

## **Herança, hereditariedade e casamento entre primos no cariri paraibano: análise antropológica de adoecimentos por mucopolissacaridoses<sup>1</sup>**

Inheritance, heredity and marriage between cousins in the Cariri region of Paraíba: an anthropological analysis of illnesses caused by mucopolysaccharidosis

Herencia, herencia y matrimonio entre primos en la región de Cariri, Paraíba: un análisis antropológico de las enfermedades debidas a la mucopolisacaridosis

Heytor de Queiroz Marques<sup>2</sup>

**Resumo:** O texto aborda o “Efeito fundador” na genética, focando na incidência de Mucopolissacaridoses (MPS) no Cariri Paraibano, onde a doença tem sido registrada desde 2005, mas relatos indicam sua presença há mais tempo, atribuída ao casamento entre primos. A MPS é uma doença genética rara transmitida pela família. A pesquisa questionou as percepções das famílias afetadas sobre hereditariedade e parentesco, conduzindo trabalho de campo em duas expedições etnográficas em 11 municípios, entrevistando 16 famílias. Nas entrevistas etnográficas, genealogias foram completadas, revelando novos casos. A herança da MPS é vista pelas famílias como parte de sua história de vida, expressa nas relações de sangue que definem quem é família. A noção de parentesco é influenciada tanto pelo heredograma dos geneticistas quanto pela percepção local de proximidade entre primos. A origem comum das famílias, muitas descendentes dos mesmos locais, reforça a percepção de herança e interações cotidianas. Uma interlocutora destacou a construção do risco genético, percebendo a herança também como um risco para futuras gerações. Assim, a herança da MPS é vista sob diferentes perspectivas: como experiência vivida pelas famílias e como um conceito biológico que impacta gerações futuras.

**Palavras-chave:** Herança genética; Mucopolissacaridose; Biomedicina; Expedições Etnográficas.

**Abstract:** The text deals with the “founder effect” in genetics, focusing on the incidence of Mucopolysaccharidosis (MPS) in Cariri Paraibano, where the disease has been recorded since 2005, but reports indicate its presence more recently, attributed to marriage between cousins. MPS is a rare genetic disease passed down through the family. The research questioned the affected families’ perceptions of heredity and kinship, conducting fieldwork in two ethnographic expeditions in 11 municipalities, interviewing 16 families. In the ethnographic interviews, genealogies were completed, revealing new cases. The inheritance of MPS is seen by families as part of their life history, expressed in the blood relations that define who is family. The notion of kinship is influenced both by the geneticists’ heredogram and by the local perception of closeness between cousins. The common origin of the families, many descended from the same places, reinforces the perception

<sup>1</sup> Este trabalho é fruto da apresentação na 32ª Reunião Brasileira de Antropologia e dos debates realizado no GT - Biomedicina, que proporcionou elaborar e repensar a temática abordada aqui, resultando nesta elaboração textual.

<sup>2</sup> Doutorando em Antropologia Social (UFRN), Mestre em Antropologia (UFPB), Licenciado em Ciências Sociais (UFPB), Licenciado em História (UNINTER), Bolsista Capes (2020-2024). E-mail: heytorqueiroz@hotmail.com

of inheritance and daily interactions. One interlocutor highlighted the construction of genetic risk, perceiving inheritance also as a risk for future generations. Thus, the inheritance of MPS is seen from different perspectives: as an experience lived by families and as a biological concept that impacts future generations.

**Keywords:** Genetic inheritance; Mucopolysaccharidosis; Biomedicine; Ethnographic expeditions.

**Resumen:** El texto trata del «efecto fundador» en genética, centrándose en la incidencia de la Mucopolisacaridosis (MPS) en Cariri Paraibano, donde la enfermedad se registra desde 2005, pero los informes indican su presencia más recientemente, atribuida al matrimonio entre primos. La MPS es una enfermedad genética rara que se transmite de padres a hijos. La investigación cuestionó las percepciones de las familias afectadas sobre la herencia y el parentesco, realizando trabajo de campo en dos expediciones etnográficas en 11 municipios, entrevistando a 16 familias. En las entrevistas etnográficas se completaron las genealogías, revelando nuevos casos. La herencia de la MPS es vista por las familias como parte de su historia de vida, expresada en las relaciones de consanguinidad que definen quién es familia. La noción de parentesco está influida tanto por el heredograma de los genetistas como por la percepción local de la proximidad entre primos. El origen común de las familias, muchas descendientes de los mismos lugares, refuerza la percepción de la herencia y las interacciones cotidianas. Un interlocutor hizo hincapié en la construcción del riesgo genético, percibiendo la herencia también como un riesgo para las generaciones futuras. Así, la herencia de MPS es vista desde diferentes perspectivas: como una experiencia vivida por las familias y como un concepto biológico que impacta en las generaciones futuras.

**Palabras clave:** Herencia genética; Mucopolisacaridosis; Biomedicina; Expediciones etnográficas.

### Introdução - Ponto de partida<sup>3</sup>

Este trabalho é oriundo de reflexões desenvolvidas a partir da pesquisa de mestrado que foi realizada em 2018 e 2019, cujo objetivo era analisar os diferentes entendimentos sobre a noção de herança e da hereditariedade das pessoas com mucopolissacaridoses (MPS)<sup>4</sup> no Cariri Paraibano. Assim, aqui trazemos elementos para pensar as diferenças entre os discursos da genética e a experiência coletiva acerca do adoecimento e suas relações com parentesco. A partir da construção da genética sobre parentesco, concretizada no chamado heredograma, trazemos a perspectiva das

<sup>3</sup> O presente trabalho contou com apoio da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior- Brasil (CAPES).

<sup>4</sup> Segundo Vieira et al (2008), as mucopolissacaridoses são consideradas doenças genéticas de natureza metabólica, que depende da intensidade da mutação, resultando em variadas formas clínicas da doença. A MPS é apresentada em tipos, que variam do I ao VI, cada uma dessas variações ocasionando diferentes comorbidades/sintomas físicos/orgânicos. É uma doença rara que dificulta do desenvolvimento da pessoa, além de diminuir a expectativa de vida, principalmente sem o tratamento.

famílias e sua percepção que as pessoas com MPS integram a história de vida familiar.

Em perspectivas atuais, a nova genética possibilitou avanços no diagnóstico e no tratamento de pessoas com as mucopolissacaridoses, sendo o tratamento enzimático um dos maiores ganhos para as pessoas com as doenças<sup>5</sup>. O aconselhamento genético também vem se popularizando, mesmo ainda sendo um acompanhamento caro, possibilitando um conhecimento da condição genética de diversas pessoas.

Chegamos até a MPS através do diálogo com a geneticista que nos indicou o elevado número de casos da doença na região do Cariri Paraibano, atribuídos aos casamentos entre primos, mais precisamente entre duas famílias. Sendo a doença de natureza genética e hereditária, os estudos em genética Silva et al (2014) e Barros (2015) indicaram que a origem molecular da doença é europeia. As especialistas estavam interessadas em descobrir a relação entre a doença e o casamento entre primos e numa intervenção junto às famílias acerca deste tipo de “parentesco”.

Nosso mergulho na região iniciou de forma exploratória, mas foi o suficiente para estabelecer diversas inquietações, quais sejam: como as famílias percebem a doença, como as famílias veem a dimensão do casamento entre primos? Qual é a relação que estabelecem entre a doença e família?

O discurso da nova genética<sup>6</sup> acerca da doença aciona por um lado o “efeito fundador” considerando que existe um grupo ou um indivíduo originário que é fonte de uma base do material genético que é repassado para as gerações seguintes. Quando se remete as doenças genéticas raras a aplicação ocorre de forma similar pela biomedicina, mas indícios históricos e sociais são deixados de lado na construção dessa ideia e aqui percebemos que são importantes para esse entendi-

---

<sup>5</sup> Chamado de Terapia de Reposição Enzimática, é ministrada uma vez por semana e contribui para a qualidade de vida da pessoa com MPS. De elevado custo, a medicação é conseguida por via da judicialização.

<sup>6</sup> Utilizamos o termo nova genética para nos referirmos ao desenvolvimento contemporâneo da genética, fundada no desenvolvimento da biologia molecular. A este respeito ver Neves (2020).

mento, como a localidade e as relações sociais. Além disso, aciona também um discurso baseado na noção de risco, considerando as possibilidades familiares de desencadear a doença. O grande desafio, no entanto, dizia respeito ao fato de que casais que não pertenciam às famílias em questão terem filhos com MPS.

Além disso, é preciso acrescentar que, com a popularização da nova genética, estudos bio-histórico<sup>7</sup> da população passaram a ser desenvolvidos, relacionados à genética populacional. Esses estudos possibilitam o mapeamento de genes, incluindo o caminho desenvolvido pelas mucopolissacarídeos. Os estudos de Silva et al (2014) e Barros (2015) pontuam a presença de DNA oriundo de Portugal, a partir do sequenciamento genético, em pessoas com MPS IV tipo a, sugerindo então a origem da doença e retomando a discussão sobre o efeito fundador.

Historicamente, supõe-se que a vinda de imigrantes portugueses para o Cariri deu origem a diversos sítios que futuramente formaram vilarejos, distritos e cidades. Essa colonização ocorreu por volta dos anos de 1600. Essa é a perspectiva de Kraisch (2008) e Souza (2008) que narram como os indígenas da região foram catequizados, colonizados e até expulsos por parte dos europeus e da igreja católica e assim a região do Cariri foi ocupada por esses grupos. De acordo com Kraisch (2008) existe a hipótese histórica de que os holandeses teriam transportado “cristãos novos” fugindo da Inquisição na Europa, que ocuparam aquela região geográfica do estado, atualmente. Esse processo histórico ajuda a entender como o Cariri Paraibano possui uma quantidade significativa das mucopolissacarídeos e também de diversas outras doenças genéticas (Fioravanti, 2014) e deficiências genéticas (Soares, 2011).

No entanto, na Paraíba, novos casos têm sido identificados em outras regiões, como no sertão, o que indica a expansão da doença. Esse é outro desafio aos pesquisadores da doença tendo

---

<sup>7</sup> Aqui chamo de bio-histórico ou bio-história os entrelaçamentos de questões biológicas que são necessárias para o entendimento da história, como o fato de que o material genético dos portugueses é importante para descobrir uma origem da doença, para entender a história do DNA e suas possíveis consequências futuras.

em vista que as expectativas estavam voltadas para um mesmo tipo da doença, considerando os dois ramos familiares identificados.

Essa construção histórica, genética e antropológica é necessária para o entendimento de como a biomedicina contribui para a composição da experiência coletiva de formas de adoecimento genético como as Mucopolissacarídeos. Essa confluência de conhecimento tem nos ajudado a dialogar com as famílias, mas é a etnografia que permite entender como as famílias se apropriam desse discurso biomédico, ancorando-o em histórias de vida familiar e na construção da herança.

Neste trabalho, nossa abordagem está centrada em dois aspectos, além da apresentação sobre o trabalho de campo. Um primeiro voltado para as relações entre a nova genética e as famílias, em termos gerais, em que exploramos a ideia de hereditariedade e como essa noção torna-se um dispositivo para as famílias pensar sobre sua história. E num segundo momento, exploramos a construção da noção de herança e de parentesco enquanto preocupações e referentes culturais diferentes do modelo da nova genética.

## **O trabalho de campo**

Este trabalho se fundamenta numa pesquisa etnográfica desenvolvida no Cariri Paraibano, como já dito. Seu objetivo era identificar pessoas com MPS e suas famílias, buscando entender a experiência do adoecimento genético e suas articulações com nova genética. O trabalho de campo foi realizado nos anos de 2018 e 2019 em diferentes cidades, iniciando em Campina Grande (que fica na região do chamado brejo paraibano), passando pelas seguintes: São João Cariri, Serra Branca, Coxixola, Congo, Sumé, Monteiro, Assunção, Tenório, Taperoá e João Pessoa<sup>8</sup> cidades do Cariri Paraibano<sup>9</sup>. Embora nosso foco estivesse voltado ao cariri, de fato, entrevistamos pessoas e

---

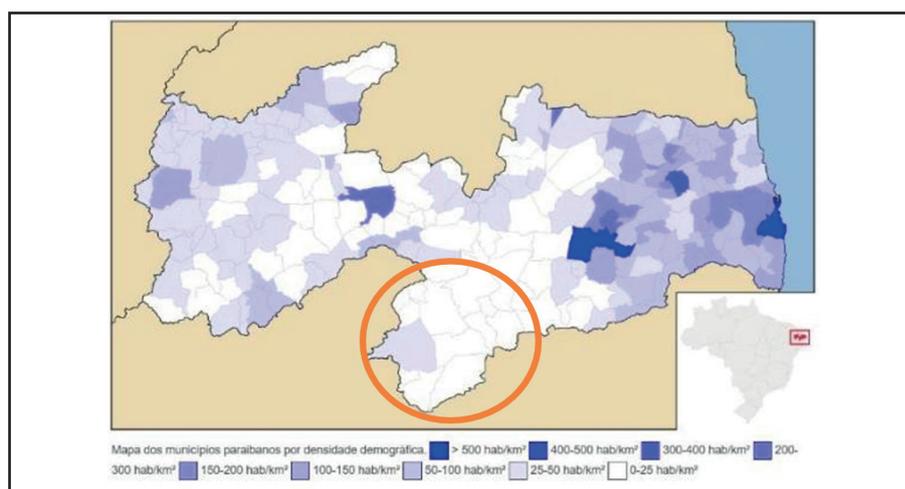
<sup>8</sup> João Pessoa e Campina Grande não fazem parte da região do Cariri Paraibano, porém as pessoas que foram entrevistadas são oriundas de lá e moram nas respectivas cidades.

<sup>9</sup> A região é administrativamente dividida em duas a Oriental e a Ocidental, porém no trabalho chamaremos de Cariri

famílias que são originárias daquela região, mas que moram em outras cidades, como em Campina Grande e mesmo João Pessoa.

A região se caracteriza por um clima seco, típico do semiárido, sua vegetação é seca e a paisagem que é possível ser vista durante parte do ano é o marrom característico da terra e cinza da vegetação, mas com as primeiras gotas de chuva ganham uma nova vida, florescendo o verde das matas e revivendo os rios intermitentes que percorrem diversas localidades da região. Situada cerca de 250 km da capital do estado da Paraíba, João Pessoa, a região possui uma das menores taxas de ocupação, sendo assim a menor região demográfica registrada por Fernandes e Israel (2016), tal como apresentada abaixo.

Figura 1 – Mapa Demográfico da Paraíba



Fonte: Fernandes e Israel (2016) com base de dados do IBGE.

O local com o círculo laranja no mapa, representa a região do Cariri. Nela que foi realizada a pesquisa etnográfica constituída de duas expedições, elas tinham como objetivo encontrar as famílias para realizarmos observações e entrevistas<sup>10</sup>. Ao fim das duas expedições, contamos com 16 famílias que participaram e foram percorridos mais de 1000 quilômetros em cada uma das expedições.

---

para facilitar o entendimento devido ao trânsito entre as cidades ao longo da pesquisa.

<sup>10</sup> O roteiro temático de entrevista contava com os seguintes assuntos: Família, Herança e Hereditariedade e Adoecimento.

Malinowski (2018) em seu celebre trabalho, *Argonautas do pacífico ocidental*, nos ensina as ferramentas básicas para realizar um trabalho de campo, uma dessas ferramentas é o modo de se fazer presente em campo:

Existe uma diferença enorme entre uma escapela esporádica na companhia dos nativos e um contacto real com eles. O que significa isto? Da parte do Etnógrafo, significa que a sua vida na aldeia - no início uma aventura muitas vezes estranha e desagradável, outras vezes intensamente interessante - assume depressa um curso natural em harmonia progressiva com aquilo que o rodeia (MALINOSKI, 2018, p. 62).

O que é chamado aqui de expedição, não são simples escapadelas, são idas ao campo em um curto período de tempo, mas com uma imersão por completo na pesquisa de campo. Além disso, é um ponto de partida para contatos maiores e para construção de novos laços entre pesquisadores e interlocutores.

Geertz (1989), ao fazer sua pesquisa em rinhas de galo, aponta para momentos que são definidores no trabalho de campo, a ida na casa de cada um desses interlocutores é um desses pontos importantes na pesquisa e na vida deles. Isso, porque muitos se emocionavam, como foi o caso da família que vivia em Tenório e Monteiro, ao entender que ali a pesquisa não era apenas retirar sangue, era ouvir a sua história de vida.

Sabe-se nas noções estabelecidas pela antropologia de trabalho de campo imerso no seu campo que a pesquisa se desenvolve, mas não nos moldes clássicos de viver ao lado do “nativo”, mas sim no compartilhamento do que o interlocutor da pesquisa sente confortável. Desta forma, o respeito na pesquisa de campo se estabelece junto com os laços de confiança.

As expedições programadas tiveram papel importante, pois a nossa imersão no campo foi completa, nos desconectamos de cidades grandes como João Pessoa e Campina Grande, e passamos o período vivenciando cada momento. O fato de ter pouco tempo para a realização da pesquisa de campo, seis dias na primeira e mais seis na segunda expedição, nos fez optar pela imersão intensa e registrar o máximo possível.

A primeira expedição foi realizada pelos dois pesquisadores, utilizamos veículo próprio e conseguimos percorrer um maior número de cidades, conhecer mais pessoas e transitar por diferentes paisagens, como registrado em imagem durante a primeira expedição o caminho de Coxixola para o Congo.

**Figura 2 – Placa indicando o caminho para o Congo-PB**



Fonte: Marques (2020)

Cabe ressaltar que nossa primeira entrevista foi importante na definição do nosso roteiro, na medida em que mudou nossa estratégia. De fato, essa entrevista foi realizada por um ato intuitivo, quando decidimos conhecer a Associação de Portadores de Mucopolissacaridose, com registro em Campina Grande. Decidimos chegar no endereço disponível na internet, encontramos a casa e resolvemos investigar. A partir do contato com Renan<sup>11</sup> e sua confirmação de que ali era a sede da Associação<sup>12</sup>, soubemos também que ele já foi presidente da Associação e que tem um filho com a enfermidade.

Renan, além de nos conceder a primeira entrevista, pelo seu vasto conhecimento no assun-

---

<sup>11</sup> Todos os nomes usados durante a pesquisa são fictícios.

<sup>12</sup> Essa prática é comum nas associações de pequeno porte, pois não é necessário que tenham uma sede.

to indicou diversos lugares/cidades onde encontraríamos outras pessoas e famílias. Por conta dessa primeira entrevista, passamos a utilizar o método da bola de neve (snowball), buscando receber a indicação de outro interlocutor a partir delesmesmos. O fato é que descobrimos famílias ainda em fase de diagnóstico da doença, geneticamente falando de modo que o tipo da MPS seja esclarecido. No entanto, as famílias não têm dúvidas sobre a manifestação da mutação.

Depois que foi realizada a primeira expedição e já haviam sido entrevistadas 13 famílias, uma segunda expedição foi realizada apenas pelo mestrando, que tinha como objetivo revisitar algumas famílias que tiveram papel de destaque e deram mais abertura para aprofundamento da pesquisa. Com essa segunda visita foi possível desenvolver mapas genealógicos, seguindo a proposição de Rivers (1991), e também conhecer mais 3 famílias que não fizeram parte da primeira expedição.

De modo geral, encontramos 16 famílias como já comentado, cujo perfil socioeconômico é bem variado. Falando um pouco mais sobre nossos interlocutores, o grupo é bem heterogêneo, são de classes sociais diferentes, possuindo famílias mais pobres e famílias muito ricas. A maioria das famílias entrevistadas possuem o diagnóstico da doença, porém nem todas têm acesso ao medicamento, este que para ter acesso é necessário a judicialização, pois até o término da pesquisa em 2019 ainda não estava disponível para distribuição, dado o seu valor que ultrapassa os 1.6 milhões de reais por ano para cada pessoa.

Mesmo com alguns percalços as entrevistas correram todas muito bem, por usarmos blocos temáticos, cada entrevista tomava um rumo que era mais confortável para os interlocutores, cada entrevista era realizada nos lugares que nossos interlocutores escolhiam, sendo realizadas em um corredor de shopping e até em uma loja de roupas, mas em sua maioria eram realizadas nas casas dos interlocutores.

Um caso foi bem peculiar dentre os demais vividos durante a pesquisa. Durante uma das

entrevistas que estávamos realizando, uma das netas nos questionou sobre a necessidade de gravar a entrevista e qual era a finalidade dessa entrevista gravada, fomos então explicar quem éramos e que a gravação servia para a pesquisa.

Além da pesquisa explicada foi dito que tudo ia ficar em sigilo e foi apresentado os documentos que estávamos deixando, o TCLE, nesse caso só entregamos um para eles e não ficamos com outro para que eles não achessem que estávamos levando suas informações. Mas o ponto que ficou mais claro o incomodo, foi o momento em que uma essa neta nos interrompeu querendo nossas credenciais para fazer uma pesquisa e falou: “Se vocês estão pesquisando sobre a gente, a gente também pode pesquisar sobre vocês” (Neta de uma das interlocutoras, São João do Cariri, 03/12 2018).

Essa intervenção nos levou a apresentar nossas documentações para que a neta fosse até a cozinha para fazer uma busca na internet sobre nós. Depois que tudo estava esclarecido e todos estavam satisfeitos com as informações que demos, seguimos com a entrevista. Ao fim surpreendentemente a entrevista foi encerrada com muito bom grado, sorrisos e pedidos de retorno por parte dos nossos interlocutores, para conversar mais e tomar um suco.

Outra família que nos chamou atenção foi da Rita, pois de todo o grupo que fez parte da pesquisa ela foi a única que realizou por vontade própria os testes para descobrir se ela ou o marido era portador do gene mutante, essa busca por esses testes partiu da vontade de Rita, pois a sua primeira gravidez foi conturbada pela dúvida se seu filho teria ou não chances de desenvolver a doença.

### **O Heredograma, Herança e Hereditariedade: uma questão de risco?**

O contexto das doenças genéticas e raras está muito marcado pelo discurso biomédico, devido ao diagnóstico e acompanhamento que acontece durante toda a vida, que envolve não só o doente, mas toda a família. Essa aproximação com a nova genética tem início quando do diagnóstico da doença, transbordando para o questionamento sobre o parentesco do casal ou das famílias de origem.

Muitos dos nossos entrevistados ao serem questionados acerca da doença adotam uma reflexão pensada a partir do risco e da genética, incorporando um discurso oriundo da genética. Cabe ressaltar que, como representante das famílias e enfermos, nosso interlocutor recupera a questão familiar e de parentesco para pensar a doença.

[...] hoje em dia o casal se prepara para casar, né! E eu aconselho, primo meu que vai casar, prima que vai casar, não é questão de ter uma relação, mas vocês vão no laboratório, faz um exame de sangue, vê, porque, no grosso mesmo, é o que a geneticista fala, que foi uma falta de enzima no sangue seu ou da sua esposa, que casou e resultou na doença da criança [...] (Renan, Campina Grande, 03/12/2018).

Na fala de Renan é possível destacar duas características, a primeira é a questão do parentesco, que para a genética é uma correlação entre o adoecimento genético e o casamento entre os primos. Já o segundo ponto é a necessidade de alertar a todos da família para a realização dos testes genéticos para o não desenvolvimento da mutação nos filhos.

A questão do parentesco entre o casal é trazida pela noção de hereditariedade da genética, de modo que a transmissão da enfermidade é dada por essa condição parenteral. O diagnóstico definitivo das MPS é dado pelos achados clínicos (mudanças no organismo), o chamado heredograma e os exames laboratoriais, um deles aponta a ausência de enzimas na formação do DNA e o outro aponta a eliminação dessa enzima pela urina. Diante da possibilidade da doença, os geneticistas se utilizam do heredograma<sup>13</sup>, no qual constroem as árvores genealógicas das famílias. Os geneticistas cruzam informações cedidas pelos interlocutores para que seja possível apontar em qual momento às duas famílias se encontram, mas também para o levantamento de outros casos de adoecimento genético na família.

Para as famílias, o heredograma se constitui num dispositivo acionado pela genética que alerta acerca da proximidade parenteral do casal. Nós ouvimos de vários casais que não tinham

---

<sup>13</sup> O Heredograma é uma construção genealógica das famílias de portadores das mucopolissacaridoses, realizados pelos geneticistas para identificar a relação de parentesco (primo) que existe entre os casais.

a menor ideia que poderiam ter algum grau de parentesco. O fato é que depois da solicitação das informações familiares pelo geneticista, o casal passa a averiguar os integrantes e as relações entre suas famílias.

Retornando ao Heredograma, além de marcar o parentesco, ele marca uma cisão entre a herança e a hereditariedade das mucopolissacaridoses. Sendo que a herança pode ser lida de maneira social, analisada por diversos autores como Lévi-Strauss (1976), Radcliffe Brown (1989), Bourdieu (2008), Mendes (2006), Aurelino (2013), (2014) e (2018), Gibbon (2019) e suprimido cada um dos autores apresentando argumentos para tratando o conceito de forma distintas.

Já a hereditariedade é um conceito biológico, que é desenvolvido por geneticistas, e biólogos que levam em consideração principalmente os fatores naturais. Que podem ser encontrados em Soares (2011), Santos (2014), Barros (2015) e Giugliani (2017). Mas para esse trabalho a herança constitui uma correlação biossocial que leva em consideração a mucopolissacaridose (bio) e como ela é repassada para as futuras gerações, interferindo em diversas situações das esferas social como as relações de parentesco, os modos de vida dos portadores e de suas famílias, além de todo o tratado jurídico para o acesso da medicamentos e tratamentos. Sendo assim, o entendimento dessa herança é um cruzamento clássico entre as questões de natureza e cultura que a antropologia analisa desde sua fundação.

Um outro ponto que gostaríamos de discutir é como a partir das noções de risco genético e uma Herança de Risco, alguns dos interlocutores absorvem o discurso biomédico. Algumas famílias com mucopolissacaridose em suas entrevistas remeteram de alguma forma ao risco genético, como a mucopolissacaridose é uma doença rara e genética possui sua própria herança e é transmitida ao longo das gerações, esse risco pode ser percebido na fala dos interlocutores principalmente quando se pensa na construção familiar e na reprodução.

Alguns interlocutores tiveram um papel importante na pesquisa, como a Rita, que entre as

famílias foi a única que realizou os testes genéticos antes de uma das gestações. Em sua entrevista usou termos científicos, apontando uma apropriação dos termos biomédicos, demonstrando que sabia o que estava falando, sobre a importância do aconselhamento genético em sua vida.

O risco que seus filhos desenvolvessem a doença também estava presente durante toda a sua fala. Ela entende a herança que sua família carrega, entende também quais os impactos que isso pode causar na sua vida e na vida dos seus filhos. Pode-se pensar que essa “diferença” entre as outras famílias podem ter sido resultado de um numeroso histórico de adoecimentos por mucopolissacaridoses recente na família, já que Rita possui um irmão, que já faleceu, com a mucopolissacaridose e seu marido também possui casos na família. Rita também é prima de uma das nossas interlocutoras, que pode ter também contribuído para Rita pensar no seu histórico familiar para nortear as questões genéticas. Rita fala sobre o medo de um dos filhos ter a doença:

Rita – Assim, quando a gente está em um grupo de risco, como é o meu caso que tive um irmão, eu tive um irmão e meu marido tem um caso na família dele tem uma prima que tem a mucopolissacaridose no caso (pessoa). [...] então como eu estava nesse grupo de risco eu sempre dizia a minha mãe que eu só ia ter um filho se fizesse os exames por que eu acho que é uma irresponsabilidade você sabendo que está em um grupo de risco colocar uma pessoa assim com esse porte de doenças no mundo de hoje (Rita – Serra Branca, 9/04/2019).

Rita entende a necessidade da busca por um aconselhamento genético, para descobrir qual o risco que seu filho corria no desenvolvimento da mucopolissacaridose, pois segundo a interlocutora não saber se seu primeiro filho teria ou não a doença a deixou preocupada durante toda a gravidez, e ela não queria passar por isso novamente.

O risco surge na pesquisa algumas vezes de forma sutil, quando os interlocutores pensam sobre a gestão familiar ou de forma intensificada, no caso de Rita que domina um discurso biomédico. De uma forma ou de outra o conceito risco permeia essa discussão e para configura-lo Neves e Jeólas (2012) apresenta uma série de elementos e chaves que são usados em cálculos probabilísticos e que resultam em possibilidade que podem ter resultado negativo e quando isso acontece, o

peso sobre o lado negativo se torna mais evidente.

No caso da mucopolissacaridose ocorre algo semelhante ao que aponta Neves e Jeólas (2012). Quando é analisada a probabilidade do desenvolvimento da mutação da mucopolissacaridose, pois essa relação está baseada em 75% de chance do filho do casal não desenvolver a doença contra 25% de chances de desenvolver. Na vida das famílias os 25% de chances de desenvolver a doença possui um peso muito maior do que os 75%. Esses 25%, que são transformados pela interlocutora em medo, também podem ser configurados como o risco de desenvolver a mutação. Com isso é possível perceber a intensificação dos cenários negativos que podem ocorrer sobre a possibilidade de 25% de desenvolvimento da mucopolissacaridose.

### **Distância, “sangue” e localidade: outros critérios de parentesco**

Apesar das evidências indicadas pelo heredograma, as famílias, por sua vez, não constroem o parentesco dessa forma. Para algumas famílias, é na similaridade de “sangue” que estaria a causa ou origem da doença. Com isso, o sangue se torna um elemento definidor de parentesco. Outro aspecto que chama a atenção é a presença de doença genética na família. A exemplo do lábio leporino, como apareceu numa conversa quando questionamos a relação de parentesco com seu marido. Para ela,

**Santana** - Você conhece os Horácios? Num tem as gêmeas dos Horácios, tu conheces, num conhece? Pronto, tem uma delas que tem. É prima minha, da família da minha mãe.

**Pesquisador** – Na família, quando tem alguém com o lábio aberto [lábio leporino] é um sinal que pode ter a mucopolissacaridose na família.

**Santana** – Pois é, ela é da minha família, pois a minha família é dos Horácios e ela é. Mas é prima longe, muito longe, mas é. Longe, mas é (Santana, Taperoá, 10/04/2019).

Santana durante a entrevista falou que seu atual marido já é o segundo relacionamento e foi deste relacionamento que nasceu seu primeiro filho que estava sendo diagnosticado com a MPS. Do casamento anterior ela teve duas filhas, as duas já estavam casadas e não viviam com ela. Ao

referir-se sobre a relação existente entre ela e seu marido, Santana usa um recurso que está presente nas falas de diversos entrevistados, ser parente de “longe”.

Foi a partir de conversas como essas que o parentesco surgiu considerado pela noção de distância ou proximidade. Ser de “longe” ou ser “próximo” para os interlocutores é de fundamental importância para definir quem é ou não da família. Schneider (2016) indica que existem modificadores nas relações de parentesco, classificados em termos básicos e derivados. Os básicos são os sanguíneos (pai, mãe, filho, primo, avó, avô ou parentesco por aliança como marido, mulher), já os derivados não são parentes verdadeiros (trisavô, padrasto, primos de segundo grau). Com isso o autor contribui.

É preciso notar mais um ponto importante sobre os modificadores. Os modificadores não restritivos marcam a distância, e o fazem de dois modos. O primeiro é o por graus de distância. Assim, “primo de primeiro grau” é mais próximo que o “primo de segundo grau”, “tio” é mais próximo que “tio-avô”, “tio-avô” é mais próximo que “tio-bisavô” e assim por diante (SCHNEIDER, 2016. p. 35).

Entendemos que nossos interlocutores estão construindo critérios relacionados à noção de modificadores derivados. No caso, eles acionam o parentesco em termos de distância familiar, quanto maior a “distância” familiar menor é considerado o grau de parentesco existente entre os indivíduos. O autor também desenvolve a ideia de que o sangue é um material compartilhado na família e esse grau de compartilhamento é o que também condiciona a relação de ser ou não ser família.

A relação de sangue é, portanto, uma relação de substância, de material biogênico compartilhado. O grau de compartilhamento desse material pode ser medido e é chamado de “distância”. O fato de que a relação de sangue não pode ser terminada nem alterada, e de que ela é um estado de comunidade ou de identidade quase místico também é bastante explícito na cultura americana (SCHNEIDER, 2016. p. 36).

Nessa perspectiva, nossos interlocutores substancializam o “sangue”, de modo que o parentesco tem a ver com a semelhança dessa substância. Mesmo sendo um aspecto que deve ser

considerado, os interlocutores se aproximam mais da questão da distância para a definição de parentesco e recuam as relações sanguíneas, sendo parentes sanguíneos aqueles que estão no núcleo familiar, ou seja, os parentes básicos e aqueles que mantêm relações próximas com esse núcleo familiar, sugerindo um modelo de família estendida. Enquanto outros parentes, que moram distantes da rede relações, escapam da condição de parentesco. Além de estabelecer os parentes básicos, o sangue também identificava a noção de transmissão da doença, pois aqueles indivíduos que tem o “mesmo sangue”, poderiam passar a doença para os filhos, sendo assim eles pertenciam à mesma família.

Quando nós voltamos para o entendimento da herança/hereditariedade das mucopolissacarídeos para a genética é necessário que tanto a mãe quanto o pai carreguem o gene mutante. Em termos de genética populacional, as chances de um relacionamento resultar no surgimento de uma doença desse porte seriam mínimas, por isso os geneticistas consideram que esse tipo de situação ocorre com uma maior frequência quando existe um casamento entre primos. Santos (2014) atribui a alta taxa de doenças genéticas a esse fator. Seguindo essa trilha deixada por Santos (2014), perguntamos a alguns interlocutores se eles eram primos:

**Dona Nanci**- para você ver, tudo isso é ilusão eu tenho na família casado, primo com primo e os filhos dela são tudo normal, primo com primo, primo carnal e não tem nada.

**Célia** - o pai dela é irmão de pai dela, do marido dela. (Dona Nanci e Célia, São João do Cariri, 03/12/2018).

Ou seja, apesar do conhecimento biomédico e da nova genética apontar para a condição do parentesco como responsável pela doença, a experiência coletiva aciona outros referentes que desconstruem esse conhecimento. Seguimos a entrevista com Dona Nanci e Célia mais tarde perguntamos à Célia se ela casou com algum parente “Não. É lá de Malhado, isso é ilusão é besteira se tiver de ocorrer isso vai ter, né não?” (Dona Nanci e Célia, São João do Cariri, 03/12/2018). O sangue e o casamento são dois elementos fundamentais nos estudos de parentesco, sendo as-

sim, o sangue, elemento presente nas entrevistas, pode ser entendido como uma substância que é compartilhada por todos do grupo e que contém diversas informações genéticas e sociais que são herdadas, independente do grau de parentesco.

Na genética, Santos (2014) atribui como um dos fatores da alta incidência de deficiências e outras comorbidades genéticas as baixas circulações de pessoas entre as cidades, favorecendo assim uma homogeneidade genética e resultando cada vez mais no aumento das taxas dos adoecimentos. Porém, existem alguns fatores que contribuem com essa “homogeneidade genética”. O Cariri Paraibano segundo Fernandes e Israel (2016) é a região que possui a menor densidade demográfica do estado, isso significa que existe um menor número de pessoas e conseqüentemente uma baixa circulação dessas pessoas.

Somado a isso, o modo como o território foi ocupado/colonizado fixou famílias em determinadas regiões que foram essas fundadoras de sítios, sendo assim, poucas famílias ocuparam poucas localidades e a desenvolveram, tornando-se futuramente em cidades. Nesse processo de desenvolvimento o casamento endogâmico pode ter se tornado uma prática comum, pois Lévi-Strauss (1976) apontava que é mais corriqueiro o relacionamento de pessoas que são próximas e se conhecem, ao contrário de pessoas desconhecidas.

Esse entendimento foi construído a partir de dados de duas famílias que são troncos principais para todos os entrevistados, os Queirós e os Farias. Essas duas famílias permeiam todas as outras, possuindo uma ancestralidade que resultou na estrutura hoje está dada. A perpetuação desses troncos familiares permitiu também a perpetuação de uma herança da mucopolissacaridose, pois grande parte dos nossos entrevistados possuíam um familiar Queirós ou Farias. Sendo assim, é possível fazer uma ligação com essas famílias e o território que elas ocuparam, em entrevista Renan falou sobre:

Uma coisa que a geneticista tem falado para a gente, que uma professora da universidade daqui (UFCG), eu não lembro o nome dela agora, que eu participei de um evento aqui no

Garden hotel e ela falou para gente “olhe bote uma coisa na cabeça Família Queirós aqui no estado da Paraíba, não tem o que dizer é Queirós de Serra Branca, é Queirós de Cabedelo, não Família Queirós é uma só” (Renan, Campina Grande, 03 de dezembro de 2018).

Percebendo como a localidade também interfere na herança é possível dizer que existe uma herança da localidade, pois as histórias dessas pessoas também cruzam com a história do lugar, também produzem uma herança baseada em como a se fundaram as famílias.

No processo de diagnóstico das mucopolissacaridoses todo o itinerário é legitimado pelo saber biomédico e por todos os testes realizados, sejam ele genéticos ou não. Algumas vezes quando os primeiros sintomas surgiam nas crianças, principalmente as pessoas mais velhas (avós, tios e vizinhos) diziam que a criança tinha algum problema, por vezes, chateando os pais da criança. Em conversas informais com uma das mães de crianças com mucopolissacaridoses no município do Congo, ela nos relatou que os familiares mais velhos, como tios e avós, percebiam que a criança era diferente, tinha nascido com as costas ou o peito diferente, crescido, e que já reconheciam isso de outras pessoas da família.

Essa primeira identificação que os mais antigos faziam, pode ser configurado como um saber local, que foi construído a partir do que foi vivido ao longo de sua vida e passado de geração em geração. Essa identificação pode se assemelhar a um “diagnóstico” ou à noção de que existe algo que é “diferente” em uma criança com mucopolissacaridose. Ao ser questionado sobre como ocorreu o diagnóstico do seu filho, Renan falou como a mãe dele suspeitava de Ronaldo ter alguma coisa:

A minha mãe que já é falecida, a gente ficava triste com ela, na verdade, com raiva, porque ela dizia. Esse menino tem problema, então ele nasceu para o olho da gente perfeito, e foi indo, foi indo, foi indo entendeu, e eu o levava para o pediatra Dr. Salomão e eu achava estranho o interesse. (Ronaldo e Renan. Campina Grande, 03 de dezembro de 2018).

Não apenas com Ronaldo e Renan, mas também em outras entrevistas surgiram relatos parecidos de pessoas próximas da família que identificavam sintomas nas crianças que já tinham

vistos em outros parentes, como no caso de Taperoá, no qual Vânia e Santos foram alertados por Vanda (Tia de uma das pessoas com mucopolissacaridose na mesma cidade), avisando que a filha deles poderia ter a mesma doença da sua sobrinha:

**Vanda:** Eu já desconfiava, toda vez que eu tava sentada na rua eu olhava, e dizia essa menina não é normal.

**Vânia:** Foi, quando a gente tava em acompanhamento com Anahí. Ela (Vanda) disse: ela não tem MPS não Vania? Não, eu creio que não. Por que assim, você que é pai, você que é mãe, nunca tá preparada para um resultado desses, assim, de repente, né? Mas quando eu fui para a geneticista e ela me falou que chegou o diagnóstico da conclusão. Aí Vanda disse: eu falei para ti Vania que era. Aí eu falei: é infelizmente, né!

**Pesquisadora:** E vocês são parentes?

**Vânia e Vanda:** Não

(Vânia, Santos e Vanda. Taperoá. 06 de dezembro de 2018).

As doenças raras estão presente nas trajetórias familiares deste grupo, então ao ver um parente ou uma pessoa próxima que tem uma aparência familiar a um parente seu, o saber local entra em jogo, pois as redes de informações começam a ativar e a circular. Esse mesmo casal, Santos e Vania, na cidade de Taperoá encontraram um outro caso de uma senhora que trabalhava em um local que ele sempre frequentava, e seu filho aparentava ter a doença. Na segunda expedição acompanhei uma visita que eles fizeram a essa outra pessoa, chamada Santana, e eles já tinham aconselhado Santana a levar seu filho na geneticista e na associação para poder pedir os exames e o remédio. É justamente essa rede de lembranças e informações que se constroem ao logo da experiência de viver com a mucopolissacaridose que identifica novos casos e possibilita que tenham um diagnóstico biomédico e assim consigam ter acesso ao tratamento.

### **Considerações finais**

Consideramos que o discurso biomédico está presente no cotidiano dos nossos interlocutores, e também está vinculado às questões que representam a herança, através dos heredogramas, das tentativas da genética em definir quem é ou quem não é parente, na construção de uma histori-

cidade a partir da noção de “efeito fundador” que impõe um ancestral e uma característica comum entre os interlocutores.

Através do discurso de Rita percebemos uma absorção do discurso biomédico, por causa da grande circulação de casos de pessoas com mucopolissacaridoses na sua família, causando uma necessidade de entendimento de sua condição genética e conseqüentemente a condição dos seus familiares. Por fim, é apresentado também como a herança cruza todos esses conceitos e como a antropologia entende essa construção. Produzimos o entendimento de uma herança bio-social que compreende aos nossos interlocutores as fusões das suas condições genéticas e de seu percurso social/histórico.

### Referências bibliográficas

AURELIANO, Waleska de Araújo. Genética, saúde e sociedade. **Reciis – R. Eletr. de Com. Inf. Inov. Saúde**, Rio de Janeiro, v. 3, n. 7, p.01-06, set. 2013.

AURELIANO, Waleska de Araújo. **Os Valores da Herança: A construção de sentidos para a doença genética rara**. 2014. UFAL. Disponível em:

<[http://www.evento.ufal.br/anaisreaabanne/gts\\_download/Waleska de AraújoAureliano - 1019561 - 3312 - corrigido.pdf](http://www.evento.ufal.br/anaisreaabanne/gts_download/Waleska%20de%20Ara%C3%BAjoAureliano%20-%201019561%20-%203312%20-%20corrigido.pdf)>. Acesso em: 28 ago. 2017.

AURELIANO, Waleska de Araújo. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. **Ciência & Saúde Coletiva**, [s.l.], v. 23, n. 2, p.369-380, fev. 2018. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/1413-81232018232.21832017>.

BARROS, Josefa Andreza Cantalice. **Perfil Epidemiológico dos Pacientes com Mucopolissacaridose tipo IV- A na Paraíba**. 2015. 22 f. TCC (Graduação) - Curso de Biologia, Departamento de Biologia, Universidade Estadual da Paraíba, Campina Grande, 2015

BOURDIEU, Pierre (org). **A Miséria do Mundo**. Petrópolis/RJ: Vozes, 1998 FERNANDES, Luis Gustavo Pontes; ISRAEL, Bartolomeu. **Crescimento demográfico da Paraíba**. 2016. 18 f. TCC (Graduação) - Curso de Geografia, Departamento de Geografia, Universidade Federal da Paraíba - Ufpb, João Pessoa, 2018. Disponível em: <https://repositorio.ufpb.br/jspui/handle/123456789/15066>. Acesso em: 08 out. 2020.

FIORAVANTI, Carlos. O caminho de pedras das doenças raras. **Revista Pesquisa FAPESP** 222, agosto de 2014, pp.17-23.

GEERTZ, Clifford. **A Interpretação das Culturas**. Rio de Janeiro: Livros Técnicos e Científicos

Editora S.A, 1989.

GIBBON, Saha. MEDICINA DA FAMÍLIA, “A HERANÇA” E O CÂNCER DE MAMA: ENTENDIMENTOS E (DES)CONTINUIDADES DA GENÉTICA PREDITIVA EM CUBA. **Revista Mundaú: Interfaces Contemporâneas entre Saúde e Família**, Maceió, v. 01, n. 06, p.78-102, 2019.

GIUGLIANI, Roberto et al. Relative frequency and estimated minimal frequency of Lysosomal Storage Diseases in Brazil: Report from a Reference Laboratory. **Genetics And Molecular Biology**, [s.l.], v. 40, n. 1, p.31-39, 16 mar. 2017. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/1678-4685-gmb-2016-0268>

KRAISCH, Adriana Machado Pimentel de Oliveira. OS ÍNDIOS TAPUIAS DO CARIRIPARAIBANO NO PERÍODO COLONIAL: OCUPAÇÃO E DISPERSÃO. In: IENCONTRO INTERNACIONAL DE HISTÓRIA COLONIAL, 2, 2008, Caicó. Anais [...]. Caicó: Revista de Humanidades. Ufrn, 2008. v. 9, p. 1-14.

LÉVI-STRAUSS, Claude 1976 - **As Estruturas Elementares do Parentesco**. Editora Vozes/EDUSP. Petrópolis/ São Paulo.

MALINOWSKI, Bronislaw. **Argonautas do Pacífico ocidental**: um relato do empreendimento e da aventura dos nativos nos arquipélagos da Nova Guiné Melanésia. 2. ed. São Paulo: UBU, 2018.

MEDEIROS, Marcelo; DINIZ, Debora; SCHWART, Ida Vanessa Doederlein. A tese da judicialização da saúde pelas elites: os medicamentos para mucopolissacaridose. **Ciência & Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 4, n. 18, p.1089- 1098, fev. 2013.

MIZUNO, Carolina Alves et al. Aspectos clínicos da mucopolissacaridose tipo VI\*. **Revista Brasileira de Clínica Médica**, São Paulo, v. 4, n. 8, p.356-361, fev. 2010. NEVES, Ednalva Maciel; JEOLÁS, Leila Sollberger. PARA UM DEBATE SOB RISCO NAS CIÊNCIAS SOCIAIS: aproximações e dificuldades. **Política & Trabalho: Revista de Ciências Sociais**, João Pessoa, v. 1, n. 37, p.13-31, out. 2012.

RADCLIFFE-BROWN, Alfred R. 2013. **Estrutura e função na sociedade primitiva**. Tradução Nathanael C. Caixeiro. 2ª edição, Petrópolis, Vozes (Coleção Antropologia).

RIVERS, William H. R. 1991 [1910; 1911]. “O método genealógico na pesquisa antropológica”; “A análise etnológica da cultura”. Em CARDOSO DE OLIVEIRA, R. (org.). **A Antropologia de Rivers**. Campinas: EdUNICAMP. pp. 51-69; 155-178.

SANTOS, Silvana et al. As causas da deficiência física em municípios do nordeste brasileiro e estimativa de custos de serviços especializados. **Ciência & Saúde Coletiva**, [s.l.], v. 19, n. 2, p.559-568, fev. 2014. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/1413-81232014192.00182013>

SCHNEIDER, David Murray. **Parentesco americano: uma exposição cultural**. Petrópolis, Vozes, 2016. 152 pp.

SILVA, T. O. et al. Prevalência de mucopolissacaridose IVA na Paraíba: um Efeito Fundador? **Journal of Biology & Pharmacy and Agricultural Management**, v.10, n.4, pag.42, Nov. 2014.

SOARES, Marina Taniere de Oliveira. **A estimativa da consanguinidade e ocorrência de deficiência causada por doenças genéticas em municípios da Paraíba**. 2011. TCC (Graduação) - Curso de Biologia, Universidade Estadual da Paraíba, Campina Grande, 2011.

SOUZA, Bartolomeu Israel de. **Cariri Paraibano: Do Silêncio do lugar à desertificação**. 2008. 198 f. Tese (Doutorado) - Curso de Geografia, Programa de Pós-Graduação em Geografia, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2008.