

UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ
SETOR DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS
CURSO DE ESPECIALIZAÇÃO EM GENÉTICA PARA
PROFESSORES DO ENSINO MÉDIO

ROSIMEIRE FLORÊNCIO NEVES

CONSANGUINIDADE

VOTORANTIM

2011

ROSIMEIRE FLORÊNCIO NEVES

CONSANGUINIDADE

Trabalho de Conclusão de Curso apresentada ao Curso de Especialização em Genética para Professores do Ensino Médio do Departamento de Genética da Universidade Federal do Paraná, como requisito parcial para a obtenção do Grau de Especialista em Genética.

Orientador: Prof^a. Dr^a. Lupe Furtado Alle.

UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ
SETOR DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS
CURSO DE ESPECIALIZAÇÃO EM GENÉTICA PARA
PROFESSORES DO ENSINO MÉDIO

ROSIMEIRE FLORÊNCIO NEVES

CONSANGUINIDADE

Trabalho de Conclusão de Curso aprovada em ____/____/____ para obtenção do
Grau de Especialista em Genética

Banca Examinadora:

Professor Orientador: Prof^a. Dr^a. Lupe Furtado Alle

Nome do Professor (a) de Monografia

Nome do Professor (a) Convidado (a)

AGRADECIMENTOS

Agradeço a Deus fonte de toda a sabedoria, a minha Família e a todos que de forma direta ou indiretamente contribuíram para o meu crescimento.

"Se você aceitar que as características humanas são variáveis, que essa variação é hereditária, e que há uma luta pela existência, então a evolução pela seleção natural prosseguirá."

(Charles Darwin)

RESUMO

Desde o início da humanidade é registrado a afinidade por laços de sangue. Alguns estudos têm demonstrado que os fatores culturais, demográficos e socioeconômicos, tais como crenças religiosas, forma de transferência de bens e propriedades de família de geração em geração e aumento do número de parentes seguidos de uma expansão demográfica, influenciam o nível de consanguinidade das populações. Esta consanguinidade numa população ou numa família conduz a um aumento na frequência de condições genéticas derivando do fato de que os indivíduos consanguíneos partilham genes que foram herdados de um antepassado comum. A pesquisa realizada neste tema apresentou os principais conceitos e estudos já realizados sobre a consanguinidade, e esclareceu os riscos ou não de serem compartilhados genes de um mesmo antepassado comum. Foi constatado que os riscos genéticos de casais aparentados estão aumentados com relação a doenças que têm herança recessiva, ou seja, aquelas nas quais a criança tem de herdar uma dose dupla do gene alterado (“mutante”) para que a doença se instale. Neste aspecto, é que precisa ser bem entendido para que se possam informar as casais consanguíneos, suas decisões reprodutivas.

Palavra-Chave: Consanguinidade. Riscos genéticos. Decisões reprodutivas.

ABSTRACT

Since the beginning of mankind is recorded affinity by blood. Some studies have shown that cultural factors, demographic and socioeconomic factors, such as religious beliefs, transfer of assets and properties of the family from generation to generation and increasing the number of relatives followed by a demographic expansion, influence the level of inbreeding populations. This inbreeding in a population or a family leads to an increased frequency of genetic conditions deriving from the fact that individuals who were blood relatives share genes inherited from a common ancestor. The research in this area presented the main concepts and previous studies on inbreeding, and explained the risks and not be shared genes of the same common ancestor. It was found that the genetic risks of related couples are increased with respect to diseases that are recessive, ie those in which the child must inherit a double dose of the gene altered ("mutated") to install the disease. In this respect, it is that needs to be understood that they may inform the consanguineous couples, their reproductive decisions.

Keyword: Consanguinity. Genetic risks. Reproductive decisions.

SUMÁRIO

INTRODUÇÃO	10
1 GENÉTICA – UMA VISÃO HISTÓRICA DA HEREDITARIEDADE	12
2 CONSTITUIÇÃO GENÉTICA DE UM SER HUMANO	16
2.1 Herança Autossômica Recessiva	16
2.2 Herança Ligada ao X.....	17
2.3 Herança Dominante	18
2.4 Herança Mitochondrial.....	19
3 COMO OCORRE A CONSANGUINIEDADE.....	20
3.1 Coeficientes de Consanguinidade.....	21
3.2 Grau de Parentesco pelo Código Civil Brasileiro e o Direito Canônico	22
3.3 Consanguinidades das Populações	24
4 PERIGOS GENÉTICOS DA CONSANGUINIEDADE	27
5 CASO REAL DE CONSANGUINEOS - DARWIN E WEDGWOOD	30
6 SITUAÇÃO NO BRASIL DOS CASAMENTOSW CONSANGUINEOS	32
7 PESQUISA EM CAMPO.....	34
7.1 Dos Casamentos.....	34
7.2 Grau de parentesco.....	35
7.3 Da prole.....	35
7.4 Filhos de Pais Primos.....	36
7.5 Filhos da união de Pais Tios e Sobrinhas	36
7.6 Filhos de Tios primos de 1 ^o . Grau	37
7.7 Filhos da união de Tios com sobrinhas	37
7.8 Parentesco de Avós/primos.....	38
7.9 Primos com primos.....	38
7.10 Das Deficiências apresentadas	39
7.11 Deficiência de acordo com o Grau de Parentesco	39
7.12 Pais com filhos na sala de Recurso	40
7.13 Tipos de Deficiência dos alunos da Sala de Recursos.....	40
7.14 Alunos do ensino médio	41

7.15 Filhos sem Grau de Parentesco	41
7.16 Demonstrativo da Pesquisa Série/Casais com grau de Parentesco.....	42
7.17 Conclusão dos Resultados.....	42
CONCLUSÃO.....	44
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	47
APÊNDICE - TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO	48

INTRODUÇÃO

A duração do casamento entre primos é levada ao consultor genético de tempos em tempos, amiúde devido à violenta oposição que essa perspectiva desperta na família envolvida. Isto pode advir em parte da oposição de certas religiões a casamentos consanguíneos e em parte da opinião popular que tais uniões acarretam deformidade, insanidade /idiotia e degeneração de todos os tipos.

A ideia de que os casamentos entre primos são geneticamente desastrosos talvez se origine da observação de que crianças com doenças recessivas raras frequentemente têm pais consanguíneos, não se levando em consideração os pais consanguíneos que têm filhos sem essas doenças.

Os casamentos consanguíneos têm ocorrido na maioria dos povos desde o tempo do Velho testamento bíblico. Existem vários casais de primos famosos, e entre eles citamos o caso de Charles Darwin¹ com a sua esposa Emma Wedgwood, que tiveram 10(dez) filhos saudáveis, sendo que alguns desses filhos tiveram sucesso nas suas vidas.

Atualmente os casamentos consanguíneos são mais prevalentes em comunidades originárias do norte da África, do Oriente Médio e grande parte da Ásia. Algumas dessas comunidades até encorajam esse tipo de união. Na comunidade do Paquistão inglês estima-se que nada menos do que 50(cinquenta) a 60% (sessenta por cento) dos casamentos sejam consanguíneos.

A principal preocupação com o casamento consanguíneo refere-se aos riscos de doenças recessivas e multifatoriais para a futura prole do casal. Além disso, pesa também na decisão desse tipo de casamento o estigma social que ele costuma acarretar em algumas comunidades. Nos Estados Unidos da América existe certo tabu em relação a esse tipo de casamento a ponto de vários estados ter ainda em vigor leis proibitivas em relação a sua realização. Já isso não acontece nos países da Europa e em vários países da Ásia como comentaremos no decorrer deste estudo.

¹ Charles Darwin foi um notável cientista do Séc. XIX (1809 - 1882), autor da Teoria da Evolução das espécies através da seleção natural.

O presente estudo apresenta os principais conceitos e estudos já realizados sobre o tema de consanguinidade, além de definir se há riscos ou não de serem compartilhados genes de um mesmo antepassado comum.

1 GENÉTICA – UMA VISÃO HISTÓRICA DA HEREDITARIEDADE

O aprimoramento de diversas tecnologias tem sido responsável pela melhora nas condições de vida de diferentes espécies existentes no planeta. No nosso dia-a-dia, nos deparamos com diversas situações que nos envolvem direta, ou indiretamente com estas ciências. Termos genéticos como hereditariedade, genes e DNA de modo geral são introduzidos à população através da grande mídia nas divulgações de pesquisa com células-tronco, melhoramento genético, Projeto Genoma Humano (PGH) entre outros.

Deste modo, surgem alguns questionamentos: Mas afinal, o que é genética?

De acordo com Francisco (2005, p. 20) a genética é uma ciência emergente do século XX e explica as similaridades e diferenças entre os organismos, sendo que antes da ciência tomar forma, os humanos tinham uma impressão intuitiva sobre os mecanismos de variação e hereditariedade.

O termo “genética” foi utilizado pela primeira vez por Willian Bateson² em um documento dirigido a Adam Sedgewick³ em 1909. Este descrevia estudos sobre a variação e hereditariedade e desde então, ficou caracterizada pelas profundas alterações, pois a genética *“é uma das áreas da Biologia que mais tem apresentado mudanças nos últimos 50(cinquenta) anos, tanto nos aspectos conceituais como tecnológicos”*.

Apesar de ser uma ciência nova, quando comparadas com outras, os humanos, no tempo pré-histórico já utilizavam os princípios genéticos por meio da domesticação, cruzamento seletivo de animais e plantas.

Nossos antepassados devem ter começado a se indagar sobre os mecanismos da hereditariedade tão logo a evolução os dotou com cérebros capazes de formular o tipo de pergunta.

Um princípio que salta os olhos, “parentes próximos tendem a ser parecidos entre si”, pode ser extremamente instrutivo se, como nossos ancestrais, nosso interesse por genética aplicada, limitar-se a questões práticas, tais como melhorar

² Willian Bateson, Biólogo mendeliano inglês da Universidade de Cambridge nascido em Whitby, North Yorkshire. Autor do termo utilizado para designar a ciência dos genes, da hereditariedade e da variação dos organismos.

³ Adam Sedgewick, Embriologista de Universidade de Cambridge.

animais domesticados (para, digamos, aumentar a produção de leite das vacas) ou plantas (para obter frutos maiores por exemplo).

Gerações de meticulosa seleção – de reprodução controlada para, inicialmente, domesticar as espécies apropriadas e, em seguida, para criar apenas as vacas mais produtivas ou as árvores com os maiores frutos – resultaram em animais e plantas feitos sob medida para propósitos humanos. Subjacente a esse enorme esforço, do qual não temos registro algum, está uma regra empírica elementar: as vacas mais produtivas irão gerar a prole mais produtiva e das sementes de árvores com os maiores frutos irão germinar árvores de frutos grandes.

Portanto, a despeito dos avanços extraordinários dos últimos cento e poucos anos, os séculos XX e XXI não detêm, de modo algum, o monopólio do entendimento genético.

Embora somente em 1909 o biólogo britânico Willian Bateson tenha dado um nome – genética – à ciência da hereditariedade embora a revolução do DNA tenha descortinado um novo e surpreendente panorama do progresso possível, na realidade a maior aplicação da genética ao bem-estar humano ocorreu milênios atrás das obras de agricultores anônimos desse passado longínquo.

Quase tudo o que comemos – cereais, frutas, carne, laticínios – é um legado dessa primeira e mais radical aplicação de manipulação genética a problemas humanos. (WATSON, 2005, p. 17-18)

Segundo Griffithis ET al., (2006, p. 2) “a palavra genética vem do grego *genetikos* (‘capaz de procriar’) e gene é o radical, que contém o núcleo do significado da palavra... dizendo de modo simples, a genética é o estudo dos genes”.

Gadner e Snustad (1986, p.1) dizem que “a genética é uma ciências de potenciais. Trata da transferência de informações biológicas de célula para célula, dos pais para os filhos e, assim, de geração para geração”. Sendo assim, a ciência genética é simplificada o estudo de dois tópicos principais, herança e variação. A herança é a causa das semelhanças entre os indivíduos (BURNS; BOTTINO, 1991, p. 1).

A ciência possui alguns marcos importantes durante a sua história, das quais, citamos: as descobertas que controlam a herança de características nos organismos

baseadas nos experimentos de Gregor Mendel⁴, a identificação do material responsável pela herança e a elucidação da sua estrutura revelada por James Watson e Francis Crick⁵, e análise compreensiva do material hereditário em seres humanos e outros organismos, como exemplo, o PGH altamente desenvolvido.

A maior contribuição para a Genética atual foi dada pelo monge austríaco Gregor Mendel através de estudos que determinou pela primeira vez os padrões de hereditariedade através de experimentos com ervilhas cultivadas em seu jardim, no mosteiro de Brünn na Austrália (atualmente Brno, na República Tcheca).

Este campo da Ciência, que tem seu marco inicial no ano de 1900, a partir da redescoberta do trabalho de Gregor Mendel (1822-1884), de 1865, é tido por alguns autores como a mais básica de todas as disciplinas biológicas e o campo fundamental da Biologia, pelo seu caráter unificador, o qual integra todos os conceitos e informações biológicas. (MAYR, 1998, p.702).

Seu trabalho, apresentado para a comunidade científica em 1865 passou despercebido até que em 1900, quando alguns pesquisadores reconheceram e confirmaram de modo independente as ideias de Mendel.

Em seu trabalho, Mendel postulou que as características hereditárias eram feitas por meio de fatores que se encontravam nos gametas. Ele chegou as suas conclusões antes mesmo de saber o que são os cromossomos e de conhecer os processos de divisão celular por mitose e meiose.

Entre o período da publicação de trabalho em 1865 e a redescoberta dos conceitos postulados por Mendel no início do século XX, o campo da Citologia apresentou avanços significativos, demonstrando padrões mais complexos de hereditariedade.

A genética trata dos mecanismos inerentes que controlam a constância e mudança nos seres vivos. Esta ciência nasceu com a descoberta dos princípios mendelianos no início deste século.

Adquiriu lugar proeminente junto às ciências biológicas como (1) conceito de gene, (2) a teoria cromossômica e (3) a descoberta de que o DNA é o material

⁴ Gregor Mendel: (1822 – 1884) é chamado, com mérito, o pai da genética. Não foi o único a realizar experimentos de hibridação, mas foi o que obteve maior sucesso, devido sua metodologia científica de matemática aplicada e ao material escolhido.

⁵ James Watson e Francis Crick: concluíram que a molécula do DNA tem a estrutura de uma dupla hélice. Desde então a Biologia Molecular apresentou um extraordinário avanço nos últimos 50 anos e colocou em cena a transgênese, a genômica e a possibilidade de clonagem reprodutiva.

genético. Poucos princípios básicos representam o núcleo da ciência. Aplicações desenvolvem-se por meio da reprodução de animais e plantas e através do nosso crescente entendimento sobre os mecanismos dos seres vivos.(GARDNER; SNUSTAD, 1986, p.1)

A partir dessas interpretações consideradas corretas sobre a participação dos genes e dos cromossomos nos mecanismos de herança, a Genética teve um grande desenvolvimento e hoje é uma área em plena expansão.

2 CONSTITUIÇÃO GENÉTICA DE UM SER HUMANO

A constituição genética de um ser humano é formada por cerca de 30.000 pares de genes, 15.000 genes presentes no espermatozóide e 15.000 genes presentes no óvulo.

Cada característica do organismo, tanto a sua aparência como o seu funcionamento interno, o metabolismo, é determinada sempre por um par de genes, um que herado do pai e outro herdado da mãe. Acredita-se que cada ser humano carrega cerca de 10 (dez) genes alterados, que não funcionam direito, mas como é necessário um par de genes para determinar uma característica, se temos um gene normal e um com defeito para aquele determinado aspecto somos normais.

Através das enzimas, proteínas, é que o metabolismo funciona e mantém a vida. A informação para determinar como será a estrutura dessas enzimas, para que haja uma função normal, está contida nos genes.

2.1 Herança Autossômica Recessiva

São necessários dois genes com defeito, um do pai e um da mãe para que a pessoa tenha a doença, como ilustrado na figura 1. A maioria das doenças metabólicas hereditárias é herdada desta forma, ou seja, é necessários que o pai e a mãe carreguem o mesmo gene com defeito, por esta razão os casamentos entre parentes têm uma maior chance de ter filhos ou filhas com doenças recessivas.

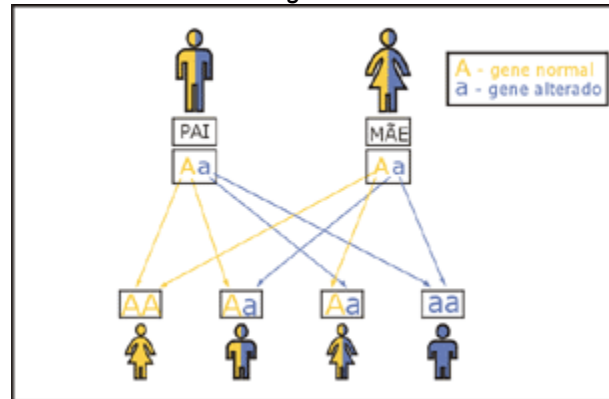
O risco de ter outro filho ou filha com uma doença recessiva é de 25%, uma chance em quatro, a cada gestação desse casal.

Se um indivíduo (homem ou mulher) portador de uma doença recessiva (aa), como a Doença de Gaucher⁶ for ter filhos com uma pessoa que não tem nenhum gene para a doença (AA) todos os filhos e filhas serão normais (Aa). Porém, se a pessoa afetada for ter filhos com uma pessoa que é normal, mais carrega o gene da

⁶ A doença de Gaucher é uma doença genética relacionada com o metabolismo dos lipídios. É causada por uma deficiência na enzima glucocerebrosidase, que leva à acumulação do seu substrato, um glucocerebrosideo. A doença foi descrita na tese de doutoramento de Philippe Ernest Gaucher em 1882.

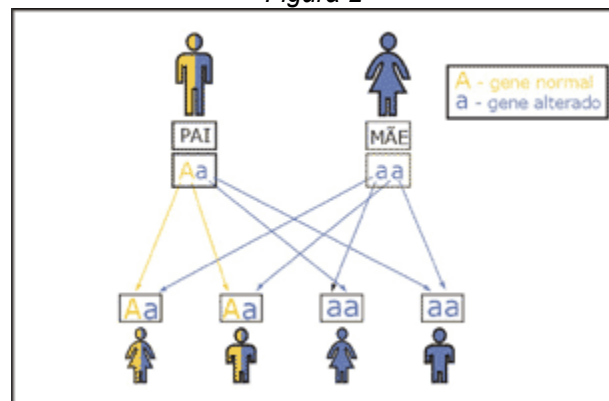
doença (Aa), os dois tem um risco de 50% a cada gestação de ter filhos ou filhas com a doença (figura 2).

Figura 1



Por esta razão, é importante evitar casamento consangüíneo (entre parentes) e entre portadores da mesma doença. É aconselhável fazer um estudo da mutação da doença (análise DNA) antes de um afetado ter filhos com uma pessoa normal.

Figura 2

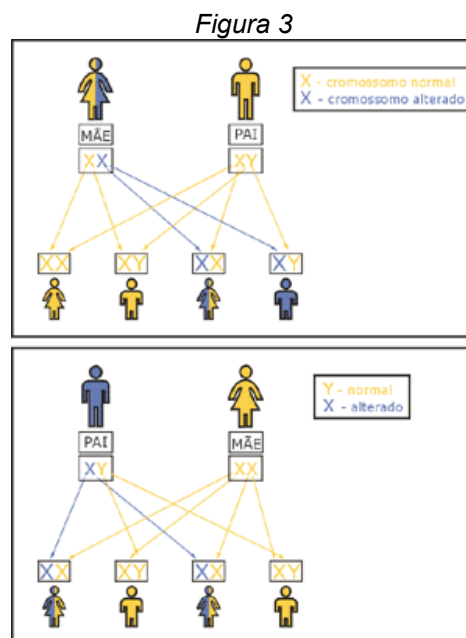


2.2 Herança Ligada ao X:

Quando o gene alterado está no cromossomo X. Este tipo de herança pode ser recessiva, ou seja, as manifestações vão estar presentes nos homens porque eles têm apenas um cromossomo X, ou seja, não têm nenhum gene normal para

aquela característica e nas mulheres quando existe alguma manifestação clínica em geral é mais leve. É exemplo desse tipo de herança a doença de Fabry⁷.

É descrita a herança ligada ao X dominante, ou seja, um gene alterado é suficiente para determinar a doença, em geral às mulheres são gravemente afetadas e para os homens a doença pode ser letal, pela ausência de um gene normal daquele par (figura 3). É provavelmente exemplo desse tipo de herança a síndrome de Rett⁸. O risco de um filho ser afetado quando sua mãe carrega um gene alterado em um de seus cromossomos X é de 50% e das filhas são também 50% de serem portadoras do gene com defeito e conseqüentemente passar a seus filhos e filhas.



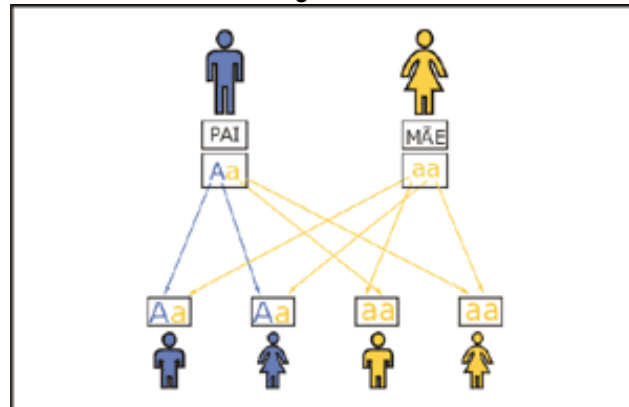
2.3 Herança Dominante

A presença de um gene do par alterado é suficiente para aparecer à doença. É exemplo desse tipo de herança a hipercolesterolemia familiar, que é a doença metabólica hereditária mais freqüente. O risco de um filho ou filha ser afetado se um dos pais carrega um gene dominante é de 50% a cada gestação (figura 4).

⁷ A doença de Fabry (também conhecida como doença de Anderson-Fabry) se caracteriza como uma doença crônica, conduzindo a uma isquemia cardíaca, cerebrovascular e principalmente renal.

⁸ Síndrome de Rett é uma anomalia no gene *mecp2*, que causa desordens de ordem neurológica, acometendo quase que exclusivamente crianças do sexo feminino (os meninos normalmente não resistem e morrem precocemente). Um dos tipos mais graves de autismo.

Figura 4



2.4 Herança Mitocondrial

A mitocôndria é uma organela da célula que contém um filamento de ácido desoxirribonucléico (DNA) próprio, responsável pela formação de algumas de suas enzimas, e independente do DNA presente em cada célula de um ser vivo. As doenças mitocondriais podem ocorrer por herança autossômica recessiva ou por herança mitocondrial.

As mitocôndrias são todas maternas, porque o espermatozóide quando penetra o óvulo só entra com os cromossomos, a célula em que os seres humanos se desenvolvem é materna com todas as suas organelas, inclusive a mitocôndria e seu DNA. Se existe um gene deficiente no DNA mitocondrial a mãe terá o risco de praticamente 100% a cada gestação de ter um filho ou filha com a doença.

3 COMO OCORRE A CONSANGUINIDADE

A palavra consanguínea ('con'+ 'sanguine') é originária do Latim, significando "do mesmo sangue". E por isso são consideradas consanguíneas aquelas pessoas que apresentam pelo menos um ancestral comum. Quanto maior o grau de consanguinidade (irmãos, pais e filhos, primos de primeiro grau, tio e sobrinha), maiores serão as chances de dois indivíduos compartilharem os mesmos genes recessivos com os quais nascemos.

Essa medida do parentesco, ou da correlação genética entre dois indivíduos, é denominada coeficiente de consanguinidade ou coeficiente de parentesco e, geralmente, indicada pela letra r , inicial da palavra inglesa relationship = parentesco.

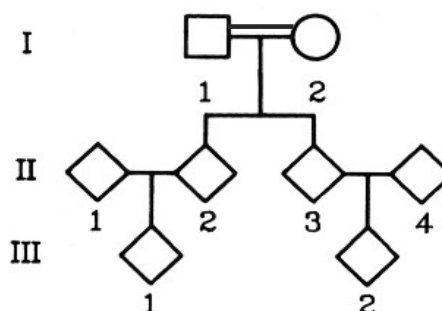
3.1 Coeficiente de Consanguinidade

Para entendermos facilmente como se chega ao valor de r , consideremos dois primos em primeiro grau, como os indivíduos III-1 e III-2 do heredograma da Figura 4, e suponhamos que, em relação a um par de alelos autossômicos A, a , o indivíduo III-1 é heterozigoto (Aa). Para calcular a probabilidade de seu primo (ou prima) III-2 também possuir o alelo a , por tê-lo herdado de um ancestral comum a ambos, temos que levar em conta que tal ancestral poderia ter sido o avô I-1 ou a avó I-2, já que os primos III-1 e III-2 têm esses dois ancestrais em comum e um desses ancestrais poderia ser heterozigoto Aa .

Se o alelo autossômico a presente em III-1 lhe tivesse sido transmitido por seu avô (I-1), tal gene teria percorrido o caminho I-1 _ II-2 _ III-1. Se esse avô tivesse transmitido idêntico gene a III-2, está claro que o caminho percorrido seria I-1 _ II-3 _ III-2.

O alelo autossômico a presente em III-1 poderia, entretanto, ter-lhe sido transmitido por sua avó (I-2) e, nesse caso, esse gene teria percorrido o caminho I-2 _ II-2 _ III-1.

Figura 4



Heredograma de uma genealogia com primos em primeiro grau (III-1 e III-2).

E se essa avó tivesse transmitido o mesmo gene a III-2, tal alelo teria percorrido o caminho I-2 _ II-3 _ III-2.

Considerando que cada passagem de um gene de uma geração a outra é chamado de passo genético ou, simplesmente, passo, pode-se dizer que cada um dos quatro caminhos apontados para a transmissão do gene a inclui dois passos. Tendo em mente que cada passo tem probabilidade $\frac{1}{2}$, pois $\frac{1}{2}$ é a probabilidade de o alelo a passar de uma geração a outra, fica claro que a probabilidade de o gene a ter sido transmitido pelo avô I-1 aos seus netos III-1 e III-2 é igual a $(\frac{1}{4})^2 = 1/16$, pois são quatro os passos existentes nos dois caminhos que esse gene teria que percorrer. Pelo mesmo motivo, tem-se que a probabilidade de o gene a ter sido transmitido pela avó I-2 aos seus netos III-1 e III-2 também é igual a $1/16$.

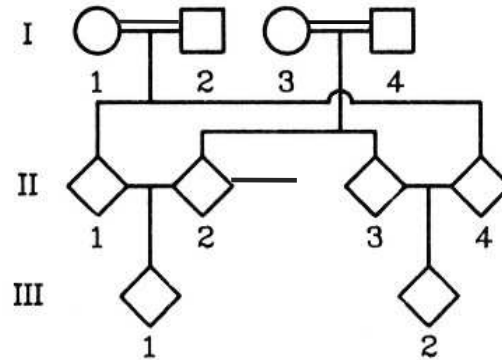
Pode-se, pois, concluir que a probabilidade de o gene autossômico a ter sido transmitido por um ou outro ancestral comum aos dois primos em primeiro grau é igual a $1/16 + 1/16 = 1/8$.

Visto que essa é a probabilidade de dois primos em primeiro grau herdarem o mesmo alelo de um ancestral comum a ambos, pode-se dizer, também, que o coeficiente de consangüinidade de primos em primeiro grau é $1/8$, ou seja, $r = 1/8$.

Quando existem mais de dois ancestrais em comum, todos eles devem ser levados em conta no cálculo do coeficiente de consangüinidade. Assim, por exemplo, no caso de primos duplos em primeiro grau devemos considerar que tais primos têm quatro ancestrais em comum (I-1, I-2, I-3 e I-4 da Fig. 4) e que existem quatro passos que devem ser levados em conta em relação a cada um deles. Desse

modo, $r = \frac{1}{4}$ para primos duplos em primeiro grau, porque $r = (1/2)^4 + (1/2)^4 + (1/2)^4 + (1/2)^4 = 4/16 = \frac{1}{4}$.

Figura 4



Heredograma de uma genealogia com primos duplos em primeiro grau (III-1 e III-2)

A indicação do cálculo do coeficiente de consanguinidade pode ser resumida pela fórmula $r = \sum (1/2)^n$, na qual N é o número de passos que unem dois consanguíneos a um ancestral comum. Evidentemente, quando dois consanguíneos têm em comum um único ancestral não existe a possibilidade de somatório, de sorte que essa fórmula reduz-se a $r = \frac{1}{2} n$

Assim, por exemplo, no caso de dois meio-irmãos, a probabilidade de ambos serem portadores de um mesmo gene autossômico por origem comum é $\frac{1}{2} \cdot 2 = \frac{1}{4}$, pois há um único ancestral comum a ambos (pai ou mãe) e os meio-irmãos estão ligados a ele por dois passos genéticos.

Usando o mesmo raciocínio para parentes consanguíneos colaterais com outros graus de consanguinidade concluímos que o coeficiente de consanguinidade de irmãos é $1/2$, de tios e sobrinhos é igual ao de meio-irmãos ou de primos duplos em primeiro grau, isto é, $\frac{1}{4}$; de tios e meio-sobrinhos é $1/8$, como no caso de primos em primeiro grau; de primos em segundo grau é $1/16$; de primos em terceiro grau é $1/32$; e assim por diante.

3.2 Grau de parentesco pelo Código Civil Brasileiro e o Direito Canônico

O conhecimento do coeficiente de consanguinidade de parentes colaterais permite constatar que o parentesco genético entre esses consanguíneos está

frequentemente em desacordo com o grau de parentesco estabelecido no Direito Civil brasileiro e no Direito Canônico, porque, em Genética, a contagem dos graus de consanguinidade entre parentes colaterais é diferente daquela utilizada em Direito. Aliás, até 27 de novembro de 1983 as contagens dos graus de consangüinidade colateral em Direito Civil e em Direito Canônico também eram discordantes entre si.

A identidade dos dois Códigos a esse respeito somente foi alcançada com a entrada em vigor de um novo texto do Código Canônico (Freire-Maia, 1986). A partir daí, tanto em Direito Civil quanto em Direito Canônico, o grau de consanguinidade entre dois colaterais é a soma do número de gerações contadas nas linhas colaterais ascendentes e descendentes, tomando como referência o tronco da genealogia, isto é, os ancestrais comuns mais próximos dos parentes consanguíneos.

Tem-se, assim, que, em Direito, tanto os irmãos quanto os meio-irmãos são consangüíneos em segundo grau. Tios e sobrinhos são parentes em terceiro grau.

Aqueles que, em Genética, são primos em primeiro grau, em Direito são denominados parentes em quarto grau, enquanto que os primos que, em Genética, são ditos de segundo grau, são, em Direito, considerados parentes em quinto grau. Os primos em terceiro grau são considerados parentes em sexto grau à luz do Direito, e assim por diante.

Já em relação aos consangüíneos em linha reta sempre houve concordância entre os Códigos Civil e Canônico em considerar os graus de consanguinidade entre dois indivíduos como o número de gerações que os separam. Desse modo, a consangüinidade entre pais e filhos é dita em primeiro grau, entre avós e netos é dita em segundo grau, entre bisavós e bisnetos é dita em terceiro grau e assim por diante.

Essa discordância entre a Genética e o Direito é que faz com que, por exemplo, os meio-irmãos, os primos duplos em primeiro grau e os tios e sobrinhos, com o mesmo parentesco genético, pois possuem, em média, a mesma quantidade de genes idênticos por origem comum ($r = \frac{1}{4}$) sejam classificados diferentemente em Direito.

Assim, no Direto Civil e no Direto Canônico, os meio-irmãos são parentes colaterais em segundo grau, os primos duplos em primeiro grau são parentes em quarto grau e os tios e sobrinhos são parentes colaterais em terceiro grau.

Por outro lado, de acordo com o Direito Civil brasileiro e com o Direito Canônico não existe diferença quanto ao grau de parentesco entre irmãos ($r = 1/2$) e os meio-irmãos ($r = 1/4$), que são tratados como parentes em segundo grau.

Os primos em primeiro grau ($r = 1/8$) e os primos duplos em primeiro grau ($r = 4/1$) são, também, tratados do mesmo modo, já que, em ambos os casos, são considerados como parentes em quarto grau.

3.3 Consanguinidade das Populações

Alguns estudos têm demonstrado que os fatores culturais, demográficos e socio-econômicos, tais como crenças religiosas, forma de transferência de bens e propriedades de família de geração em geração e aumento do número de parentes seguidos de uma expansão demográfica, influenciam o nível de consanguinidade das populações.

A razão pela qual a consanguinidade numa população ou numa família conduz a um aumento na frequência de condições genéticas deriva do fato de que os indivíduos consanguíneos partilharem genes que foram herdados de um antepassado comum.

Se um gene herdado de um antepassado comum tem uma mutação, então os familiares biologicamente relacionados terão um risco mais elevado de possuírem uma cópia do gene mutado. O impacto genético da consanguinidade aparece como uma consequência da homozigotia aumentada presente num indivíduo resultante do acasalamento dentro da população.

Os genes recessivos são aqueles que precisam estar presentes em dose dupla para que a característica que eles determinam possa estar presentes no organismo. Por exemplo, supondo que ter olhos azuis seja um caráter recessivo, isso significa que para que o olho da criança gerada seja azul, serão necessários que o gene esteja presente duas vezes em seu organismo. Assim, para o olho azul manifestar é necessário que na formação o indivíduo este gene recessivo tenha uma origem materna e uma origem paterna. O mesmo raciocínio serve para algumas doenças genéticas chamadas de "autossômicas recessivas".

Para casais não aparentados as chances de que uma doença relacionada a esses genes recessivos em dose dupla aconteça é de cerca de 2 %. No entanto, em parentes próximos (irmãos, primos) as chances aumentam consideravelmente.

É fácil entender por que. Como irmãos e primos compartilham de certa forma genes parecidos, na união de duas pessoas com tais níveis de parentesco, as chances desses dos genes recessivos acontecerem é muito grande. Se a mãe herdou o gene recessivo dos seus avós maternos, é obvio que isso poderia ter acontecido com a tia materna e conseqüentemente com o indivíduo e seu primo também podem herdá-los, certo?

Se um indivíduo casar com um primo de primeiro grau, suas chances de manifestarem através da futura prole os genes recessivos para tais doenças é muito maiores do que se casar com um indivíduo não aparentado. Essa consaguinidade gera o que os geneticistas chamam de “homozigose” ou seja, os genes acontecem em dose dupla e tiveram uma única origem (do mesmo ancestral comum a ambos: bisavô, avó, trataravô...).

Se um indivíduo for heterozigótico para um gene recessivo deletério, a probabilidade de que o primo em primeiro grau também possua o mesmo gene em heterozigotia é de 1/8.

Assim, a probabilidade desse casal ($Aa \times Aa$) gerar um descendente homozigótico recessivo (aa) para esse gene é de $1/4 \times 1/8 = 1/32$ ou, aproximadamente, 3%. Em consequência, a probabilidade de estes terem uma criança normal com relação a este par de genes é de $1 - 1/32$, ou seja, 97%.

Pessoas aparentadas partilham certos genes recessivos e, evidentemente, quanto maior for o número desses genes que ambos possuam, tanto maior será a probabilidade deles se encontrarem em homozigotia. Assim, se num casal de primos em primeiro grau ambos os cônjuges forem heterozigóticos para 10 genes, a probabilidade de gerarem uma criança normal quanto a estes genes será de $(1 - 1/32)^{10} = 72,8\%$. Conseqüentemente, o risco de terem filhos nos quais pelo menos uma dessas anomalias se manifeste é de 27,2%, ou seja, um valor bem elevado.

O grau elevado de consanguinidade numa população isolada resulta num aumento de doenças recessivas, algumas delas muito raras. É geralmente nestas populações que se consegue encontrar casos suficientes com doenças raras para definir um fenótipo e para determinar, por análise genética, a localização e identificação dos genes mórbidos correspondentes. Além disso, em populações

isoladas a frequência de indivíduos consanguíneos com doenças multifactoriais parece estar aumentada.

4 PERIGOS GENÉTICOS DA CONSANGUINIDADE

Para melhor entender os perigos genéticos da consanguinidade, reportaremos aos princípios ou a “mecânica” da hereditariedade. Isto nos leva ao campo microscópico dos cromossomos e dos genes.

A palavra “cromossomo” vem do grego, significando “corpo de cor”. Usa-se tal nome porque essas partículas semelhantes a um fio, situadas no núcleo de cada célula do corpo humano (ou outro vivo) tornam-se visíveis com a aplicação de certo corante. Em cada célula do corpo humano há quarenta e seis cromossomos, mas apenas a metade deste número, a saber, vinte e três, existem nas células sexuais ou reprodutivas da pessoa.

Portanto, quando ocorre a concepção, o óvulo fecundado recebe metade dos cromossomos do pai e metade da mãe, para completar o total de quarenta e seis cromossomos. Esta célula é o começo da nova pessoa.

Ao longo dos cromossomos filiformes há um número indizível de “genes”. Trata-se de substâncias químicas que agem para orientar ou “provocar” reações químicas que desenvolvem certos aspectos do corpo.

Por ocasião da concepção, os cromossomos do pai, com genes para o desenvolvimento de particularidades físicas específicas ficam paralelos aos cromossomos da mãe com genes similares. Por exemplo, os genes para a cor dos olhos ficam um ao lado do outro nos dois cromossomos. O gene recebido do pai cooperará ou funcionará junto com o gene similar recebido da mãe. Deste modo se determina a cor dos olhos do bebê.

Em alguns casos, certo gene para determinar algum fator é “dominante” (ou “sobrepõe-se”) com relação ao seu gene correspondente.

Alguns genes são “recessivos”, tendendo a ficar oculto na presença do dominante. Por causa disso, certos traços característicos do pai talvez não apareçam no filho (ou vice-versa, certo traço característico da mãe talvez fique suprimido). O filho mostrará então os traços dominantes — que se manifestarão na sua aparência ou característica.

Não obstante, as células do corpo do filho e algumas de suas células reprodutivas contêm o gene “recessivo”, sendo o gene a unidade produtora de traços característicos. Ele será “portador” desta característica, sem manifestá-la ele

mesmo. Ao crescer e se casar, se ele se casar com uma moça que possui ou “porta” a mesma característica “recessiva”, então, por ocasião da concepção, a célula de seu filho pode receber o gene “recessivo” de cada progenitor.

Seu filho, o neto da pessoa primeira mencionada, mostrará então possuir tal característica que não se evidenciou na personalidade ou no físico do pai, e talvez nem mesmo da mãe. Às vezes, uma característica “recessiva” fica oculta durante gerações e daí se manifesta de repente.

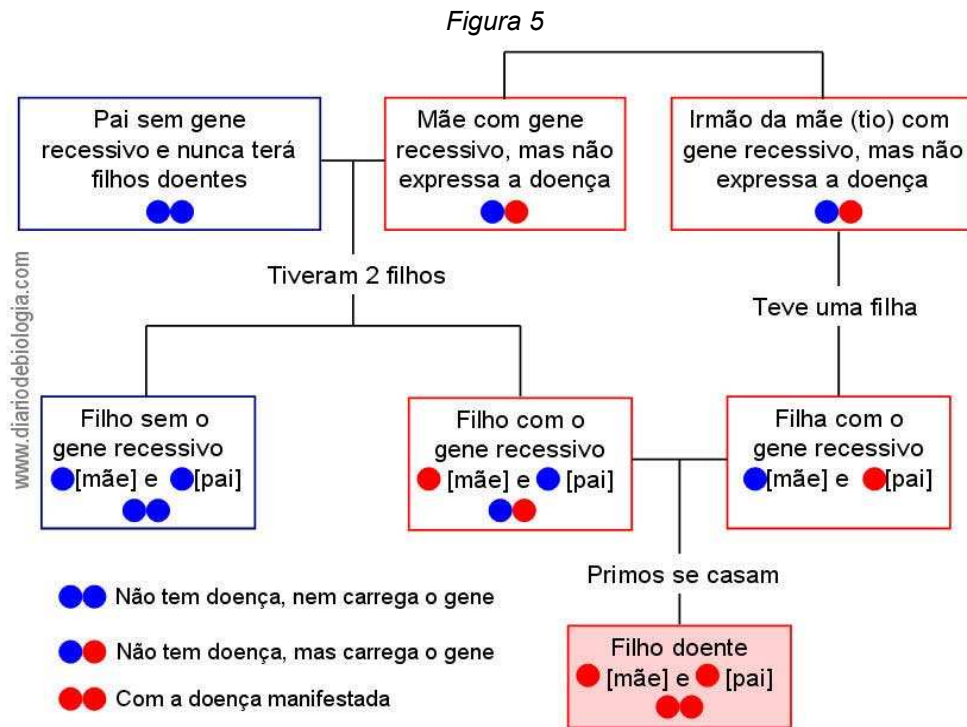
Nem todos os traços característicos “recessivos” são maus, assim como tampouco todos os “dominantes” são bons. No entanto, traços indesejáveis muitas vezes são “recessivos”. Desta questão de combinação de genes depende um dos motivos primários de ser muito desaconselhável o casamento entre parentes carnis chegados.

Algumas doenças que originam retardo mental, deformidades físicas, problemas metabólicos e são de origem genética. Geneticistas acreditam que cada um de nós possui pelo menos cinco genes recessivos que se tivessem em dupla, manifestaria uma doença genética. Para casais não aparentados as chances de que uma doença relacionada a genes recessivos aconteça em cerca de 3% dos casais. No entanto, em parentes próximos (irmãos, primos) as chances aumentam consideravelmente.

Como irmãos e primos compartilham de certa forma genes parecidos, na união de duas pessoas com tais níveis de parentesco, as chances de dois genes recessivos acontecerem é muito grande. Se a mãe herdou o gene recessivo dos pais, é obvio que a tia também o herdaria e conseqüentemente o filho, o sobrinho também podem herdá-los. Se estes primos legítimos se casassem, as chances de manifestarem os genes recessivos para tais doenças são muito maiores do que se casassem com um não aparentado.

Essa consanguinidade gera o “homozigose por origem comum”, ou seja, os genes aconteceram em dose dupla e tiveram uma única origem (do mesmo ancestral: bisavô, avó, trataravô...).

Abaixo um esquema que facilitará o entendimento deste tópico (figura 5).



Do que a medicina conhece e descreve, hoje, existem mais de 10 mil doenças genéticas. Calcular as chances em casos de parentesco, por ora, no Brasil, é uma matemática cara e pouco acessível.

Clínicas de aconselhamento genético aumentam pelo País e podem cobrar muito caro por exames, dependendo da doença e complexidade do gene a ser estudado. Do lado público, alguns hospitais, ligados a universidades, realizam tal serviço.

Para o diretor da SBGM⁹, o controle e mapeamento das doenças genéticas no Brasil só poderão ser feitos quanto esse tipo de atendimento estiver presente na rede pública de saúde. O especialista defende que não é preciso desonerar os cofres das secretarias ou do Ministério para ampliar o acesso. Segundo ele, bastaria oferecer o atendimento médico. “O geneticista pode estudar a história genética do casal e, com um cálculo no papel, sem grandes tecnologias, apresentar um coeficiente aproximado de risco.”

⁹ Sociedade Brasileira de Genética Médica.

5 CASO REAL DE CONSANGUÍNEOS - DARWIN E WEDGWOOD

O naturalista inglês Charles Darwin, pai da teoria da evolução, mantinha uma preocupação em relação a seus filhos: casado com Emma Wedgwood, sua prima, o autor de *A Origem das Espécies* acreditava que seus herdeiros pudessem sofrer de problemas genéticos originados pela endogamia o casamento entre parentes.

Com base nos casamentos entre primos de primeiro grau que ocorreram por quatro gerações nas duas famílias, um programa de computador detectou que os descendentes de Darwin têm leve grau de consanguinidade, medidos pela possibilidade de herdar a mesma versão de um gene defeituoso de ambos os pais. Possíveis consequências da endogamia podem ser vistas em doenças recessivas e no grau de infertilidade, segundo um estudo publicado na atual edição da revista *BioScience*.

Preocupado com os efeitos genéticos do casamento entre primos, Darwin chegou a fazer um alerta sobre o tema. O zoologista da Universidade Ohio State, Tim M. Berra, um dos autores do estudo sobre os descendentes de Darwin, afirma que o naturalista tinha boas razões para se preocupar. Depois de ler um artigo recente sobre endogamia nos Habsburgos, uma família da realeza europeia que quase foi extinta, Berra pediu aos responsáveis pelo estudo sobre o clã que aplicassem o mesmo programa de computador num estudo sobre as famílias Darwin-Wedgwood.

O grau de consanguinidade entre os filhos de Darwin, ainda que não excessivo, era suficiente para aumentar o risco de doenças recessivas - aquelas que ocorrem se uma versão nociva de um gene é herdada de ambos os pais. Três de seus dez filhos morreram antes dos 10 anos de idade - dois deles por causa de doenças bacterianas. A mortalidade infantil por infecções bacterianas é associada à endogamia.

O mesmo ocorre com a infertilidade. Três dos filhos de Darwin que tiveram casamentos longos não tiveram filhos. Berra e seus colegas concluíram que o temor de Darwin a respeito dos efeitos da consanguinidade na saúde de suas crianças "eram justificável". O próprio Darwin tinha péssima saúde, mas sua misteriosa doença, seja ela qual fosse, não tinha relação com a endogamia, de acordo com

novas avaliações. "A doença de Darwin não tinha nada a ver com consaguinidade", garante Berra.

Os sintomas de Darwin incluíam severos problemas digestivos a uma enfermidade de pele que lhe causava tanta dor ao barbear-se, razão pela qual ele deixou crescer a famosa barba. Uma série de estudos produziu três possíveis diagnósticos para os males de Darwin. O primeiro especula sobre a doença de Chagas, causada por um parasita que vive num besouro comum na América do sul. Darwin registrou que foi picado por um besouro na Argentina, em março de 1935. A segunda teoria afirma que ele sofria do Mal de Crohn¹⁰, ainda que não exista relação com seus problemas de pele. A terceira hipótese é que Darwin tinha estresse psicossomático por saber que a teoria da evolução angustiava sua esposa e a opinião pública da Inglaterra vitoriana.

¹⁰ Doença de Crohn é uma doença crônica auto-imune em que o sistema imunológico ataca a inflamação seu próprio indivíduo intestino causando. Muitas vezes a parte afetada é o íleo seção e final do intestino delgado , embora a doença possa ocorrer em qualquer parte do trato digestivo.

6 SITUAÇÃO NO BRASIL DOS CASAMENTOS CONSANGUÍNEOS

Dados apresentados no Congresso de Medicina Genética, realizado em 2010 em Salvador, mostram que o Brasil tem uma incidência altíssima em algumas regiões do nordeste para um tipo de anomalia genética conhecida como mucopolissacaridose ou MPS – ela compromete o Sistema Nervoso Central e diversas outras partes do corpo.

No sertão da Bahia, um trabalho pontual de mapeamento e atendimento dessas populações, revelou índices de MPS alarmantes nessa região. A média mundial é de um habitante para cada 200 mil. No local, porém, há uma pessoa diagnosticada com a doença para cada cinco mil habitantes.

O motivo é simples: o índice de casamentos consanguíneos é elevado nessas populações, o que aumenta a chance de doenças genéticas na família. Tal dado, na visão dos geneticistas, serve de alerta: se existisse acompanhamento genético nessas populações, os índices poderiam ser controlados.

Na matéria publicada no *Jornal da Ciência* (2010), revela que pesquisadores encontraram moléstias desconhecidas no interior da Paraíba com a causa de casamentos consanguíneos. A união entre primos em alguns municípios corresponde a 40% e ainda há resistência a abandonar a prática

A bióloga paulistana Silvana Santos foi para o Nordeste há cerca de uma década por causa da sua vizinha. Ela quis entender a origem da misteriosa doença da moradora da casa ao lado.

Como relatava a própria mulher, a moléstia era comum na sua cidade natal, Serrinha dos Pintos, no sertão do Rio Grande do Norte. Santos descobriu no Nordeste mais 70 casos de uma doença até então desconhecida, a síndrome Spoan, que paralisa os membros inferiores e afeta a visão. Era o mesmo mal de sua vizinha.

Depois de descrever a Spoan pela primeira vez em artigo científico de 2005, a bióloga encontrou outros problemas genéticos no sertão, causados por um mesmo motivo: o casamento consanguíneo entre primos.

Em Serrinha dos Pintos, 32% dos casamentos envolvem primos de primeiro e segundo grau. Todos os afetados pela síndrome são descendentes de um ancestral comum, que chegou à região há mais de século. "As famílias conhecem a sua

árvore genealógica, mas a maioria não aceita que as doenças genéticas são causadas pelos casamentos com pessoas do mesmo sangue", afirma a pesquisadora.

Certo é que, conforme a pesquisadora, os casamentos consanguíneos passam dos 40% em algumas cidades paraibanas. A situação é mais grave no sertão, onde muitas doenças ainda não são reconhecidas como de origem genética.

Os agentes de saúde da região (cada um cuida de cerca de 500 pessoas) que registram, numa base de dados, a incidência de deficiências. "Mas ninguém analisa os dados para investigar causas das doenças", diz Santos.

7 PESQUISA EM CAMPO

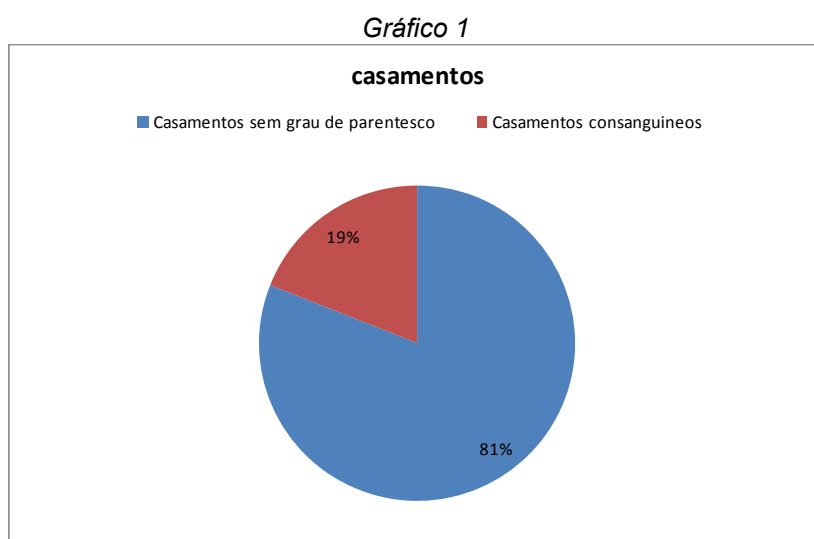
Para a conclusão deste Trabalho, foi realizado pesquisas em campo, na E.E. PROF. ROQUE BASTOS, em Ibiúna/SP, com 500 alunos do Ensino Médio e 25 alunos frequentadores da Sala de recursos, dos quais pertencentes também ao Ensino Médio e Ensino Fundamental. Os dados foram obtidos com os resultados das entrevistas realizadas pelos alunos a seus parentes.

Foi feito um levantamento inicial, utilizando um termo de consentimento livre e esclarecido e com estes dados foi construída uma tabela. Com esse levantamento foi realizado na sala de informática da escola a construção dos gráficos por alunos do 2º série do Ensino Médio, por ser abordada a disciplina de genética nessa série, segundo o currículo oficial do Estado de São Paulo.

Através das pesquisas realizadas, chegou-se a conclusão que:

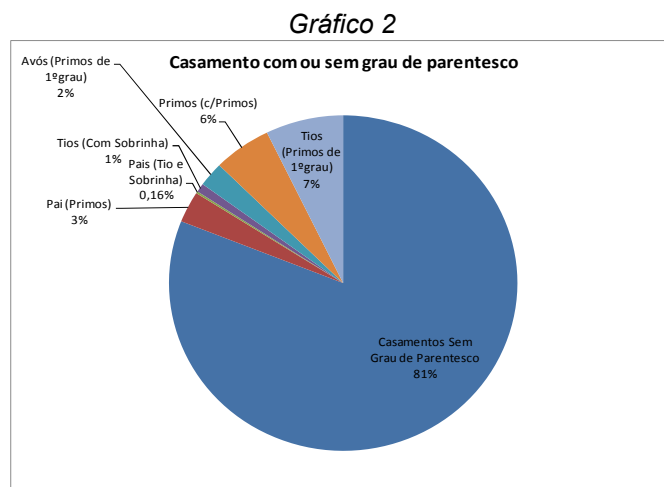
7.1 Dos Casamentos

Dos 595 casais entrevistados, 113 casais possuíam grau de parentesco (gráfico 1).



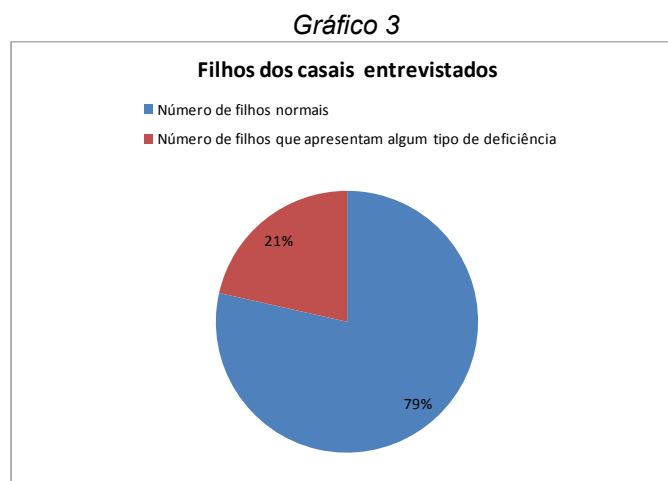
7.2 Grau de parentesco

Dos 113 registros de casais com grau de parentesco, 18 deles apresentaram histórico de pais que são primos de 1^o. Grau, 1 com registro de pais com grau de parentesco de tio e sobrinha, 5 casais de tios casados com sobrinhas, 14 registros de avós casados com primos de 1^o. Grau, 32 casamentos entre primos de 1^o. Grau, 43 casais com tios casados com primos de 1^o. Grau (gráfico 2).



7.3 Da Prole

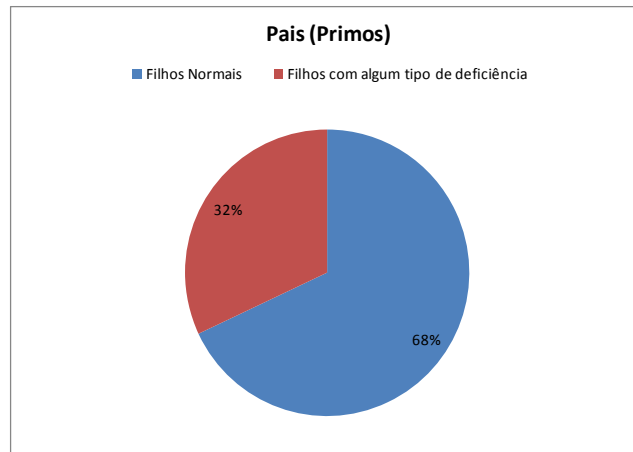
Das 113 famílias com grau de parentesco, nasceram 270 filhos, onde 212 são normais e 58 apresentaram algum tipo de deficiência (gráfico 3).



7.4 Filhos de Pais Primos

Da união entre pais que são primos, 34 dos 50 filhos, nasceram normais, e 16 apresentaram algum tipo de deficiência (gráfico 4).

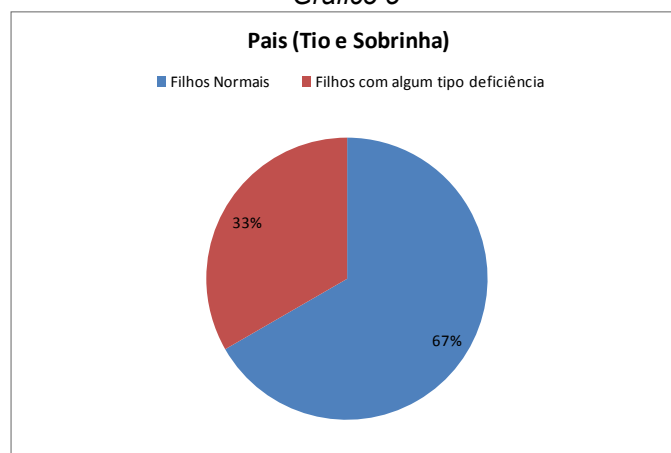
Gráfico 4



7.5 Filhos da união de Pais Tios e Sobrinhas

Do historico dos filhos que nasceram da união entre pais (tios e sobrinhas), 4 filhos não apresentaram qualquer deficiência e 2 algum tipo de deficiência (gráfico 5).

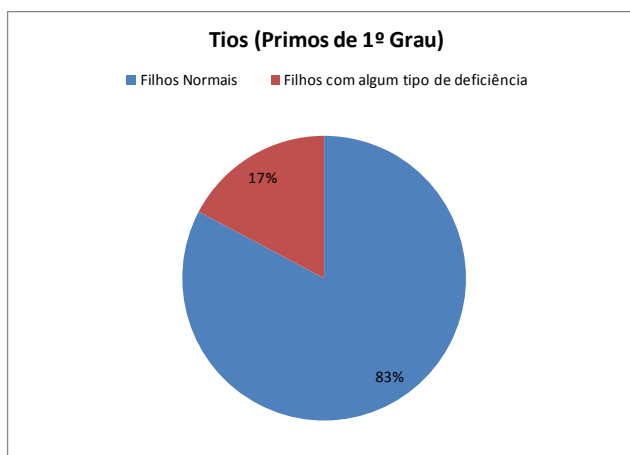
Gráfico 5



7.6 Filhos de Tios primos de 1º. Grau

Da união de tios que são primos de 1º. Grau, 67 filhos nasceram normais e 14 apresentaram algum tipo de deficiência (gráfico 6).

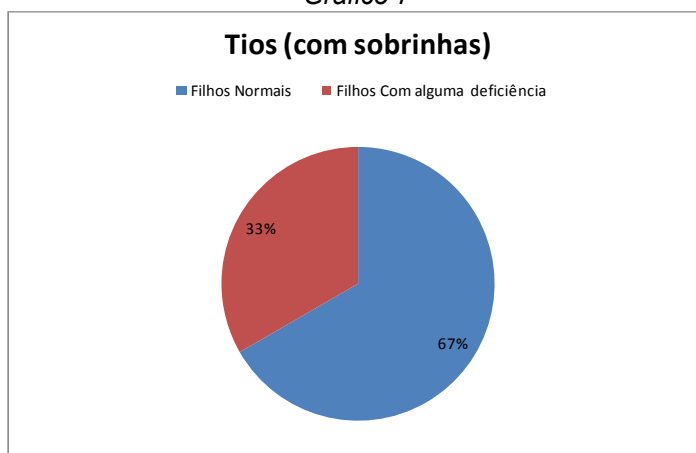
Gráfico 6



7.7 Filhos da união de Tios com sobrinhas

Da união de tios com sobrinhas, 6 filhos não apresentaram qualquer deficiência e 3 nasceram com algum tipo de deficiência (gráfico 7).

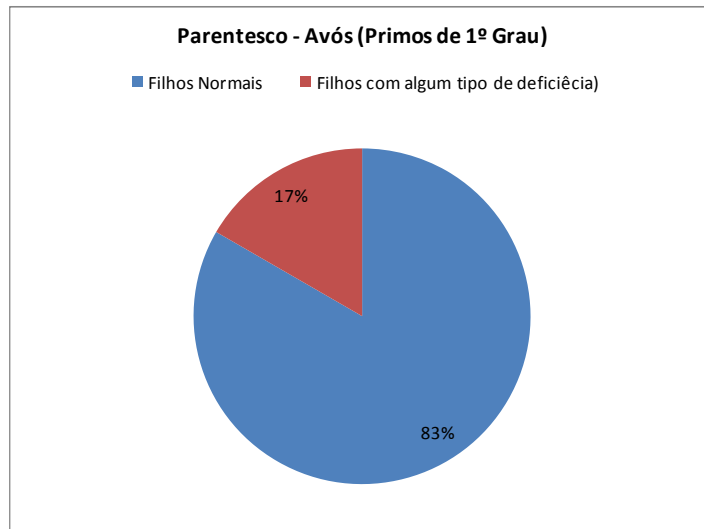
Gráfico 7



7.8 Parentesco de Avós/primos

Dos 60 descendentes da união de avós primos em 1º. Grau, 50 nasceram normais e 10 com algum tipo de deficiência (gráfico 8).

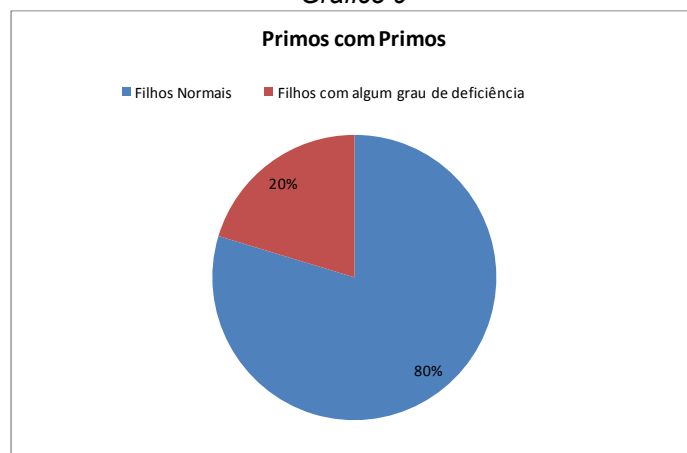
Gráfico 8



7.9 Primos com primos

Dos 64 filhos com pais primos, 51 nasceram normais e 13 com alguma deficiência (gráfico 9).

Gráfico 9



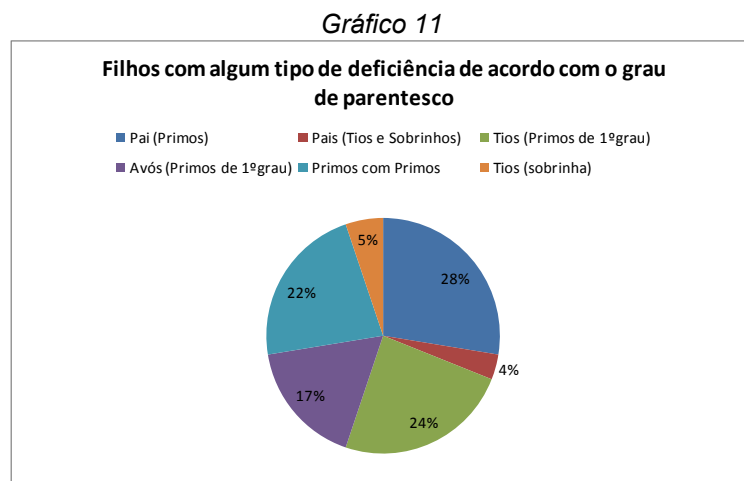
7.10 Das Deficiências apresentadas

Das deficiências apresentadas pelos filhos em razão da consanguinidade dos pais, 25 apresentaram um problema intelectual severo, 16 com deficiência física e 4 com problema intelectual moderado (gráfico 10).



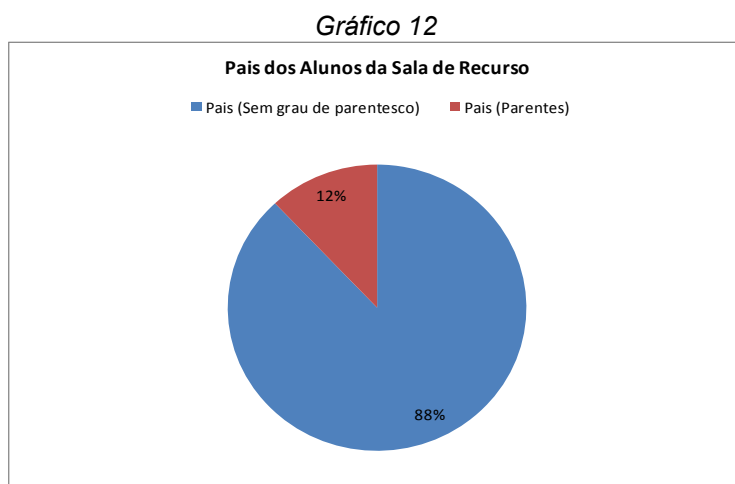
7.11 Deficiência de acordo com o grau de parentesco

Das deficiências detectadas, 16 eram filhos de pais/primos, 2 de pais/tios e sobrinhos, 14 de tios/primos de 1º grau, 10 de avós/primos, 13 de primos/primos e 3 eram filhos de tios/sobrinhos (gráfico 11).



7.12 Pais com filhos na sala de recurso

Dos pais de alunos da sala de Recurso da E.E.PROF. ROQUE BASTOS, em Ibúna/SP, 22 casais não tem nenhum tipo de parentesco e 3 casais são parentes (gráfico 12).



7.13 Tipos de Deficiência dos alunos da Sala de Recursos

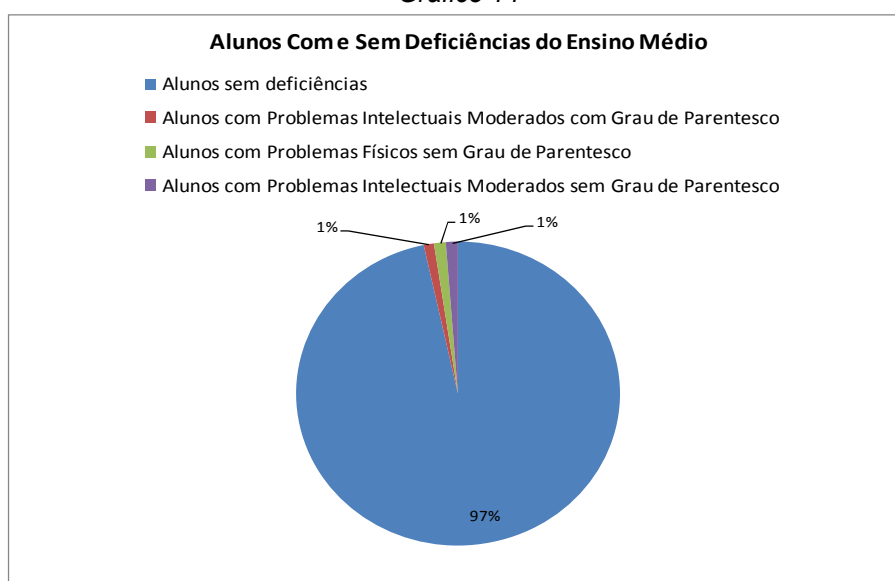
Dos alunos da sala de recurso, 19 possuem deficiência intelectual, 5 com deficiências múltiplas e 1 com autismo (gráfico 13).



7.14 Alunos do ensino médio.

Dos alunos pesquisados, 486 não apresentaram deficiência, 5 dos alunos com pais com grau de parentesco, apresentaram problemas intelectuais moderados, incluindo 3 alunos frequentadores da sala de recursos, 5 crianças, embora com pais sem grau de parentesco, também apresentaram problemas intelectuais moderados, bem como, 6 crianças com pais sem grau de parentesco apresentaram problemas físicos (gráfico 14).

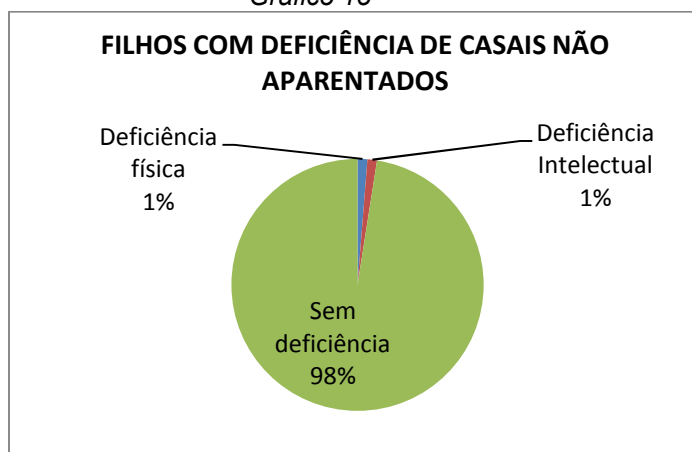
Gráfico 14



7.15 Filhos sem Grau de Parentesco

Dos 482 filhos de casais não aparentados, apenas 2% apresentaram problemas, sendo que 1% com deficiência físicos e 1% com deficiência mental (gráfico 15).

Gráfico 15



7.16 Demonstrativo da Pesquisa Série/Casais com grau de parentesco

CASAIS COM GRAU DE PARENTESCO																		
Séries	Pais (primos)			Tios (primos)			Tios (tio e sobrinhos)			Avós			Primos X Primos			Pais (Tio e Sobrinha)		
	T	N	P	T	N	P	T	N	P	T	N	P	T	N	P	T	N	P
3ªA	5	12	6	4	9	3	1	0	1	1	4	0	2	5	0	0	0	0
3ªB	1	2	3	7	5	2	0	0	0	2	2	0	2	1	2	0	0	0
3ªC	0	0	0	0	0	0	3	5	2	0	0	0	3	3	0	0	0	0
3ªD	0	0	0	2	3	0	1	1	0	0	0	0	3	7	2	0	0	0
3ªE	2	2	1	5	14	2	0	0	0	3	16	4	0	0	0	0	0	0
2ªA	3	6	2	3	4	2	0	0	0	3	12	2	3	3	0	0	0	0
2ªB	1	2	0	4	12	1	0	0	0	1	4	1	4	5	1	0	0	0
2ªC	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
1ªA	1	1	1	2	4	2	0	0	0	2	0	1	8	16	3	1	4	2
1ªB	2	3	2	3	5	0	0	0	0	1	3	0	0	0	0	0	0	0
1ªC	2	5	0	7	6	1	0	0	0	0	0	0	2	3	0	0	0	0
1ªD	1	1	1	6	5	1	0	0	0	1	9	2	5	8	5	0	0	0
T	18	34	16	43	67	14	5	6	3	14	50	10	32	51	13	1	4	2

7.17 Conclusão dos Resultados

Com os resultados chega-se a conclusão que na cidade de Ibiúna/SP, é grande o número de casamentos consanguíneos, e que muitos desses casamentos apresentam problemas relacionados a algum tipo de deficiência, física ou intelectual.

Verificou-se que os problemas intelectuais são de maior proporção do que os problemas físicos.

Em relação ao histórico dos casais de avós, foi verificado que apesar da quantidade maior de filhos, os problemas relatados foram menores em proporção que os demais. Isto pode ser em razão dos alunos pesquisados, não terem contato próximo com todos os tios, ou ainda já terem os avós falecidos, e as informações sobre os tios, foram apenas relatadas pelos pais, que muitas vezes foram separados desde crianças dos irmãos, morando em cidades distantes uns dos outros, dificultando ter conhecimento sobre a continuidade e consequência da consanguinidade.

Em relação a Sala de Recurso, foi observada uma porcentagem maior em intelectuais severos. Esse tipo de deficiência se agrava nesta região, muitas vezes por falta de informações nas famílias quanto aos cuidados mínimos necessários à criança, iniciando com o pré-natal e depois do nascimento, os tratamentos adequados. A maioria delas além de residir em bairros afastados, não possui recursos financeiros suficientes para suprir todas as despesas da família.

Por outro lado, verificou-se que a porcentagem é menor nos alunos que apresentaram grau de deficiência moderado, e neste grupo foi constatado que os pais possuem um maior grau de instrução e oferecem aos filhos tratamentos adequados.

Em referência aos alunos que não possuem qualquer grau de parentesco, foi constatado que 2% deles apresentaram problemas, ou seja, uma porcentagem mínima em relação aos problemas detectados nos alunos que possuem grau de consanguinidade.

Deste número, foi observado que nos alunos da Sala de Recursos, que não apresentaram qualquer grau de parentesco, as maiores causas das deficiências, relaciona-se com problemas ocasionados na hora do parto, principalmente por falta de oxigenação e alguns por acidentes. Nos alunos do Ensino Médio, sem histórico de grau de parentesco, os problemas relacionam-se a acidentes, injeções, drogas e falta de oxigenação no nascimento.

CONCLUSÃO

Com o estudo realizado, foi observado que desde o início da humanidade a afinidade por laços de sangue, é muito comum.

Também verificou-se analisando alguns estudos, que os fatores culturais, demográficos e socioeconômicos, tais como crenças religiosas, forma de transferência de bens e propriedades de família de geração em geração e aumento do número de parentes seguidos de uma expansão demográfica, influenciam o nível de consanguinidade das populações.

A razão pela qual a consanguinidade numa população ou numa família conduz a um aumento na frequência de condições genéticas deriva do fato de que os indivíduos consanguíneos partilharem genes que foram herdados de um antepassado comum.

Foi constatado que os riscos genéticos de casais aparentados estão aumentados com relação a doenças que têm herança recessiva, ou seja, aquelas nas quais a criança tem de herdar uma dose dupla do gene alterado ("mutante") para que a doença se instale.

Indivíduos que possuem uma única dose de um gene recessivo são sadios e chamados de portadores. A maioria dos genes recessivos em uma população está "escondida" em portadores sadios. Na verdade, estudos demonstraram que cada um de nós é portador, em dose única, de três a cinco genes deletérios que seriam letais em dose dupla.

Entretanto, a frequência de doenças recessivas se mantém baixa na população, porque para que um portador tenha um filho afetado é necessário que a sua parceira também seja portadora. Se a parceira não for consanguínea, a probabilidade de que isso aconteça vai depender da frequência do gene na população, mas em geral será muito baixa.

Por outro lado, se a parceira for parente, o risco de um filho do casal receber um gene mutante em dose dupla aumenta. O impacto real desse aumento para os casais consanguíneos é que precisa ser bem entendido para informar as suas decisões reprodutivas.

O acasalamento consanguíneo (endocruzamento), assim como a estratificação e o cruzamento preferencial positivo, causa um aumento da frequência de ambos os genótipos homozigóticos e uma redução da forma heterozigótica correspondente.

Diversamente dos distúrbios em populações estratificadas, onde cada subgrupo tende a ter uma alta frequência de alguns alelos, o acasalamento consanguíneo permite que alelos menos comuns se tornem homozigóticos, e os tipos de distúrbios recessivos observados na progênie de pais aparentados podem ser muito raros e incomuns.

Quanto mais raro o distúrbio, mais forte é essa tendência. Assim, a maioria dos indivíduos afetados por um distúrbio relativamente comum, como a fibrose cística, não resulta de consanguinidade, pois o alelo mutante é muito comum na população em geral.

Contudo, a consanguinidade é encontrada mais nos antepassados de pacientes com afecções muito incomuns. No xeroderma pigmentoso, um distúrbio autossômico recessivo infrequente do reparo do DNA, por exemplo, mais de 20% dos casos relatados resultam de casamentos entre primos de 1^o. Grau.

Por outro lado, o risco de anormalidades genéticas entre primos de 3^o. Grau é consideravelmente menor provando que a preocupação com tais anomalias aumentam quanto maior o grau de parentesco entre os cônjuges.

Ainda, deve-se considerar o fato de haver ou não uma doença recessiva na família já que a chance de ocorrer tal doença em famílias que não as possuem é reduzida, mesmo em casamentos consanguíneos.

Assim, o risco absoluto de uma progênie anormal para casamentos entre primos em primeiro grau é menos que o dobro do risco populacional global para casamentos entre pessoas não aparentadas.

A consanguinidade em primos de terceiro grau ou parentescos mais remotos não é considerada geneticamente significativa, e o aumento do risco de uma prole anormal é desprezível nestes casos. Mesmo assim, provavelmente muitas pessoas homozigotas para um alelo raro o herdaram de ambos os pais desde um ancestral comum remoto que era heterozigoto.

Uma conclusão importante neste aspecto é que o maior risco genético de casais consanguíneos refere-se apenas a uma categoria específica de doenças

genéticas raras, que são as doenças recessivas. O risco de doenças cromossômicas, como a síndrome de Down, não aumenta com a consanguinidade.

Na avaliação do casal consanguíneo, é necessário obter uma história familiar detalhada para estabelecer de forma precisa o grau de consanguinidade e para identificar casos prévios de doença genética na família.

Se for verificada alguma doença genética, principalmente do tipo recessivo, o risco para o casal precisa ser calculado de acordo com as regras mendelianas bem conhecidas.

Mesmo sem qualquer história de doenças genéticas na família, ainda há um risco de doenças recessivas aparecerem.

Sabe-se que com casais normais não consanguíneos, de 2% a 3% dos recém-nascidos apresentam uma anomalia congênita importante. No caso de casais primos em primeiro grau, esse risco foi determinado empiricamente como sendo aproximadamente o dobro, ou seja, 4 a 6%.

Esse risco será progressivamente menor para consanguinidades mais distantes (primos em segundo grau, terceiro grau etc.) e maiores para consanguinidades mais próximas (casamentos entre sobrinhos e tios etc.).

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFIAS

BORGES-OSÓRIO, M.R. & ROBINSON, W.M. **Genética Humana**. Editora Universidade/UFRGS/Artes Médicas, Porto Alegre, 1993.

BURNS, G. W; BOTTINO, P. J. **Genética**. 6. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1991. 381 p.

FRANCISCO, G. C. B. **O ensino de genética**: uma abordagem a partir dos estudos sociais da ciência e da tecnologia (ESTC). 2005. Dissertação (Mestrado em Educação). Universidade Regional de Blumenau, Blumenau.

FREIRE-MAIA, Ademar. **Aquiropodia: uma anomalia brasileira?** Ciência Hoje. São Paulo, v. 14, n. 82, p. 12-17, 1992.

GARDNER, E. J; SNUSTAD, D. P. **Genética**. 7. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1986. 497 p.

GRIFFITHS, A. J. F. et al. **Introdução a genética**. 8. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2006. 743 p.

"**Hereditariedade e Doenças Genéticas**". Disponível em: <http://www.biologia-ap.no.comunidades.net/index.php?pagina=1196451636>. Acesso em 04 de junho de 2011.

MAYR, E. O desenvolvimento do pensamento biológico. Brasília: UnB, 1998. 1107p.

NORA, J. J. & FRASER, F. C. **Genética médica**. 3.ed. Rio de Janeiro, Guanabara Koogan, 1991.

RIGHETTI, Sabine. Sertão tem surto de doenças genéticas. **Jornal da Ciência**. 22 de nov 2010. Disponível em: <<http://www.jornaldaciencia.org.br/Detalhe.jsp?id=74833>>. Acesso em: 15 de julho de 2011.

Thompson & Thompson: **Genética Médica**. Nussbaum, R. L. & McInnes, R. R. Editora Elsevier - 7ª. edição, 2007.

WATSON, J. D. **DNA**: o segredo da vida. São Paulo: Companhia das Letras, 2005, 470 p.

Wikipédia, a enciclopédia livre. Disponível em: http://pt.wikipedia.org/wiki/Wikip%C3%A9dia:P%C3%A1gina_principal. Acesso 27 de junho de 2011.

APÊNDICE - TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Você está sendo convidado (a) para participar, como voluntário, em uma pesquisa realizada na EE Profº. Roque Bastos, na cidade de Ibiúna-SP, realizada pela Professora de Biologia dessa mesma escola, sendo que a pesquisa tem como finalidade fazer um levantamento entre os alunos para saber quantos tem um histórico familiar de consanguinidade ou em parentes próximos e saber o resultado entre esses casamentos sobre seus filhos, se em algum caso teve problemas relacionados à genética. Esse trabalho é de conclusão de curso de especialização em genética da UFPR.

Declaro ter entendido as explicações recebidas e concordo livremente em participar da pesquisa.

Nome: _____

RG n.: _____

Local e Data: _____