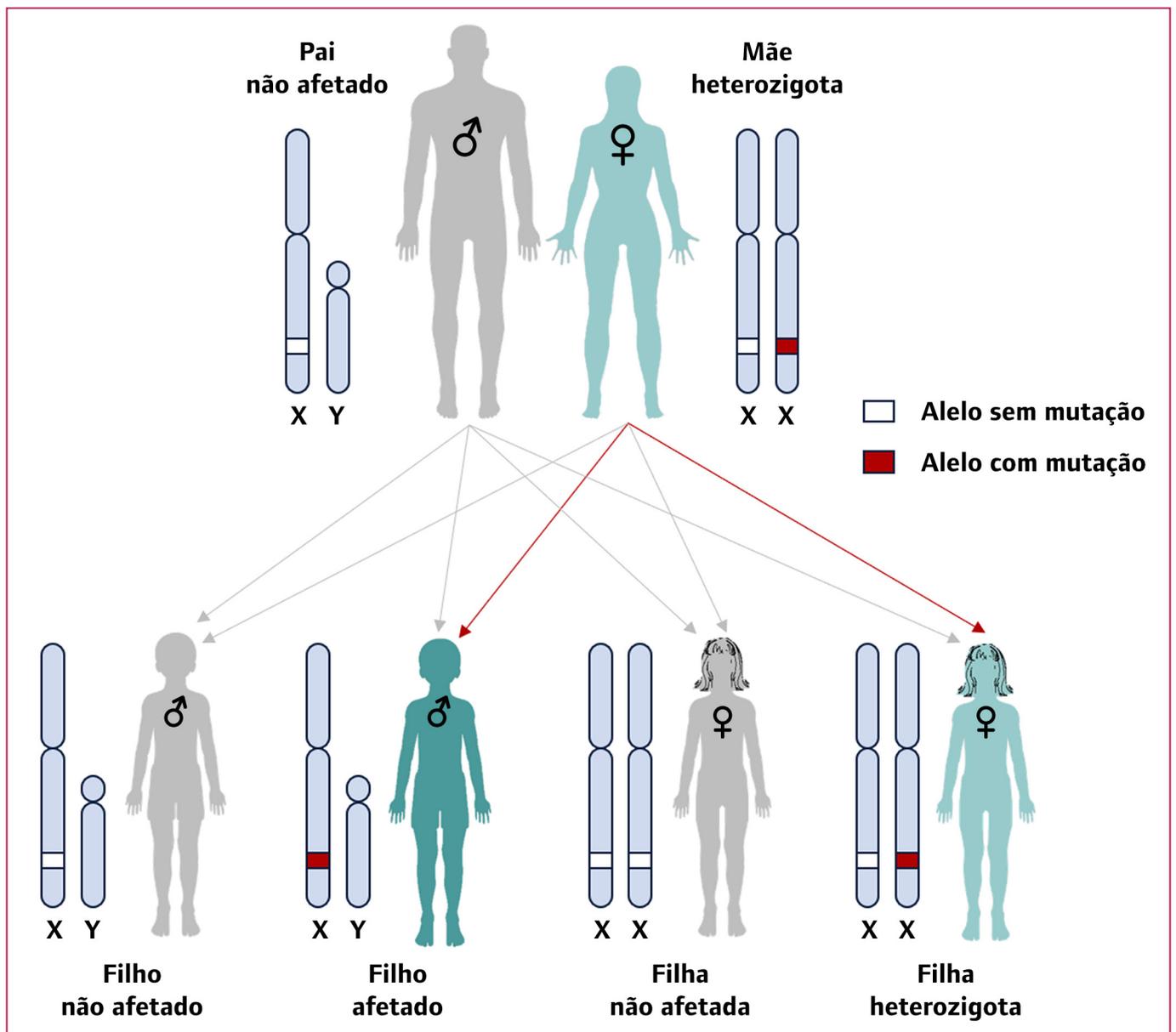


Figura 1. Herança recessiva ligada ao X.

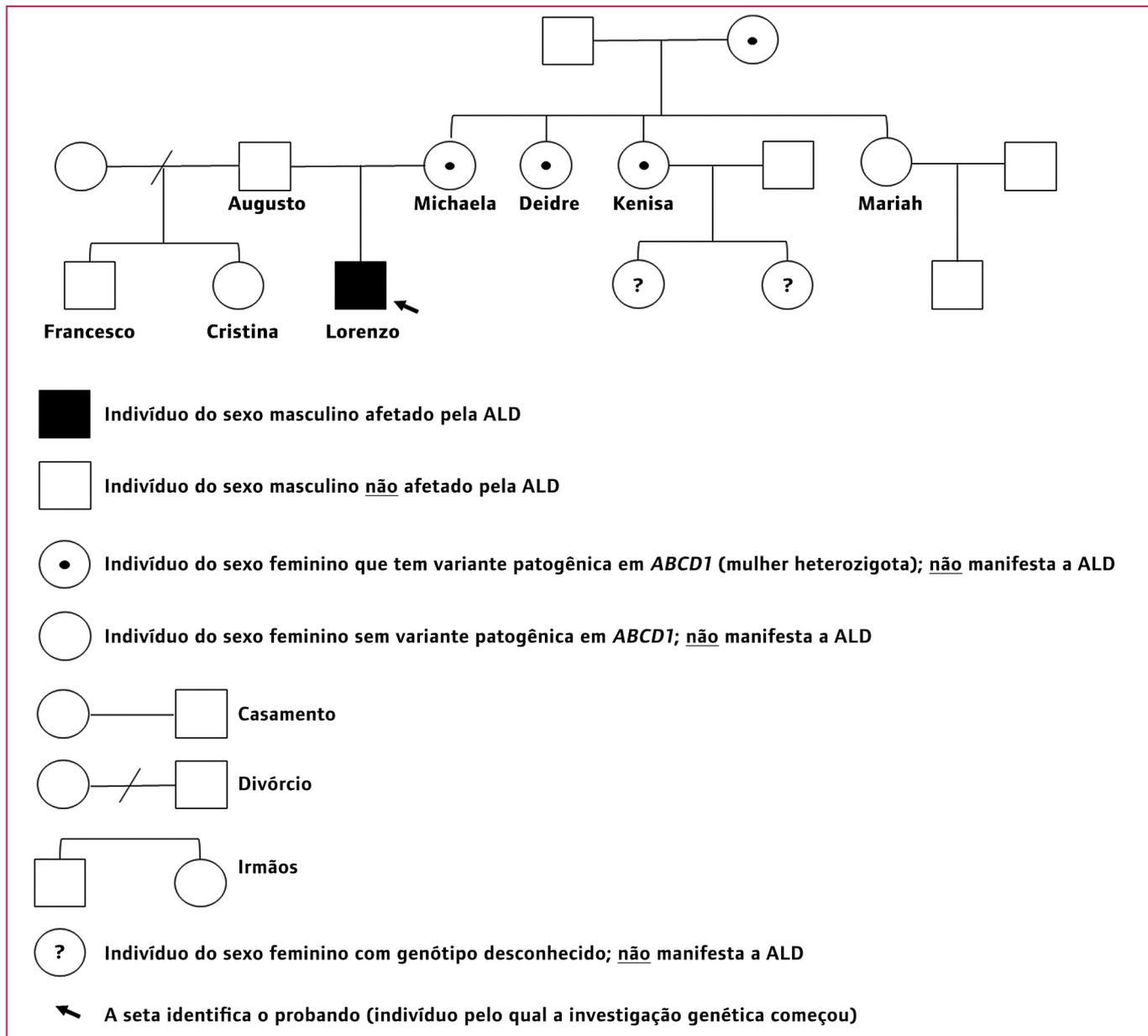


Figura 2. Heredograma mostrando a segregação da variante causal em *ABCD1* na família de Lorenzo.

Outra implicação familiar importante é o risco reprodutivo. As irmãs de Michaela, que são tias de Lorenzo, fizeram o teste genético para saber se eram heterozigotas para a variante em *ABCD1*. A partir dos resultados que são mencionados no filme, preparamos um **heredograma** que mostra a **segregação** dessa variante na família (Figura 2). Assim como Michaela, suas irmãs Deidre e Kenisa também são heterozigotas para a variante, o que significa 50% de chance de transmiti-la para a prole. As filhas que recebem a variante

são heterozigotas e não manifestam a doença, mas podem transmitir a variante para a geração seguinte; os meninos que recebem a variante patogênica manifestam a ALD. Assim, o risco de Michaela, Deidre e Kenisa terem uma criança com a doença é de 25% para cada gestação futura. Não é mencionado no filme se as filhas de Kenisa, que eram crianças, foram testadas; atualmente, se preconiza não testar crianças assintomáticas, permitindo que decidam na maioridade, pelas implicações psicológicas.

Heredograma - diagrama que representa a segregação de uma característica na família.

Segregação - separação ao acaso dos alelos na formação dos gametas, podendo ocorrer ou não a transmissão de variantes causais da doença aos descendentes.

Na ALD, assim como em muitas outras doenças genéticas, o paciente se torna muito dependente, levando a mudanças de rotina na família. No filme, vemos que Michaela passa a dedicar sua vida aos cuidados com o filho. Também a tia Deidre e um amigo da família, Omouri (Maduka Steady), se dedicam aos cuidados com ele. Contratam enfermeiras e adaptam a casa com equipamentos médicos. Além das mudanças na rotina familiar, há nisso os impactos financeiros.

Quando os pais de Lorenzo conhecem, por meio de uma associação, outras famílias de pacientes com ALD, ouvem relatos de profundo sofrimento porque, inexoravelmente, os pacientes pioravam e morriam. Relatos de luto, de conflitos entre os pais e de divórcio eram comuns. Eles conhecem Wendy Gimble, cujo filho morreu em decorrência da ALD. Ela demonstra muita angústia porque seu outro filho (Jake) começava a manifestar sinais da doença. Apesar de ser uma criança, Jake já sabia qual seria seu **prognóstico**, pois viu como o irmão mais velho adoeceu e morreu.

Diante da iminente morte de seus filhos, vários pais (inclusive os de Lorenzo) os inscreveram em **estudos clínicos**. No entanto, os resultados desses estudos não estavam sendo promissores. Até então, pouco se sabia sobre a ALD. Poucos anos antes do diagnóstico de Lorenzo, a doença não tinha nem mesmo nome. Isso traz à tona uma realidade que ainda hoje é válida para muitas doenças raras: o desconhecimento sobre os mecanismos biológicos subjacentes ao seu desenvolvimento e a ausência de opções terapêuticas efetivas.

Para muitas doenças genéticas, é conhecida a relação gene-fenótipo, isto é, sabe-se que variantes patogênicas em um gene específico causam uma doença específica; porém, muitas vezes não são conhecidos os efeitos moleculares dessas variantes e como eles irão produzir os sinais clínicos observados na doença. Qual é a função desse gene no organismo? Seu produto interage com quais moléculas? Em quais vias biológicas atua? Essas

são as perguntas mais básicas para se começar a entender os mecanismos das doenças. A partir do entendimento molecular pode-se começar a inferir quais são os alvos terapêuticos possíveis e buscar fármacos que possam agir sobre esses alvos, mas tudo isso demanda muitos anos de pesquisa. O tempo que a ciência precisa para responder às perguntas mais básicas e desenvolver terapias efetivas e seguras é, em geral, muito maior que o que as famílias podem esperar. Também é abordada no filme a dificuldade em se conseguir investimentos para estudos de doenças raras, visto que o mercado farmacêutico é muito menor do que o das doenças comuns, como hipertensão e câncer.

Para sempre Alice (filme de 2014)

Alice Howland (interpretada por Julianne Moore, ganhadora do Oscar por esse papel) era uma renomada professora universitária. Após lapsos recorrentes de memória e de se perder em um local por ela conhecido, consulta um neurologista e é diagnosticada com a doença de Alzheimer aos 50 anos.

A maioria dos casos de Alzheimer tem origem multifatorial, resultando da combinação de fatores genéticos e ambientais. O diagnóstico geralmente ocorre após os 65 anos. Entretanto, variantes genéticas de alta **penetrância** podem levar a formas monogênicas de Alzheimer (Figura 3), com padrão autossômico dominante de herança (Figura 4). Os casos com herança monogênica tendem a ter manifestação mais precoce. Um teste genético revelou que Alice tinha uma variante patogênica no gene da **presenilina 1 (PSEN1)**, a causa mais frequente da doença de Alzheimer familiar.

Alice era mãe de três filhos adultos e havia 50% de chance de cada um deles ter herdado essa variante patogênica em *PSEN1*. A idade média de início da doença de Alzheimer em pessoas com esse alelo alterado é de 51 anos (± 7). Os filhos mais velhos, Anna (Kate Bosworth) e Tom (Hunter Parrish), deci-

Prognóstico - expectativa de evolução do quadro clínico da doença.

Estudos clínicos - pesquisas que avaliam a segurança e a eficácia de tratamentos em seres humanos.

Penetrância - probabilidade de manifestação da doença na presença de genótipo associado a ela (variante patogênica). Se a penetrância for completa, na presença da variante patogênica haverá sempre manifestação da doença. Quando a penetrância é incompleta ou reduzida, a doença pode não se manifestar mesmo na presença do genótipo.

Presenilina 1 - proteína que é o produto do gene *PSEN1*, importante ao desenvolvimento do cérebro e da medula espinhal. A presenilina alterada foi associada à doença de Alzheimer.

dem realizar o teste, mas Lydia (Kristen Stewart) preferiu não saber se herdou a variante. Tom teve resultado negativo. Anna teve resultado positivo e isso significa que manifes-

tará a doença, já que variantes patogênicas no gene *PSEN1* são altamente penetrantes. Um heredograma da família é apresentado na Figura 5.

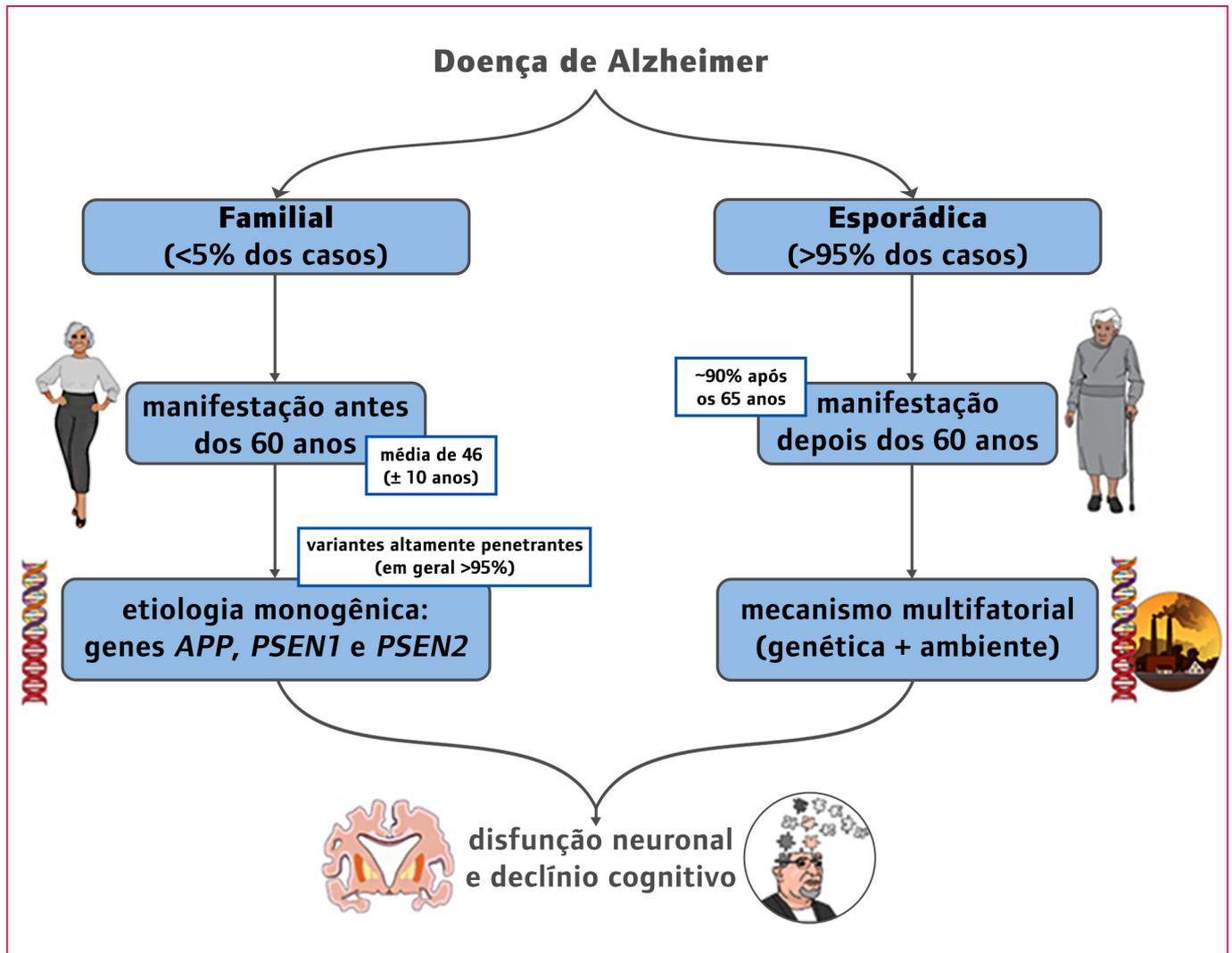


Figura 3.

Etiologia da doença de Alzheimer.

Etiologia - origem ou causa de uma doença.

O resultado positivo de Anna tem, em longo prazo, implicações importantes em sua vida, já que deve apresentar um declínio cognitivo progressivo a partir dos 50 anos, o que impedirá que continue trabalhando como advogada, terá sua comunicação prejudicada e se tornará dependente de outras pessoas em cuidados pessoais. Lidar com essa informação não é fácil emocionalmente. No caso de Anna há ainda mais uma implicação: ela estava planejando engravidar

e a probabilidade de transmitir a variante patogênica para uma criança é de 50%. Ela decidiu então recorrer ao diagnóstico genético pré-implantacional – neste caso, após a fertilização *in vitro*, é feita a análise de algumas células dos embriões (Figura 6) e apenas aqueles sem a variante causal são implantados no útero da mãe. Meses depois, nasceram os filhos de Anna (Charlie Jr. e Allison), ambos sem a variante patogênica em *PSEN1*.

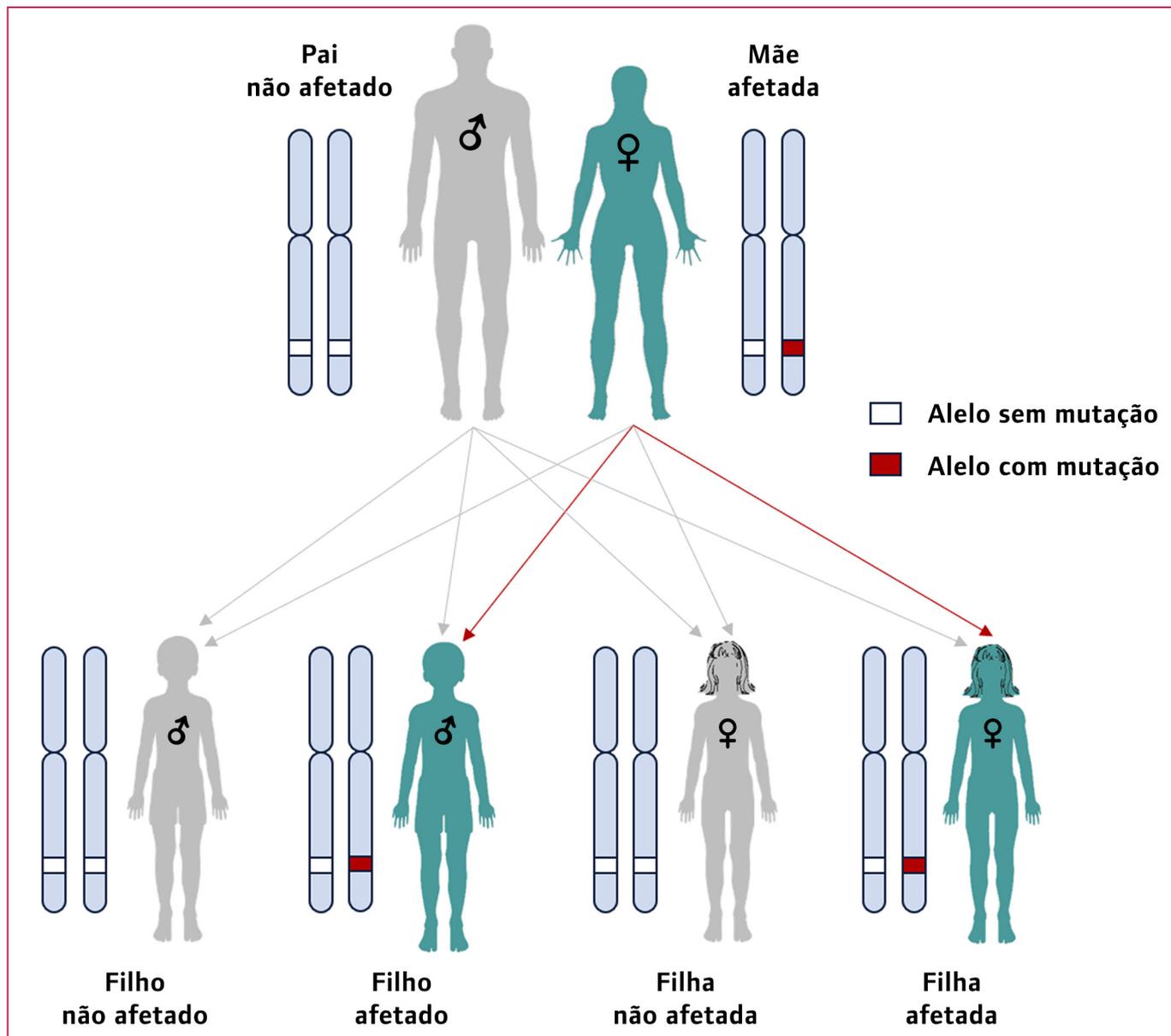


Figura 4.
Herança autossômica dominante.

Se um de seus pais tivesse uma variante patogênica em *PSEN1*, você gostaria de saber se a herdou? O resultado positivo permite planejar o futuro, como fez Anna, que optou pela seleção de embriões sem a variante. Mas imagine conviver com a informação de que, por volta dos 50 anos, você vai desenvolver Alzheimer. Isso certamente traz significativos impactos psicológicos, levando alguns, como Lydia, a preferirem não serem testados. Por outro lado, o resultado negativo pode trazer alívio, embora a situação de outros familiares com a variante possa ter repercussões emocionais e financeiras.

De quem Alice herdou a variante em *PSEN1*? No filme, sua mãe e a irmã morreram em um acidente de carro quando Alice tinha 18 anos. A irmã provavelmente era muito jovem para manifestar a doença e a mãe pode não ter atingido a idade média de início da doença. O pai de Alice morreu por falência hepática em decorrência de cirrose. Alice relata que não tinha muito contato com ele, mas em dado momento do filme é comentado que desconfiavam que era ele quem tinha a variante (possivelmente pela observação de alterações cognitivas e de comportamento). Não é possível, portanto,

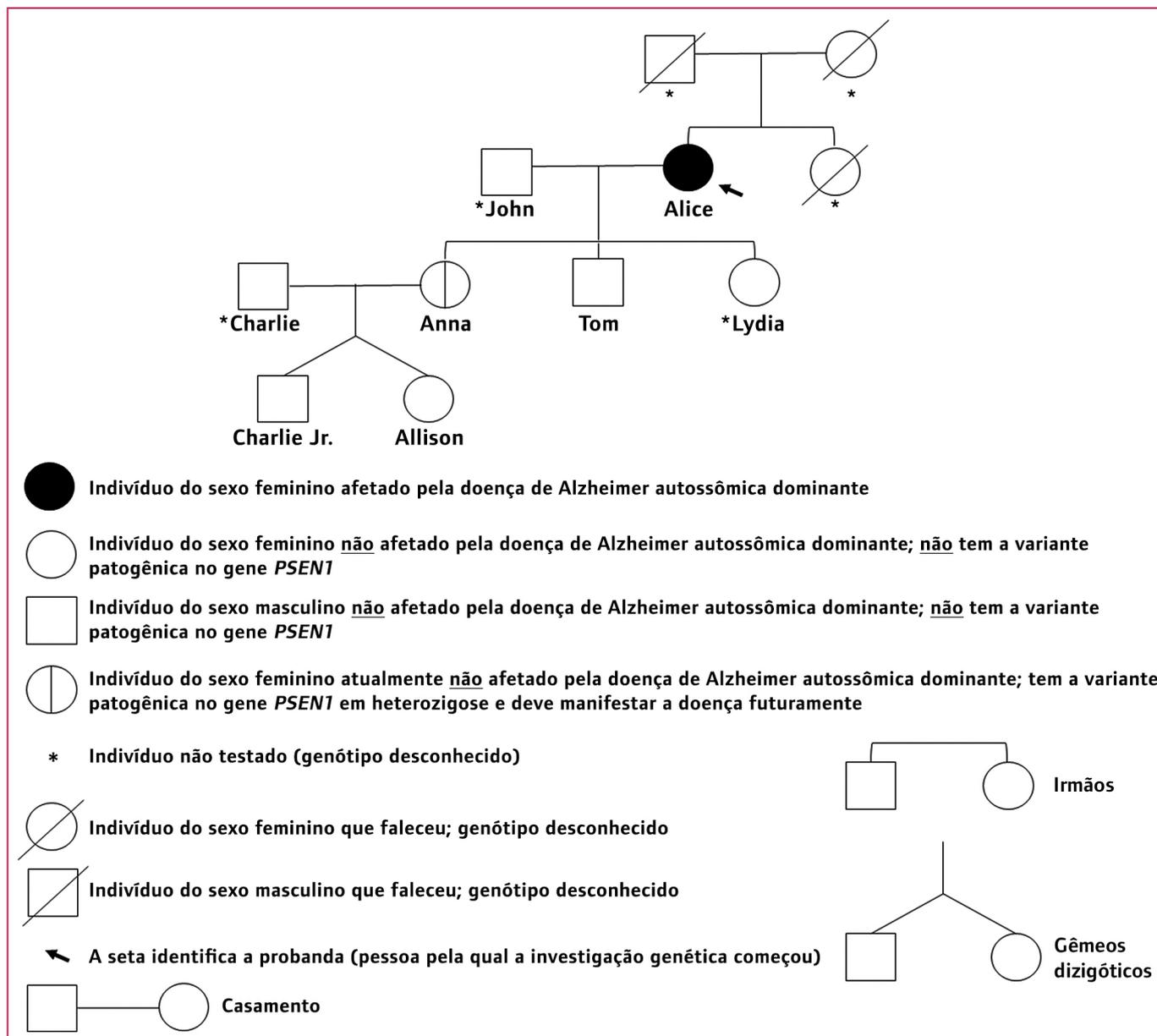


Figura 5. Heredograma mostrando a segregação da variante causal em *PSEN1* na família de Alice.

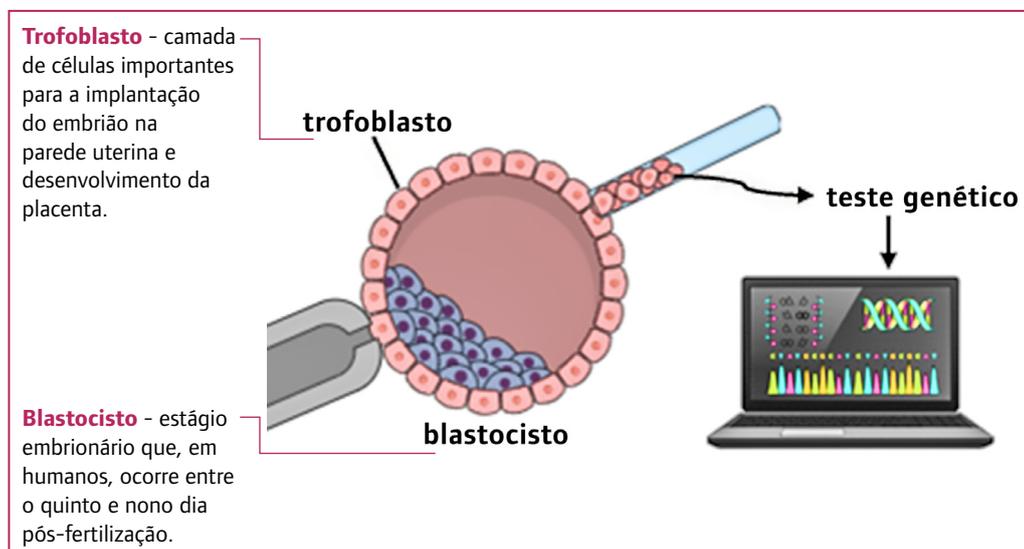


Figura 6. Diagnóstico genético pré-implantacional.

saber ao certo se Alice herdou a variante de sua mãe ou de seu pai e nem se sua irmã também a tinha herdado.

Uma situação percebida por Alice e que merece atenção é o fato de que, na residência especializada para pessoas com **demência**, a maioria dos residentes eram mulheres. Havia um só homem ali. É sabido que há maior prevalência de Alzheimer entre as mulheres por motivos ainda em investigação, mas os homens também podem desenvolver Alzheimer e outras demências. Culturalmente, as mulheres são ainda as principais responsáveis pelos cuidados de seus filhos e maridos. Esse cenário não se aplica apenas a doenças de manifestação tardia, mas é observado também em crianças com deficiência, pois as mães são as principais cuidadoras e o abandono paterno infelizmente é comum.

A progressão da doença abalou emocionalmente Alice. Ao descobrir que os alunos fazem queixas sobre as suas aulas, ela se angustiou, pois seu trabalho exigia bom desempenho cognitivo. Alice deixa de trabalhar e diz que sente vergonha por sua condição. Em uma cena tocante, ela se desespera por não conseguir encontrar o banheiro em sua casa de praia, acaba urinando nas calças e chora ao ser encontrada pelo marido (John, Alec Baldwin) naquela situação. Ela chega a planejar suicídio, deixando instruções em vídeo, para quando

suas capacidades cognitivas não permitissem responder a questões básicas sobre sua vida, mas acaba não conseguindo levar a cabo o plano por conta dessas mesmas limitações cognitivas.

A perda de autonomia de Alice levou a família a contratar uma acompanhante. Consideraram colocá-la em uma residência especializada, mas a filha caçula preferiu cuidar dela em casa. O marido se muda para outra cidade por uma oportunidade de emprego. A doença de Alzheimer, como muitas outras, torna os pacientes dependentes de familiares e cuidadores.

Extraordinário (filme de 2017)

August Pullman (interpretado por Jacob Tremblay), de 10 anos, foi diagnosticado com síndrome de Treacher Collins (STC, ou disostose mandibulofacial), doença que tem **expressividade** variável, mas se caracteriza principalmente por **dismorfismos faciais** (Figura 7), fissura palatina, problemas auditivos e visuais. A aparência desses pacientes tem efeitos estigmatizantes e frequentemente leva a discriminações, sendo essa uma questão central no filme. August (ou Auggie, como é apelidado), mesmo sendo uma criança, passou por 27 cirurgias, por questões auditivas, visuais, respiratórias e estéticas.

Demência - declínio progressivo das capacidades mentais. Há muitos tipos de demência, entre eles a doença de Alzheimer.

Expressividade - em genética, é o termo atribuído ao grau e/ou tipo de manifestação do fenótipo associado a uma determinada doença genética. Em uma doença de expressividade variável, algumas características podem não aparecer em todos os pacientes e a gravidade delas varia.

Dismorfismos - características morfológicas (de forma) que diferem do que é tido como normal.

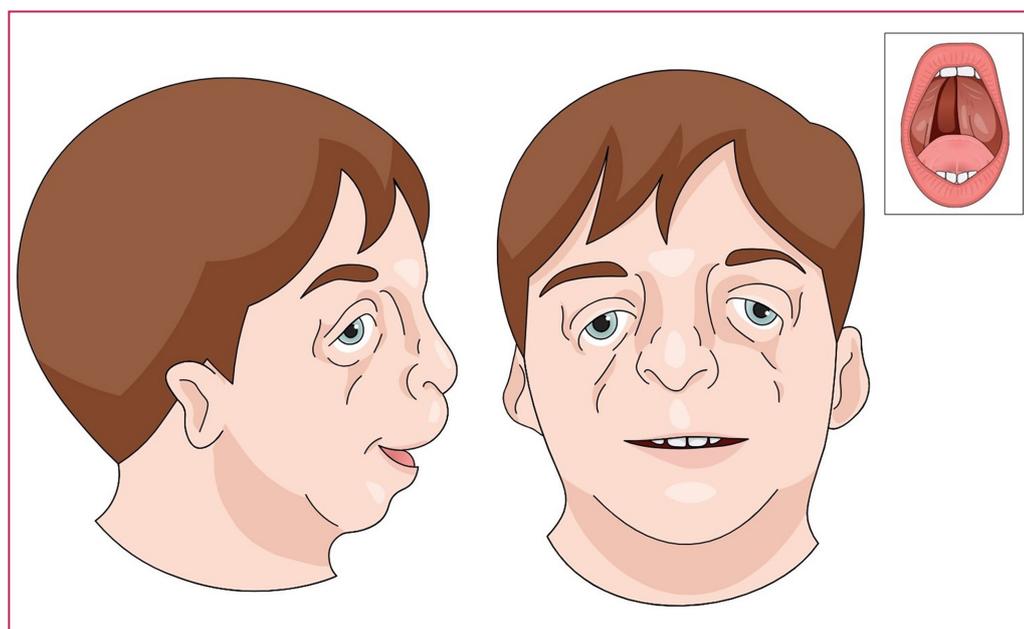


Figura 7. Dismorfismos faciais que pacientes com a STC costumam apresentar. Olhos inclinados para baixo, hipoplasia malar (“maçã do rosto” diminuída), malformação de orelha, micrognatia (queixo pequeno) e fissura palatina (abertura na estrutura do palato, que é o “céu da boca”).

Por vergonha, Auggie preferia usar um capacete de astronauta que escondia seu rosto das pessoas ao redor. Outro fato curioso é que ele gostava do *halloween*, pois nessa ocasião as pessoas se disfarçam, tornando menos destoante que ele esconda o rosto.

A maioria dos casos de STC são decorrentes de variantes no gene *TCOF1*, com um padrão de herança autossômico dominante. No entanto, variantes nos genes *POLR1D* (padrão de herança autossômico dominante ou recessivo, dependendo do tipo de va-

riante), *POLR1C* (autossômico recessivo) e *POLR1B* (autossômico dominante), em menor frequência, também levam a essa síndrome. O filme não especifica o gene relacionado à condição de Auggie, mas em uma conversa de sua irmã Olivia (Izabela Vidovic) com o namorado Justin (Nadji Jeter) é mencionado que ele herdou a variante dos pais Nate (Owen Wilson) e Isabel (Julia Roberts), seguindo um padrão autossômico recessivo. Isso significa que, se Nate e Isabel tivessem outro(a) filho(a) juntos, o risco de ter STC seria 25% (Figura 8).

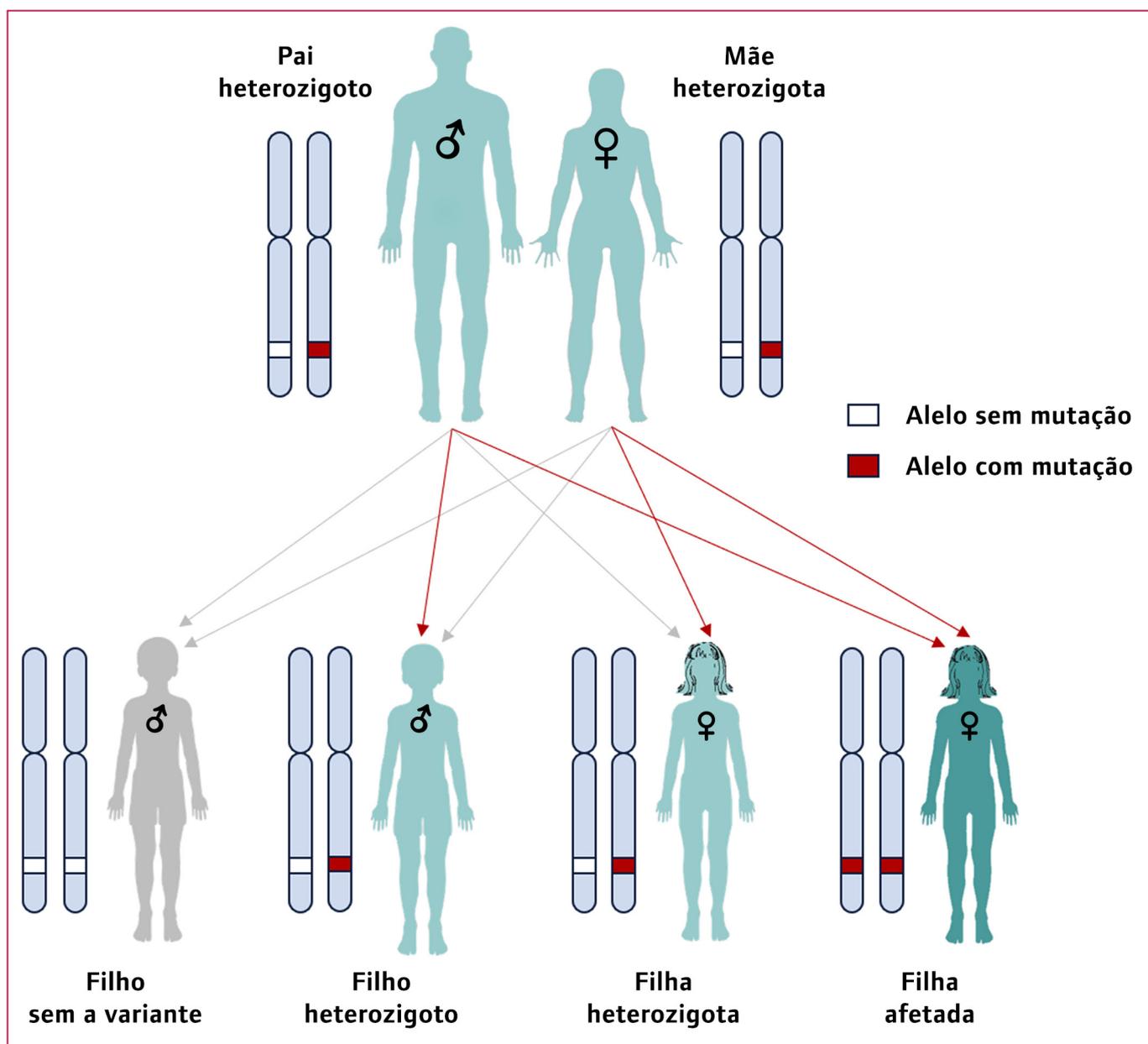


Figura 8. Herança autossômica recessiva.

Isabel educou Auggie em casa até a metade do ensino fundamental. No entanto, percebeu a limitação de ensinar todas as disciplinas em casa e o colocou na escola. Inicialmente, Auggie relutou devido a experiências discriminatórias por parte de outras crianças, mas se motivou pelas aulas de ciências. A mãe de Auggie interrompeu seu mestrado e adiou objetivos profissionais para se dedicar a ele. A família demonstra constante preocupação em elevar a autoestima de Auggie e protegê-lo, como evidenciado em seus diálogos. Olivia, que recebeu menos atenção devido ao foco dos pais nos cuidados com o irmão, compara Auggie com o sol, sugerindo que os familiares giravam ao seu redor. Diferente do caso de Lorenzo, que era afetado pela ALD, não havia no caso de Auggie a iminência da morte, mas uma constante preocupação da família com a sua saúde mental e socialização.

Auggie sofreu *bullying* na escola, destacando os desafios de integração e de inclusão de pessoas com deficiência. Na integração, a pessoa com deficiência se adapta ao ambiente escolar, de trabalho ou comunitário, enquanto na inclusão, o ambiente se adapta para acolher e incluir essas pessoas, promovendo **equidade**.

Muitos associam dismorfismos faciais à capacidade intelectual, mas Auggie, contrariando preconceitos, foi um aluno destacado. Na formatura, recebeu a medalha de força e coragem, agradecendo à mãe por colocá-lo na escola. Encerrou com a reflexão: “Seja gentil, pois todo mundo enfrenta uma grande batalha. E se realmente quiser saber como as pessoas são, tudo o que precisa fazer é olhar”.

Considerações gerais sobre o impacto das doenças genéticas

As pessoas com deficiência tendem a ser esquecidas, escondidas ou privadas do direito ao protagonismo. Nestes três filmes, porém, vemos personagens com doenças genéticas

como protagonistas, em um convite à reflexão sobre seu drama físico e social, sensibilizando-nos.

Doenças genéticas são muitas vezes imprevistos que desorganizam trajetórias de vida e transformam papéis sociais. O diagnóstico genético está intrinsecamente ligado a questões sensíveis sobre decisões reprodutivas, possibilidades terapêuticas (por vezes as disponíveis são pouco efetivas), assim como a percepção de que a condição de saúde acarreta desafios diários relacionados com a gestão da doença (cuidados pessoais, consultas médicas, adaptações estruturais em casa, tratamentos e contratação de profissionais). Essas preocupações podem ter impacto importante na saúde mental, planejamento profissional e financeiro e em relações familiares.

Ainda que as doenças hereditárias sejam um problema de família, há também questões que são individuais. Os impactos dos resultados de testes genéticos variam de pessoa para pessoa, influenciadas por convicções pessoais, padrões morais, religiosos e culturais, além de questões de saúde mental. Em uma mesma família, alguns podem decidir ser testados e outros não, como retratado em “Para sempre Alice”. De qualquer maneira, o posicionamento de cada um frente ao risco genético pode mudar: por vezes algumas pessoas que decidiram não ser testadas mudam de opinião, à medida que novas experiências ocorrem ou após reflexões internas mais profundas.

Indivíduos nos quais uma variante genética patogênica é identificada podem tomar decisões reprodutivas diversas: alguns optam por conceber naturalmente, outros decidem adotar. Alguns recorrem à seleção artificial de embriões sem a variante causal (como Anna em “Para sempre Alice”) enquanto outros decidem não ter filhos.

O diagnóstico de doenças genéticas em crianças, como retratado em “O óleo de Lorenzo” e “Extraordinário”, confronta os pais com a realidade oposta às suas expectativas de ter um filho saudável. Isso gera frustração, estresse parental e, muitas vezes, sentimento de culpa (especialmente nas mães), como

Equidade - termo que se refere à ideia de proporcionar às pessoas o que elas precisam, ajustando o desequilíbrio de oportunidades.

visto em “O óleo de Lorenzo”. Compreender as variantes causais como eventos biológicos acidentais pode ser desafiador e a autculpa-bilização muitas vezes requer apoio psicológico.

Em contraste, em doenças de manifestação tardia (como a forma familiar de Alzheimer apresentada em “Para sempre Alice” ou a doença de Huntington, mencionada no início deste artigo), os indivíduos nos quais é identificada a variante patogênica convivem com a iminência de desenvolver a doença. Eles testemunham a progressão no genitor afetado, muitas vezes assumindo cuidados com ele, e se imaginam naquela condição no futuro. Para lidar com situações tão aflitivas, também é muito relevante ter apoio psicológico.

É importante destacar que o diagnóstico da STC ocorre ao nascimento devido aos evidentes dismorfismos faciais. Algumas doenças genéticas podem ser diagnosticadas clinicamente, sem a necessidade de analisar o DNA. No entanto, o teste genético pode ser relevante para o **aconselhamento genético**. Considerando os diferentes padrões de herança da STC, por exemplo, é relevante saber qual gene está alterado e se a variante causal foi herdada de um, ambos os genitores, ou mesmo se é uma variante nova na família, para calcular o risco de recorrência e propiciar que os pais tomem suas decisões reprodutivas de maneira esclarecida.

Ainda tratando sobre testes genéticos, vamos pensar sobre o seguinte: quem tem direito à informação genética? Nos filmes “O óleo de Lorenzo” e “Para sempre Alice”, as pessoas que poderiam ter herdado a variante que causava a doença foram informadas sobre o risco e puderam decidir se seriam testadas. Mas e se Michaela preferisse ocultar a informação de suas irmãs ou Alice de seus filhos? Seria essa revelação uma obrigação moral, ainda que ambas estivessem expondo questões pessoais de saúde? Laços familiares não pressupõem laços afetivos, mas seria ético que Michaela e Alice guardassem para si tais informações genéticas, que têm implicações não apenas individuais? Ainda na mesma

linha de raciocínio: e se um filho de Lydia, após completar 18 anos, decidir se testar para a variante em *PSEN1*? Se o resultado for positivo, é possível se concluir que Lydia tem a variante e, dessa forma, sua decisão de não querer saber pode não ser respeitada. Também podemos refletir sobre a decisão de Alice de contar à instituição em que trabalhava sobre o seu diagnóstico. Era sua obrigação revelar? Ou era seu direito manter a informação em segredo?

Condições de saúde como atraso de desenvolvimento, limitações cognitivas, alterações craniofaciais, malformações de membros, entre outras, também podem levar à estigmatização e ao preconceito em diferentes contextos, como no ambiente escolar, profissional e na comunidade. Lorenzo, Alice e Auggie partilham uma dimensão de exclusão social: Lorenzo por sua progressiva limitação física e intelectual, Alice pelo também progressivo declínio intelectual e Auggie pela aparência física.

O estigma social é bem retratado em “Extraordinário”, em que o protagonista vive situações aflitivas de discriminação por sua aparência. Os dismorfismos e malformações decorrentes de doenças genéticas muitas vezes dificultam as relações interpessoais e a vida afetiva, incluindo – para além do que é apresentado no filme – o comportamento amoroso e sexual.

Dois exemplos literários clássicos abordam a discriminação baseada na aparência física: “O Corcunda de Notre Dame” (de Victor Hugo) e “Frankenstein ou o Prometeu Moderno” (de Mary Shelley). No romance de Victor Hugo, Quasimodo é corcunda, surdo e manco; ele sofre rejeição e isolamento social. Na obra de Mary Shelley, uma criatura é rejeitada inclusive por seu criador. Essas narrativas retratam protagonistas que provocam repulsa nos demais. No caso de Auggie, de “Extraordinário”, seu rosto é gravemente afetado pela STC, sendo a face uma superfície corporal intimamente relacionada à noção de si e à sociabilidade. Por meio do rosto somos reconhecidos, nomeados e avaliados quanto ao gênero, idade e origens. O

Aconselhamento genético - processo de comunicação sobre doenças genéticas na família, abordando diagnóstico, curso da doença, tratamentos e riscos de recorrência.

rosto relaciona o indivíduo a uma comunidade cultural pela mímica, pelas expressões. São angustiantes as várias passagens em que Auggie sofre discriminação em função de sua aparência, como quando relata que outras crianças saíam correndo do parquinho, quando recebe bilhetes ofensivos, ou quando se sente sozinho mesmo estando rodeado de coleguinhas na escola.

Para dar um suporte adequado aos pacientes e suas famílias, em questões de cálculo de risco genético, tratamento das questões físicas, sociais e apoio psicológico, o ideal é o atendimento multiprofissional e que se tenha ciência das particularidades individuais e familiares do diagnóstico de doenças hereditárias.

Nota

No filme "O Óleo de Lorenzo", as capacidades terapêuticas do óleo foram sobrestima-

das. Mara Lúcia Schmitz, neuropediatra, oferece uma explicação sobre os tratamentos atuais para a ALD em vídeo: <https://youtu.be/TuJL-dbjxcU?si=gzT2Xec8bafhGfyU>

Agradecimento

Os autores são gratos à Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP) e à Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES) pelos financiamentos (2013/08028-1; 2022/03980-5; 2023/17465-8; 88887.903185/2023-00).

Para saber mais

MINGRONI-NETTO, R. C. Aconselhamento genético: será que eu preciso? *Genética Na Escola*, 14(1), 34–43. 2019. <https://doi.org/10.55838/1980-3540.ge.2019.308>

ZATZ, M. *Genética: escolhas que nossos avós não faziam*. São Paulo: Editora Globo, 2011



Imagem gerada por meio da ferramenta de IA DALL-E da OpenAI