

Everson Fernandes Pereira

“Gente da Cadasil”:
famílias com histórico de uma doença genética rara e a
experiência do diagnóstico.

Dissertação de Mestrado apresentada
ao Programa de Pós-Graduação em
Antropologia Social, da Universidade
Federal de Santa Catarina, como
requisito parcial para o título de Mestre
em Antropologia Social.

Orientação:
Prof^ª Dr^ª Sônia Weidner Maluf.

Florianópolis
2019

Ficha de identificação da obra elaborada pelo autor,
através do Programa de Geração Automática da Biblioteca Universitária da UFSC.

Pereira, Everson Fernandes

"Gente da cadasil" : famílias com histórico de uma
doença genética rara e a experiência do diagnóstico /
Everson Fernandes Pereira ; orientadora, Sônia
Weidner Maluf, 2019.

153 p.

Dissertação (mestrado) - Universidade Federal de
Santa Catarina, Centro de Filosofia e Ciências
Humanas, Programa de Pós-Graduação em Antropologia
Social, Florianópolis, 2019.

Inclui referências.

1. Antropologia Social. 2. Doenças Genéticas
Raras. 3. Cadasil. 4. Experiência. 5. Diagnóstico.
I. Maluf, Sônia Weidner. II. Universidade Federal de
Santa Catarina. Programa de Pós-Graduação em
Antropologia Social. III. Título.

Agradecimentos

Eu gosto da ideia de que construir um trabalho acadêmico é uma empreitada coletiva, em certo sentido. Por mais que, às vezes, momentos desse processo de construir uma dissertação pareçam solitários, numa olhada mais atenta percebe-se que há um coletivo de pessoas dando suporte dos mais diversos tipos.

Agradeço aos meus pais, Sebastião e Maria Inês, que, certamente, são em muito responsáveis pela minha chegada a este momento da vida, sendo o único da família que pôde concluir ensino superior e chegar à pós-graduação, por enquanto. Às minhas irmãs, Gislaine e Midiam; ao meu irmão, *Nego*, e minha cunhada, Nayara; meus sobrinhos e sobrinhas Gustavo, Karolaine, Alisson, Ketylin e Davi.

Agradeço à Sônia, com quem tenho aprendido muito ao longo desses quatro anos como orientando, desde a graduação. Agradeço pela paciência, pela compreensão, pelo aprendizado dentro e fora das salas de aulas, pela liberdade e apoio que deu nas minhas escolhas.

Às amigas e amigos do Núcleo de Antropologia do Contemporâneo (TRANSES), coordenado pela Sônia, pelas conversas dentro e fora da academia: Mirella Alves de Brito, Tatiane Vieira Barros, Binah Ire, Alana Aragão Ávila, Virgínia Squizani Rodrigues, Sabrina Melo Del Sarto, Tarsila Chiara Albino da Silva Santana, Jainara Gomes de Oliveira, Amanda Silva Rodrigues, Gustavo Koetz da Rosa, Javier Paez e Juliana Ben Brizola da Silva.

Eu sempre falei que tive a sorte de entrar no mestrado numa turma maravilhosa, então deixo meus agradecimentos às [aos] colegas de turma pela parceria: Davi, Felipe, Gustavo, Günter, Hugo, João, Larissa, Luís Miguel, Marina, Murilo, Renan, Tamiris e Tatiane. Foi um prazer dividir esse processo com vocês.

Às professoras e professores com quem fiz disciplinas no mestrado: Maria Eugenia Dominguez, Alberto Groisman, Esther Jean Langdon, Sônia Weidner Maluf, Viviane Vedana, Theophilos Rifiotis e Vania Zikan Cardoso. Todas as disciplinas, acreditem, foram importantes nesse processo.

Binah Ire, Diogo Silva Oliveira, Sabrina Medeiros, Fernando Torquato Silveira, Bethania Zanatta e Peterson Silva, pela amizade de sempre e por eu saber que posso sempre contar com vocês. Luisa Pontes Molina, tão querida, e me hospedou por uns dias quando estive em Brasília.

Às pessoas com quem pude dividir a maravilhosa experiência da construção das Jornadas Antropológicas PPGAS/UFSC de 2017: Djina Andrade Torres, Igor Luiz Rodrigues da Silva, Elaine da Silva, Nádia

Philippsen Furbringer, Felipe Boin Boutin, João Carlos Côrrea Neto, Gabriela Solange Sagaz, Jainara Gomes de Oliveira, Amanda Silva Rodriguez, Juliana Ben, Nathália Dothling Reis, Carla Brito Souza Ribeiro, Matilde Quiroga Castelhana, Tatiane Cerqueira, Yves Seraphim, Alberto Andrade, Gabriela Pedroni, Janaína Santos, Camila Dutra.

Agradeço enormemente à Bethania Zanatta e à Katyane Cristina, por terem me hospedado e aberto suas casas nas minhas viagens de pesquisa Porto Alegre e Blumenau, respectivamente. Bethania, inclusive, me hospedou também nas viagens para a seleção do doutorado. Amanda Rodrigues por ter me hospedado aqui mesmo em Florianópolis, quando precisei mudar de ambiente para arejar a cabeça.

Agradeço a diversas pessoas que leram e fizeram críticas e sugestões aos meus textos nesse processo: Fernanda Cardozo, qualquer agradecimento é pouco pelo apoio que me deu; assim como Letícia Cesarino. Ainda, Nádia Heusi Silveira, Amanda Rodrigues, Alexandre Branco Pereira, Ana Paula Casagrande Cichowicz pelas conversas, comentários e sugestões. Nathália Henrich e Mathias Peruyera pelas traduções dos resumos para o inglês e espanhol, respectivamente.

Agradeço às pessoas que aceitaram abrir parte de suas vidas para conversarem comigo sobre um tema, considerado por alguns, difícil. Sem dúvidas, essa pesquisa não seria possível sem a participação delas.

Agradeço às professoras Esther Jean Langdon e Waleska de Araujo Aureliano por aceitarem fazer parte da banca tanto da qualificação do projeto de pesquisa como, agora, de defesa. Agradeço também às professoras Mirella Alves de Brito e Letícia Cesarino por constituírem a banca como avaliadoras suplentes.

Eventualmente eu devo ter esquecido alguém, mas isso é mais resultado da exaustão deste processo do que ingratidão. Às diversas @'s do Twitter, que me aguentaram por meses usando aquele site como válvula de escape, agradeço nas pessoas de Júlia Garcia e Rafael Saldanha.

Por fim, agradeço à CAPES a concessão de bolsa que possibilitou cursar o mestrado e realizar esta pesquisa. Ao Instituto Brasil Plural pelas verbas concedidas para as viagens de campo. À Sulane Almeida, secretária do Brasil Plural, pelas incontáveis conversas e auxílios. Ao PPGAS, em nome da professora Vania Zikan Cardoso; aos servidores José Carlos e Janaína Fornari.

I

*O Rio? É doce.
A Vale? Amarga.
Ai, antes fosse
Mais leve a carga.*

II

*Entre estatais
E multinacionais,
Quantos ais!*

III

*A dívida
interna.
A dívida externa
A dívida eterna.*

IV

*Quantas
toneladas exportamos
De ferro?
Quantas lágrimas
disfarçamos
Sem berro?*

(Carlos Drummond de Andrade)

Resumo

PEREIRA, Everson Fernandes. **“Gente da Cadasil”**: famílias com histórico de uma doença genética rara e a experiência do diagnóstico. Florianópolis. 2019. Dissertação (Mestrado em Antropologia Social). Programa de Pós-Graduação em Antropologia Social, Universidade Federal de Santa Catarina.

Essa dissertação tem como tema as experiências de sujeitos que recebem o diagnóstico de cadasil, uma doença genética rara, descrita como hereditária e degenerativa, e de sujeitos que fazem parte de famílias que se descobrem tendo o histórico da doença. Como aporte metodológico, foram realizadas entrevistas e observadas as dinâmicas que esses sujeitos engajam em grupos voltados à cadasil em redes sociais. Receber o diagnóstico desta doença, ou tornar-se parte de uma família com o histórico de uma doença genética como a cadasil, pode abrir uma série de decisões que precisam ser tomadas, seja a nível individual, seja a nível familiar e coletivo. O primeiro capítulo aborda principalmente o uso das redes sociais e a troca de experiências e informações nesses espaços. No segundo capítulo, a questão da busca pelo diagnóstico, que pode demorar anos, e as práticas terapêuticas que esses sujeitos adotam para lidar com a doença. Por fim, no terceiro capítulo, a família e o parentesco são colocados no centro da discussão para, a partir dos discursos da nova genética, observar como o diagnóstico e o histórico familiar da doença promovem, por vezes, a medicalização da família e colocam em categorias de risco aqueles que possuem laços de parentesco com as pessoas que são diagnosticadas. As experiências da doença e as relações estabelecidas com o discurso biomédico, no entanto, são tão diversas e complexas quanto são os sujeitos - e é esta multiplicidade de experiências que essa dissertação tenta demonstrar.

Palavras-chave: Antropologia Social; Doenças Genéticas Raras; Cadasil; Experiência; Diagnóstico.

Abstract

PEREIRA, Everson Fernandes. “**Cadasil people**”: families with history of a rare genetic disease and the experience of diagnosis. Florianópolis. 2019. Master’s Dissertation. (Social Anthropology Programme). Social Anthropology Post-Graduation Programme, Federal University of Santa Catarina.

This dissertation deals with the experiences of subjects who receive the diagnosis of cadasil, a rare genetic disease, described as hereditary and degenerative, and of the subjects who are members of families who find out they have a record of the disease. Methodologically, interviews were conducted and social media dynamics through which these subjects engage in groups dedicated to the topic of cadasil were analyzed. Receiving the diagnosis of this disease or being part of a family with a history of a genetic disease such as cadasil can lead to a series of decisions that have to be made individually, as a family and collectively. The first chapter assesses mainly social media use and exchanges of experiences and information in these spaces. In the second chapter, the topic of the search for a diagnosis, which can last for years, and the therapeutical practices that these subjects adopt to deal with the disease. Finally, in the third chapter, family and kinship are at the center of the discussion, from new genetics, how diagnosis and family history sometimes promote the medicalization of the family and place some relatives into risk categories. The experiences of the disease and the relations established with the biomedical discourse, nevertheless, are as diverse and complex as the subjects – and it is the multiplicity of experiences that this dissertation aims to demonstrate.

Keywords: Social Anthropology; Genetic Rare Diseases; Cadasil; Experience; Diagnostic.

Resumen

PEREIRA, Everson Fernandes. “**La gente de la cadasil**”: familias con histórico de una enfermedad genética rara y la experiencia del diagnóstico. Florianópolis. 2019. Tesis de Maestría (Maestría en Antropología Social). Programa de Posgrado en Antropología Social, Universidad Federal de Santa Catarina.

Esta disertación tiene por tema las experiencias de sujetos que reciben el diagnóstico de cadasil, una enfermedad genética rara, descrita como hereditaria y degenerativa, y de sujetos que son parte de familias que se descubren teniendo el histórico de la enfermedad. Como aporte metodológico, se realizaron entrevistas y se observaron las dinámicas que esos sujetos promueven en grupos sobre cadasil en redes sociales. Recibir el diagnóstico de esta enfermedad, o hacer parte de una familia con el histórico de una enfermedad genética como la cadasil, puede abrir una serie de decisiones a ser tomadas, ya sea a nivel individual o a nivel familiar y colectivo. El capítulo primero trata principalmente del uso de las redes sociales y el intercambio de experiencias e informaciones en esos espacios. En el capítulo segundo, la cuestión de la búsqueda por el diagnóstico, que puede tardar años, y las prácticas terapéuticas que esos sujetos adoptan para convivir con la enfermedad. Por fin, en el capítulo tercero, la familia y el parentesco son puestos en el centro de la discusión para, a partir de los discursos de la nueva genética, observar como el diagnóstico y el histórico familiar de la enfermedad promueven, a veces, la medicalización de la familia y la puesta en categorías de riesgo a aquellos que tienen lazos de parentesco con las personas diagnosticadas. Las experiencias de la enfermedad y las relaciones establecidas con el discurso biomédico, no obstante, son tan diversas y complejas cuanto los sujetos – y es esta multiplicidad de experiencias que esta disertación intenta demostrar.

Palabras-clave: Antropología Social; Enfermedades Genéticas Raras; Cadasil; Experiencia; Diagnóstico.

Lista de siglas

ATI.....	Ataque Isquêmico Transitório.
AVC.....	Acidente Vascular Cerebral.
CADASIL.....	Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy.
CID.....	Classificação Internacional de Doenças e Outros Problemas Relacionados à Saúde.
OMS.....	Organização Mundial de Saúde.
PPGAS.....	Programa de Pós-Graduação em Antropologia Social.
RENAME.....	Relação Nacional dos Medicamentos Essenciais.
RM.....	Ressonância Magnética.
SUS.....	Sistema Único de Saúde.
TCC.....	Trabalho de Conclusão de Curso.
UFSC.....	Universidade Federal de Santa Catarina.

Índice de imagens

Figura 1: No bar mexicano, André, Carla e Luíza me convidaram para bater a foto e brincaram sobre eu usá-la na dissertação. Ainda que eles não tenham feito nenhum tipo de veto à aparecer na imagem, prefiro manter suas identidades sob sigilo.	39
Figura 2 Quadro com critérios de diagnóstico para cadasil elaborado por Maria Margarida M. N. Venâncio (2007).....	61
Figura 3 Caderno que compõe o “kit cadasil”, onde a rotina de medicação de Dona M. é registrada.....	72
Figura 4 Bracelete usado por uma “ativista da cadasil”, dos Estados Unidos, postado no grupo CADASIL Support. Na postagem, a ativista sugere que outros pacientes adotem estratégias similares. ..	76
Figura 5 Outro bracelete, da mesma pessoa, postado no grupo. Janet Mills é ativista da cadasil e autorizou, por mensagem no Facebook, o uso de todas as “imagens postadas no grupo”.....	77
Figura 6 Parte interna do bracelete que diz: Não dê: anticoagulantes, trombolíticos, vasoconstritores e arteriografia.	77

Sumário

Introdução	21
A cadasil descrita pela biomedicina	24
Breves notas sobre o diálogo entre Antropologia e Genética.....	29
As narrativas como parte do aporte metodológico.....	31
Capítulo 1: A escolha do tema de pesquisa e a inserção em grupos de redes sociais de trocas de experiências.	33
1.1 As redes sociais como forma de trocas de experiências.....	37
Capítulo 2: Diagnósticos e itinerários, a experiência da doença.	61
2.1. Algumas breves considerações sobre o aconselhamento genético.	62
2.2. A busca do diagnóstico.	64
2.3. Práticas terapêuticas, modos de atenção à saúde e cuidado de si..	86
2.4. A judicialização da cadasil durante o itinerário terapêutico	95
Capítulo 3: Doenças genéticas hereditárias e a medicalização da família e parentesco.	101
3.1 - Família e parentesco na literatura antropológica clássica.	101
3.2. Biotecnologias, histórico familiar e medicalização da família. ..	102
3.3. Um debate sobre a noção de riscos na medicalização da família e subjetivação.....	117
Considerações Finais	133
Referências Bibliográficas	136

Introdução

“Os sujeitos falantes transformam-se, cada um deles, em ficções geradas pelos efeitos de sentido; quanto ao autor, ele é apenas artefato de seus escritos.”

(Bruno Latour)

“Se dou um relato de mim mesma em resposta a tal questionamento, estou implicada numa relação com o outro diante de quem falo e para quem falo. Desse modo, passo a existir como sujeito reflexivo no contexto da geração de um relato narrativo de mim mesma quando alguém fala comigo e quando estou disposta a interpelar quem me interpela.”

(Judith Butler)

A ideia de transformar a *cadasil*¹ em tema de pesquisa surgiu quase por acaso, num almoço com uma colega, há alguns anos, por ideia dela. Desde então, eu vinha questionando as possibilidades de realizar esta pesquisa, tanto em termos acadêmicos, bibliográficos e em termos pessoais, emocionais. No meu caso, a escolha em realizar essa pesquisa é também uma escolha que perpassa as temáticas que trabalho aqui: parentesco, subjetivação, nova genética, hereditariedade, risco, biomedicina e, claro, antropologia. Inicialmente, o meu interesse era realizar essa pesquisa como Trabalho de Conclusão de Curso em Ciências Sociais. O projeto que submeti à banca de qualificação na ocasião, como quase sempre acontece, teve alterações significativas a

¹ Inspirado nos trabalhos de Márcio Bressiani Zamboni (2015) e Atílio Buturi Júnior (2016), sobre HIV/AIDS, utilizo, como recurso retórico, a grafia “*cadasil*” em letras minúsculas para amenizar a sensação de urgência e destaque que a caixa-alta evoca na linguagem escrita, porque, ainda que o foco da pesquisa seja sobre a doença, os indivíduos vivem outras experiências que não só a de estar doente. Além disso, mais do que um acrônimo, no cotidiano das famílias que convivem com o diagnóstico este se tornou o nome da doença. Utilizo a grafia em maiúscula naqueles casos em que, por escrito, esteja assim.

partir das sugestões colocadas pela banca. No entanto, outra sugestão da banca foi que eu deixasse para desenvolver essa pesquisa no mestrado, o que agora aqui se apresenta o resultado dessa sugestão. Portanto, o interesse nessa pesquisa remete a meados da minha graduação, mas ficou alguns anos em stand by, enquanto eu levava adiante outros trabalhos e cumpria compromissos acadêmicos, até que chegasse o momento de retirá-la da gaveta.

Se para muitas pessoas a escolha de uma temática de estudos é a vastidão do que se produz sobre ela, para mim foi justamente o contrário: as buscas no banco de Teses da CAPES e na Biblioteca Digital Brasileira de Teses e Dissertações, e no banco de dados da Scielo, não encontraram resultados para a palavra “cadasil” em antropologia. Ainda, no PPGAS/UFSC, pelo menos desde 1986, segundo o site do programa, não há nenhuma tese ou dissertação defendida sobre doenças raras ou neurodegenerativas. Além do idioma português, não encontrei nenhum trabalho sobre cadasil, em ciências humanas, também nos idiomas inglês e espanhol, o que parece indicar que, hoje, sou o único pesquisador nas Ciências Humanas, em especial a Antropologia, a ter trabalho sobre a cadasil. O fato de ser uma doença genética neurodegenerativa e rara por si só já é explicativo da necessidade de uma pesquisa sobre ela, principalmente na antropologia, e explicita a necessidade de produção de material que possa servir também como fonte de informação para famílias com histórico da doença.

Ainda por sugestão da banca de qualificação do projeto na graduação, para o Trabalho de Conclusão de Curso resolvi abordar as associações de pacientes com doenças raras e as diversas formas em que elas interagem com setores do poder público, com a indústria farmacêutica e com profissionais de saúde, e como elas se organizam para participarem ativamente da vida política, buscando uma série de reivindicações relacionadas às políticas públicas de saúde e pesquisas sobre as diversas doenças raras existentes, nos diferentes âmbitos da biomedicina e da indústria farmacêutica.

Estudando a bibliografia sobre as associações de pacientes com doenças raras, pude perceber que essas instituições, e os espaços físicos que elas ocupam, proporcionam ambientes não apenas onde as pessoas com doenças raras e familiares buscam orientações, em termos de acesso ao sistema de saúde, acesso a terapêuticas, mas também proporcionam auxílio com questões legais e com a busca por informações sobre as doenças das quais as pessoas que frequentam

recebem diagnóstico ou fazem parte de uma família que se descobre com histórico de uma doença genética. Um elemento importante dessas associações é propiciar um espaço de sociabilidade entre as pessoas vinculadas a essas instituições. Parte significativa da literatura sobre doenças raras é resultado de pesquisas que foram realizadas no interior dessas instituições, mesmo aquelas cujos focos são as famílias e os doentes, e não o funcionamento das associações em si.

Nas discussões sobre doenças raras considera-se, por recomendação da Organização Mundial de Saúde, que são raras aquelas doenças com até 65 casos para cada cem mil habitantes. Essa classificação varia de acordo com os países, mas em geral os números giram em torno disso². Como discuti no TCC (PEREIRA, 2016), a partir do trabalho de Caroline Huyard (2009), a criação da categoria contou com, pelo menos, quatro grupos interessados: pacientes, médicos, poder público e a indústria farmacêutica. A categoria aparece na década de 1960, num debate provocado a partir de uma emenda ao Food, Drug and Cosmetic Act of 1938 conhecida como Kefauver-Harris Amendments, que visava regulamentar drogas que eram comercializadas sem a devida comprovação científica de eficácia (FDA, 2012). Na esteira dessa discussão, o que antes eram chamados de “medicamentos órfãos”, os medicamentos comercializados sem comprovação científica, passaram a incluir também aqueles medicamentos que não eram considerados lucrativos. Reagindo a isso, grupos de pessoas com doenças incomuns passaram a se organizar politicamente:

A ideia de doenças raras surge, então, mais relacionada a critérios econômicos do que em termos de prevalência na população. A adoção dessa categoria serviu para abarcar interesses de diversos grupos envolvidos na questão, em especial as associações de pacientes que buscavam unidade em torno da noção de “raro” para ganhar força politicamente: em primeiro

² Por exemplo, nos Estados Unidos, de acordo com o site do National Institutes of Health, são consideradas raras aquelas doenças com incidência inferior a 200 mil pessoas (Fonte: <https://www.fda.gov/ForIndustry/DevelopingProductsforRareDiseasesConditions/HowtoapplyforOrphanProductDesignation/default.htm>). Na União Européia, de acordo com a Comissão Européia, o critério de classificação é da doença que atinge até 5 de cada 10.000 pessoas (Fonte: https://ec.europa.eu/health/non_communicable_diseases/rare_diseases_pt).

lugar, uma questão de sentimento de justiça em oposição à noção de lucro reivindicado pelas indústrias farmacêuticas; em segundo lugar, a ideia de que raridade é sinônimo de invisibilidade e que a união em torno do termo poderia criar uma proximidade emocional entre essas pessoas; por fim, o caráter ambíguo da noção de raridade, que em termos de doenças específicas podem acometer um pequeno número de pessoas, mas ao considerarmos as doenças raras na totalidade reflete em milhões de atingidos, e esses pacientes foram convencidos de que número significava poder; portanto, a ideia de raridade como uma noção guarda-chuva para todas essas doenças demonstrou potencial para ação política (PEREIRA, 2016:16).

Estudos indicam que cerca de oitenta por cento das doenças consideradas raras são de origem genética, muitas delas degenerativas e com caráter de cronicidade (FIELD & BOAT, 2010). Segundo Waleska de Araujo Aureliano (2007) as doenças crônicas ou degenerativas acionam momentos de reflexividade dos sujeitos sobre suas condições no mundo. É nesse processo reflexivo que muitas vezes se abre espaço para modos de expressão e comunicação da experiência, frequentemente através das narrativas.

A cadasil descrita pela biomedicina

Como sempre foi um dos interesses desta dissertação levar informações sobre a cadasil³ para pessoas que recebem o diagnóstico ou são familiares e amigos, considero importante trazer uma descrição de como a biomedicina caracteriza a cadasil. Em certo sentido, o discurso

³ C.A.D.A.S.I.L. é o acrônimo para Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy. Arteriopatia Cerebral está relacionada a doença das artérias, vasos que transportam sangue oxigenado do coração para o resto do corpo, do cérebro. Herança autossômica é aquela que não está relacionada aos cromossomos sexuais, portanto a prevalência independe de sexo biológico. Uma transmissão dominante significa que o descendente afetado tem pelo menos um progenitor também afetado. Infartos Subcorticais referem-se à obstrução de artérias, e conseqüente perda de tecido, na região interna do cérebro. Leucoencefalopatia está relacionada à doença da chamada massa branca, localizada na região interna do cérebro.

biomédico do “funcionamento” da cadasil faz parte do processo pelo qual os sujeitos vivem suas experiências, por vezes legitimando ou resistindo a este discurso. Sendo assim, faço aqui uma descrição da doença a partir de uma bibliografia da biomedicina e da genética. Ainda que essa descrição reproduza o discurso de material produzido nas áreas de neurologia e genética, e biomedicina de modo geral, sempre mantenho em mente o que nos ensinou Donna Haraway (1995) sobre as parcialidades dos saberes e como são situados.

A cadasil é descrita como uma desordem genética neurodegenerativa em decorrência de mutações no gene conhecido como NOTCH³, causando uma forma hereditária de infarto, que afeta pequenos vasos sanguíneos, principalmente no cérebro, mas atinge o corpo inteiro. Há variações nas mutações que resultam em maior ou menor grau de severidade, penetrância e expressividade da doença (RUTTEN *et al* 2018)⁴. Como uma das consequências mais comuns são os acidentes vasculares cerebrais (AVCs), com frequência há quem considere a cadasil uma doença que atinge somente o cérebro, mas há uma disputa de narrativa em que alguns pacientes buscam chamar a atenção para o fato de que a doença pode atingir outros órgãos além do cérebro. Uma anomalia nas células musculares que englobam os vasos sanguíneos gradualmente os destruindo (PARKER, 2007. DONATO, 2017).

O diagnóstico de cadasil é feito geralmente considerando três dimensões: I. quadro clínico típico, com família com histórico de enxaqueca com aura⁵, um ou mais infartos subcorticais antes dos 60 anos de idade e alterações cognitivas progressivas; II. lesões na massa branca do cérebro visualizadas por imagens de ressonância magnética; e III. histórico de cadasil na família (ANDRÉ, 2010).

Segundo Silvia Testi (2011), a manifestação clínica e a severidade da doença variam de família para família, mas os sintomas principais incluem: enxaqueca com aura, ataques isquêmicos transitórios

⁴ Isso significa que, de acordo com os estudos que se têm disponíveis hoje, há variações que não são possível fazer afirmar que alguém que porte a mutação genética necessariamente desenvolverá a doença, ainda que na maioria dos casos notificados isso tenha sido verdade.

⁵ Segundo o site da Sociedade Brasileira de Cefaleia, aura é definida como manifestações neurológicas que podem ser em formas de pontos pretos, pontos brilhantes, imagens em ziguezague ou outras alterações visuais (SANTOS, 2017)

(AITs), declínio cognitivo e demência vascular. Testi (2011) aponta que o sintoma inicial mais característico da cadasil, enxaqueca, em geral com aura, foi relatado entre 20-40% dos pacientes, em sua maioria na faixa de idade entre 20 e 30 anos. Epilepsia também aparece como sintoma, ocorrendo em 5-10% dos pacientes, iniciando normalmente depois dos infartos isquêmicos, por volta dos 50 anos de idade.

Em sua tese, Sílvia Testi (2011) indica que de 20% a 40% dos doentes de cadasil desenvolvem desordens psiquiátricas a partir dos 40 anos de idade, incluindo depressão - que ela aponta como a mais comum -, distúrbios de humor, ansiedade, surtos psicóticos e raramente esquizofrenia. O dano cognitivo e a demência aparecem como as segundas características clínicas mais comuns, normalmente caracterizadas por distúrbios de memórias e déficit das funções relacionadas à atenção.

Seguindo na descrição das manifestações clínicas, Sílvia Testi (2011) aponta que com o avanço da doença outras funções cognitivas são envolvidas, levando à disfunção da linguagem e a perda da autonomia da vida diária. Cerca de 1/3 dos pacientes, de acordo com Testi, desenvolvem demência. Demência está presente em 60% dos doentes acima dos 60 anos e alcançando aproximadamente 80% no tempo de morte. Dificuldades de caminhar, incontinência urinária e sintomas pseudobulbares são as manifestações mais comuns relacionadas à demência. Em estágios avançados da doença o paciente fica acamado e apático e normalmente falece em decorrência de pneumonia ou infecções decorrentes da baixa imunidade. Manifestações clínicas incomuns em cadasil também podem envolver parkinsonismo, surdez, danos visuais e infarto do miocárdio.

Apesar de os sintomas iniciais serem observados em pacientes entre 20 e 30 anos, Testi (idem) considera que a cadasil só começa a partir dos primeiros AVCs, por volta dos 45 anos e sua sobrevivência pode durar até 35 anos. Esse é um ponto importante e que essa pesquisa demonstra uma discordância. A partir das narrativas, percebe-se que os sujeitos podem se considerar doentes muito antes de ter os AVCs, quando os primeiros sintomas começam a aparecer. No entanto, os AVCs são, de fato, considerados uma espécie de ponto de transição que torna a doença mais “visível”, especialmente quando há sequelas.

Tanto Bruno Latour (1994) como Marilyn Strathern (2014) chamam a atenção para o fato de que algo como a identificação de um gene tem um estatuto híbrido no sentido de que é tanto natural quanto cultural. Strathern argumenta que não é possível separar as células da

técnica, do laboratório, do conhecimento científico adquirido a partir de uma série de relações sociais, inclusive de poder. Diz Strathern que “o conhecimento científico não é uma ilha”, tanto no sentido de que é produzido em relações, como no sentido de que seus desdobramentos têm impactos sociais relevantes.

A cadasil, no entanto, tem sido historicamente descrita de diferentes formas, de acordo com o desenvolvimento de tecnologias e de aprofundamento das pesquisas sobre a doença. O primeiro caso relatado de cadasil, possivelmente, ocorreu em 1955, quando um pesquisador chamado Van Bogaert descreveu o caso de duas irmãs com um tipo de encefalopatia. Antes de ser chamada de cadasil, a doença teve denominações como “demência hereditária por multi-infartos”, “encefalopatia vascular familiar crônica”, e “vasculopatia esclerosante do sistema nervoso central”, “demência familiar subcortical”. Foi só em 1993 que o acrônimo cadasil foi usado pela primeira vez. Ainda, a cadasil é considerada muito similar a outras doenças como a “demência subcortical familiar com leucoencefalopatia arteriopática”, que pode ser a “mesma entidade” (CHOI CHOI, 2010; DACH, 2001; RUTTEN & OBERSTEIN, 2016; MAS, DILOUYA & RECONDO, 1992)

Ao analisar as práticas científicas, os estudos nos campos da antropologia, das ciências sociais e dos estudos sociais da ciência e tecnologia, têm apontado uma mudança nas formas de classificações científicas. Se antes tais classificações eram produzidas a partir da fisiologia, “nomeando e dando sentido ao corpo a partir de sua aparência externa e das suas macroestruturas”, elas têm sido, cada vez mais, baseadas em características moleculares ou genéticas (MONTEIRO & V ÊNCIO, 2012. p. 151).

No Brasil não existe um estudo epidemiológico para se saber a prevalência de cadasil na população. Um dos poucos estudos que há nesse sentido vem da Escócia (RAZVI et al. 2005), onde estima-se que haja aproximadamente 4 casos para cada 100 mil habitantes daquele país, o que configura a doença dentro dos critérios da Organização Mundial de Saúde (OMS) da definição de doença rara. Atualmente estima-se que cerca de 500 famílias no mundo foram notificadas com diagnóstico positivo para cadasil (TESTI. 2011). No entanto, nas narrativas de meus interlocutores com frequência aparece a menção à ascendência européia de alguns deles. Também ouvi algumas vezes que

“na região sul tem muitos casos porque é região de colonização europeia”⁶.

Charles André (2010) e Silvia Testi (2011) ressaltam que não existem cura nem tratamento específico para a doença, mas reforçam a necessidade e a importância de medidas paliativas, controle de pressão sanguínea, fisioterapia pós-infartos cerebrais, etc. Apontam alguns estudos com medicamentos que visam também recuperar a capacidade cognitiva perdida no decorrer do processo degenerativo causado pela doença. Apesar de recomendar o uso de analgésicos convencionais e anti-inflamatórios não-esteróidal para tratar enxaqueca, Testi (2011) alerta que o uso de anticoagulantes, como aspirina, pode causar hemorragias intracerebral e devem ser evitados, assim como drogas antidepressivas.

Até muito recentemente, não havia um registro específico para cadasil na Classificação Internacional de Doenças e Outros Problemas Relacionados à Saúde (CID); ela estava invisivelmente incluída na categoria de doenças cerebrovasculares, epilepsia e demência. A mudança só aconteceu em março de 2018, quando a última edição do CID foi modificada e a cadasil passou, então, a ter um código próprio, a saber, CID-10:167850, e está inserido sob a categoria de doenças cerebrovasculares hereditárias. A inclusão da cadasil no CID com um código próprio é resultado dos esforços de associações de pacientes com cadasil, pesquisadores e especialistas, e da “comunidade cadasil⁷”, que

⁶ Além de os primeiros relatos de casos terem vindo da Europa, num estudo sobre famílias com cadasil na Argentina, o mapeamento genético também foi feito e apontado que parte significativa dos indivíduos acometidos tinham ascendência europeia (HAWKES *et al* 2015).

⁷ “Comunidade cadasil” reproduz o termo utilizado pela associação CureCADASIL em seus boletins informativos. CureCADASIL é uma organização voluntária sem fins lucrativos, sediada em New Jersey, Estados Unidos. Segundo o site da associação, sua missão é criar consciência para a cadasil, garantindo que ela seja universalmente reconhecida e compreendida pela comunidade médica, possibilitando que os pacientes sejam corretamente diagnosticados. Ainda, a associação é dedicada a “ajudar pacientes, famílias, cuidadores, e outros apoiadores tocados pela CADASIL”. A instituição visa “unir pacientes e a comunidade médica em torno de um objetivo em comum de tratamentos e em última instância a cura para essa doença genética rara, promovendo Comunicação, *Advocacy*, Pesquisa e Educação”. Por fim, informam que mantêm “uma rede de suporte mundial através das mídias sociais. Promovemos consciência pública e profissional através da educação com nosso

inclui ativistas que também são pacientes, familiares, pesquisadores, amigos e público em geral, principalmente nos Estados Unidos. O código passou a ter efeito a partir de outubro de 2018.

Breves notas sobre o diálogo entre Antropologia e Genética

De acordo com Esther Jean Langdon, Márcia Grisotti e Sônia Weidner Maluf (2016), foi a partir do período de transição para a democracia, no fim da década de 1970, até a promulgação da nova Constituição Federal, em 1988, que se consolidou uma fase importante dos estudos antropológicos sobre saúde no país. Mas, anterior a isso, os estudos nas áreas de antropologia da saúde – ainda que abordagens com diferentes nuances, incluem aqui também antropologia da doença, antropologia médica e antropologia médica crítica – tem contribuído para colocar a saúde dentro do âmbito político como construção sócio-econômico-cultural, buscando se desvencilhar de um determinismo biológico.

O mundo da genômica tem, cada vez mais, atraído antropólogas e antropólogos dispostos a discutir a forma como as novas tecnologias e discursos sobre a genética têm impactado não só a vida social num aspecto mais amplo, mas também a vida de indivíduos e famílias, não só em termos de doenças, mas também em termos de discursos raciais e étnicos. De acordo com Margaret Lock (2012: 443), um dos nossos desafios como cientistas sociais é “reconhecer que todo saber ligado a genômica e a muitas outras tecnologias biomédicas são conhecimentos em evolução”.

No auge das discussões sobre a revolução da biologia e das tecnobiologias representada pelo Projeto Genoma Humano, Paul Rabinow (1999) coloca em oposição à sociobiologia o que ele chamou de “biossociabilidade”. Rabinow tem por estratégia se concentrar nas práticas de vida como o lugar mais potente de novos saberes e poderes. Por biossociabilidade descreve um tipo novo de autoprodução que é a forma como “a nova genética deixará de ser uma metáfora biológica para a sociedade moderna, e se tornará uma rede de circulação de termos de identidade e lugares de restrição” (p. 143).

website, newsletter, conferências, encontros e webinários. Arrecadamos para criar consciência e apoiar pesquisas”. Mais informações podem ser encontradas no site da associação: <https://curecadasil.org/>.

Rabinow (1999) também elenca uma série de doenças exemplificando a possibilidade de testagem preditiva em pessoas com histórico familiar de doença, seja para fins de tratamento precoce ou para seguro de vida e decisões de vida a serem tomadas. A partir disso, indica que poderá haver uma formação de novas identidades e práticas individuais e grupais. Ainda que mais tarde ele mesmo tenha reconhecido que superestimou, à época, o que esperava resultar dos estudos sobre o Projeto Genoma Humano, a discussão que ele propôs abriu uma série de outras possibilidades de análises sobre processos de saúde e doenças e estudos sobre biotecnologias (RABINOW, 2008).

Alguns estudos antropológicos apontam que os cientistas, ao descrever o corpo em termos linguísticos, fazendo uso da genética, não fornecem apenas uma representação teórica da verdade do corpo, mas também “produz uma série de ferramentas com as quais se pode manipular e mudar a realidade material que buscam explicar”. Além disso, argumentam que a descrição da informação genética e as relações com o funcionamento do corpo faz parte de um projeto maior de “construir técnicas de intervenção, correção e melhoramento desse mesmo corpo, que precisam ser criticamente avaliadas e compreendidas” (MONTEIRO & VÊNCIO, 2012. p. 168 – 169).

Michael Kent e Ricardo Ventura Santos (2012) argumentam que a incorporação do conhecimento e das técnicas genéticas “nas múltiplas dimensões da vida cotidiana” levou à emergência de padrões nas “relações sociais centradas nas formas de subjetividade que evocam repertórios biológicos”. Ainda, o conhecimento genético, cada vez mais, desempenha um papel importante na definição e contestação de novas identidades sociais diferenciadas, além de negociações de direitos políticos reivindicados em nome de tais identidades - como no caso de associações de pacientes com doenças raras, aqui cito especificamente uma associação de pessoas com cadasil, que costumam se identificar como *cadasilians*. Kent e Santos afirmam que

à medida que a genética se capilariza por domínios da vida social que tem sido tradicionalmente área de interesse para os antropólogos, torna-se fundamental tanto para estes quanto para os geneticistas alcançar uma compreensão mais aprofundada dos processos através dos quais essa incorporação se efetiva.” (KENT & SANTOS, 2012. p. 381).

Para finalizar essas notas breves, a genômica, ou a nova genética, propõe para a Antropologia uma nova perspectiva de um antigo debate:

a oposição natureza e cultura, em particular os laços entre fatos sociais e biológicos. De acordo com Sarah Franklin (2003), enquanto alguns antropólogos têm argumentado que a distinção entre fatos sociais e fatos biológicos tem sido cada vez mais inadequada para descrever o contexto onde se insere a nova genética, outros, como a autora, tem discutido que essa distinção precisa ser reinventada. Somente assim, a partir dessa reinvenção, seria possível entender as relações que estão sendo produzidas no contexto da nova genética.

As narrativas como parte do aporte metodológico

Sonia Maluf (1999) aponta para uma perspectiva importante que os estudos sobre linguagem e narrativas de experiências de doença tem assumido: a ideia de negociação do sentido da doença, ou, num sentido mais amplo, a negociação do sentido da experiência da doença. Essa perspectiva proporciona uma negociação das próprias ações terapêuticas e do processo de cura entre os pacientes e os profissionais de saúde ou curadores. Com foco no diagnóstico, através das narrativas, são essas questões que fazem parte do meu interesse de pesquisa, porque é também nas reverberações em torno do diagnóstico que questões morais e éticas emergem. O foco no diagnóstico oferece essa possibilidade de pensar nas relações entre o indivíduo e a família e questionar quais os limites do ‘individualismo genético’ nos discursos sobre saúde e doença.

Aqui uso a noção de narrativa como descrita por Esther Jean Langdon (2001. p. 247) como um ato de “contar um acontecimento numa sequência estruturada que, na sua forma mais simples, possui uma introdução, um desenvolvimento e uma conclusão”, que podem ser acontecimentos coletivos ou individuais. No entanto, como argumenta Maluf (1999. p. 77), a reflexão antropológica sobre as narrativas são “a interpretação de uma interpretação”, que se constitui principalmente no momento da escrita antropológica, com o objetivo de abordar a “história individual” para se pensar “os conteúdos e sentidos sociais da experiência”.

Embora a experiência da doença seja diferente para cada sujeito, alguns pontos de convergência podem gerar o compartilhamento de seu conteúdo, o que também é uma forma de dar sentido à experiência. As narrativas sobre experiências de doença podem ser centrais para se compreender os modelos interpretativos de determinados grupos pesquisados, sobre a história vivida pelo narrador ou pelos diferentes

atores sociais implicados – amigos, família, médicos, etc. (AURELIANO, 2007; MALUF, 1999).

Não só isso evidencia aquilo que Jean Langdon (2001) apontou sobre a doença ser uma experiência que gera narrativas que procuram dar sentido ao sofrimento, mas que também ajudam as pessoas a negociar decisões, como as doenças também geram narrativas variadas que dependem do ponto de vista do ator/narrador ao longo do processo terapêutico. Além disso, ajuda-nos a pensar no narrador enquanto “um sujeito constituído também como um efeito da performance, da subjetivação constituída simultaneamente em/com a performance, e não casual ou temporalmente anterior a ela” (CARDOSO, 2009).

A proposta de se pensar nas narrativas ajuda a elaborar as experiências que acontecem também fora da clínica, fora do discurso estritamente sintomatológico, ainda que esse léxico também esteja presente em outros espaços (KLEINMAN, 1988; BURY, 2001). Como argumenta Kleinman (1988) abordar as narrativas podem trazer perspectivas para ajudar familiares, médicos, pacientes. O autor reitera que essa abordagem pode não ser útil toda e qualquer vez, mas com certa frequência ela tem oferecido discussões e informações interessantes.

Capítulo 1: A escolha do tema de pesquisa e a inserção em grupos de redes sociais de trocas de experiências.

“Mas mais fácil e ao mesmo tempo mais difícil estudar fatos que se desenrolam sob nossos olhos, tendo como palco nossa própria sociedade. Mais fácil, porque a continuidade da experiência está salvaguardada, com todos os seus momentos e cada uma de suas nuances; e também mais difícil, porque são nessas raríssimas ocasiões que percebemos a extrema complexidade das transformações sociais, mesmo as mais tênues; e porque as razões aparentes que atribuímos aos acontecimentos nas quais somos atores são muito diferentes das causas reais que neles nos determinam algum papel”

(Claude Lévi-Strauss)

Neste capítulo, vou falar sobre como e por que escolhi a cadasil como tema desta pesquisa. Além disso, e justamente por isso, falo da necessidade de produzir material sobre doenças raras, e em especial aqui a cadasil, que sirva de fonte de informação para as famílias, os profissionais de saúde, as associações de pacientes, e, conforme for o caso, de documento que possa fundamentar políticas de saúde específicas. Também descrevo no capítulo quem são meus interlocutores, onde foram realizadas as entrevistas e como cheguei até eles. E trago uma breve discussão sobre autoetnografia, ao me colocar como sujeito-pesquisador também membro de uma família com histórico de cadasil e, de acordo com o discurso biomédico, inserido na categoria de risco para a doença. Faço, ainda, apontamentos sobre os usos das redes sociais como espaços de socialidade para pessoas com cadasil, familiares ou consideradas em risco.

Na Antropologia, há muito se discutia o fato de o antropólogo ter distanciamento do tema ou do contexto sociocultural onde escolheu fazer pesquisa, modelo classicamente representado por Bronislaw Malinowski. Na Antropologia contemporânea, essa discussão ganha outros contornos ao percebermos um número crescente de pessoas indígenas, negras, quilombolas e deficientes, fazendo pesquisas dentro de seus próprios contextos sociais e culturais. Dessa forma, emerge uma

nova perspectiva que torna a divisa antropólogo/nativo mais fluida. Ainda que não seja consenso, nas pesquisas realizadas no âmbito da antropologia, atualmente, torna-se aceitável e, por vezes, recomendável que o pesquisador problematize seu lugar em campo quando além de antropólogo ele é também “nativo” (PEIRANO, 1997).

José Carlos Pinto da Costa (2016, p. 256), num ensaio sobre estados de vulnerabilidade, pensando no caso da disfunção da tireóide, usa sua própria experiência argumentando que “a inclusão do self do antropólogo é um ato epistemológico tão válido como incluir o self do Outro”. Indo ao encontro, Oscar Calavia (2013), no seu bem-humorado manual intitulado “Esse obscuro objeto de pesquisa”, no qual traz uma série de discussões antropológicas pensando na produção de uma tese, argumenta que toda tese tem, também, elementos autobiográficos do autor. Uma dissertação não precisa ser diferente. Numa coletânea sobre autoetnografia, Deborah E. Reed-Danahay (1997) sintetiza:

Autoethnography stands at the intersection of three genres of writing which are becoming increasingly visible: [1] “native anthropology,” in which people who were formerly the subjects of ethnography become the authors of studies of their own group; [2] “ethnic autobiography,” personal narratives written by members of ethnic minority groups; and [3] “autobiographical ethnography,” in which anthropologists interject personal experiences into ethnographic writing. (REED-DANAHAY, 1997. p. 02)

No entanto, trabalhar com doenças genéticas, hereditárias, tensiona outras questões que tornam o fato de me localizar em campo - e no texto - sensível. Os estudos sobre doenças genéticas hereditárias apontam que a informação genética nesses casos é individual, mas também é coletiva, é familiar (FINKLER, 2000; ROSE, 2007). Assim, ao me colocar com membro de uma família com uma doença genética rara e hereditária, também transmito às pessoas leitoras uma informação acerca de outros indivíduos de minha família, que podem ou não gostar dessa publicização. Esse tipo de situação pode reverberar dilemas éticos e morais, entre indivíduo e família. Levo em consideração a problemática de buscar tornar meus interlocutores não-identificáveis, ao mesmo tempo em que, por me situar nesta pesquisa, abro espaço para que outros indivíduos que não foram interlocutores tenham, em certo sentido, seus status genéticos, ou ao menos parte, identificáveis. No

entanto, essa é uma problemática para a qual não consegui uma resolução satisfatória.

Alguns anos atrás acompanhamos, em minha família, os processos de “degeneração” de um tio e de uma tia, ambos do lado paterno. Antes de chegarmos ao diagnóstico de cadasil, muitas tematizações da doença ocorreram. Uma delas era que, por “criar porco para consumo”, havia alguma relação com a piora do quadro de saúde desses familiares. Ao mesmo tempo, eram lembradas histórias sobre meu avô paterno, que também tinha passado por um processo similar de “atrofiar as pernas”. Suspeitava-se que o consumo de carne de porco e de comida “muito gordurosa” tivesse causado “problemas de colesterol” nesses familiares, e isso teria levado aos acidentes vasculares cerebrais⁸. Outra explicação considerada por familiares era de que o consumo da carne de porco tivesse a ver com “os bichos da carne” – a neurocisticercose. Havia essa dupla explicação de uma causa especificada ao mesmo tempo em que rondava a suspeita de que era “algo de família”, sem se saber o que exatamente.

Quando surgiu o diagnóstico de cadasil e a notícia se espalhou pela família como sendo uma doença genética, fiquei bastante afetado. A época, eu fazia um cursinho preparatório para o vestibular e aproveitava as aulas de biologia para tirar dúvidas sobre genética, hereditariedade e outros assuntos relacionados à biologia. No entanto, minha fonte de informação principal era a internet. Por algum tempo fiquei obcecado buscando informações sobre a doença, mas me senti muito frustrado porque, como é comum a muitas doenças raras, as informações encontradas eram, principalmente, do campo da biomedicina, com uma linguagem bastante técnica, além de esparsas e em outros idiomas. Queria saber o que era a doença, como ela se desenvolvia nas pessoas, como as famílias lidavam com esse processo, queria conhecer experiências de pessoas que viviam e conviviam com a doença, mas, exceto um blog que há algum tempo não era atualizado, só encontrei o discurso biomédico. Além disso, sabendo que era uma doença rara e desconhecendo outras famílias com o diagnóstico, experienciei uma sensação de solidão e isolamento, ainda que outras pessoas da minha família também convivessem com a possibilidade de um diagnóstico positivo para a doença. Não posso afirmar que essa

⁸ A relação entre saúde e interdições alimentares também já foi objeto de análises antropológicas (MAUEŚ & MAUEŚ, 1978).

sensação era generalizada na família, porque algumas pessoas, ainda hoje, parecem não se sentir nem um pouco afetadas por isso.

Maria Lúcia da Silveira (2000), ao discutir sobre os “nervos”, ou a doença dos nervos, em mulheres de uma localidade de Florianópolis, relata que ora ela era pesquisadora, ora nativa; ora fazia perguntas, ora respondia. Ao dizer que compartilhava determinadas experiências com as mulheres da localidade, ela lança as perguntas: “teria pesquisado ou partilhado experiências? Importa responder?”. Por ora não me importa a resposta, mas a pergunta que ela coloca me abre a possibilidade de pensar nas interações que tive com meus interlocutores de pesquisa, ao apontar minhas experiências, como integrante de uma família com histórico de cadasil, como ponte para um diálogo com suas experiências.

Minha experiência também serviu como um facilitador para que eu pudesse participar de um grupo exclusivo para pessoas classificadas como em risco de cadasil. Com frequência durante a pesquisa eu ouvi perguntas sobre minha relação com a cadasil, minhas experiências e as experiências de meus parentes. Não só isso, não foi apenas uma vez que fui incluído na categoria de paciente. De diversas formas, às vezes em tom de brincadeiras, eu era interpelado a partir da doença. Cleber, por exemplo, perguntou se eu já tinha feito teste genético para detectar a mutação.

Não deixava de ser engraçado quando me incluíam em categoria como “gente da cadasil” ou diziam “a nossa doença”, fazendo referência a mim também. Também me utilizei desses artifícios retóricos para me aproximar em situações nas quais avaliei que seria útil fazer uso desse expediente, dizendo que era a “doença da minha família” ou que “na minha família tem”. Foi assim, dizendo que cadasil era uma doença “da nossa família”, que me apresentei à mãe de Alice e Marisa, quando a visitei em sua casa, para realizar a entrevista com as filhas. Numa das conversas com Alice e Marisa, peguei minha caderneta de anotações para mencionar um medicamento que havia me fugido à memória naquele momento, ao que Alice ironizou, causando risadas em todos nós: “a turma da cadasil tentando lembrar as coisas de cabeça!”.

No entanto, as perguntas que os interlocutores de pesquisa direcionaram a mim não foram só relacionadas à doença. Mais ainda, algumas pessoas, sabendo que eu estava desenvolvendo esta pesquisa, volta e meia vinham até mim por mensagens privadas no facebook para perguntarem sobre a doença, sobre testes genéticos, sobre resultados de exames, entre outras coisas. Esse tipo de situação me causava um pouco de constrangimento, porque boa parte das questões, bastante técnicas, eu

não sabia responder com profundidade. Em certa ocasião, uma pessoa entrou em contato comigo para perguntar se eu queria ver as imagens da ressonância magnética que um parente havia feito. Achei que ela estivesse oferecendo como dado de pesquisa, a fim de que eu pudesse trabalhar com as imagens etnograficamente. No entanto, o interesse dela era que eu lesse as imagens a fim de traduzir para ela o que elas significavam, porque a próxima consulta marcada com o médico iria demorar um pouco e ela estava ansiosa para saber o resultado do exame. Claro, eu não saberia como examinar essas imagens a fim de dar algum diagnóstico/prognóstico biomédico e expliquei isso, falei que minha pesquisa era da área de antropologia, focada nas famílias, e que não tenho formação que pudesse ajudar nesse sentido que ela queria, mas falei que se ela quisesse me enviar, eu ficaria feliz e talvez pudesse usar de alguma forma na dissertação. No fim, não recebi as imagens.

Quando eu me apresentava como mestrando em antropologia e fazendo pesquisa com doenças genética, era sempre muito interessante observar as reações das pessoas; havia sempre certa surpresa devido a um ideário senso comum de que antropólogos estudam outros povos, outras culturas, índios, em regiões distantes... e eu sempre explicava que esta pesquisa não tinha a intenção de, como numa pesquisa dentro da biomedicina ou genética, buscar uma cura, mas sim compreender os processos familiares na relação com o diagnóstico e com os efeitos subsequentes à descoberta de uma mutação genética hereditária na família. Isso talvez tenha sido, inclusive, o motivo de desistência de algumas pessoas, ao mesmo tempo em que também era considerado, por outras, como importante até mesmo para conhecerem outras experiências na forma de lidar com essa situação.

1.1 As redes sociais como forma de trocas de experiências.

No Brasil, não existe associação de pacientes com cadasil. As associações de pacientes podem ser aquelas que focam numa doença específica ou aquelas que utilizam o termo “doenças raras” como guarda-chuva para cobrir várias doenças. Conforme mostrei em outro trabalho (PEREIRA, 2016), tanto não existe associação como a cadasil não é mencionada nos sites de associações de doenças raras de modo geral. Dois anos depois, voltei aos mesmos sites e fiz uma nova busca, sem muita esperança de que a cadasil tivesse sido incluída, de alguma forma, no site. Mesmo que fosse apenas para uma breve descrição da

doença. De fato, a inclusão não aconteceu. Os resultados das buscas continuaram não encontrando nada referente à cadasil.

Por essa falta de associação – na verdade, em muitos aspectos, esta pesquisa se preenche pelas faltas – a dificuldade de encontrar um espaço de sociabilidade onde pudesse haver uma observação mais extensiva dos meus interlocutores e interlocutoras, abriu outras possibilidades. Talvez eu não tivesse tido a oportunidade de ir na casa de uma das famílias e observar adaptações na estrutura da residência para suprir as necessidades de uma paciente já em processo demencial e com dificuldades de locomoção. Talvez eu não tivesse tido a oportunidade de encontrar meus interlocutores nesse bar mexicano, onde havia um clima de descontração e, em certo nível, de comodidade. Parece trivial, mas ter feito a minha primeira entrevista “oficial” para esta pesquisa num bar mexicano, com mariachis – foi sofrido transcrever depois, sem dúvidas – teve um impacto significativo e mudou minha perspectiva de pesquisa: eu achei que encontraria várias pessoas deprimidas, tristes; o que, de fato, não podia estar mais longe do que realmente aconteceu. Essa simples escolha de local de entrevista me fez perceber, ainda que hoje possa parecer óbvio, que os sujeitos vivem além da experiência da doença, e que ela se constitui como parte, sim, mas não a totalidade de suas vidas.

Uma das dificuldades desta pesquisa, e talvez se constitua também como um de seus méritos, é o fato de não ter sido realizada numa instituição. Boa parte dos estudos sobre doenças raras têm sido realizados em instituições, seja na clínica ou nas associações de pacientes, ou têm as associações como uma porta de acesso aos sujeitos⁹. As associações de pacientes, em especial, têm papel importante porque proporcionam um espaço de sociabilidade entre as pessoas que estão inseridas numa categoria de diagnóstico em comum, que por vezes se sentem marginalizadas ou sentem que suas aflições não são compreendidas por outras pessoas no dia a dia fora da instituição.

⁹ Para um bom exemplo, ver GRUDZINSKI, 2013.



Figura 1: No bar mexicano, André, Carla e Luíza me convidaram para bater a foto e brincaram sobre eu usá-la na dissertação. Ainda que eles não tenham feito nenhum tipo de veto à aparecer na imagem, prefiro manter suas identidades sob sigilo.

Desta forma, por essa falta, e aqui entra outro elemento importante, encontrei meus interlocutores através de grupos criados numa rede social. Antes mesmo da qualificação do projeto da dissertação, eu fiz uma postagem em alguns dos grupos me apresentando, contando que estava iniciando uma pesquisa sobre “como as famílias lidam com o diagnóstico de cadasil” e deixei meu contato de e-mail, caso alguém tivesse interesse em participar. Algumas pessoas me escreveram, outras me adicionaram na rede social como amigo, e dei prioridade, para as entrevistas, a pessoas que moram no Sul do país, ainda que pessoas de outras regiões tenham manifestado interesse.

Arturo Escobar (2016), num texto clássico sobre cibercultura, discute sobre como os estudos da tecnologia, há décadas, têm transformado noções clássicas na academia, especialmente nas Ciências Sociais. Como lembra Jair de Sousa Ramos (2015. p. 29), o “uso de dispositivos de comunicação na produção de redes de pessoas não é uma novidade”, ao exemplificar o uso do telégrafo e do telefone. Porém, é a internet agora que possibilita novas conexões, em tempo real, entre indivíduos por meio de dispositivos, mas também mediadas por empresas privadas, regulações governamentais, etc.

Como mencionei, as redes sociais constituem um espaço importante de socialidade de pessoas com cadasil, portanto, seria inevitável discutir sobre essa questão e sobre o que acontece nesses

grupos, atentando para a tecnossocialidade (ESCOBAR, 2016). Escobar (idem, p. 39) coloca a questão: “como são socializadas as pessoas por meio de suas experiências cotidianas de espaços construídos, criados agora por meio das novas tecnologias?”. Por isso, utilizo dados retirados desses espaços, lembrando que “há gente” (SEGATA, 2016) nesses grupos, mas privilegiarei o material recolhido em entrevistas presenciais com meus interlocutores e minhas interlocutoras.

Entrevistei oito pessoas de três núcleos familiares, residentes em três cidades diferentes, sendo duas em Santa Catarina e uma no Rio Grande do Sul¹⁰. Todas as pessoas que entrevistei são brancas, a maioria se identifica com ascendência europeia, mas nos grupos de cadasil também há pessoas não-brancas. Em Santa Catarina, entrevistei Cleber, morador do litoral Catarinense, na Grande Florianópolis, 42 anos, funcionário público, sem ensino superior, diagnosticado com cadasil levando em consideração o histórico familiar e as imagens de ressonância magnética. No interior de Santa Catarina, entrevistei Luiza, médica do Sistema Único de Saúde (SUS) e trabalha no “postinho”, 26 anos, diagnosticada com cadasil através do teste genético; entrevistei André, irmão de Luiza, médico, 28 anos, também profissional do SUS, considerado em risco de cadasil, porém não-testado; ainda, entrevistei Carla, companheira de André há oito anos, 28 anos, médica, também profissional do SUS.

No Rio Grande do Sul, entrevistei quatro pessoas da mesma família, residentes na região metropolitana de Porto Alegre, abarcando duas gerações, mas tive contato principalmente com as irmãs Alice e Marisa, cuja mãe foi diagnosticada com cadasil, mas até o momento de nossa primeira conversa nenhuma delas havia feito o teste genético. Alice é fisioterapeuta, tem 48 anos, e trabalha como fisioterapeuta familiar. Marisa tem 41 anos, não possui curso superior, e trabalha com informática, como suporte técnico numa empresa privada há mais de dez anos.

Todas as entrevistas foram realizadas em locais escolhidos pelos meus interlocutores¹¹. As entrevistas realizadas foram abertas e semi-

¹⁰ Para preservar a identidade de meus interlocutores, todos os nomes foram modificados. As cidades onde residem e onde aconteceram as entrevistas também serão mantidas em sigilo, indicando apenas a região.

¹¹ Em geral, os locais escolhidos eram espaços públicos e bem movimentados, o que, devo dizer, também me deu um pouco mais de sensação de segurança, afinal, viajei para outras cidades, que eu não conhecia, para

abertas, pensando nas entrevistas como eventos meta-comunicativos (BRIGGS, 1986) no qual fazemos parte do mesmo contexto sócio-cultural meus interlocutores e eu. Como praticamente toda pesquisa, esta não foi diferente e surgiram alguns percalços. Os principais têm a ver com a desistência de alguns interlocutores. Considerando que a cadasil é uma doença genética rara, já não é de se esperar um número muito alto de interlocutores, e a desistência de algumas pessoas, que, claro, têm todo direito e legitimidade de não participar da pesquisa, foi, no entanto, algo que me causou um pouco de frustração e por vezes me fez questionar se eu daria conta de escrever esta dissertação.

A primeira viagem de pesquisa que fiz, foi ao interior de Santa Catarina, onde encontrei pessoalmente Luiza. A situação definida por ela para esse encontro foi numa tarde de domingo, na praça de alimentação de um shopping da cidade onde ela mora. Nossa primeira conversa durou um pouco mais de uma hora e teve como finalidade principal que a gente se conhecesse pessoalmente, eu apresentasse o projeto de pesquisa, que a gente conversasse sobre a cadasil e algumas experiências e, por fim, agendasse outra entrevista para dali poucos meses. Esta primeira conversa serviu para nos conhecermos pessoalmente e para que eu apresentasse o “projeto de pesquisa” - na verdade, apresentei algumas questões que eu esperava trabalhar na dissertação, mas sempre deixando claro que outras coisas poderiam surgir. A conversa também serviu para que ela se apresentasse e me contasse algumas coisas de sua história familiar, sobre o quadro de saúde de sua mãe, sobre como um diagnóstico e tratamento errôneo provavelmente foram os responsáveis pela debilitação do quadro de saúde de sua mãe, que trabalharei em detalhes nos capítulos posteriores.

Na segunda viagem ao interior de Santa Catarina, o local da entrevista foi num bar mexicano. Dessa vez eu encontrei não só Luiza, como também conheci seu irmão, André, e sua companheira, Carla. O interessante é que eu estava numa mesa rodeado de duas médicas e um médico. Apesar da temática, a conversa foi bem-humorada, inclusive com piadas sobre “ficar tortinho” (André falou isso se referindo às

encontrar “estranhos” que conheci através da internet. O que me leva a considerar que a escolha pelos locais públicos também possa ter a ver com essa questão. No entanto, depois de estabelecido o primeiro contato, fiquei um pouco frustrado de não ter tido abertura para acompanhar dinâmicas familiares no domicílio. Cheguei a insinuar, algumas vezes, participar de algum almoço ou jantar, café, encontro familiar, qualquer coisa, mas não houve essa abertura.

sequelas possíveis do AVC, como perda de certa mobilidade). A conversa gravada durou cerca de 1h40min, mas nosso encontro durou, no total, cerca de três horas. Foram dois momentos. O primeiro, a entrevista propriamente dita; no segundo, após a desligada do gravador, não voltamos a falar sobre cadasil. Comemos, bebemos e conversamos amenidades. Na saída, insistiram para pagar minha conta e me deram carona até o local onde eu estava hospedado, cerca de 20km do bar. Ainda ressaltaram diversas vezes, na despedida, de que eu poderia voltar lá quando quisesse que eles estariam abertos a outras conversas.

Na região metropolitana de Porto Alegre fiz três viagens. A primeira viagem foi com o mesmo objetivo da primeira viagem ao interior de Santa Catarina: conhecer pessoalmente as pessoas com quem eu já tinha algum contato virtual, explicar meus interesses de pesquisas e ouvir parte das histórias de vida delas. Dessa vez encontrei com três mulheres, sendo duas irmãs, Alice e Marisa, cuja mãe foi diagnosticada com cadasil e uma terceira, residente de uma cidade vizinha, que recebeu diagnóstico de cadasil a partir do histórico familiar e ressonância magnética. Essa terceira, dias mais tarde, me escreveu para dizer que não tinha interesse em continuar mais como interlocutora de pesquisa porque tinha medo de que seus empregadores acabassem descobrindo sobre seu quadro de saúde. Ela me contou que apenas o marido e a irmã dela sabem que ela foi diagnosticada e tem medo do tipo de reação que as pessoas teriam, inclusive daquelas reações de manifestação de pena, de tratá-la como “coitadinha” ou adjetivos similares. Na hora de ir embora, as irmãs me deram carona até o local onde eu estava hospedado.

Na segunda viagem, fui à casa de dona M., mãe de Alice e Marisa. Dessa vez, pude conhecer além da mãe delas, também uma das cuidadoras. São três cuidadoras, ao total, que se revezam para cuidar da senhora. Dessa vez, elas me mostraram as adaptações que fizeram na casa, no banheiro. Mostraram como funciona a câmera de monitoramento instalada no quarto da mãe, cujas imagens são transmitidas em tempo real para o celular delas, com áudio. Mostraram-me uma pasta contendo diversos exames realizados pela mãe. Fotografei alguns papéis: uma lista de medicamentos com os horários que devem ser tomados, um resumo com algumas datas principais relacionadas à progressão do quadro de saúde da mãe, uma declaração médica falando sobre como proceder em casos de emergências - nesse caso, essa declaração é usada quando as irmãs não estão juntas, apenas as cuidadoras: um dos cuidados necessários em casos de emergências em

hospitais é a interdição do protocolo de acidente vascular cerebral nos casos de cadasil, porque há o risco de causar hemorragia séria. Voltarei a discutir essas questões à frente. Eu fiquei surpreso porque esperava encontrar uma senhora bem abatida, mas foi muito diferente disso. A senhora chegou sorrindo, empurrada na cadeira de rodas, com um semblante bastante saudável. Ela falava muito baixo e por vezes não terminava as frases que começava. Essa conversa foi gravada e tem duração de mais ou menos 1h45min. Mais uma vez elas se colocaram à disposição para outras entrevistas, permitiram que eu batesse as fotos que quisesse dos documentos.

Na terceira viagem para encontrar Alice e Marisa, o lugar escolhido por elas foi uma sorveteria de um bairro próximo à casa da mãe delas. Dessa vez, a conversa fluiu ainda melhor que nas anteriores, visto que já tínhamos criado certa proximidade. Especialmente com Alice, com quem eu troco mensagens de whatsapp com alguma frequência. A conversa durou por cerca de uma hora. Depois de encerrada a entrevista, fomos ao mercado fazer compras.

Houve ainda uma quarta viagem, para encontrar os filhos de Alice e Marisa. Havia combinado de entrevistar a filha de Marisa, uma moça de aproximadamente 18 anos, e os filhos de Alice, Carlos e Bento, dois moços com 22 e 26 anos. O local da entrevista foi na casa de Alice, mas ela estava em viagem, portanto seria somente eu e os jovens. Porém, quando cheguei à casa deles, fui recebido apenas pelos rapazes. Eles me contaram que a prima havia desistido de participar da entrevista, o que achei completamente compreensível, considerando que Marisa já havia me contado que o assunto para ela era bastante “pesado¹²”.

Na Grande Florianópolis, tive uma conversa com Cleber, diagnosticado com cadasil a partir do histórico familiar e de ressonância magnética, não tendo feito o teste genético. Meu encontro com ele também ocorreu na praça de alimentação de um shopping da região. Nos outros dois casos mencionados anteriormente, há teste genético realizado. Neste, não há. No início, fiquei um pouco reticente de continuar a interlocução com esta pessoa porque não sabia o quanto o fato de não ter testagem genética poderia fragilizar ou não a

¹² A moça, quando mais jovem, presenciou a avó ter um AVC e foi quem acionou o socorro. Esse episódio teria, segundo Marisa, acionado crises de ansiedade e ataques de pânico, que chegaram a fazer com que a jovem passasse por internação e tratamento psiquiátrico.

dissertação¹³, o que acabou se mostrando, na verdade, bastante interessante. Nessa primeira conversa, o intuito foi o mesmo que as primeiras conversas anteriores: conhecer pessoalmente, apresentar meus interesses de pesquisa, ouvir um pouco sobre a história de vida dele. O clima nessa conversa foi um pouco mais pesado do que nas outras, porque ele estava com um aspecto bem deprimido e a conversa seguiu esse tom. A conversa durou um pouco mais de uma hora. O meu segundo encontro com Cleber aconteceu no mesmo local que o anterior e também durou cerca de uma hora.

Como discuti anteriormente, em todos os casos eu sempre me coloco abertamente como pesquisador e como membro de uma família com histórico de cadasil e não-testado. Isso resulta em muitas piadas sempre que alguém esquece alguma palavra. Em determinada situação, na casa da mãe de Marisa e Alice, abri meu caderninho de anotações para anotar o nome de um medicamento, ao que Alice comentou em tom bem-humorado que não dava para esperar que “gente da cadasil” lembrasse de tudo mesmo. Esse tipo de situação se repetiu algumas vezes. Também acho interessante pensar nas diferentes faixas etárias das pessoas que tenho conversado até agora: em Blumenau, na casa dos vinte anos; São José e Porto Alegre, entre 45 e 55 anos. Talvez um resultado direto dessa diferença de idade, mas que também perpassa questões de classe, seja as escolhas dos locais das entrevistas, como ir num bar mexicano ou tomar um café na casa das pessoas.

Além da mulher que encontrei na primeira viagem à região metropolitana de Porto Alegre e que desistiu de participar como interlocutora da pesquisa, houve ainda outros três casos de desistência, mas estes eu ainda não havia encontrado pessoalmente. Outra pessoa, quando entrei em contato via facebook para perguntar se ela tinha interesse em participar como interlocutora da pesquisa, respondeu que preferiria primeiro fazer o teste genético para saber se tem a mutação, porque, segundo ela, não sabia como iria reagir casos houvesse alguma

¹³ Aqui, inicialmente, eu estava considerando que o fato de Cleber não ter feito teste genético poderia me levar a incluir uma pessoa com “um falso diagnóstico” na dissertação, o que me causava insegurança, visto que meu próprio discurso estava bastante impactado pelo discurso biomédico – e esse impacto tem resultado num árduo processo de desconstrução ainda em andamento. Ao final da pesquisa, então, percebo que é a legitimidade do médico e as escolhas de Cleber, neste caso, que legitimam o diagnóstico, como discutirei adiante.

“alteração” no resultado. Houve ainda alguns casos em que pessoas se ofereceram para participar, mas não obtive retorno quando entrei em contato ou havia sempre algum compromisso que as impedia de participar. Ainda, dois ou três casos de pessoas que se ofereceram como interlocutoras para entrevistas, mas como, inicialmente, pretendia fazer entrevistas apenas presenciais, expliquei que agradecia a disposição, mas estava fora do meu aporte metodológico. Digo “inicialmente” porque, hoje, finalizada a escrita deste trabalho, percebo que poderia ter um conjunto de dados ainda mais interessante se tivesse optado por entrevistar pessoas de longe mesmo que fosse por intermédio de dispositivos tecnológicos.

Eu acompanhei quatro grupos criados no facebook voltados especificamente à cadasil. Ainda que eu utilize dados de apenas dois deles – os outros, certamente, renderão novas discussões no futuro - por serem os mais ativos, talvez seja interessante falar um pouco sobre cada um deles. Dos quatro, apenas um grupo é brasileiro (CADASIL Brasil); um espanhol (CADASIL ESPAÑA); dois estadunidenses (CADASIL Support e CADASIL “at risk” Support Group). Ainda que o CADASIL Support seja norte-americano, há também brasileiros participantes. Segue uma breve descrição sobre eles:

CADASIL Support: o grupo foi criado em 8 de abril de 2007 e conta com 2.645 membros. Na descrição do grupo, lê-se que é “um grupo para sofredores, apoiadores e aqueles que são curiosos sobre esta síndrome”, ainda, que “essa [seja] uma síndrome diagnosticada tão recentemente que a informação não está prontamente disponível para sofredores e seus profissionais médicos”¹⁴. Há também um recado fixado por administradores que diz:

Seja um leitor crítico.

Apenas um lembrete para TODOS os membros – nossos membros são majoritariamente NÃO profissionais médicos. Juntos estamos compartilhando experiências pessoais e pesquisas que encontramos. Por favor lembre de discutir todas as informações com seu profissional

¹⁴ Tradução livre (TL) de: “a group for sufferers, supporters and those who are curious about this syndrome... this is such a newly diagnosed syndrome that information is not readily available to sufferers and their medical practitioners.”

*médico antes de fazer mudanças de estilo de vida ou de medicação.*¹⁵

CADASIL “at risk” Support Group: este grupo, bem menor, contando com apenas 102 membros, foi criado em 25 de abril de 2014. Diferentemente do grupo anterior, que é classificado como público, este é fechado e só membros tem acesso ao conteúdo postado nele. Quando comecei a fazer parte deste grupo, ele tinha o status de grupo secreto, ou seja, ele não era localizado nem no mecanismo de buscas do facebook. Tomei conhecimento do grupo através de uma postagem no CADASIL Support. Para participar do grupo, foi preciso enviar uma mensagem para a administradora contando do meu histórico familiar da doença, para só então, a julgamento dela, ser aceito. Ainda que seja um grupo menor, é o que me parece ter a dinâmica mais interessante, porque há uma proibição na participação de pessoas já diagnosticadas com cadasil. Neste grupo, as pessoas que fazem teste são sumariamente excluídas. A administradora do grupo fez uma postagem, que serve como uma descrição do grupo, que classifica “estar em risco” (*at risk*)¹⁶ como

*Um termo usado para descrever pessoas não testadas/não diagnosticadas com um histórico familiar de cadasil que pode: viver com medo de se tornar sintomático, preocupado que qualquer indisposição/mudanças de humor sejam um indicativo do começo da cadasil, luta com a decisão de ser testado e/ou cuida/apoia membros familiares com cadasil.*¹⁷ (25/04/2014).

O grupo CADASIL (ESPAÑA) foi criado em 15 de abril de 2010 e conta com 203 membros. Neste grupo ocorrem bem menos interações que no “CADASIL Support”, que acabou se tornando um centralizador

¹⁵ TL: “Be a critical reader. Just a reminder to ALL members - our members are mostly NOT medical professionals. Together we are sharing personal experiences and research that we have found. Please remember to discuss all information with your medical professional before making life style or medication changes.”

¹⁶ Farei uma discussão mais ampliada sobre a noção de riscos no capítulo 4.

¹⁷ TL: “A term used to describe untested/undiagnosed people with a familial history of cadasil who may: live with fear of becoming symptomatic, worry that any illness/mood swing is an indicator of the onset of cadasil, struggle with the decision to be tested and/or care/support family members with cadasil”.

das discussões, tanto por ser em inglês, idioma “universal”, quanto por ser o maior grupo e, portanto, mais movimentado. No entanto, os tipos de interações, dúvidas, comentários, sugestões, que acontecem neste grupo não foge muito à regra do que acontece nos outros. A descrição do grupo diz que a função do grupo é prestar “INFORMACIÓN, NOTAS, APOYO PARA TODAS LAS PERSONAS QUE PADECEMOS ESTA ENFERMEDAD O FAMILIARES O CUIDADORES, SEAN DEL PAIS QUE SEAN”.

Por último, no grupo CADASIL Brasil, que é um grupo fechado, há 305 membros. O grupo foi criado em 16 de julho de 2014, por uma paciente de cadasil. A descrição do grupo diz:

Este grupo destina-se a portadores, familiares, médicos e pesquisadores para troca de informações sobre CADASIL (Arteriopatia Cerebral Autossômica Dominante com Infartos Subcorticais e Leucoencefalopatia). É uma doença cerebrovascular que afeta os pequenos vasos sanguíneos (arteriolas especificamente) do cérebro provocando distúrbios circulatórios em determinadas áreas do mesmo. Os sintomas dependem das áreas cerebrais afetadas. Normalmente manifesta-se por volta dos 30 anos e cerca de 30%-40% dos indivíduos apresentam enxaqueca, geralmente com aura. Também podem apresentar perturbações da visão, distúrbios de humor, convulsões, além de muitas outras manifestações. É uma síndrome genética hereditária, causada por uma mutação no gene NOTCH3, que codifica uma proteína de sinalização intercelular. Trata-se de uma síndrome rara, mas os descendentes dos portadores têm 50% de chance de herdar a mutação. Ainda não existe cura, nem tratamentos comprovadamente eficazes, mas já existem muitos grupos de cientistas tentando entender melhor este processo.

É interessante notar que não há um consenso entre os sujeitos de se referir à cadasil como doença ou síndrome; este dissenso aparecerá nas diferentes formas como as narrativas são transcritas aqui. Exceto nos momentos em que transcrevo as falas ou comentários escritos, trato a cadasil como doença. No discurso biomédico, há uma demarcação que difere ambas as categorias, porém, nas narrativas que pude acompanhar,

ora chama-se a cadaasil de doença ora de síndrome. Fixada no “topo” do grupo, há uma enquete perguntando qual a relação dos membros com a cadaasil. Nesta enquete, tiveram como respostas as seguintes opções e, respectivamente, o número de pessoas que selecionaram determinada opção: “sou parente de portador”, 39 pessoas, inclusive eu; “sou portador (a)”, 26 pessoas; “em investigação de cadaasil”, 11 pessoas; “sou médico (a) ou pesquisador (a)”, 2 pessoas, inclusive eu; “sou amigo (a) de portador”, 1 pessoa; finalmente, “sou curioso (a)”, porém nenhuma pessoa assinalou essa opção. Importante notar que, assim como eu, outras pessoas assinalaram mais de uma opção, como, por exemplo, uma pessoa que assinalou que é parente de portadora, mas também portadora ela mesma.

Outro ponto interessante é o fato de que na enquete as pessoas não são classificadas como pacientes ou doentes, mas portadores, porque, sendo uma doença de desenvolvimento tardio, muitas vezes portar a mutação genética não significa estar doente. Como é possível perceber pelos resultados da enquete, ainda que seja uma amostra bastante limitada, a maioria das pessoas envolvidas nos grupos de cadaasil são parentes ou portadores. Não é exatamente uma surpresa, considerando que nas associações de pacientes com doenças raras essa tendência também ocorre – ao menos em grande parte delas. Às vezes, a participação de indivíduos diagnosticados com cadaasil nesses grupos só acontece depois do convite ou insistência de algum familiar, porque, com frequência, faz parte das responsabilidades morais atribuídas aos sujeitos que se informem sobre a cadaasil.

Luiza, por exemplo, decidiu participar do grupo depois da insistência de seu pai, Aldo. Aldo não foi meu interlocutor direto de pesquisa, não consegui entrevistá-lo, mas ele surgiu diversas vezes nas entrevistas que fiz com Luiza, Carla e André. Em especial, pelo trabalho de cuidado que ele teve com a mãe de Luiza, quando ela estava doente. Quando Luiza foi diagnosticada com cadaasil, foi Aldo o primeiro a buscar um grupo de facebook. Numa postagem feita por ele em 26 de abril de 2015, ele diz:

Oi pessoal. Obrigado por me aceitarem neste grupo. Sou engenheiro civil e funcionário público da Prefeitura] Mun[icipal] de XXXXXXXX. Minha esposa, já falecida (09/10/2012) teve todos os sinais desta doença, porém os neurologistas trataram-na como se fosse lúpus. Minha filha (23 anos) começou a apresentar cefaleias e então fomos novamente atrás de consultas com

neurologistas. Após exame de DNA, foi confirmado cadasil. Temos certeza que minha esposa foi vitimada pela mesma, e os tratamentos apenas agravaram mais a situação. Estava apavorado qdo a Ana [criadora do grupo] me adicionou. Obrigado Ana. Gostaria de adicionar minha filha (portadora da doença) também.

Foi só então que Luiza começou a participar do grupo. Quando conversamos sobre o uso das redes sociais durante a entrevista, Luiza brincou com essa insistência do pai: “e, assim, quando ele descobriu, quando eu descobri, a gente descobriu, que eu tinha [cadasil], ele [ficou] louco. Ele saiu correndo atrás... ele que descobriu o grupo cadasil brasil no facebook...”. Não apenas ele descobriu o grupo, solicitou que Luiza fosse incluída, como também sugeriu que ela fizesse uma postagem se apresentando e contando sua história. Luiza diz: “não, daí meu pai, quando eu entrei lá, ele ‘conta tua história aí, vai, vai, conta tua história’, de repente ele chega...” e, bem-humorado, André complementa a história: “eu tenho uma filha...”.

Das pessoas que entrevistei pessoalmente, só uma delas não fazia parte de nenhum grupo voltado à doença. André, cujo status para cadasil é incerto e está inserido na categoria de risco para a doença, contou que não tem interesse, por enquanto, em fazer parte dos grupos. Segundo ele, “vou esperar eu descobrir primeiro [risos]”. Luiza, que eu conheci no grupo CADASIL Brasil, foi quem me apresentou André e Carla, sua companheira. Ainda que André não participe de nenhum grupo, quando ele recebeu a notícia de que sua irmã havia sido diagnosticada com cadasil ele recorreu à internet para procurar informações. Luiza também contou que, quando recebeu o diagnóstico, o médico deu poucas informações e que ela usou a internet também para se informar sobre a doença. Transcrevo um pequeno trecho de nossa conversa:

Luiza: mas na verdade que a gente foi descobrir foi na internet mesmo, que a gente foi pesquisando [risos], eu chorei que nem uma louca [risos].

Eu: eu também fiquei meio obcecado na época procurando isso na internet.

André: acho que qualquer um fica. eu fiquei procurando artigo em tudo o que era canto na internet. aí peguei uma revisão, mais de sessenta

artigos, agora eu não lembro direito, mas era mais completa... teve uma feita por um pesquisador da USP se não me engano e tinha em português, daí meio que batia com nossa... aí tentei ver se tinha um tratamento ou alguma coisa, mas não tinha nada.

O fato de Luiza e André serem ambos médicos facilita na compreensão da bibliografia especializada que consultaram para compreender a doença. Ainda assim, ter o conhecimento não mitiga as preocupações e incertezas, que estão diretamente vinculadas à falta de cura da doença.

Além dos quatro grupos de facebook, também acompanhei – fui incluído compulsoriamente – um grupo criado no aplicativo whatsapp, nomeado de “CADASIL A ESPERA DA CURA”. Esse grupo foi criado por uma paciente de cadasil, que chamarei de Roberta. Roberta criou o grupo em 01/05/2018. O grupo conta com 17 participantes e tem uma dinâmica bastante movimentada. São enviadas para o grupo, diariamente, algumas dezenas de mensagens. Em dias mais movimentados, passa de uma centena. De fato, todos os dias há alguma interação no grupo. Assim como os grupos de facebook, o grupo de whatsapp serve como um espaço mais dinâmico de troca de experiências, além de servir para alguns assuntos com uma tonalidade mais “íntima” que se diferencia nos grupos de facebook, além de servir como um espaço de desabafos, trocas de informações sobre medicamentos e diversas outras práticas terapêuticas. Conforme escreveu uma participante deste grupo: “gosto do grupo pois nos ajuda na troca de experiência”.

Quando questionei, no grupo de whatsapp, sobre o nome escolhido para intitulá-lo, a criadora me respondeu que não podia perder a esperança na cura, mas essa não foi uma opinião compartilhada por outras pessoas que também responderam à minha questão. Uma outra pessoa respondeu que não tinha esperança na cura, porque “o câncer e a aids e tantas outras doenças que estão há tanto tempo e não teve cura ainda então essa é mais uma sem nenhuma resposta”. Ainda que a esperança apareça como elemento de um futuro possível (NOVAS, 2006) para famílias e pacientes com doenças raras, fundamentada na confiança na ciência e na biomedicina, da mesma forma certa desconfiança na capacidade de cientistas de desenvolverem terapêuticas ou cura, ao menos a curto prazo, também é motivo pelo qual a esperança

não aparece como sentimento norteador de decisões de algumas outras pessoas.

Por outro lado, não é unanimidade que os grupos sejam considerados necessariamente bons. Como há uma grande quantidade de informações sendo compartilhadas, por vezes isso se torna incômodo, a partir do momento em que pode gerar mais dúvidas e ansiedades sobre os sujeitos. O uso das redes sociais também pode gerar ansiedades no sentido em que torna cotidiano que a doença seja discutida. Cleber considera que o uso das redes sociais e da internet não deixava ele “esquecer” da doença:

olha, vou te falar, vou ser bem sincero contigo. No início eu usei muito, hoje em dia eu não pesquisei mais nada. Eu já pesquisei tudo o que eu queria saber eu já sei. No início da doença ia direto lá, agora... Como eu falei pra ti, é melhor esquecer. O médico mesmo falou 'leva uma vida normal, a tua doença ainda não te deixou sequelas', se deus quiser nem vai deixar, 'então leva uma vida normal'. Mas eu demorei pra conseguir, demorei mais de um ano tentando. Agora eu nem tenho vontade de ver, porque se tu começar a ver a internet é pior pra ti... por isso que eu digo com a internet, tu tem que estar preparado pra começar a pesquisar ali, porque tu tem que distinguir o que é o certo e o que é o errado ali, senão... tu acaba não tomando o medicamento, tu acaba não fazendo isso, tu acaba enlouquecendo. Então sobre cadasil não vejo mais nada, procuro nem olhar. O que tinha eu já vi né, já passei horas procurando. Nem aquele bate papo lá, desse... que eu peguei o exodus não costumo abrir mais aquele lá pra não ver as pessoas falando, já procuro pra não. Se é pra mim esquecer tem que esquecer, então não adianta, não traz benefícios. Trouxe no início né pra saber o que que é, mas agora não. Só vai me perturbar mais ainda, então não olho.

Nessa mesma linha, Carla também diz que “às vezes por a gente estar pesquisando, pesquisando, pesquisando, às vezes fica até neurótico, sabe... daí tudo é motivo pra ser da doença, né, e as vezes nem é [Luiza dá risadas]. Às vezes a gente fica ah é cadasil, é cadasil, e às vezes nem é”. Por mais que, com o passar do tempo, o uso da rede

social para buscar informações diminua, e isso não é uma regra, o grupo teve papel fundamental para a consolidação de certo conhecimento sobre a doença. Da mesma forma, Alice também considera que o uso das redes sociais são constantes lembranças da doença:

não interfere muito, mas, sei lá, quando eu vou falar da mãe ou quando eu vou fazer alguma coisa pra minha saúde e também pelas redes sociais que toda hora tem alguma coisa, então eu acho que não tem dia que eu esqueça da cadasil

Ainda que os grupos de redes sociais sirvam como espaços de trocas de experiências e sociabilidade, nem todas as interações são amigáveis. É comum que nesses grupos tenham membros de diversos contextos sociais e com diferentes níveis de conhecimento do assunto-tema do grupo. Nos grupos envolvendo doenças raras, alguns membros são o que Petersen (2002) chamou de “pacientes especialistas” ou “pacientes informados”. Esses sujeitos dominam uma linguagem técnica específica sobre uma doença, neste caso a cadasil, seus sintomas, e não raro está constantemente se atualizando sobre novas pesquisas e medicamentos.

O paciente especialista se sente empoderado para falar sobre seus quadros de saúde, negociar decisões com profissionais de saúde, e divulgar informações científicas. Em geral essas pessoas com frequência recebem agradecimentos por compartilhar o conhecimento adquirido, mas nem sempre os pacientes especialistas são bem aceitos por outros pacientes que estão inseridos no mesmo diagnóstico. No grupo CADASIL Support tem uma mulher, Nise, que não é médica, com idade aproximada de 55 anos, e é bastante ativa e com muita frequência posta links sobre estudos envolvendo neurologia, genética e biomedicina em geral. Não apenas as postagens, mas também seus comentários em interações no grupo demonstram que ela possui um domínio bastante expressivo da linguagem biomédica, genética e neurológica ao falar da doença. Ela, inclusive, é uma das que com frequência chamam atenção para o fato de a cadasil atingir o corpo todo.

Numa determinada postagem, outra pessoa que também era membro do grupo respondeu a um comentário de Nise com um tom bastante agressivo dizendo que a estava bloqueando, porque a forma como ela se expressava, de maneira bastante assertiva e com certa autoridade de quem conhece determinado tema, poderia levar algumas pessoas a pegar informações do grupo e aplicá-las na vida cotidiana sem qualquer comunicado ou conversa com um médico. Em suma, a pessoa

insinuava irresponsabilidade de Nise. Neste sentido, Alice também tem uma visão crítica sobre o grupo que participa:

O grupo as vezes quando eu vou tomar algum remédio, eles têm relação... até tenho medo de as pessoas ficarem se influenciando, porque tu tem que falar isso com o médico mesmo, né. Daqui a pouco estão se diagnosticando, eliminando diagnóstico porque não tá sentindo tal coisa, isso ali eu não gosto muito, mas a parte assim de suporte emocional, e tal, acho legal. e tem indicação de site, e acho legal. E assim, tem que filtrar, né. Tem aquela informação de tal pessoa que tá tomando tal remédio, eu não vou tomar, mas eu já tenho essa informação que eu posso consultar e falar com o médico, né. O pessoal tá usando isso e isso, por que nem sempre os médicos... não tem um congresso de cadasil, né. Então um tá usando uma coisa o outro tá usando outra...

No entanto, a utilização das redes sociais e aplicativos, neste caso, especificamente, o whatsapp, não serve apenas a essa finalidade de reunir pacientes e familiares como espaço de socialidades em torno das experiências e do compartilhamento delas. O whatsapp apareceu como uma ferramenta muito interessante para acompanhar os cuidados de Alice e Marisa com sua mãe. Alice e Marisa criaram um grupo no aplicativo onde estão inclusas a fisioterapeuta, a fonoaudióloga e as três cuidadoras com a finalidade de “integrar” as profissionais responsáveis pelos cuidados de sua mãe:

Alice: e agora a gente tá com mais um grupo de whatsapp pra integrar fono, fisio e a as gurias [cuidadoras], porque às vezes a gente tá... todo mundo se falando é bem mais... mais fácil né. Ai rola vídeo, né, da mãe caminhando, foto da mãe soprando garrafa, eles sabem o que que as outras estão fazendo. Algum passeio, né.

Especialmente no grupo mais movimentado, o CADASIL Support, onde ocorrem postagens diárias das mais diversas, as pessoas buscam informações dos mais variados tipos, desde o uso de alguma medicação, algum tipo de sintoma, algum efeito colateral sobre os remédios que usam, enfim, uma amplitude de questões. Por vezes, a medicalização do cotidiano sob o diagnóstico de cadasil fica evidente quando coisas comuns, que podem afetar qualquer pessoa saudável ou

não, são colocadas como possível efeito da cadasil em forma de questões. Ainda que aconteça com mais frequência naquele grupo, não é exclusividade dele. Por exemplo:

Alguém sente náusea diariamente? Eu sinto há alguns dias e não estou gripada. Nada resolve. Eu queria ter um dia em que me sentisse ótima. Eu também tenho tido problemas com apetite. Perdi quase 1,5kg.¹⁸ (L. Diagnosticada com cadasil)

Alguem já experienciou sangue na urina com essa doença?¹⁹ (M. diagnosticada com cadasil)

Alguém teve problema com equilíbrio?²⁰ (C. diagnosticada com cadasil)

Eu tenho uma questão o que causa meu marido ter mãos e pés tão frios o tempo todo... alguém mais experiencia isso e tem alguma coisa que possa ajudar a resolver?²¹ (P. cujo marido tem diagnostic de cadasil. 22 de dezembro de 2018 às 01:19)

Alguém mais sofre de dores reumáticas?²² (R. diagnosticada com cadasil. 4 de dezembro de 2018 às 11:08)

Alguém já teve a sensação de ter pulgas mordendo você todo, da cabeça aos pés. Estou coçando e machucando a pele. Isso vem acontecendo por dois dias já e está me

¹⁸ TL: “Does anyone get that nauseous feeling on a daily basis? I have for a couple days now and im not sick with the flu. Nothing works for it. I wish I could have one day that im feeling great. I also am having issues with no appetite. Ive lost 3lbs.”

¹⁹ TL: “Has anyone ever experienced blood in the urine with this disease?”

²⁰ TL: “Anybody who have problems with the balance?”

²¹ TL: “I have a question what causes my husband to have such cold hands and feet all the time...does anyone else experience this and is there anything that can help with this.”

²² TL: “Does someone suffer of rheumatic pains?”

*enlouquecendo.*²³ (Pe. Diagnosticada com cadasil. 14 de dezembro de 2018 às 03:54)

*Alguém mais tem erupções cutâneas que parecem fogo ao toque?*²⁴ (T. diagnosticado com cadasil. 28 de novembro de 2018)

*Eu tenho lidado com problemas digestivos por um longo tempo, dor de estômago, diarreias, náuseas. Alguém mais, sabem se Cadasil está relacionado com problemas digestivos?*²⁵ (NP. Diagnosticada com cadasil. 17 de novembro de 2018)

Alguém sente como se o cérebro ficasse inchado e os olhos parecendo que vão saltar? Principalmente quando está triste, ansiosa ou deprimida. (N. Diagnosticada com cadasil. 28 de abril de 2018)

Boa tarde, como os sintomas de cadasil não são iguais para todos e os médicos não sabem tanto como gostaríamos que eles soubessem sobre essa doença, venho aqui e lhes pedir se alguém desse grupo sente às vezes fraqueza nas pernas mais na região do joelho e também nos braços na região do cotovelo, tem dias que acordo assim, sentindo uma fraqueza nas pernas e braços nestas áreas que citei, alguém mais? Obrigada. (N. Diagnosticada com cadasil. 14 de março de 2018)

Essas trocas de informações e questionamentos contribuem para a formação de um sentido coletivo da doença, onde as pessoas estão vivenciando e construindo coletivamente uma descrição sobre ela e seus efeitos. Em geral, todas essas questões recebem “reações”,

²³ TL: “Has anyone ever had the feeling that you have fleas biting you all over, from head to feet. I am scratching and breaking the skin. This has gone on for over two days now and it’s driving me mad.”

²⁴ TL: “Anyone else get rashes that feel like fire to the touch?”

²⁵ TL: “Llevo mucho tiempo con problemas digestivos, dolor de estomago, diarreas, nauseas. ¿A alguien le pasa, sabéis si Cadasil está relacionado con problemas digestivos?”

principalmente de “triste” ou “like”. Grande parte das repostas nessas diferentes postagens variam entre pessoas que se identificam com os sintomas e pessoas que não se identificam. Além disso, algumas pessoas que dizem não sentir aqueles sintomas acabam relatando que “sentem” que podem começar a senti-los num futuro próximo. Por vezes, há discussões sobre esses eventos serem de fato relacionados com a cadasil. Com certa frequência, também, há o uso de material bibliográfico, de estudos biomédicos, neurológicos, genéticos, que buscam explicar aqueles sintomas dentro do diagnóstico de cadasil, legitimando o conhecimento biomédico como explicação das aflições. Nise, a paciente especialista que mencionei anteriormente, é a responsável pela maior parte dos comentários compartilhando esses estudos.

Isso também é efeito da ansiedade produzida pelo diagnóstico e pelas incertezas resultantes do pouco conhecimento sobre a doença mesmo no âmbito biomédico. Essa falta de conhecimento e informações, como já mencionei, é uma reclamação frequente não só dos meus interlocutores como de muitas pessoas que fazem parte dos grupos de cadasil, assim como também é frequente nos pacientes de diversas outras doenças raras. Essa falta de conhecimento é ainda mais sentida em pacientes brasileiros, considerando que grande parte da literatura sobre a doença postada nos grupos está em inglês.

Porém, Nise não é a única paciente especialista no grupo. Há outras pessoas, algumas vinculadas a associações de pacientes de cadasil dos Estados Unidos. Essas pessoas vinculadas às associações também aproveitam o espaço do grupo para compartilhar as suas experiências como ativistas, às vezes publicando imagens de eventos que participaram ou organizaram. Outro uso possível dos grupos, é aproveitar o espaço para compartilhar “vaquinhas” e outras campanhas de arrecadação de dinheiro, geralmente para ajudar as associações a organizarem eventos ou mesmo arrecadações para doação a institutos de pesquisas ou laboratórios que fazem pesquisas com cadasil.

Essas considerações estão longe de se pretenderem exaustivas. De fato, há ainda muita informação nos grupos que podem servir para uma miríade de outros estudos sobre os mais diversos temas. Como foi possível perceber, espero, os usos das redes sociais são bastante diversos, assim como o conteúdo publicado nos grupos que acompanho. Como bem observou Aureliano (2018), as pessoas que estão nos consultórios ou nas redes sociais nem sempre estão envolvidas em ativismo político, ou engajadas em eventos científicos sobre doenças raras, ou nem mesmo articuladas com a indústria farmacêutica. Maria

Elisa Máximo (2016), no seu estudo sobre “paciente informado” e o uso da internet como ferramenta de buscas de informações sobre seus quadros de saúde, também argumentou que “a extensão e diversidade da busca por informações e conteúdos na Internet podem ser diretamente proporcionais à extensão e diversidade das experiências que cada pessoa tem com a própria medicina” (p. 29).

Ainda, o uso das redes sociais, ao cumprir parte desse papel de servir como locus de informação e compartilhamento de conhecimentos sobre a cadasil, constituindo parte dos membros como pacientes especialistas, também altera a relação médico-paciente. De acordo com Katie Moisse (2011 apud Máximo, 2015), o uso da internet, - e das redes sociais, conseqüentemente -, devem ser levados em consideração na construção de uma relação “mais simétrica” entre pacientes e médicos, já que o paciente, depois de passar pelo processo de investigação de seus próprios quadros de saúde, chegam ao consultório médico munidos de “um conhecimento previamente construído”, no qual pode negociar decisões acerca das terapêuticas disponíveis. Cleber, depois de descobrir o medicamento exodus nos grupos, levou a informação para o médico a fim de negociar uma decisão sobre sua terapêutica:

Medicamento eu até procuro, porque sabe que esse exodus aí foi eu que pedi pro médico me receitar, esse exodus aí, porque tem aquele grupo do cadasil lá que é dos estados unidos, então através de uma outra pessoa, não sei se era dos estados unidos sei lá de onde que era, que ela falando que ela toma essa medicação e essa medicação é muito boa, aí eu pedi pro médico porque eu tomava outro, aí eu falei “ô tem o exodus e gostaria de experimentar”, e ele disse não tem problema, aí então eu tô com o exodus. Eu gostei do medicamento, mas não é muito barato. Tem medicamento bem caro, tá em torno de cem reais trinta comprimidos, né. Um por dia. Sempre tomo na parte da manhã e daí eu consegui, fiz um cadastro num laboratório e consigo comprar por até setenta e poucos reais e me dei bem com ele, me dei bem.

Os grupos formados nas redes sociais constituem um espaço muito dinâmico e amplo de sociabilidade, ainda que muitas pessoas tendam a não se manifestar nesses espaços e ficarem apenas como

observadoras. Pude perceber que, por mobilizar estigmas envolvendo a cadasil, algumas pessoas não se sentem confortáveis em falar abertamente sobre suas experiências, mesmo nos grupos fechados maiores, mas principalmente nos grupos classificados como “públicos”. Parte da preocupação, nas reclamações que vi, tem a ver com o desconforto que geraria se alguém de seus grupos de “amigos” do facebook vissem a postagem no grupo, seus relatos de experiências com a doença, dilemas, medos, ansiedades; algo que é considerado de foro íntimo. O facebook, segundo Ramos (2015), opera nessa continuidade que vai do privado ao público, e vice-versa.

É bastante comum nos relatos de meus interlocutores, e também nas postagens nos grupos criados em redes sociais, reclamações acerca da dificuldade de se conseguir informações sobre a cadasil. Com bastante frequência os sujeitos que estão inseridos no diagnóstico de cadasil, ou familiares, apontam que “ainda tem muito pouca” informação, o que torna não só sua própria compreensão da doença mais dificultosa, como também dificulta o diálogo e as negociações com os profissionais de saúde, que também com bastante frequência tem pouca ou nenhuma informação sobre a doença.

Ao mesmo tempo, nesses grupos circulam também informações técnicas que não apenas dão arcabouço informativo para os pacientes mas também possibilita que o conhecimento genético desempenhe alguma importância na definição e contestação de novas identidades sociais (RABINOW, 1999, 2008) diferenciadas, além de negociações de direitos políticos reivindicados em nome de tais identidades - como no caso de associações de pacientes com doenças raras, aqui cito especificamente a Cadasil Association, nos Estados Unidos, que por vezes seus membros se identificam como “cadasilians” (AURELIANO, 2007; PEREIRA, 2016). O termo passa a transitar também fora das associações e fora desse lugar específico de reivindicação política e passa ao uso individual. Algumas vezes o termo é aportuguesado e utilizam “cadasilianos”, tanto nos grupos de facebook quanto no grupo do whatsapp. A integrante mais recente do grupo do *whatsapp*, que começou a participar em meados de janeiro de 2019, foi recebida com uma mensagem de boas vindas que dizia “bem vinda ao grupo dos cadasilianos”. Ainda nos grupos tanto do facebook quanto do whatsapp, há referências ao coletivo como cadasilianos ou a si mesmo como cadasiliano.

Por fim, essas dinâmicas de uso de redes sociais tendem a ocorrer em grupos específicos para isso, onde há, ainda que o grupo seja aberto

em alguns casos, certa manutenção de uma privacidade relativa. Ao menos nos perfis pessoais que visitei, as postagens públicas não fazem referências à cadasil, exceto naqueles casos em que a pessoa é conhecidamente ativista, daí é possível ver postagens sobre eventos científicos envolvendo a cadasil ou em atividades organizadas pela associação que trabalha com cadasil [nesses casos, nos EUA]. No entanto, há momentos em que não há a menção explícita da cadasil, mas é possível interpretar como uma alusão. Por exemplo, uma postagem que Cleber fez em seu facebook, uma foto com roupas de exercícios e a legenda dizia “exercitar para não atrofiar”.

Quanto à minha própria participação nos grupos, ela tem sido mais de observador do que membro ativo que comenta nas publicações. Exceto em momentos específicos, como do falecimento de um primo no momento de finalização dessa dissertação, minhas postagens têm a ver com a pesquisa. Fiz algumas publicações, entre 5 ou 6, em diferentes grupos de cadasil, apresentando-me e explicando a pesquisa que, então, pretendia desenvolver. Ainda, algumas vezes solicitei que, quem tivesse interesse em me contar suas histórias sobre cadasil, poderia entrar em contato comigo via e-mail ou mensagem privada no facebook. De fato, recebi alguns e-mails e algumas mensagens com narrativas de experiências envolvendo a cadasil.

Capítulo 2: Diagnósticos e itinerários, a experiência da doença.

“Assaz o senhor sabe: a gente quer passar um rio a nado, e passa; mas vai dar na outra banda é num ponto muito mais em baixo, bem diverso do que em primeiro se pensou. Viver nem não é muito perigoso?”

(João Guimarães Rosa)

Neste capítulo, apresento as dinâmicas que os sujeitos utilizaram para obter um diagnóstico e que tipo de estratégias de manutenção da saúde e cuidado adotam. Os dados analisados são baseados nas conversas e entrevistas, mesmo que beneficiados com dados retirados dos grupos de facebook. Na primeira parte deste capítulo, o foco será naqueles que receberam diagnóstico positivo para cadasil, a saber, Cleber e Luiza, assim como Dona M., cuja capacidade de comunicação está severamente fragilizada, então é a partir dos relatos de suas filhas, Marisa e Alice, que discuto também seu caso. É interessante ressaltar que, como ficará perceptível, a busca do diagnóstico e o itinerário terapêutico por vezes se confundem, não só ao longo do texto, mas também nas experiências das pessoas.

Quadro 1 – Critérios de diagnóstico propostos por Davous.

CADASIL PROVÁVEL
(1) Idade de início jovem (<50 anos)
(2) Pelo menos dois dos seguintes achados clínicos: <ul style="list-style-type: none"> -Episódios tipo enfarte com sinais neurológicos permanentes -Alterações <i>major</i> do humor -Demência subcortical
(3) Sem factores de risco vascular relacionados com o défice
(4) Evidências de um padrão de transmissão autossómico dominante
(5) Ressonância magnética da substância branca sem enfartes corticais
CADASIL DEFINITIVO
Critérios de CADASIL provável associados a estudo de ligação génica ao cromossoma 19 (mutações no gene <i>NOTCH3</i>) e/ou achados patológicos com arteriopatía dos pequenos vasos com material osmiofilo granular
CADASIL POSSÍVEL
(1) Idade de início avançada (>50 anos)
(2) •Episódios tipo enfarte sem sinais neurológicos permanentes <ul style="list-style-type: none"> •Alterações <i>minor</i> do humor •Demência global
(3) Factores de risco vascular <i>minor</i> , tais como hipertensão ligeira, hiperlipidémia ligeira, hábitos tabágicos e uso de anti-concepcionais orais
(4) História familiar incompleta ou desconhecida
(5) Ressonância magnética da substância branca atípica
CRITÉRIOS DE EXCLUSÃO
(1) Idade de início > 70 anos
(2) Hipertensão grave ou doença vascular sistémica ou cardíaca complicada
(3) Ausência de outro caso documentado na família
(4) Ressonância magnética normal realizada > 35 anos

Adaptado de Davous, 1998.

Figura 2 Quadro com critérios de diagnóstico para cadasil elaborado por Maria Margarida M. N. Venâncio (2007).

2.1. Algumas breves considerações sobre o aconselhamento genético.

No caso de doenças genéticas que não possuem terapias específicas, como a cadasil, o ideal é que o aconselhamento genético faça parte do processo anterior ao diagnóstico. Ainda que eu não tenha conseguido acompanhar nenhuma sessão dessa prática, creio necessário mencionar do que se trata e a importância que tem na forma como as pessoas lidam ao receber o diagnóstico. Segundo Guedes e Diniz (2009), o surgimento da expressão que dá nome à prática surgiu na década de 1940, quando um médico chamado Sheldon Reed passou a oferecer atendimentos às famílias com pessoas com doenças genéticas.

Segundo Castiel e Álvarez-Dardet (p. 2007), foi no final dos anos 50 que o conhecimento científico hoje denominado de genética humana recebeu esta denominação, também para se afastar da velha eugenia. Foi também nesse período, então, que a “higiene genética” recebe a denominação “aconselhamento genético”. O aconselhamento genético pode ser descrito como “uma consulta médica cujo tema são os genes individuais ou familiares”, que pode envolver diversas especialidades médicas. A partir de uma prática não-diretiva, que não induza o paciente, o aconselhamento genético se desdobra em uma ou várias sessões que objetivam dar suporte e conhecimento para que os pacientes, bem informados, possam tomar decisões acerca de diversas questões relacionadas a sua saúde, reprodutividade, planejamento do futuro, etc. Além disso, o campo do aconselhamento genético tomou para si a “tarefa de compreender os desafios éticos da informação genética num contexto de avanço científico e de defesa dos direitos humanos” (GUEDES & DINIZ, 2009, p. 248 - 249).

De fato, é comum ver relatos de pessoas que não passaram pelo aconselhamento genético descrevendo como receber o diagnóstico de cadasil foi assustador. O que não significa que o aconselhamento torne menos assustador, mas prepara o indivíduo, pelo menos em certo sentido, para receber o diagnóstico e procurar formas de lidar com essa informação. Nos casos de algumas doenças genéticas sem cura, como a Doença de Huntington, a informação do diagnóstico positivo pode causar uma série de impactos na vida psíquica e social dos indivíduos, incluindo depressão e tentativas de suicídio (GUEDES & DINIZ, 2009).

Dentre as pessoas que entrevistei e que receberam diagnóstico de cadasil, Cleber e Luiza não passaram pelo aconselhamento genético,

Dona M. passou²⁶. Em ambos os casos, de Cleber e Luiza, o momento da confirmação do diagnóstico foi de ansiedade e medo. Luiza, por exemplo, recebeu o diagnóstico no consultório, mas só obteve mais informações sobre a doença quando chegou em casa e fez uma pesquisa na internet; foi enquanto pesquisava sobre as características da doença, que ela diz que chorou “que nem uma louca”. Da mesma forma, quando perguntei a Cleber se ele havia passado por aconselhamento genético ele responde que não, e relata que ficou assustado quando recebeu a suspeita de cadasil:

Não, não teve, não teve preparação. Até porque eu já tava esperando pelos exames e laudos né. E aí também eu já fui pesquisar quando meu irmão falou da doença. Meu irmão já tinha falado, né. Os dois né, que tinha esse diagnóstico. Aí quando eu fiz a minha ressonância²⁷, aí eu já sabia que existia essa doença. Até então eu nem sabia. Eu sofri um pouco com o médico ser muito direto foi no primeiro exame, que foi a tomografia, porque aí tava tudo meio confuso, né. Aí ... na verdade eu passei pelo primeiro neuro e depois pelo segundo, que foi lá perto da universidade, esse médico não entendia, ele não sabia nada da doença. Esse aí é que me assustou muito. Ele disse 'olha eu não to entendendo nada disso aqui, eu nunca tinha visto isso num exame', aí disse que tinha que falar com uns amigos dele, uns colegas dele, daí me assustou muito, mas eu também não voltei consultar com ele, porque ele não entendia do

²⁶ Alice e Marisa contaram que passaram pelo aconselhamento genético também, no Hospital das Clínicas de Porto Alegre, onde sua mãe faz acompanhamento neurológico no serviço de genética clínica. No início, ambas participavam das reuniões do aconselhamento genético juntas, até que num dado momento foi requerido que as sessões fossem individuais, porque algumas questões poderiam interferir nas decisões uma da outra, e até mesmo por questões éticas ligadas à confidencialidade do teste genético.

²⁷ A partir do fim da Segunda Guerra Mundial, algumas técnicas de produção de imagens do interior do corpo humano, como a Ressonância Magnética, Ultra-sonografia e a Tomografia Computadorizada, passaram a fazer parte do rol de construção de evidências sócio-técnicas utilizadas pela biomedicina. Essas imagens, com frequência, requerem que especialistas as interpretem. Essas imagens possuem apelo visual intuitivo, além de uma suposta objetividade e neutralidade (ORTEGA, 2008).

assunto, mas depois o doutor Coral foi falando da doença e tal, e também fui pesquisando, realmente se tu pegar e vai lá no google e bota cadasil, se não tiver preparado, tu já morre no outro dia, mas ela é uma doença silenciosa, ela não te mata, ela vai te consumir, mas não vai te matar rápido, mas então enfim... é o que a gente tem que passar né, fazer o que. É doença genética, ninguém procurou, ninguém fez nada, né, então infelizmente.

Além de dar suporte emocional ao paciente e proporcionar conhecimento sobre uma doença, o aconselhamento genético também opera com a lógica de, depois de bem informado, o paciente possa fazer escolhas também acerca de levar adiante a busca pelo diagnóstico. No entanto, o acesso ao aconselhamento genético é bastante restrito, porque ele está disponível principalmente em hospitais universitários e pouquíssimos outros hospitais públicos, fazendo com que muita gente sequer possa recorrer ao serviço²⁸.

2.2. A busca do diagnóstico.

Obter um diagnóstico o mais rápido possível pode melhorar a qualidade de vida das pessoas que sofrem de determinadas doenças. No caso da cadasil, apesar de não haver cura, há certas atitudes e terapêuticas que podem ajudar nessa melhora da qualidade de vida e, na medida do possível, retardar as consequências da doença, como os acidentes vasculares cerebrais. Assim, conhecer o diagnóstico pode ter um papel importante na sobrevivência dos pacientes, mas também mexe com experiências desses sujeitos interpelados por esse dispositivo instrumental (FOUCAULT, 1995) de autoridade médica (SMITH-MORRIS, 2016) que acaba funcionando como um regime de subjetivação²⁹.

²⁸ Em Santa Catarina, não há centro de referência para doenças raras que ofereça o aconselhamento genético de maneira pública; No Rio Grande do Sul, o serviço fica localizado no Hospital das Clínicas de Porto Alegre, vinculado à Universidade Federal do Rio Grande do Sul.

²⁹ Foucault, em diversos trabalhos (Hermenêutica do Sujeito, História da sexualidade III, Tecnologias de Si, Sujeito e Poder), discute os modos de subjetivação como práticas e discursos pelos quais o sujeito se constitui. Foucault olha para os processos de “autoformação” no qual a pessoa é

De acordo com Smith-Morris (2016. p. 03 - 04), o propósito do diagnóstico é “identificar e classificar um grupo de sintomas dentro de categorias taxonômicas uniformes de doenças conhecidas”. Nesse sentido, o diagnóstico é dificultado quando o profissional de saúde não tem domínio do léxico de determinada doença. Ainda, o diagnóstico serve como parte da estratégia terapêutica, uma que “indexa e implanta o léxico da doença e as instruções de um sistema de cura particular”. Foucault (2006), discutindo sobre o nascimento da clínica, aponta que a nova estrutura que se revelou mudou o diálogo entre médico e doente. Essa mudança substituiu a pergunta “o que é que você tem?” por outra, dentro de um jogo da clínica, em que a pergunta é “onde lhe dói?”.

É a partir disso que, insiste Foucault (2006), “toda a relação do significativo com o significado se redistribui, e isso em todos os níveis da experiência médica”. Essa mudança foi significativa pela relação entre “os sintomas que significam e a doença que é significada, entre a descrição e o que é descrito, entre o adoecimento e o que ele prognostica, entre a lesão e o mal que ela assinala.” Na realidade, dar o diagnóstico é uma tentativa de mapear a experiência humana irregular dentro de uma base de uniformidade.

Para Stempsey (2006), no caso dos diagnósticos genéticos, que ligam a informação genética a uma doença específica, o indicar que uma pessoa carrega um gene específico pode afetar a forma como os sujeitos se percebem. O autor, ao discutir sobre a genetização dos diagnósticos, aponta uma preocupação sobre possíveis mudanças na concepção dos sujeitos sobre si. Ele argumenta que se a identidade de alguém é ter uma constituição genética particular, e essa constituição inclui uma doença genética, então a doença se torna a própria identidade da pessoa. Diz ele que “we no longer have a disease; we *are* a disease”. A genetização do diagnóstico, continua Stempsey, nos levaria a dificuldades conceituais na compreensão de doença, natureza humana, e nas implicações éticas dessa relação (p. 198).

O diagnóstico serve como uma forma de legitimar uma narrativa, mas para chegar ao diagnóstico é relevante o contexto sócio-cultural e as tecnologias disponíveis (STRATHERN, 2014), o conhecimento do paciente e do médico, além da habilidade de comunicação efetiva entre

ativa. Essa autoformação acontece através de uma variedade de operações nos corpos das pessoas, nas suas almas, nos seus pensamentos, na sua própria conduta. Este é um processo mediado por uma figura externa de autoridade (RABINOW, 1999).

médico e paciente (SMITH-MORRIS, 2016). Dessa forma, o contexto cultural cria pessoas [*make people*] (HACKING, 1985). Nesse sentido, o diagnóstico é também uma forma de interpelação, cujos interpelados reagem a partir de uma série alterações na vida cotidiana, nos planos de vida, na forma como são subjetivados enquanto pessoa com cadasil, etc.

Ao receber um diagnóstico, o indivíduo também passa a receber uma legitimação de um quadro de saúde que o subjetiva. O diagnóstico pode causar alívio, ao ponto em que um ‘enigma’, que em geral dura já há algum tempo, passa a ser resolvido ou pelo menos em parte é resolvido – nesse sentido, o diagnóstico serve como uma resposta a parte das aflições que alguém esteja sofrendo (SMITH-MORRIS, 2016). Ao mesmo tempo, pode causar aflição, porque resulta na descoberta de uma doença que não tem cura, como no caso da cadasil. Não é raro ver, nos relatos, que esse segundo caso tem sido frequente. A descoberta do diagnóstico passa a fazer parte do cotidiano dos sujeitos, ainda que nem sempre de maneira centralizada.

Esses sujeitos não são subjetivados apenas pelo discurso biomédico, mas por todo o contexto sócio-cultural no qual estão inseridos. A subjetivação ocorre não apenas pela interpelação do discurso biomédico através do diagnóstico, mas também através da interpelação de outras pessoas, sejam outros pacientes, familiares, profissionais de saúde, amigos ou mesmo o antropólogo fazendo questionamentos sobre as experiências dos sujeitos interlocutores, seja presencialmente ou através do uso das redes sociais ou dispositivos de comunicação. A subjetivação também inclui os modos de tratamento, o que pode ou não comer, beber, fazer, é um conjunto de tecnologias médicas operando para constituir um determinado sujeito.

Num estudo intitulado “Diagnostic Odyssey for rare diseases: exploration for potential indicators” (BLACK, MARTINEAU & MANACORD, 2015), os autores analisaram 66 pesquisas envolvendo 40 doenças raras na Europa. Eles argumentam que a jornada percorrida por vários pacientes e suas famílias, desde o reconhecimento inicial de uma doença ou o início dos sintomas até um diagnóstico final, pode envolver uma série de encaminhamentos a vários especialistas e uma variedade de testes, às vezes invasivos. Essa “odisseia” pode resultar numa série de consequências negativas para a saúde dos pacientes (p. 01).

Uma das principais queixas que pude ver nos grupos de cadasil, e também apareceu nas falas de meus interlocutores, é a demora e dificuldade de encontrar um diagnóstico, porque muitas vezes, por ser

rara, a doença é desconhecida pelos próprios médicos – o desconhecimento médico por vezes é tratado com bastante revolta por parte dos pacientes³⁰. O estudo de Black, Martineau e Manacord (2015) indica que o tempo que famílias com doenças raras esperam para chegar ao diagnóstico considerado final pode variar de cinco a trinta anos.³¹ Para ilustrar, relato uma situação que experienciei, em que, mesmo tendo o conhecimento sobre a doença e sobre o histórico familiar, minha dificuldade de diálogo com o médico foi aparente, ainda que eu mesmo não tenha recebido qualquer diagnóstico porque resolvi não levar adiante o processo de avaliação e testagem.

No fim da graduação, quando eu estava terminando meu TCC e estudando para a seleção do mestrado, passei a sentir muitas enxaquecas, tonturas, dificuldades de memória. Tudo isso, à época, e como membro de família com histórico de cadasil, pareceu-me bastante similar com as reclamações de diversas pessoas nos grupos de cadasil referentes aos sintomas iniciais da doença, o que me levou a considerar que fosse o caso também. Nesse período, tive uma crise de enxaquecas que durou cerca de doze dias. Resolvi, então, marcar uma consulta no Hospital Universitário da UFSC. Passei pela clínica geral e solicitei encaminhamento ao neurologista. Na minha consulta com o neurologista, expliquei os meus “sintomas”, contei do meu histórico familiar de cadasil – o médico nunca tinha ouvido falar da doença – e solicitei uma ressonância magnética. Apesar de eu explicar que estava exatamente na faixa etária de início dos sintomas da doença, o médico relutou em me dar a solicitação para o exame. Ele insistiu que eu era muito novo para pensar nisso e que eu não deveria me preocupar. Foi somente depois de repetir algumas vezes que a doença começava a se manifestar justamente na minha idade, que ele deu a solicitação. No entanto, por recomendação de outro médico, que conversei enquanto elaborava o projeto da dissertação e que acompanhava alguns pacientes

³⁰ O que, frequentemente, é considerado menos incompetência dos profissionais de saúde e mais resultado da falta de estudos e da própria [in]visibilidade da doença. Mas também é parte de uma tensão estruturante (BONET, 1999) na relação entre profissionais de saúde e pacientes.

³¹ Como exemplo, o trabalho de João Biehl (2008) sobre Catarina, uma mulher com Doença de Machado-Joseph, que recebeu diversos diagnósticos psiquiátricos e foi medicamentalizada de acordo com esses diferentes diagnósticos ao longo dos anos - ainda que o foco do trabalho dele tenha sido outro.

com cadasil, resolvi não fazer o exame. Segundo este outro médico, neurogeneticista, eu deveria passar primeiro pelo aconselhamento genético e, passado esse processo, e se decidisse por ir adiante com a decisão de fazer o exame, então fazê-lo. Ele me explicou o problema de fazer somente a ressonância magnética: caso as imagens do exame demonstrassem alguma alteração, não significaria necessariamente sinal de cadasil, poderia ser outra coisa; caso o exame não demonstrasse nenhuma alteração, não significaria ausência de cadasil, porque ela poderia ainda estar num estágio tão inicial que o cérebro ainda não tivesse sofrido nenhuma consequência. Portanto, a ressonância magnética não iria resolver minha ansiedade em relação a isso.

No caso de Dona M., mãe de Alice e Marisa, o itinerário diagnóstico³² (CAVICCHIOLI, MENOSSI & LIMA, 2007) durou um pouco mais de uma década, e a história está registrada e guardada no “kit cadasil”. Quando eu perguntei sobre esse processo de descoberta do diagnóstico, Alice levantou, foi ao quarto e voltou com um “kit cadasil”, uma pasta onde ficava guardado um caderno com algo tipo um histórico escrito à mão, com algumas datas importantes nesse processo. Além desse caderno, na pasta também haviam exames “tudo atualizadinho”, uma lista de medicamentos, uma lista dos horários de doses dos medicamentos, uma declaração de protocolo indicando que Dona M. era paciente com cadasil e dando as orientações devidas para serem levadas ao hospital, caso ocorresse uma “crise”, e nem Alice nem Marisa estivessem em casa.

Por vezes, os diferentes diagnósticos passam por divergências médicas, e dessa forma dar o diagnóstico é também perpassada pela subjetividade dos profissionais de saúde e pelos conhecimentos que adquirem ao longo do percurso profissional. Dona M. começou a sentir “cefaléia forte” e “hipertensão” em 2001 e buscou um cardiologista para se consultar. Em outubro de 2002, durante um período de “estresse e

³² Cavicchioli, Menossi & Lima, ao estudarem o itinerário diagnóstico de crianças com câncer, com o termo se interessam em descrever a trajetória dessas crianças e adolescentes desde os sinais iniciais e sintomas até a confirmação do diagnóstico, de acordo com a experiência e relato de seus pais. Aqui, considero também o fato de que alguns sintomas passam a ser reelaborados (BURY, 2001) somente a partir do diagnóstico e, só então, são incluídos nas narrativas.

preocupação”³³, Dona M. teve uma “crise” descrita como “dificuldade de comunicação e localização”. Alice conta que “ela tava no trabalho e mandaram ela pra cardiologia porque acharam que ela podia estar infartando”. Ainda no final de 2002, relata Alice:

[a mãe] tava indo pro serviço e se perdeu... tava indo de carro... demorou, demorou, demorou pra chegar e quando chegou tava com crise de fala, não conseguia se comunicar direito, daí foi encaminhada e foi diagnosticada como esclerose múltipla. Daí usou aquela medicação injetável rebif³⁴ pra esclerose múltipla, por dois anos...

A narrativa que se segue demonstra os diferentes tipos de especialidades, diagnósticos, e explicações biomédicas para o quadro de saúde de Dona M. Por vezes, as divergências médicas proporcionam o diagnóstico como drama: irrupção de conflitos e tensões, inclusive entre diferentes possibilidades de diagnóstico e a construção da doença dadas diferentes interpretações médicas (BONET, 1999). Alice continua:

Até que um médico desconfiou e atestou que era problema vascular que ela tinha. Isso em 2005. Daí ela teve, em junho, outra crise com dificuldade de falar e tal, ficou internada pra exames e daí começou a usar plavix, que é um anticoagulante mais forte, né. E daí parou de fumar com bupropiona. que ela fumava, que horror né. Ai depois teve algumas crises de dor de cabeça e problema de fala, daí foi feito um mapa que é aquele da pressão e viram que a pressão dela subia de noite que é quando deve baixar, aí

³³ Esses estresses e preocupação, explicaram-me Marisa e Alice, foram devido ao desemprego de Dona M. e falecimento que havia ocorrido na família. No entanto, não ficou especificado se o falecimento tem relação com cadasil.

³⁴ No site Amigos Múltiplos pela Esclerose, rebif é descrito como “um medicamento autoinjjetável, de aplicação subcutânea, realizado três vezes por semana para reduzir a quantidade e gravidade dos surtos. A posologia recomendada de Rebif é de 44 microgramas, três vezes por semana, por injeção subcutânea. Nas pessoas que não podem tolerar a dose mais elevada, recomenda-se a administração de uma dose mais baixa, de 22 microgramas, três vezes por semana, por injeção subcutânea, de acordo com o critério do médico especialista” (AME, 2017)

foi uma polisonografia e viram que ela tinha apneia do sono, daí começou a usar cepac [?]. Daí um exame neurológico em 2007, neuropsicológico, que eles fazem questionamento pra ver o estado de atenção da pessoa e de pressão e tal e viram que ela tava com déficit de memória e atestaram que ela tava com demência vascular, que já tá mais perto né... Daí fez acompanhamento, começou a fazer na clínica, que é a... do banco do brasil o convênio dela... daí com neurologista, pneumologista, fono, fisio, fazia hidroginástica, e depois, em março de 2010, ela teve uma herpes zoster, que é uma coisa comum de dar principalmente em mulheres de 50, 60 anos, que pegou assim no braço e a perna, aí ela teve problemas bastante problema de... pulmonar. Começou a ter muito cansaço e tal, foi melhorando e tal, daí depois disso, com o Gustavo³⁵, eu acho que foi em 2012. daí que começou, o Gustavo foi olhar os exames da mãe, e sabia da história familiar, e diagnosticou com cadasil.

Por vezes a demência passa como um quadro de comportamentos inicialmente incompreensíveis pelos familiares, mas que são eventos racionais que demandam outras interpretações no desenrolar de determinada prática. Na visita que fiz à casa de Dona M., ela foi trazida numa cadeira de rodas e sentou à mesa comigo, Alice e Marisa, para tomarmos café. Foi servida uma fatia de bolo para Dona M. num prato e entregue um garfo para que ela pudesse comer o bolo; também foi servida uma xícara de café. Enquanto Marisa, Alice e eu conversávamos, Dona M. colocava o garfo dentro da xícara de café. Na primeira vez, Marisa cuidadosamente pegou na mão de sua mãe e espetou o garfo numa fatia de bolo. Dona M. levou o bolo à boca. Em seguida, novamente ela colocou o garfo na xícara e Marisa mais uma vez repetiu o processo. Na terceira vez, no entanto, Dona M. garfou uma fatia de bolo e o colocou na xícara de café para “molhar” o bolo e depois

³⁵ Gustavo é um médico neurogeneticista, que também alterei o nome. Ele trabalha num hospital da região e acompanha outras famílias com cadasil. Até cheguei a ter uma conversa informal com ele, troquei alguns e-mails sobre assuntos muito pontuais, que nem cheguei a abordar aqui na dissertação. Cheguei nele através de indicação de Alice e Marisa.

o levou à boca. Marisa então falou: “ah, então era isso que ela queria fazer!”

Um fator importante na descoberta da cadasil, nesse caso de Dona M., é que o médico Gustavo é, além de responsável por cuidar de pacientes com cadasil, parente de Alice e Marisa. Dessa forma, ele tendo o conhecimento da doença e conhecendo o histórico do quadro de saúde de Dona M., possibilitou que chegasse, enfim, ao diagnóstico. O diagnóstico foi confirmado através do teste genético, realizado pelo SUS através do Hospital das Clínicas de Porto Alegre. No entanto, o envio do material biológico para o laboratório em Portugal, onde a análise foi realizada, foi custeado pela família.

Algo que é importante assinalar aqui, é que esse intenso processo de medicalização de Dona M., a partir de diferentes diagnósticos, trouxe mais problemas do que soluções. Devido ao uso da medicação para Esclerose Múltipla, Dona M. desenvolveu esteatose hepática. No dia da entrevista na casa de Dona M., uma das três cuidadoras³⁶ estava presente, mas nos acompanhou só em parte. A cuidadora era uma mulher jovem, de aproximadamente 25 anos. Solicitada por Alice, a cuidadora contou que havia uma diferença significativa no quadro de saúde da senhora: “ah, a diferença agora é cem por cento. Antes ela precisava mais de cuidados, assim, do comer, até também beber água... tinha que estimular a engolida dela, comida também. Agora tá mais cem por cento...”. Nesse período, elas me contaram que Dona M. “só dormia”, não conversava, mas agora ela conversa, fala, ainda que de maneira muito limitada³⁷. À minha pergunta se sua mãe caminhava, Alice respondeu que ela “dá uns passos”. A cuidadora ainda relatou que “agora ela tá bem mais, agora ela quer ir caminhar, ela pede, fica mais em pé, assim... antes ela nem falava, dormia bem mais”. A mudança foi tão significativa que Marisa contou, em tom bem-humorado, que, quando a cuidadora voltou à casa delas meses depois, perguntaram se Dona M. lembrava da cuidadora, ao que a senhora respondeu que sim, e a cuidadora falou, em tom de espanto, “ela fala!”.

³⁶ São três cuidadoras que se revezam acompanhando Dona M. ao longo da semana, durante três turnos. Aos fins de semana, os cuidados ficam a cargo principalmente de Marisa e Alice. Às vezes, uma das cuidadoras fica encarregada de algum dia no fim de semana.

³⁷ No dia desta entrevista, Dona M. tomou café com a gente, mas de fato a comunicação dela era bastante difícil, geralmente monossilábica.

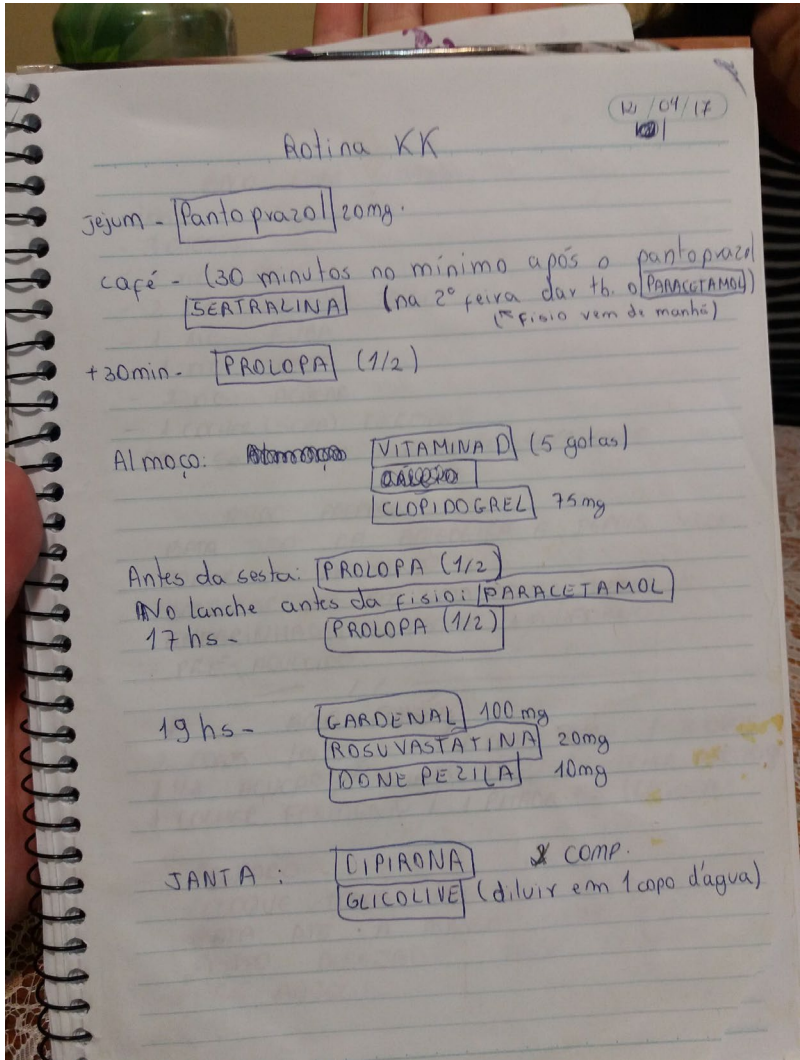


Figura 3 Caderno que compõe o “kit cadasil”, onde a rotina de medicação de Dona M. é registrada.

A explicação para essa melhora, segundo as três mulheres, tem a ver com as doses das medicações que estavam sendo administradas à Dona M. Quando questionei a que se devia a mudança, Alice foi

taxativa: “a retirada de remédios... ela estava intoxicada, tava muito”. O uso de “gardenal”, em doses elevadas, faziam com que Dona M. só dormisse. A longo prazo, a dose da medicação foi sendo diminuída, até chegar à metade da dose inicial. Marisa e Alice contam:

Marisa: a retirada é que foi bastante longa, mas foi principalmente a redução do gardenal, que ela saiu com uma dose do hospital, bem alta...em abril de 2016...foi pouco depois da páscoa...

Alice: e ela ficou assim até... setembro, por aí, eu acho, que ela começou a reduzir...

Marisa: agosto, por aí. É, não, foi mais pro fim do ano porque eu me lembro que eu tava almoçando para comemorar o natal com o Gustavo, que daí eu perguntei qual seria a dose mínima, que daí ele orientou como ir baixando...

A partir do diagnóstico Alice e Marisa passaram a adotar estratégias para cuidar de Dona M., desde a atenção com a medicação, até a manutenção do kit cadasil. Com a experiência também foram adquirindo conhecimento sobre como prestar atenção a sintomas:

Alice: os últimos exames vão ficando ali [no kit cadasil]... atendimento em pronto socorro, e daí agora a gente já sabe, que quando ela tá mais abatida, e tal, primeira coisa que a gente vê é se ela não tá desidratada, daí a gente dá gatorade direto pra ela, mesmo quando não tá aquele calor, quando ela tá meio caidinha a gente taca um gatorade nela e dá um up... e aí passou gatorade não resolveu, a gente vê se a urina tá com cheiro forte, se tá urinando muito, pouco e tal, desconfiamos de infecção urinária, ou coisa de gripe... qualquer uma dessas três coisas a gente sabe que tem que tratar logo porque cai e depois pra recuperar é um, é mto chato. Daí então a gente tem essas atitudes assim meio programadas, né, que antes ela não ocorreria. E ela teve algumas vezes, 3 vezes, episódios de convulsão.

Quando necessário ir ao hospital, vão a um hospital privado da cidade, onde a equipe médica, incluindo a neurologista, conhece a cadasil e conhece a situação de Dona M. Foi nessa entrevista que eu soube da, talvez, informação mais importante em termos de atendimento

hospitalar emergencial para cadasil: quando alguém com cadasil chega ao hospital com AVC, o protocolo comumente feito para AVC não pode ser aplicado. O protocolo de AVC, quando aplicado a pessoas com cadasil, é prejudicial:

Alice: e ela [a médica] já sabe também que a mãe tem risco de sangramento, então não faz o protocolo de AVC. Chega com quadro de AVC, né? E aí eles sempre começam a perguntar quando foi, quanto tempo faz não sei o que, tu já vêes que eles estão querendo levar adiante o protocolo de AVC, que é dar anticoagulante forte, e daí não pode dar. Então a doutora fabiane já sabia disso, já sabia não, foi conversando...

Marisa: é que a primeira vez que a gente chegou, a gente é que não sabia. ela é que nos esclareceu. ela nos chamou e disse “a gente tem meia hora pra seguir o protocolo, só que como ela tem cadasil, os riscos do protocolo são esses, esses e esses... sangramento, pode dar hemorragia...”. e daí ela disse “eu acho que a gente não deve seguir, mas é vocês que tem que decidir”, então a gente optou por não seguir, e depois o Gustavo ligou e disse que a gente fez o certo, que também não recomendaria, e, mas tudo isso assim foi meio sorte de ter caído na mão dela que conhecia cadasil³⁸.

Alice: porque outro atendimento que a mãe tinha tido na Santa Casa, ela fez o protocolo também, fez o protocolo, deram o anticoagulante. Inclusive ela ficou internada até chegar num nível de anticoagulante no sangue e tal, que não atingia nunca, não sei se tem a ver com cadasil isso, porque aumentava, aumentava o remédio e nunca chegava num jeito de ele não coagular, e aí elas resolveram mandar a mãe pra casa e depois...

³⁸ De fato, a literatura biomédica aponta que o uso de trombolíticos ou anticoagulantes podem ser prejudicial a pessoas com cadasil, por poder causar AVCs e hemorragias cerebrais (RUTTEN & OBERSTEIN, 2016; TERNI et al., 2015)

Quanto aos cuidados que as duas interlocutoras têm consigo, elas me relataram basicamente uma mudança em métodos contraceptivos. Marisa passou a usar DIU como alternativa ao anticoncepcional à base de estrogênio, “que é o que mexe com a parte circulatória e tal, que pode dar trombose”, além de tomar vitamina D com regularidade. Alice, apesar de querer também fazer o uso do DIU, não conseguiu usar. Ela conta que, então, optou pela “ligadura”, mas foi contra-indicada pela médica “justamente pela parte vascular”, e segue usando medicação de progesterona. No próximo capítulo eu volto a falar de outros cuidados que elas tomam a partir do diagnóstico da mãe delas.

Ainda sobre a impossibilidade de aplicar o protocolo com anticoagulante, solicitei a uma paciente de cadasil e ativista a autorização dela para que eu pudesse reproduzir aqui as fotos do bracelete que ela usa contendo informações pessoais, informando que é uma paciente com cadasil, e com alerta de que não se aplique anticoagulantes em caso de emergência. O bracelete é só uma das formas de cuidado, mas há outras similares, como o uso de correntes no pescoço, carteirinha ou cartão contendo essas informações. Da mesma forma que Dona M. possui o indicativo de protocolo, outras pessoas possuem algo semelhante, mas esse tipo de material informativo para momentos emergenciais não chega a ser comum.



Figura 4 Bracelete usado por uma “ativista da cadasil”, dos Estados Unidos, postado no grupo CADASIL Support. Na postagem, a ativista sugere que outros pacientes adotem estratégias similares.



Figura 5 Outro bracelete, da mesma pessoa, postado no grupo. Janet Mills é ativista da cadasil e autorizou, por mensagem no Facebook, o uso de todas as “imagens postadas no grupo”.

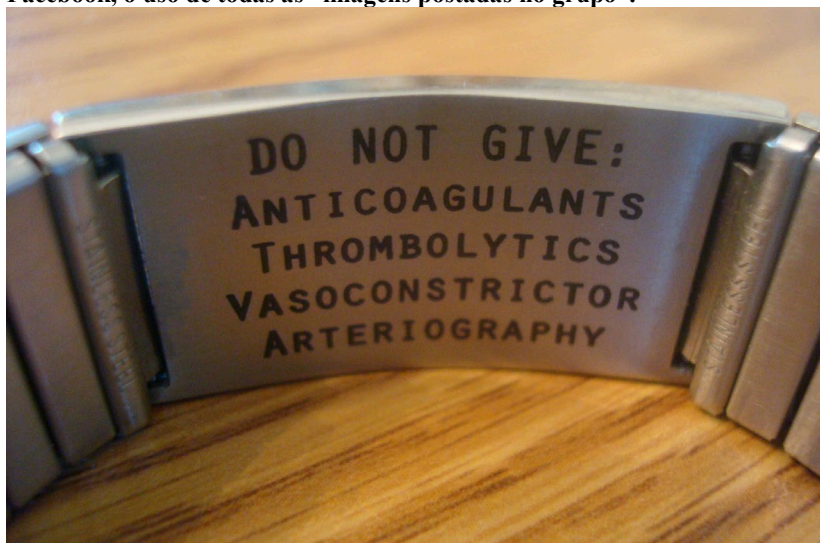


Figura 6 Parte interna do bracelete que diz: Não dê: anticoagulantes, trombolíticos, vasoconstritores e arteriografia.

No caso de Luiza, a descoberta do diagnóstico foi mais rápida, mas, conforme eu discuto no próximo capítulo, a mãe dela passou pelo processo de diagnóstico considerado errado e sofreu consequências graves da medicalização. Luiza descobriu o diagnóstico pouco tempo depois de sua mãe falecer, e, no caso dela, demonstra como um profissional de saúde que conhece a doença tem papel fundamental na agilização desse processo:

Luiza: quando eu tava grávida a primeira vez eu tinha 21 anos, e daí na 37ª semana eu tava passeando num shopping [risos] nas americanas, para ser mais exata, e daí eu comecei a sentir formigas... ann... metade do rosto do lado direito... a mão direita e o pé. E daí tava o meu marido comigo e uma amiga minha. Daí eu achei estranho, tá formigando e fui falar com meu marido e a lingua tava enrolando... e a minha amiga percebeu que eu não tava conseguindo falar direito... Aí eu falei que tava tudo anestesiado daí eles 'meu deus tá tendo um AVC né, vamo pro hospital', daí a gente saiu correndo e foi pro santo antonio e eu falei 'minha mãe já tinha história de um monte de AVC'. Daí liguei pro obstreta e tudo e passou. Foi um AIT nao foi um AVC, aí fizemos monitoramento depois que a minha filha nasceu, daí eu fui procurar o neurologista e ele solicitou a ressonância magnética, daí a gente viu que já tinha alteração de substância branca na ressonância, e daí nessa ressonância apareceu como sugestão o... o... o radiologista deu como sugestão o cadasil. A gente nunca tinha escutado [risos] cadasil, daí a gente foi pesquisar o que que era. Daí eu já me desesperei e chorei que nem uma louca [risos] daí eu levei de volta pro neurologista... levei de volta pra ele e a gente viu que tinha como fazer a pesquisa genética do cadasil. Aí pagamos, mandamos amostra de sangue para Minas Gerais daí veio a resposta do resultado do exame, daí tinha alteração... especifica...

Luiza não soube precisar como o radiologista que sugeriu a cadasil como causa, o que tornou a descoberta muito mais ágil, conhecia a doença. A rapidez do diagnóstico foi significativa porque permitiu que ela já começasse a tomar os devidos cuidados antes de qualquer sequela

grave. O sujeito, como diz Foucault (1995) falando do duplo sentido do termo, fica sujeito ao poder biomédico a partir do diagnóstico, ao mesmo tempo que toma consciência de si e se constitui enquanto sujeito, um sujeito subjetivado, neste caso, pelo diagnóstico, um sujeito com cadasil. Porém, como aponta Maluf (2013), “os sujeitos não podem ser isolados de outros domínios da vida social”. Se os sujeitos são constituídos por relações de poder (Butler, 2017), o sujeito com cadasil é perpassado, e constituído, também através de outras instâncias sociais, não só pela medicina.

Konrad (2003) argumenta que avaliar e estimar um diagnóstico é também, fundamentalmente, criar um prognóstico. Dar um diagnóstico é criar um conhecimento sobre o possível bem-estar de alguém – conhecimento que pode ou não ser confirmado no futuro. Discutindo sobre famílias com a Doença de Huntington, Konrad fala sobre como a testagem preditiva, que identifica a presença de uma mutação genética responsável pela doença, pode acabar impactando diretamente a vida das pessoas que se descobrem portadoras da mutação – e gerando certo alívio nos casos em que não é detectada a mutação – mesmo que ainda não tenham manifestado sintomas. Nesse sentido, o diagnóstico pode criar uma série de tensões sobre a vida futura, afetando a saúde mental das pessoas portadoras da mutação assim como daqueles cujos sintomas já se manifestam (GUEDES & DINIZ, 2009).

Luiza decidiu procurar o diagnóstico porque conta que sempre quis ter dois filhos. Apesar de já ter uma filha quando descobriu a possibilidade da doença, queria saber o que realmente era e as possibilidades de transmitir a doença à próxima criança. A medicalização da família discuto de maneira mais detalhada no próximo capítulo, mas transcrevo aqui trecho da narrativa de Luiza porque é integrante das decisões tomadas a partir da descoberta do diagnóstico:

Aí eu fui lá e descobri o que que era. Aí fui conversar com o neurologista: “tá e agora, vamo ter mais filho ou não vamo?”, porque eu sempre quis ter dois filhos, aí eu e meu marido fomos atrás, “vamo ter mais filho ou não vamo?”. Daí a gente ficou conversando, já temos uma, essa não vai poder condenar a gente se a gente, se eu passei o gene pra ela [sorrindo]. Até porque eu não sabia, aí eu pensei comigo [pausa] 'a criança vai preferir nascer e tiver e viver cinquenta, sessenta anos, ou vai querer me esganar cada vez que tiver uma dor de cabeça [rindo]. Eu... não ia

querer matar minha mãe [risos], então vamo ter mais um filho [gargalhadas]. Conversei bastante com o R. [companheiro], não foi assim uma decisão de uma semana nem nada assim, foi mais tempo, conversamos bastante. e... conversamos, conversamos, decidimos ter mais filhos, sabe... e, assim, não vai ser uma coisa que a gente vai explicar “presente de 18 anos” né [risos de todos presentes na mesa]. De presente você vai ganhar um teste de cadasil... não, mas, mas a gente vai explicando as coisas devagar e vamos ver o quê que vai dar né. A gente até queria fazer os testes com ele, mas é anti-ético [risos]. Torcendo pra não passar nada.

Os discursos biomédicos sobre cadasil, por ser uma doença genética, reduzem toda a doença a uma mutação num ponto específico do material genético. No entanto, a cadasil vai além da amostra de DNA vista sob o microscópio. Vai além das alterações de imagens nas ressonâncias. Vai além da clínica. Inclui também toda uma mobilização das histórias familiares que podem ou não ser reelaboradas a partir do diagnóstico. Envolve uma série de práticas de cuidados e autoatenção e mudanças de qualidade de vida. É uma doença feita não apenas de alteração genética, mas de esquecer palavras, ter tonturas, enrolar a língua em fases avançadas da doença e gerar ansiedades antes da “manifestação” da doença (TIMMERMANS & BUCHBINDER, 2010).

A doença é feita também a partir da performance do doente. A doença tem como locus privilegiado o corpo, mas a constituição da doença vai além disso. É o olhar biomédico que pretende determinar o corpo, ao passo que as experiências e narrativas dos sujeitos também fazem parte constituinte da produção da doença. Nesse sentido, pode-se dizer que uma das grandes contribuições da antropologia tem sido o fato de conseguir encontrar um componente cultural da vida das pessoas, para além do meramente biológico ou naturalizado. Ou seja, a partir da contextualização dos seus modos de viver a vida, suas interpretações de mundo, de eventos e de fenômenos, suas experiências. Ainda, a antropologia tem apontado essas diferenças que não são inatas, mas que surgem de suas sociedades, linguagens e estilos de vida que adotam. (STRATHERN, 2015. p. 334-35).

Segundo Francisco Arsego Oliveira (1998), a doença constitui um fenômeno social por excelência, “que supera em muito os limites do corpo”. Além disso, “o entendimento do que seja doença permeia toda a

relação que se estabelece no encontro do indivíduo com os sistemas de saúde, fociais ou informais”. Desta forma, consequentemente, é “a forma pela qual o indivíduo se percebe estando doente” que determinará o modo como ele relatará seu problema ao médico (p. 81).

É o poder biomédico que legitima a doença, a partir de um diagnóstico, mas isso muitas vezes acontece somente a partir das escolhas sobre os itinerários diagnósticos que esses sujeitos adotam. Por exemplo, as alterações nas imagens podem ou não ser resultado da cadasil. Por vezes, alterações nas imagens da massa branca do cérebro podem ocorrer por várias outras doenças. Assim como é possível que uma pessoa cujos exames cerebrais não indiquem qualquer alteração pode, de fato, ter cadasil. Dessa forma, o paciente escolher delegar o diagnóstico às imagens, ou não, tem desdobramentos diferentes. Cleber, sobre a experiência do diagnóstico, conta:

Não faz muito tempo, faz em torno de 3 anos que eu tive o diagnóstico, e eu descobri, na realidade, eu já sinto muitas dores de cabeça há um bom tempo, desde a adolescência eu sentia dor de cabeça frequente, e... e através dessas dores de cabeça eu procurei um neurologista. E aí esse neurologista me pediu um exame, uma tomografia do cérebro, né. E nessa tomografia o resultado já veio dando alterações. Aí já veio falando lá no laudo sobre alterações na parte branca do cérebro, aí eu me preocupei muito, fiquei muito preocupado, e o neurologista não tinha muita experiência também naquele assunto, e o próprio laudo já solicitava também uma ressonância pra ir mais a fundo, né. Então a gente fez a ressonância, daí é mesmo um laudo mais aprofundado, é... tem lesões profundas na parte branca do cérebro e não sei o que e tal, coisa técnica lá que até então eu nem sabia, né, mas tudo bem. Aí o neurologista que eu tava disse “isso aí não é nada, essas partes brancas aí isso pode ser uma depressão isso ou aquilo”, então não me preocupei muito...e daí meu irmão, tenho dois irmãos lá na região serrana, teve um que tava, começou a dar convulsão; convulsões e muita dor de cabeça, ele também sempre sentiu... e até que ele consultou lá com o neuro e veio, porque os neurologistas eles não são muito enfáticos, eles dizem que é possível, é possível mal

de cadasil, lá eles falaram pra ele. Eles não vão afirmar, eles dizem que é possível mal de cadasil. Os meus irmãos, então, mas também com esse não me preocupei muito, mas daí veio um outro irmão, ele sofreu um apagão. Ele tava indo trabalhar, ele é funcionário da xxxxx também, e ele foi pro trabalho e encontraram ele caído no estacionamento da empresa, daí socorreram ele. Ele tinha apagado, daí ele meio que voltou, mas ele voltou... ele não lembra... mas diz que ele foi inclusive agressivo ainda com o pessoal que tava ajudando ele. E aí fizeram todos os exames, né, e coisa, e também o mesmo diagnóstico, inclusive o mesmo médico, inclusive esse laudo dele é bem mais profundo, que a capacidade lá do cérebro dele já tá bem... digamos... se ele tem cinquenta e poucos anos, parece que o cérebro dele já tá com mais de sessenta. Daí também falam dessa doença. Aí eu, conversando com ele, ele me falou “é por esse resultado e tal e tal e tal”, aí esse médico atendeu ele, falou do médico daqui, o Dr. Coral. Esse meu médico aqui falou que foi aluno do Dr. Coral em Floripa, diz que é um médico muito bom... aí eu procurei o Dr. Coral e levei a ressonância pra ele olhar, ele olhou e diagnosticou e falou “olha, é cadasil”, eu questionei “mas o senhor tem certeza e tal?” e [ele] “tenho, certeza”, “o senhor não quer que eu faça outros exames e testes?”, “se quiser fazer, pode fazer, mas já tem os teus irmãos, já eu to vendo aqui na tua ressonância que é cheio de pontos brancos ali, parece o resultado, eu não tenho dúvida que tu tenha essa doença’... Aí foi onde eu descobri, né, que eu tinha certeza, foi através dessa consulta com ele.

Para Cleber, a legitimidade do diagnóstico se dá a partir da legitimação do médico, através da ressonância, assim como da análise do histórico familiar. A ressonância magnética serviu não apenas para legitimar o diagnóstico, mas para garantir que a partir dele Cleber pudesse ter direito ao “encosto” por invalidez:

O perito foi tranquilo em cima dos laudos do médico, mas foi o médico, pq tu sabes como é perito, só que o médico deixou bem claro qual que

é a situação, daí eles acatam, né, mas e aí eles perguntam né, o que é que tu sente, como é que é. Eu sinto isso, sinto aquilo. E depende muito do que tu faz também, do teu trabalho, tua função. Nem a tua profissão, a tua função. Eu assisti a uma entrevista de um perito falando que ele disse 'se me chega um paciente com avc', ele falou, 'e tá com um lado esquecido, mas ele é médico, atende num consultório', ele disse, 'mas eu não vou afastar ele do trabalho porque ele pode atender, ele tá falando e tá escrevendo', daí foi o que ele disse, 'se o cara é pedreiro eu vou ter que afastar ele, porque ele não vai conseguir fazer. Então é, os médicos peritos trabalham muito em cima da tua função, o que é que tu realmente faz. Então é mais ou menos isso. Daí eu falei pra ele que eu era motorista e encanador na [nome da empresa]... acumulava duas funções e são duas funções que tu exerce atenção e força física, daí eu falei pra ele 'eu nao consigo dirigir', e o médico me proibiu de dirigir, por esses motivos que eu já te falei que podem acontecer, daí eu falei pro perito eu nao consigo dirigir, muito menos fazer o trabalho de instalação, porque logo no começo eu tinha pouca força nesse braço. Agora eu to recuperando das forças, mas eu tinha pouca força nesse braço esquerdo...

Annemarie Jutel (2009), numa revisão literária no âmbito da sociologia do diagnóstico, argumenta que o diagnóstico dá ao sujeito a permissão para estar doente. Ainda, o que antes era uma reclamação, a partir do diagnóstico, torna-se uma doença. No caso de Cleber, por exemplo, uma dor de cabeça que anteriormente não era vinculada a nenhuma doença específica passa, então, a estar intimamente ligada à cadasil e a ser considerada um sintoma central.

Em certo sentido, argumenta Stempsey (2006), o diagnóstico genético em nada se difere do diagnóstico clínico, em termos de uso potencial da informação recebida pelo paciente. Então, neste caso, o diagnóstico serve também como um dispositivo de biogitimidade (MALUF, 2015)³⁹. Judith Butler (2009) ao discutir sobre o diagnóstico

³⁹ Na perspectiva que Sônia Weidner Maluf (2015) tem trabalhado, biogitimidade é um dispositivo de produção de direitos, reconhecimento e

de transexualidade, aponta que o diagnóstico é também um instrumento que, além de subjetivar, pode possibilitar ações, mas também gerar restrições. Além disso:

Do ponto de vista do indivíduo, o diagnóstico pode ser visto como um instrumento necessário para realizar a expressão de si e sua autodeterminação. De fato, ele pode ser considerado um dos instrumentos fundamentais, enfim, necessários para fazer a transição e tornar a vida vivível, proporcionando a base para que uma pessoa se desenvolva como sujeito corporal. Por outro lado, o instrumento assume vida própria e pode tornar a vida mais difícil para aquelas pessoas que sofrem por serem patologizadas e que perdem certos direitos e liberdades, incluindo a custódia das crianças, o emprego e a moradia, devido ao estigma inerente ao diagnóstico ou, mais precisamente, devido ao estigma que o diagnóstico reforça e promove (p. 109).

De fato, no caso da cadasil, mas também de outras doenças genéticas, o diagnóstico pode gerar estigmas e discriminação, ou o receio de que isso aconteça. Para Butler (*idem*), diagnóstico passa a ter uma finalidade como um “instrumento para atingir objetivos”. Ou seja, serve como um mecanismo para que, entre outras coisas, direitos de cidadania possam ser exigidos e/ou efetivados.

Quando perguntei se Cleber sentia necessidade de fazer o teste genético para localizar a mutação que causa a doença, ele disse que não, porque já considera o diagnóstico feito; apesar disso, ele mencionou em outro momento que também ainda tinha dúvidas. Sobre isso, uma outra interlocutora – que, dias depois da primeira entrevista me escreveu para dizer que preferia não dar continuidade às conversas e que já tinha manifestado receio de que as pessoas, além do marido e da irmã, acabassem descobrindo que ela tem a doença – disse: “se tem focinho de porco, se tem rabo de porco, por que você vai fazer o teste para descobrir que é porco?”.

acesso a serviços e atendimento por parte do Estado, que serve também como um meio de reivindicação e de conquistas de direitos. A biolegitimidade pode servir para pensarmos questões de políticas e as relações do Estado frente às demandas sociais. O dispositivo da biolegitimidade também chega nos movimentos sociais e grupos ativistas, como associações de pacientes, que lutam pelas demandas coletivas ou individuais de acesso aos serviços de saúde.

O teste genético resultando negativo também nem sempre é o suficiente para legitimar um diagnóstico. Por vezes, o gene específico da coleta para análise não tem qualquer demonstração de anormalidade, o que indicaria um diagnóstico negativo para cadasil, mas há casos em que o gene anômalo está localizado em outro ponto que não aquele coletado, gerando dúvidas. Pude saber de caso em primeira mão, em que o resultado do teste genético para da cadasil deu negativo, mas a pessoa ainda se considerava portadora da doença, porque seu irmão tinha, e cogitando que o ponto específico do DNA coletado não era onde se encontrava a mutação. Ainda assim, apesar do determinismo genético nos discursos sobre doenças desse tipo, falar de uma doença genética como a cadasil vai além da coleta da amostra de DNA em muitos sentidos.

O exercício de “filosofia prática” de Annemarie Mol (2002), em que ela acompanha as práticas envolvidas no “fazer existir” [enacting] a arteriosclerose e em como os diferentes espaços – a clínica médica, o laboratório, o corpo – muitas vezes divergem e precisam passar por um processo de coordenação dos resultados laboratoriais/clínicos/subjetivos para que o diagnóstico seja efetivado, levou-me a pensar no diagnóstico de cadasil. Para o diagnóstico de cadasil, são levados em consideração principalmente quatro aspectos: histórico de AVC na família, histórico da doença, exames clínicos e exames laboratoriais. Em alguns casos, há divergências entre os diferentes pontos de consideração: às vezes os exames clínicos não apresentam problemas, às vezes os laboratoriais apresentam, e assim por diante.

Segundo Smith-Morris (2016), o diagnóstico é uma ferramenta necessária para a identificação e resposta ao sofrimento em qualquer sistema de cura. Por outro lado, é também uma expressão e um veículo do biopoder. No meu trabalho de conclusão de curso (PEREIRA, 2016), discuto, em parte, como o biopoder age na subjetivação dos indivíduos e na produção de categorias de identificação a partir do discurso biomédico:

O biopoder também age sobre modos de subjetivação, levando indivíduos a atuar sobre si próprios, “em nome de sua própria vida ou saúde, de sua família ou de alguma outra coletividade”, como por exemplo nas associações de pacientes que advogam por políticas de saúde ao considerarem-se participantes legítimos e necessários nas tomadas de decisões nas pesquisas etc (ROSE & RABINOW, 2006: 29). Portanto,

afirmam Rose e Rabinow (2006: 50), “uma racionalidade biopolítica modificada em relação à saúde” está claramente se formando, na qual o conhecimento, o poder e a subjetividade estão entrando em novas configurações, algumas visíveis, outros potenciais. Também surgem estratégias de intervenção sobre a coletividade, muitas vezes em termos de coletividades biossociais emergentes. Acompanhando alguns ativistas com pautas relacionadas à CADASIL, percebi muitas vezes o uso do termo “cadasilian” para se referir a uma suposta “comunidade” da qual fazem parte. Esse tipo de enunciado pode ser entendido também como a emergência de novas coletividades na forma de cidadania genética ou biológica (PEREIRA, 2016, p. 23).

Atwood Gaines (2016) argumenta que um diagnóstico adequado também leva às terapias adequadas. No caso da cadasil, em que não há um tratamento específico, há uma diversidade de práticas que visam o retardamento de sintomas, a recuperação física e mental dos doentes após crises, que por vezes também passam por diversas especialidades biomédicas. Ainda que sejam as práticas biomédicas ocidentais que tenham maior apelo, outras também podem ser acionadas, especialmente aquelas ligadas à medicina chinesa como a acupuntura.

2.3. Práticas terapêuticas, modos de atenção à saúde e cuidado de si

A antropologia – e as ciências sociais de modo geral – tem apontado sobre como o conhecimento de indivíduos acometidos por algum distúrbio ou doença sobre seus próprios quadros de saúde tem impacto significativo nos processos terapêuticos que decidem adotar. Quando se fala de processo terapêutico é preciso se considerar que não é um processo caracterizado por simples consenso. O processo terapêutico é melhor entendido se analisado como uma sequência de negociações e decisões tomadas entre diferentes pessoas e grupos, com diferentes interpretações sobre o processo de adoecimento. O conflito de interpretações pode ser benéfico para o paciente, mas também levar a um processo terapêutico inadequado (KLEINMAN, EISENBERG, GOOD, 1978; LANGDON, 2003; PERDIGUERO-GIL, 2006).

Foucault, usando seu método genealógico, busca desde a Grécia e Roma Antigas as práticas filosóficas do “cuidado de si”, em que descreve o modo de subjetivação do sujeito na antiguidade. Cuidar de si, segundo Foucault, “implica que se converta o olhar, que se o conduza do exterior... para ‘si mesmo’”. O “cuidado de si” percorre “toda a filosofia grega e romana, assim como a espiritualidade cristã”. A partir disso, busca também compreender os modos de subjetivação do sujeito moderno (FOUCAULT, 1995, 2010; 2014).

Na cultura de si, no cuidado de si, aponta Foucault (2014, p. 72), “o aumento do cuidado médico foi claramente traduzido por uma certa forma, ao mesmo tempo particular e intensa, de atenção com o corpo”. É por isso que o cuidado de si tem uma função fundamentalmente de cura e terapêutica. Essa prática estaria muito mais próxima do “modelo médico do que do modelo pedagógico” (FOUCAULT, 2010. p. 447). Foucault ainda argumenta que “o cuidado de si não é um outro tipo de pedagogia; este deve se tornar um cuidado médico permanente. O cuidado médico permanente é uma das principais características do cuidado de si”. Portanto, é necessário que o indivíduo se torne o médico de si (FOUCAULT, 1982. p. 337 – 338).

O cuidado de si, no entanto, não se inicia só a partir do diagnóstico. As práticas terapêuticas, assim como a percepção de eventos ou anormalidades, tanto quanto busca pelo diagnóstico e o processo de aconselhamento genético podem já ser considerados como parte do cuidado de si. O que surge depois do diagnóstico é uma reelaboração das práticas de cuidado tendo como fundamento uma causalidade específica, neste caso a cadasil. O cuidado de si, através das tecnologias de si, possibilita aos indivíduos “efetuar, com seus próprios meios ou com a ajuda de outros, um certo número de operações em seus próprios corpos, almas, pensamentos, conduta e modo de ser”, transformando-os com o objetivo de, entre outras coisas, a melhora do corpo e da saúde (FOUCAULT, 1982. p. 323 – 324).

No caso da cadasil que não tem um tratamento específico, o tratamento paliativo consiste numa multiplicidade de práticas que incluem o uso de medicamentos para amenizar os sintomas, uso de medicamento para retardar sintomas, mudança de hábitos alimentares, a prática de exercícios físicos, acompanhamento com profissionais de saúde de diferentes especialidades, além de fisioterapia nos casos em que a doença tem causado sequelas mais graves. Dentre todas essas práticas, a que se mostrou mais comum tanto nas entrevistas quanto nas dinâmicas dos grupos de facebook, tem sido o uso de medicações pelos

mais variados motivos e, não necessariamente, com o aval médico, incluindo um processo de automedicação na lista das práticas terapêuticas.

Mais de uma vez aconteceu de eu entrar em contato com alguém questionando se a pessoa teria interesse em participar como interlocutora da pesquisa e tive como resposta algo na linha de “mas não tenho muito com o que ajudar, minha vida é normal, a única diferença é que eu uso *n* medicações, mudei hábitos alimentares, etc”. O uso de várias medicações, de modo geral, parece ser uma prática naturalizada, a ponto de ser incluída dentro da narrativa de uma vida normal.

Cleber usa diversos medicamentos: exodus, que ele descobriu através de um dos grupos de facebook e levou a informação ao médico, ele toma para depressão, e diz que “essa medicação me ajuda muito”. Além disso, faz uso de propanolol 40 mg, para controle da pressão arterial e também para enxaquecas. Cleber conta que o médico receitou que ele tomasse um comprimido e meio por dia, mas o uso que ele faz da medicação é de acordo com sua própria concepção de adequado. Ele diz: “eu tomo a metade, né, o comprimido, que eu vou sentido quando eu preciso tomar... começa a me dar uma tontura, começa a me dar um mal-estar do lado esquerdo todo assim, no rosto, no pé, tudo pelo esquerdo, aí eu tomo e melhora”. Além desses, também toma complexos vitamínicos D e E, porque são bons para “prevenção de esquecimentos”, já que cadasil os “provoca”.

Ao justificar o uso dos medicamentos, Cleber explicou: “o que eu sinto mais mesmo é depressão, tonturas... fobias a locais, aglomerações, não consigo ficar, e os desconfortos nos pés, né. Parece assim que tá amortecido os pés”. Apesar do uso diário de medicação, da depressão, das dores de cabeça, que Cleber diz fazer parte do “pacote” da doença, ele conta que “tenta esquecer” da cadasil, porque “não necessariamente eu posso morrer dessa doença”, e que não pensar sobre ela oferece uma possibilidade de melhor qualidade de vida. Sobre a depressão, ele a descreve como

uma depressão que é inexplicável, né. Se tem uma depressão por perda de algum ente querido, alguma coisa, ou uma namorada ou um bem material, ou alguma coisa, ficar deprimido é normal, mas a minha depressão principalmente ela não é assim de dizer “ai, hoje eu não tô com vontade de sair de casa” e tal, não é necessariamente assim. Eu começo a sentir fraqueza, dores de cabeça, tontura. Tá incluída

ali nessa depressão, então se eu não tomar o remédio, eu sinto essas fraquezas. A cabeça parece que fica fraca. então, é bem... bem sufocante, mas eu no começo, quando eu descobri, eu fiquei muito depressivo.

A depressão é frequentemente reconhecida pelos interlocutores, inclusive nas dinâmicas nos grupos, como um sintoma da cadasil, como resultado de alterações biológicas, e poucas vezes se coloca em relação as questões. No entanto, é de um entendimento geral que a doença não se manifesta de maneira igual em todas as pessoas. Cleber, ao contar que o irmão sofreu várias convulsões, ressaltou que não significa que ele, necessariamente também terá, “porque ela [a doença] age de uma forma em um, de uma forma em outro”. Esse apontamento da diversidade com que a doença *age*, é algo muito comum nos grupos porque há sempre certo temor de que pessoas possam retirar informações sobre medicações e terapêuticas compartilhadas ali e utilizá-las sem qualquer acompanhamento.

É também muito curioso que a doença seja tratada como algo que *age* nos indivíduos. Da mesma forma, André usou a expressão “a doença aparece” para se referir às sequelas físicas causadas pela cadasil, como “ficar tortinho”. Cleber vai nessa linha também ao falar da performance da doença: “na verdade essa doença se tu não tiver uma sequela a pessoa olha pra ti e diz que tu não tem nada, não sabe... porque aparentemente a gente tá bem... a nossa doença não te interna, ne... só a gente sabe o que que sofre...” Esse é um ponto muito comum de discussão em torno das doenças raras, porque o que parece estigmatizante para alguns, é visto como uma possibilidade de legitimar o sofrimento para outros (GOFFMAN, 1981; PEREIRA, 2018).

De acordo com Aureliano (2018), a maioria das doenças raras são condições crônico degenerativas e sem perspectiva de cura. E concordo que a cadasil se encaixe nessa categoria. Dessa forma, segundo Aureliano, podemos definí-la dentro dos “sofrimentos de longa duração”. Essas enfermidades, argumenta a autora, “tem grande potencial de alteração na vida dos sujeitos, tanto em função das limitações biológicas que acarretam quando das incertezas geradas sobre seu diagnóstico” (p. 372). Além disso:

ao lado de uma grande esperança com relação ao futuro da pesquisa genética temos uma enorme ausência de terapias efetivas para essas enfermidades. Ao contrário de outras doenças de longa duração, como o diabetes ou a hipertensão,

muitas doenças raras não têm sequer a perspectiva do controle dos sintomas. A convivência com uma enfermidade degenerativa como as ataxias ou as distrofias, por exemplo, demandará ajustes constantes na vida das pessoas diante das transformações sucessivas e ininterruptas pelas quais seus corpos passarão” (AURELIANO, 2018. p. 372).

No caso de doenças de expressão tardia, como é a cadasil, Aureliano (idem) aponta que “o desafio está em administrar a ruptura causada pela doença em corpos antes saudáveis, a gestão desse corpo no mundo do trabalho e na família, e a convivência, quase sempre, com a ausência ou com os altos custos dos tratamentos.” Essa ruptura causada pela doença, ou pelos AVCs, como é frequente na cadasil, pode afetar a família tanto no momento do cuidado imediato quanto na reorganização do espaço físico doméstico⁴⁰.

⁴⁰ Não vou ter tempo hábil para entrar em pormenores dessa discussão aqui, mas acho importante pontuar a relação comum entre doenças degenerativas e estudos da deficiência, especialmente aqueles de uma perspectiva do modelo social da deficiência que a consideram como uma categoria relacional modelada por condições sociais que limitam a ampla participação de certos indivíduos na sociedade. A deficiência, nessa perspectiva, se desloca da perspectiva biomédica de patologização e é colocada como algo na qual todo mundo está sujeito e pode acontecer num piscar de olhos, num acidente, através de uma doença, como a cadasil (GINSBURG & RAPP, 2013). Mais do que uma relação conceitual, a deficiência entra como um mecanismo de legitimação de um quadro de saúde e se torna uma ferramenta para se buscar direitos, como aposentadoria e acesso a terapêuticas. Nos grupos de cadasil, nos Estados Unidos e no Brasil, ser “reconhecido” como deficiente é também ter reconhecido o acesso a direitos específicos. Além disso, o caráter progressivo da cadasil fez com que a casa de Dona M. passasse por algumas mudanças para adaptá-la, especialmente no banheiro: foram colocadas barras de apoio no banheiro, ao redor do vaso sanitário e abaixo do chuveiro; havia uma barreira baixa, de cerca de vinte centímetros de altura, que funcionava como uma espécie de barreira para a água do chuveiro não se espalhar, e essa barreira também foi retirada para facilitar a entrada de Dona M. inclusive com a cadeira de rodas; também foram colocadas proteções estofadas na parede do banheiro, ao lado do vaso sanitário, onde Dona M. batia a cabeça ao se apoiar nas barras para levantar. Inclusive, o aumento do interesse em abordar doenças raras no SUS está indiretamente ligado à Política Nacional de Saúde das Pessoas com Deficiência (MONSORES, 2013; GIBBON & AURELIANO, 2018).

Prestar atenção em situações que são consideradas como sintomas da doença é importante porque oferece a oportunidade de se agir sobre elas. Como a cadasil é responsável por causar AVCs, e enxaquecas, há um frequente receio de que, quando as enxaquecas se tornam muito forte, resulte num acidente vascular. Por causa disso, e para não buscar serviço de saúde a qualquer dor de cabeça, Cleber faz uso de um misto de técnicas aprendidas através da internet e também ensinadas pelo médico. Quando perguntei sobre as técnicas, ele disse:

Tenho visto alguma coisa. Geralmente se aconselha se tu tiver alguma dificuldade na fala, se tu sentiu alguma coisa estranha, pra tu tentar formular uma frase, se tiver dificuldade, né, tua língua, pode ser algum sintoma. E a levantar os braços, fazer os movimentos, caminhar, se tu sentir alguma dificuldade assim, é alguns sintomas...

faço porque, querendo ou não querendo, tu tem medo né. Os sintomas que eu sinto são esses, começa a me doer o lado esquerdo [da cabeça] aí dói o olho, o lado esquerdo da cabeça, começa a dar uma paralisada na perna. Não muito, mas tu sente que tá estranho, sente que tem diferença o lado direito e o lado esquerdo, então eu procuro sempre fazer. Formulo frases. E o médico também ensinou a abrir a boca e botar a língua pra fora, fazer movimento circular com ela, olhar assim pra cima e levava a mão assim com o dedo [para a ponta do nariz] e tu acompanhar o dedo com os olhos, então eu sempre faço quando eu sinto essas dores. Eu também [esqueço as palavras], eu esqueço muito as vezes, principalmente se eu tiver empolgado numa conversa, eu começo a esquecer. Eu aprendi uma técnica, não é bem uma técnica, né, mas quanto mais tu lê, mais se aperfeiçoar, quando tu esquecer uma tu tem outra [palavra], e as vezes eu não consigo, né, e as vezes eu não consigo, as vezes tu vai falar uma cadeira e não consegue lembrar o nome da cadeira, daí pode falar 'o local onde senta' [ri]. Vamos supor assim né. mas as vezes eu sou obrigado a dizer "olha, desculpa, eu não to lembrando", fica bem constrangedor, mas eu tenho dificuldade com isso também. E não é raro

as vezes que tu esquece das palavras, eu esqueço com frequência as palavras que eu quero usar ela não vem.

A narrativa de Cleber demonstra que há uma série de consequências diárias que ele precisa lidar. Parte dessas consequências são consideradas evitáveis, enquanto que outras não. Além disso, há uma ameaça às atividades diárias, ocasiões especiais⁴¹, relacionamentos, e autoestima (KLEINMAN, 1988). A técnica de levantar os braços, que Cleber mencionou, funciona como uma autoavaliação para detectar AVC, e é oficialmente conhecida como F.A.S.T⁴², sigla para Face Dropping, Arm Weakness, Speech Difficulty e Time To Call 911. Eu mesmo, durante episódios de intensas dores de cabeça recorro à técnica. O procedimento é o seguinte: de preferência em frente a um espelho, mantenho uma postura ereta com os braços colados ao corpo; faço exercícios com a boca e com a musculatura do rosto para identificar possíveis dificuldades ou imobilidades; em seguida, ergo ambos os braços, lentamente e juntos, até ficarem completamente levantados, isso indicaria alguma anormalidade caso um dos braços não levantasse por completo; por fim, ainda na frente do espelho, pronuncio diversas palavras para perceber se há alteração ou “língua pesada”.

Cleber me mostrou uma técnica parecida que ele utiliza também. No meio da praça de alimentação do shopping, onde fizemos entrevista, ele levantou para explicar como funciona a técnica. Ele, então, ficou com o corpo ereto enquanto intercalava o apoio nos pés, enquanto tocava a ponta de um no calcanhar de outro e vice-versa. Outra, compartilhada por André, consiste em repetidas e alternadas vezes, com os braços esticados, tocar a ponta do nariz com os indicadores. O corpo se torna, assim, um instrumento de avaliação sobre o próprio corpo, através de uma tecnologia de vigilância e do olhar para o corpo que passa a ser incentivada pela medicina (FOUCAULT, 1999, 2008).

Conforme mencionado anteriormente, o diagnóstico pode trazer explicações para aflições ao mesmo tempo que causa outras. Cleber conta que, depois do diagnóstico, ficou “mais estressado”, a ponto de

⁴¹ Recentemente uma mulher fez uma postagem num dos grupos, em tom de desabafo, contando que não “aguentava mais” desmarcar compromissos sociais com amigos e familiares em cima da hora, porque passou a se sentir indisposta.

⁴² Há variações das siglas que dão nome à técnica, como nas traduções para R.B.F.H.: Rosto, Braço, Fala e Horário; ou S.A.M.U.: Sorriso, Abraço, Música, Urgência. São todas variações da mesma técnica.

não conseguir mais trabalhar. Sendo motorista, ele passava muitas horas no trânsito, o que o levava a sentir tontura e irritabilidade, aqui descritos como sintomas da doença: “do nada, assim, tu se irrita até contigo mesmo”. Longe de tentar deslegitimar a narrativa de Cleber, a irritação no trânsito é uma situação comum inclusive dentre aqueles que não têm a doença, mas aqui ela aparece como resultado da cadasil.

Cleber considera que “se tiver que morrer, vai morrer, de acidente ou não, não adianta tu se estressar muito nesse sentido, só quando tu vê que não tem mais condições físicas mesmo, mas enquanto tiver...” Foi levando isso em consideração que ele teve uma mudança do estilo de vida, uma mudança de hábitos:

Eu tive bastante mudança de hábito, procuro levar uma vida bem mais saudável. Gostava muito de tomar uma cerveja, comer carne, carne de churrasco, essas coisas assim. Eu mudei isso, hoje eu não tomo. Raramente tomar uma lata de cerveja ou duas, no máximo. E antes eu tomava... assim como todo mundo faz, né, final de semana, churrasquinho, cervejinha, então hoje eu procuro não comer em excesso, principalmente carne vermelha. Claro que uma vez ou outra é bom comer, eu faço exercícios, faço caminhadas, procuro levar uma vida mais regrada possível, porque essa doença ela te acaba destruindo teus músculos e tal, então quanto mais exercícios físicos e musculação... acabei entrando por esse lado aí, cuidando bem mais, me cuidando bem mais, até por ordem médica.

Também foi na religião que Cleber encontrou uma forma de mitigar parte do sofrimento causado pela doença, da mesma forma que Finkler, Skrzynia e Evans (2003) relatam como a religião servia dessa forma no caso em que pesquisaram. Cleber contou que também mudou seus “hábitos religiosos” e passou a frequentar uma igreja, que “procurou Deus”: “então tu se agarra com Deus, né”, disse ele. É uma relação complexa, porque se, por um lado, Cleber diz que o histórico familiar e a ressonância magnética foram suficientes para legitimar o diagnóstico, por outro é na religião que encontra a força para resistir ao discurso biomédico:

eu vou lá para procurar a Deus, não é os pastores, então eles pregam que não é pra gente aceitar a doença. [Eles] dizem que deus não dá a doença para gente, quem coloca a doença na

gente é o Diabo. Então eu peço para Deus e digo que não aceito essa doença, eu não quero. Então eu me apego nisso, mas é claro que tem os sintomas, né, quando aparece, mas eu peço para Deus me dar lucidez e eu acho mais importante é ter lucidez. Tu perdendo a lucidez, perdeu tudo, né. Então enquanto tem lucidez tá tudo certo, o resto tu vai levando, mas é isso que eu peço pra Deus...

Há também na literatura antropológica outros trabalhos que abordam as doenças tendo como explicações causais a ação de demônios dentro de uma perspectiva religiosa, na qual a cura também acontece pela fé e pela religião (CSORDAS, 2008). De fato, o apego à religiosidade também é um tema muito frequente no grupo de whatsapp sobre cadasil. Quase diariamente são compartilhadas imagens das mais diversas com mensagens religiosas ou motivacionais. Também com frequência o “se apegar em Deus” é um recurso de onde se busca esperança das mais diversas, desde que Deus “ilumine os cientistas” até que ajude no desenrolar de processos judiciais.

Segundo Castiel e Álvarez-Dardet (2007), um estilo de vida pode ser entendido como “um conjunto relativamente integrado de práticas individuais que estão voltadas para necessidades utilitárias e que conformam narrativas individuais próprias”. Essas práticas consistem em ações relativas a hábitos tais como “comer, vestir-se, formas de morar, modo de deslocar-se espacialmente, lugares a frequentar”. Ainda, o que interessa no interior do dito estilo de vida de cada um, a partir de uma ótica individualista, são aquelas “escolhas e comportamentos com repercussões nos respectivos padrões de adoecimentos das pessoas” (s/p).

Quanto a Luiza, não houve mudança significativa no “estilo de vida”, mas houve a inclusão de medicamentos na rotina diária. No momento da entrevista, fazia cerca de um ano que ela tomava topiramato para as dores de cabeça, que, ela relata, têm sido raras. Além das poucas dores de cabeça, ela também não teve mais episódios de parestesia. Luiza também faz uso do que ela chama de “PACO”, paracetamol com codeína, quando sente que a enxaqueca está chegando, porque a “aura” serve como um aviso: “às vezes eu tenho a aura, né. Graças a Deus por ter dado a aura pra gente [risos], às vezes dá aura e eu tomo os dois pacos, aí dá pra aguentar..., mas se esperar a aura começar a passar, esquece... aí começa a vomitar, começa...” A aura de Luiza é descrita por ela como “alteração de visão..., mas eu começo a ter brilho

na visão e redução de campo visual... comigo começa reduzindo o campo visual, aí eu pecebo que não to conseguindo ver ao redor, entendeu? aí começa a dar as luzes...”

Ao longo do texto, é possível perceber como os sintomas imbricam também com as práticas terapêuticas e com frequência com a busca pelo diagnóstico. Além disso, as estratégias de cuidado com a própria saúde variam significativamente de acordo com as possibilidades disponíveis, seja através da busca por fisioterapias, gastos financeiros com medicamentos e suplementações. Ainda que a descoberta do diagnóstico de cadasil dê um conjunto de fatores para tomadas de decisões, essas decisões com frequência não se resumem à doença. O diagnóstico de cadasil não tornou impeditivo o planejamento futuro, nem mesmo impede de fazer “prestações”, como brinca Cleber:

não, não deixei [de fazer planos para o futuro]. Faço planos, faço prestações [risos], então não deixei de planejar nada. Não dá, né, tu tem que viver, tu é obrigado a viver. Quando tu começa a não fazer mais plano tu tá depressivo, aí se tu não pensar no futuro e tal, eu mesmo é porque daí eu to com depressão, a depressão atacou, então... tem planos, tem tudo.

Esse tipo de postura de Cleber, de se manter aberto para o futuro, é bastante comum, ainda que seja um futuro de incertezas, mas que, como diz ele, “não necessariamente posso morrer dessa doença”. São incertezas que muita gente, diagnosticadas com cadasil ou não, compartilham. Tanto nos grupos de facebook quanto no do whatsapp há menção ao “seguir vivendo a vida”. Esse também é um conselho muito frequente para novos integrantes dos grupos do facebook que entram, às vezes, em busca de informações porque receberam diagnóstico recente para a doença.

2.4. A judicialização da cadasil durante o itinerário terapêutico

As pessoas com cadasil, especialmente por ser uma doença rara, encontram dificuldades de atendimento integral à saúde no SUS com suas particularidades específicas da doença em comparação com a população geral. Essa é também uma realidade frequentemente relatada não só por pacientes de cadasil, mas por pacientes com doenças raras de modo mais amplo (PEREIRA, 2016). Apesar de eu não ter conseguido acompanhar nenhuma consulta, a temática do acesso aos serviços de

saúde apareceu algumas vezes tanto nas entrevistas quanto em postagens nos grupos de facebook e whatsapp. Neste tópico busco fazer uma breve discussão sobre os processos judiciais que encontrei disponíveis online, porque eles constituem parte do itinerário terapêutico de diversas pessoas com cadasil.

Pretendo falar sobre a judicialização⁴³ partindo de um aspecto mais amplo, a judicialização da cadasil. Por esse termo, incluo os diversos tipos de processos judiciais envolvendo a doença, mas que não se limitam à busca por acesso a serviços de saúde ou de medicamentos, e que também incluem processos de interdição de familiares, processos exigindo que planos de saúde cubram os valores dos testes genéticos. Todos esses processos incidem, em última instância, nas estratégias terapêuticas adotadas pelos sujeitos direta ou indiretamente afetados pela doença. Através do mecanismo de busca do site JusBrasil.com.br, utilizando como palavra-chave “cadasil”, encontrei 23 processos registrados, estando a maioria indisponível para leitura na sua totalidade, tive acesso apenas aos resumos de boa parte deles.

De fato, Alice, Marisa, Cleber, Luiza, André e Carla não relataram nenhum tipo de processo judicial envolvendo a cadasil. Inclusive no caso de Luiza, o plano de saúde que contrata cobriu o teste genético. No entanto, há outros relatos em que não há “entrada na justiça” mesmo quando o plano recusa a cobrir esse custo, simplesmente por ser considerada causa perdida. No grupo de whatsapp o assunto surgiu e três casos foram relatados. Além desses, também encontrei um processo em andamento, em uma cidade da Serra Catarinense, e entrei em contato com a advogada que representa o solicitante algumas vezes. Ela, inicialmente, havia dito que me passaria o processo, mas nas outras vezes que entrei em contato com ela não obtive resposta. A íntegra do processo não encontrei disponível.

O processos de judicialização nem sempre são vistos como algo positivo, seja por familiares ou pelo poder público; pelos familiares ou pessoas diagnosticadas porque é considerado desgastante, demorado, cansativo; pelo poder público porque há, em casos em que envolve a reivindicação de medicamentos de alto custo, que não é o caso da cadasil, um uso de verba pública para um caso individual quando esse uso poderia ser aplicado em investimentos que beneficiariam um

⁴³ Biehl e Petryna (2016) falam de judicialização da saúde para apontar uma tendência em ascensão, que não se restringe ao Brasil, do uso de litígios como forma de garantir, entre outras coisas, o acesso a terapêuticas.

coletivo. Por isso é importante se pensar em ampliação do acesso aos serviços de saúde público por meio de políticas públicas de saúde.

Os três casos envolvendo judicialização da cadasil que foram mencionados no whatsapp são referentes a: um pedido de aposentadoria; um pedido de restituição do benefício da aposentadoria por invalidez, que foi recebido durante três anos e depois cortado, segundo a pessoa, “na nova leva do Governo”⁴⁴; por fim, o terceiro caso diz respeito à exigência de que o plano de saúde contratado cobre o valor do teste genético. Quanto ao pedido de aposentadoria, G., que tem aproximadamente 45 anos, comentou no grupo que foi “obrigada a entregar os pontos” e enviou um áudio narrando como foi o processo:

Eu coloquei no poder judiciário, por isso eu consegui me aposentar. Eu entrei no INSS com a carta relatório do médico e não consegui nenhum auxílio-doença, fiquei dois anos tentando e não consegui. Daí o que eu fiz? Fui lá no poder judiciário através de um amigo meu aqui do condomínio onde eu moro, ele falou para o meu marido “vai lá, leva a papelada dela, exame médico, tudo o que pertence de médico dela, relatório, exames, tudo, leva para o poder judiciário”, [eu fui] sozinha, eu, Deus e uma amiga minha, nós fomos lá e conseguimos, entendeu? Nem coloquei advogado, consegui tudo sozinha, porque o dinheiro que você vai receber, meu, a metade vai ficar para o advogado, entendeu? E, assim, demorou. Demorou mais ou menos um ano pra mim receber, mas eu recebi e recebi tudo, tudo. A partir do dia que eu coloquei até o dia que foi aprovado, até o último dia, eles pagaram tudo direitinho. E foi isso o que aconteceu. E já recebi não foi nem auxílio-doença, eu fui aposentada direto, entendeu? Porque a nossa doença não tem o que fazer, é degenerativa, é causa ganha, entendeu? Ai foi isso o que eu fiz. Tentem ir no poder judiciário

⁴⁴ Essa “leva” é referente às reavaliações que o Instituto Nacional de Seguro Social tem feito desde 2016 sob a justificativa de encontrar irregularidades (fonte: <https://g1.globo.com/politica/noticia/2018/07/28/governo-preve-concluir-pente-fino-no-inss-com-corte-de-quase-20-nos-auxilios-doenca-e-aposentadorias-por-invalidez.ghtml>)

primeiro antes de tentar advogado, mesmo que você tentou advogado, vai lá primeiro, vê se você consegue fazer isso. Se você conseguir isso sozinha, é melhor, porque você consegue mais rápido, porque em um ano você consegue resolver tudo pelo poder judiciário, em menos de um ano, né⁴⁵.

Os 23 processos que encontrei se dividem da seguinte forma: 2 envolvendo pedidos de tutela antecipada de decisões sobre medicamentos, 4 solicitando aquisição de exames, 6 pedidos de interdição de familiares, 1 pedido de homecare, 2 pedidos de interdição, tutela e curatela, 1 mandado de segurança sobre decisão que indefere pedido de medicamentos, 1 descumprimento de ordem de realização de exame, 2 pedidos de auxílio-doença, 1 pedido de suplementação alimentar, 1 pedido de aposentadora por invalidez, 1 cancelamento de plano de saúde por parte de empresa contratante de paciente com cadasil, e, por fim, 1 pedido de medicamentos.

A cadasil aparece caracterizada de diferentes formas nesses processos, às vezes de maneiras mais generalizantes, às vezes de maneiras mais específicas: “doença degenerativa”, “doença degenerativa hereditária”, “demência cadasil”, “síndrome de cadasil⁴⁶”, “patologia degenerativa neurológica”, “migrânea crônica refratária/microangiopatia isquêmica pronunciada em adulto jovem”. Nas próximas linhas, falo mais detalhadamente sobre algumas questões relacionadas a esses processos e discussões que suscitam.

De todos os processos que consegui ter acesso a parte do conteúdo, ou ao menos o resumo, somente um é sobre direito do consumidor⁴⁷; todos os outros tem a ver com o direito à saúde e à vida. O direito à vida e à saúde entra amparado pela norma Constitucional⁴⁸,

⁴⁵ Não fica claro, no entanto, a qual órgão especificamente G. se refere. Quando perguntei, ela apenas repetiu que foi ao “poder legislativo”.

⁴⁶ Neste caso da “síndrome de cadasil” foi citado o código CID 10-G31, que se refere a “Outras doenças degenerativas do sistema nervoso não classificadas em outra parte”. Nos outros casos não houve menções a CID.

⁴⁷ Este processo é uma ação em que o paciente exigia que o plano de saúde contratado cobrisse o valor do exame genético “indicado pelo médico neurologista”. O requerente ganhou o processo.

⁴⁸ Foi com a promulgação da Constituição Federal, em 1988, que a saúde passa, então, a ser caracterizada como um direito de todos e dever do Estado. De acordo com Paim (2009), essa foi a grande conquista do movimento

e, por esse lado, essas reivindicações entram no escopo daquilo que Fassin acha de mais interessante na biopolítica: o fato de o direito à vida ter se tornado tão essencial que é sobre a vida que o mundo contemporâneo fundamenta o pensamento sobre Direitos Humanos (FASSIN, 2006; 2010).

Em parte dos processos há a solicitação de medicamentos, constituindo parte daquilo que Biehl e Petryna (2016) chamam de “farmaceuticalização”, ou o direito ao fármaco. De fato, dos doze medicamentos⁴⁹ citado nos processos, somente um faz parte da Relação Nacional dos Medicamentos Essenciais⁵⁰ (RENAME). Num dos casos, o solicitante pede oito medicamentos, além de fraldas geriátricas para o “correto tratamento da doença degenerativa ‘Cadasil’, enfermidade da qual é portador”. Neste caso, o argumento do autor é de que a cadasil também lhe causa “diabetes, problemas renais, paralisia intestinal e diversos outros problemas”, e que, além disso, “vive em constante tratamento, tanto com medicamentos quanto com fisioterapia e drenagem linfática; que necessita do auxílio de uma enfermeira”. A base da argumentação, usando-se da premissa de direito à vida, é de que “os entes públicos demandados, por força constitucional, têm obrigação de oferecer aos cidadãos o direito a uma vida digna e saudável”. Como demonstrei em outro lugar (PEREIRA, 2018), o direito a uma vida que não necessariamente seja considerada plena, mas saudável, é uma reivindicação comum no campo das doenças raras.

de Reforma Sanitária. Além de reconhecer a saúde como um direito social, a Constituição prevê que o Estado deveria garantir a “redução do risco de doença e de outros agravos e ao acesso universal igualitário às ações e serviços para a promoção, proteção e recuperação” do cidadão (p. 43).

⁴⁹ Foram citados nos processos: Propanolol 40mg, Frontal/Alprazolam, Clopidogrel 75mg, Vasogard 100mg, Cewin, Ephynal, Pantogar, Nootropil, Aceu-Check Advantage, Aspirina Prevent, Insulina Humalog Mix 25, Diurix, Sinvalip e Vodol, sendo aquele que consta no RENAME o Cloridogrel.

⁵⁰ O RENAME compreende a seleção e a padronização de medicamentos indicados para doenças ou agravos no âmbito do SUS. A relação é atualizada a cada dois anos (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2018)

Capítulo 3: Doenças genéticas hereditárias e a medicalização da família e parentesco.

“O lugar natural da doença é o lugar natural da vida - a família: doçura dos cuidados espontâneos, testemunho do afeto, desejo comum da cura, tudo entra em cumplicidade para ajudar a natureza que luta contra o mal e deixar o próprio mal se desdobrar em sua verdade.”

(Michel Foucault)

3.1 - Família e parentesco na literatura antropológica clássica.

As discussões sobre parentesco têm espaço garantido nas pesquisas antropológicas desde o surgimento da disciplina. Ainda que, após Schneider (2016), tenha ocorrido um hiato que levou a uma queda na produção da temática no interior da disciplina, agora o parentesco retorna com nova roupagem, em especial informado pelas biotecnologias como práticas de reconstituição de relações familiares e de parentalidade (FINKLER, 2000).

Algumas críticas aos estudos clássicos apontam que os antropólogos e as antropólogas recorriam a interpretações baseadas em concepções de seus próprios contextos sócio-culturais, impondo aos ‘povos distantes’ categorias etnocentradas na forma como explicam relações no interior da vida social (AURELIANO, 2018). No entanto, grande parte da “contribuição da Antropologia para o estudo da família está principalmente na discussão sobre parentesco” (SARTI, 1992). Cinthia Sarti (idem) apresenta uma distinção fundamental entre parentesco e família:

O parentesco e a família tratam dos fatos básicos da vida: nascimento, acasalamento e morte. Mas a família é um grupo social concreto e o parentesco é uma abstração, é uma estrutura formal. Isto quer dizer que o estudo do parentesco e o estudo da família são coisas diferentes: o estudo da família é o estudo daquele grupo social concreto e o estudo do parentesco é o estudo dessa estrutura formal, abstratamente constituída, que permeia esse grupo social concreto, mas que vai além dele” (p. 70).

A família e as relações familiares ainda ocupam um lugar significativo na forma como vivemos o mundo. Para muitos, falar de

família “é evocar um conjunto de valores que dota os indivíduos de uma identidade e a vida de um sentido”. A família desenvolve uma função simbólica, que propicia uma adequação da organização familiar na vida cotidiana, ao mesmo tempo em que tem “papel pragmático na formulação de políticas públicas” (FONSECA, 2002).

Como argumenta Waleska Aureliano (2018), a família e o parentesco ressurgem nos estudos antropológicos marcados fortemente pelo direito e pela medicina, “ambos interconectados nos processos de definição e construção desses conceitos pelas novas biotecnologias”. Segundo Aureliano, se, por um lado, “essas tecnologias colocaram em questão a dimensão biológica da definição de parentesco”, (há uma série de estudos que desconstruem a naturalização da família, por ex. Thompson [2001] e Strathern [2015]), por outro, “elas estariam contribuindo para definições medicalizadas de família e parentesco, especialmente através da genética e de pesquisas sobre doenças crônico-degenerativas”, como é o caso da cadasil, nas quais o patrimônio genético herdado da família é fundamental para a “construção de identidades clínicas e normas reprodutivas” (p. 371 – 372).

3.2. Biotecnologias, histórico familiar e medicalização da família.

Os estudos contemporâneos do parentesco colocam as biotecnologias no interior das discussões, alterando significativamente as formas como parentesco e família são reproduzidas. Se, do ponto de vista da biomedicina e das ciências biológicas, a transferência genética é vista como natural, a antropologia tem ajudado a repensar a forma como famílias significam as condições de herança genética e transmissão de características físicas, biológicas ou comportamentais na sociedade moderna, sob a perspectiva da nova genética. Desta forma, Finkler (2001) aponta a necessidade de se questionar de que forma essas explicações genéticas influenciam as compreensões das pessoas sobre família e parentesco e como elas refletem, ao mesmo tempo, conflitos com processos sociais mais amplos⁵¹.

⁵¹ Interessante pensar que a busca por explicações genéticas sobre o corpo humano e o comportamento humano não se enquadra apenas no quadro de doenças, mas também em termos de racialização, etnia ou orientação sexual, vide a busca por uma explicação genética para a homossexualidade, do assim chamado “gene gay”.

Além disso, a biotecnologia - pesquisas genéticas, testes genéticos, etc - possibilitam a criação de novas relações de parentescos. É preciso considerar que o laço biológico por si só não configura a criação de laços de parentescos, mas é a partir de uma vinculação sanguínea que há, em muitos casos, a significação do parentesco. Isso não quer dizer que necessariamente toda consaguinidade vai se reproduzir enquanto parentesco ou que toda não-consaguinidade é impeditivo para a criação desses laços, apenas ressalto um efeito possível da biotecnologia na constituição dos sistemas de parentescos e agrupamentos familiares (FONSECA, 2016, 2004). Conforme argumenta Catherine Nash (2004), a genética transformada em consumo dentro de uma perspectiva popular de genealogia, a retórica da tecnociência se encontra com genealogias pessoais, identidades e relacionamentos familiares.

Marilyn Strathern (2015) considera irônico que esses testes genéticos, que inicialmente surgiram com a promessa de traçar doenças hereditárias, e assim possibilitar traçar conexões de parentesco, agora estejam se configurando num tipo novo de auxílio, mas também um tipo novo de problema. Segundo Strathern, se antes o conhecimento genético só poderia ser construído a partir de informações dadas por outros familiares, agora o exame de DNA “contorna confusas malhas de conexões familiares e vai direto ao cerne da questão; informações sobre hereditariedade estão contidas no próprio genoma do indivíduo” (p. 78).

Os resultados de testes genéticos preditivos para doenças genéticas têm implicações não apenas para aqueles que se submetem a fazê-los, como o direito de saber dos riscos de se ter alguma doença específica, mas também para os familiares que porventura não desejam saber. A promoção de testes genéticos pode contribuir com a medicalização a partir do momento em que, diagnosticada uma mutação genética hereditária, o sujeito testado se torna potencialmente doente, assim como os membros de sua família (BOENINK, 2011; CONRAD, 2005).

Entre os riscos a que todos estamos submetidos, em especial aqueles chamados de riscos ambientais, no caso de famílias com histórico de uma doença genética hereditária como a cadasil, o sujeito é enquadrado sob o risco de herança da doença, o que Kaja Finkler (2003) chamou de “medicalização da família e do parentesco”. A autora entende esse processo como a forma na qual relações familiares e de parentesco são colocadas sob o domínio biomédico, através da compreensão de que doenças são geneticamente transmitidas de geração

em geração, e qualquer pessoa com o histórico familiar de uma doença desse tipo pode ficar doente a qualquer momento.

Na segunda entrevista que fiz com Alice e Márcia, enquanto conversávamos na cozinha, a cuidadora chegou trazendo a mãe delas numa cadeira de rodas para se juntar a nós para tomar café. Alice, ao me apresentar, falou que eu estava ali fazendo uma pesquisa sobre a “doença da família”. Na terceira entrevista, pedi logo de início que Alice e Márcia apresentassem um pequeno relato autobiográfico, ao que Alice, além da idade e profissão, também se identificou como “filha da cadasil”. Não apenas se identificou assim, como também “complementou” o relato de Márcia dizendo que esta é “também filha da cadasil”.

A medicalização da família aparece no campo das doenças genéticas também sob a insígnia do “histórico familiar”, no qual com frequência a hereditariedade, as relações familiares, as trajetórias de vida de gerações passadas e de outros membros da família são analisadas pela perspectiva da biomedicina, quando diversos comportamentos são colocados sob suspeita e patologizados. O histórico familiar é também componente significativo na reprodução de novas relações de parentescos, ao aproximar ou afastar indivíduos mobilizados por essa noção, a partir do diagnóstico de uma doença genética. O histórico familiar tanto é importante que é um fator significativo no processo de descoberta de uma doença genética (FINKLER, 2003). Para André, “se não tivesse caso de cadasil na família [eu] nunca saberia”, ao se referir ao diagnóstico da irmã e seu risco de ter a doença.

De acordo com Sachs (2004), ideias sobre herança genética de uma doença colocam a família em destaque, levando a uma necessidade de que todos os membros da família sejam investigados – ou, ao menos, uma parte considerável dos indivíduos que acabam se vendo nessa posição de estar em “risco” de uma doença herdada. As pesquisas sobre doenças hereditárias, de certo modo, perpassam a medicalização da família e do parentesco de uma forma que reflete e promove mudanças nos modos como as famílias se estruturam tendo em vista uma ruptura da “normalidade”. Além disso, argumenta Huniche (2011), a ligação entre experiências de doenças e erros em traços hereditários, sob uma perspectiva pessimista, é resultado do discurso eugenista de aprimoração da população.

Sachs (2004) ainda ressalta que, num período da história em que as estruturas familiares são mais fluidas e menos determinadas por relações consanguíneas, como diz o mote popular de que “família é quem

a gente escolhe”, há um aumento na ênfase da transmissão genética como o meio pelo qual tanto o comportamento humano é transmitido, mas também as relações de parentesco são desenvolvidas. Para Sachs, “embedded in conceptions of genetic inheritance is the notion that family and kin are the medium through which inheritance flows⁵²” (p. 24).

Além disso, alguns estudos sobre famílias com doenças genéticas hereditárias apontam que ter o diagnóstico confirmado para um dos membros dessas famílias, espera-se, com certa frequência, que os membros assintomáticos realizem exames genéticos preditivos para saber se possuem o marcador biológico responsável pela doença, a mutação genética. A partir dessa investigação, esses familiares informados de seus status genéticos devem fazer escolhas pautadas, em geral, por questões morais, mas também por pragmatismo. Essas escolhas atravessam o indivíduo ao mesmo tempo em que mobilizam parte da família para negociações acerca do futuro (HUNICHE, 2011; AURELIANO, 2018).

Na conversa com Luiza, André e Carla, esta última manifesta o desejo de que André realize o teste para descobrir se possui ou não a mutação e a partir disso tome decisões sobre o futuro, em especial sobre a reprodução familiar:

É, eu falei pra ele, tem que fazer o teste, por mim ele já tinha feito o teste, antes a gente se prevenir, saber logo o que que é, né? Assim, “ah eu tenho”, então a gente espera que vai ter, que é uma doença degenerativa, né, pode acontecer a qualquer momento, pra gente se programar. Porque se a gente pretende ter filho é se programando né, porque não dá pra gente começar a ter filho aí o outro começa a degenerar, degenerar, e aí eu ter que assumir esse peso sozinha, né [Luiza ri]. Aí são dois né? Ele quer ter um monte de filho né [Luiza ri]. (Carla, companheira de André)

Na fala de Carla o “prevenir” aparece como fazer uma série de decisões acerca do casamento, da reprodutibilidade da família, e também sobre o planejamento financeiro. A preocupação de Carla é que,

⁵² Tradução livre: “embutida em concepções de herança genética está a noção de que família e ‘parentesco’ são o meio pelo qual corre a hereditariedade.”

com a progressão da doença e a perda da capacidade motora, recaia sobre ela a responsabilidade como cuidadora tanto de André quanto dos filhos que eventualmente venham a herdar a doença. Como mostra a literatura antropológica, não é raro que recaia sobre a mulher o papel de cuidadora, inclusive com certa pressão social para que o papel seja desempenhado sem qualquer contrapartida financeira, tendo apenas o afeto como fator moral de obrigação (GUIMARÃES, HIRATA & SUGITA, 2011). Ainda, a fala da Carla está informada pelo discurso biomédico sobre a característica monogenética da cadasil: uma vez detectado o gene mutante, a doença se manifestará, ainda que não se saiba quando, com qual intensidade e com quais sintomas e consequências.

No início da segunda entrevista que fiz com Luiza [com a presença de André e Carla], questionei ela sobre como ocorreu a descoberta do diagnóstico, ao que ela respondeu que não sabia se deveria começar contando a história dela ou de sua mãe, ainda que sua mãe nunca tenha recebido oficialmente o diagnóstico de cadasil. A mãe de Luiza e André foi diagnosticada com Lúpus, diagnóstico que, depois da confirmação via teste genético de que Luiza tem cadasil, passou a ser questionado. Ainda que sua mãe nunca tenha feito teste genético, é a partir do histórico familiar que atribuem a ela tanto a via pela qual a mutação genética foi transmitida, como também atribuem o diagnóstico de cadasil. Como mencionado no capítulo anterior, o diagnóstico reflete nas negociações sobre escolhas terapêuticas. Assim, um diagnóstico errado, assim considerado por meus interlocutores a partir da descoberta da cadasil, pode gerar consequências graves.

André: minha avó tinha morrido assim, por parte de mãe, minha mãe faleceu assim também e a gente começou a levantar o histórico da família e a gente viu que muitas pessoas na família da minha mãe tinha os mesmos sintomas...

Luiza: e não pulava geração, né.

André: e aí fechou e a gente acabou antes mesmo de chegar o resultado, tinha uma suspeita já alta do que realmente era. E a gente foi correr atrás de artigo pra ver e fazia muito sentido, batia muito certinho, assim... aí a gente acabou descobrindo...

Luiza: até ligamo lá pros tio pra avisar: "ó, se alguém tem sintoma a gente já sabe o que que é" [risos.]

Isso não significa que apenas as mulheres desempenham este papel, é claro (SANTOS & RIFIOTIS, 2006). André e Luiza também lembram, em tom elogioso, quando seu pai virou o cuidador de sua mãe:

Luiza: o pai que teve que cuidar da minha mãe, e daí ele ficou... ela ficou quatro anos acamada, né, mano?

André: sim!

Luiza: quatro anos acamada e daí ele ficou cuidando dela o tempo todo ali...

Carla: ela passou quatro anos acamada e nunca teve escara.

André: sim, ele cuidou muito bem dela. De manhã, passava creme nela, de meio dia passava creme [rindo], de noite passava creme... besuntava a mulher inteira de creme, mas, assim, cuidou muito bem dela.

Carla ressaltar que a mãe de Luiza e André “nunca teve escara” e André relatar que o pai “desuntava a mulher inteira” ao longo do dia é uma forma elogiosa de tanto dizer que o pai se dedicava ao cuidado da esposa quanto demonstrar que a cadasil mobiliza outros membros da família, formulando uma rede de cuidadores, para tomar parte da tarefa de cuidado do doente. De acordo com Waleska Aureliano, o que tem de comum a diversas doenças genéticas hereditárias, e apareceu também nos relatos de meus interlocutores, é “a valorização da família como núcleo do cuidado” (2018, p. 373). Ainda, pensando na tarefa de se ter alguém que tome conta dos doentes incapacitados pela cadasil, André brinca sobre querer ter vários filhos:

Luiza: ele quer sete.

Carla: é, né, quer ter um monte de filho, quer tomar uma kombi né.

André: pra ver se salva algum...

Carla: então tem que ser programado.

André: tem que ter um pra cuidar dos outros quando começar a ficar doente [todos na mesa riem]

Luiza: tu vai ficar tortinho.

Carla me perguntou se eu estava realizando esta pesquisa somente com pacientes ou se familiares também entravam na discussão. Respondi que familiares consanguíneos ou por afinidades também entram, porque, sendo uma doença que afeta diversos membros familiares, ela deixava de ser somente individual e, por isso, a perspectiva dos que convivem junto também era importante. Nisso,

Luiza, direcionando a fala à Carla, diz: “você também entra... é você que vai cuidar dele tortinho [risos]”; enquanto André diz que vai fazer o teste porque quer “saber logo”, Carla complementa: “eu também quero saber logo”.

De fato, o núcleo familiar se constitui como importante elemento na organização dos cuidados das pessoas doentes, com frequência recaindo sobre as mulheres, sejam mães, filhas, esposas, avós, a responsabilidade de cuidados com as pessoas doentes, mesmo quando é outra mulher. A cadasil, como uma doença que afeta diferentes gerações, além de mexer com moralidades familiares embaralha o papel social que as pessoas podem desempenhar. O papel de cuidadora, por vezes, constitui esse embaralhamento e mexe com a subjetividade dos indivíduos. Alice e Marisa comentam sobre essa mudança do papel social:

Alice: eu acho que a gente passou um período de transição de ser filhas pra ser mães, né, dela. Então foi se assumindo assim a parte financeira, organização da casa, até que, mesmo quando ela comandava quem ela queria que tivesse com ela, quem ela não queria, assim como funcionárias e tal, depois ela nem isso tinha condições de resolver isso então a gente resolvemos aumentando os cuidados tanto de saúde quanto do dia-a-dia né, da casa e tal, e agora ela, assim, não tem autonomia praticamente nenhuma, né. Nem pra higiene, nem pra alimentação, come o que tiver na frente dela, não vai ter ideia de buscar o alimento e tal, então pra gente ficou uma coisa bem de mãe mesmo né. E a parte emocional a mesma coisa, né. Primeiro um baque assim, tu fica 'como assim quem tá me cuidando agora?', fica um buracão, mas também preenche tu trocando de posição.

Marisa: é, eu lembro assim mais no início, quando não se tinha muito o diagnóstico, tinha uma ideia que ela tava ficando muito deitada, muito acomodada, deitada no sentido de deixar que outros fizessem as coisas por ela, então isso dava assim uma confusão né, porque ela sempre foi muito ativa, sempre se virou sozinha e daqui a pouco começava com umas coisas assim 'ah tá querendo chamar a atenção', né. Então por um lado assim afastou um pouco por isso né, até por

se perceber realmente um déficit né. E daí foi isso, foi invertendo os papeis, né.

Nas questões de família no que concerne ao diagnóstico de uma doença genética hereditária, há conflitos entre escolhas e decisões pessoais com aquelas familiares. Se, por um lado, a pessoa em risco de cadasil tem o direito de não querer saber sua condição de portar ou não a mutação genética, por outro, ao se considerar reprodução e filhos biológicos, a recusa a obter essa informação pode gerar conflito entre o casal. Sarti (1992), a partir do trabalho de Durham (1983), aponta para a aparente contradição nas famílias de camadas médias: há reivindicações individuais acerca de trabalho, em especial ao trabalho feminino, de realização profissional e sexual; por outro lado, há certa demanda de reciprocidade no que concerne aos filhos, e essa demanda pode estar associada às questões de saúde, educação e planejamento do futuro da criança por vir.

O diagnóstico, como forma de subjetivação, atua nos sujeitos também como uma forma de reelaborar histórias familiares ou histórias de sujeitos, vivos ou não, que recebem o diagnóstico de uma doença genética⁵³. Nas narrativas de meus interlocutores e em postagens nos grupos nas redes sociais, essa questão apareceu com certa frequência. A possibilidade de “(bio)revelação”⁵⁴ (NETO, SANTOS & KENT, 2012) oferecida pela testagem genética, ou, em alguns casos, apenas pelo histórico familiar, que às vezes passa também pela testagem genética de ao menos um indivíduo da família, abre a oportunidade de se repensar dramas familiares antigos ou causas de mortes⁵⁵. O conhecimento

⁵³ Nos casos em que a doença termina de forma “catastrófica”, segundo Kleinman (1988), a “narrativa em retrospecto” serve para reafirmar valores culturais e dar forma e significado a uma perda.

⁵⁴ Os autores discutem biorevelação a partir dos testes genéticos para identificar ancestralidades e a reelaboração ou criação de identidades étnicas, principalmente. No entanto, podemos considerar que a partir da formulação da árvore genealógica também é possível envolver detectar doenças genéticas hereditárias.

⁵⁵ Uma das facetas perversas da cadasil enquanto doença genética, hereditária, que acomete vários indivíduos de uma mesma família, é justamente o sofrimento que causa ao fazer com que possa ocorrer vários casos de óbitos num espaço temporal relativamente curto. Posso citar, como exemplo, minha própria família, em que houve cinco casos de mortes por cadasil em oito anos, sendo que os últimos dois óbitos, meus primos, eram irmãos e faleceram num

moderno da genética endossa a ideia de que os genes conectam indivíduos ao mesmo tempo em que declara cada um como único (STRATHERN, 2015). Através desses mecanismos, recebemos “mensagens instantâneas” do passado (FINKLER, 2005. p. 1066).

Num artigo intitulado “Health and the value of inheritance: the meanings surround a rare genetic disease”, Aureliano (2015) discute, em partes, sobre a tematização da experiência da doença nas famílias afetadas pela doença de Machado-Joseph⁵⁶ antes de se saber da sua origem genética e hereditária. Essa tematização passava inclusive por diferentes diagnósticos, como esclerose múltipla, recebidos pelos indivíduos doentes – também encontrei esse tipo de situação em campo, e essa tematização seria reelaborada a partir da confirmação do diagnóstico de cadasil. Conforme Aureliano argumenta em outro trabalho (2018):

Identificar corretamente a doença pode não impedir seu curso natural, especialmente no caso de doenças de expressão tardia, degenerativas e sem tratamento específico. Porém, para quem convive com uma enfermidade que está presente há décadas em suas famílias, ter um nome para ela significa preencher lacunas na compreensão dessa herança, dotando de novas compreensões o passado familiar, assim como acena com a possibilidade de estabelecer ações presentes e projetar o futuro. Por exemplo, ter o diagnóstico é o que possibilita para muitas pessoas justificar o pedido de auxílios sociais já estabelecidos para as pessoas com deficiência, mas que podem ser mais difíceis de acessar quando sobre aquela pessoa paira uma interrogação sobre sua condição de saúde, especialmente se ela tem graus variados de evolução” (p. 373).

O histórico familiar conecta, através da biomedicina, diferentes gerações. Em alguns casos, os sujeitos passam a recontar os problemas de saúde de familiares mortos considerando a cadasil, mesmo quando oficialmente há outras causas, oferecendo resistência ao discurso

período menos de 24 meses; concomitantemente, há o agravamento nos quadros de saúde de outros membros familiares diagnosticados.

⁵⁶ A Doença de Machado-Joseph, assim como a cadasil, também tem característica de hereditariedade autossômica dominante.

biomédico. Cleber é taxativo ao falar da morte de sua mãe, diagnosticada com Alzheimer:

Ela faleceu há uns oito anos já, faleceu há oito anos, mas eu acredito que esse diagnóstico não tava correto. Possivelmente é o que seria cadasil. Eu acredito que o histórico do meu pai nunca teve, não tem na família dele, então eu acredito que esse, essa doença tenha vindo da minha mãe. Tanto é que ela perdeu totalmente o controle emocional, ela, não lembro agora a palavra agora, lá que dá a falta de memória, não é amnésia, é outra palavra lá que fala, mas, enfim, a perda de memória. Minha mãe perdeu totalmente a memória, ela até conhecia os filhos, assim, mas ela não conseguia articular as palavras, não falava... (movimentos) totalmente comprometido. Comprometeu, no estágio mais final mesmo, comprometeu. Ai ela tinha alucinações. falava assim... meu pai já tinha morrido há tempo, daí ela falava que tinha que fazer almoço pra ele... então eu acredito que ela tenha falecido em decorrência dessa doença.

Ainda, é a partir do histórico familiar, em especial nos países onde o acesso às ferramentas biotecnológicas para investigação do DNA é mais limitado, que o diagnóstico para uma doença é considerado. Por vezes, o histórico familiar é o suficiente para legitimar um diagnóstico, mesmo quando não há a realização de um teste genético, como no caso relatado por Cleber. Com o histórico familiar reconhecido e a busca pela genealogia, os sujeitos passam a ter a oportunidade de analisar as experiências de familiares do passado, quando não havia qualquer conhecimento sobre a cadasil. Sobre seus filhos, Cleber contou que eles sabem da doença, mas que não deu maiores explicações

porque a medicina não aconselha nem a fazer exame pra saber quando eles são mais novos. O médico falou que não é necessário fazer, porque como é uma doença assim, não tem cura, então se não tem sintoma pra quê assustar a pessoa né. Então ele aconselhou a não fazer, vai que eles nem desenvolvam... então, tem gente que faz né, mas eu não...

André também questiona o diagnóstico de sua mãe, já falecida, a partir das consequências de um tratamento “errado”, e do diagnóstico

genético confirmado de sua irmã Luiza, que possibilitou essa reelaboração do que aconteceu com sua mãe. A mãe de Luiza e André foi diagnosticada com lúpus e passou a receber tratamento de acordo com esse diagnóstico, o que, segundo André, foi o que prejudicou ainda mais o quadro de saúde dela. Interessante perceber que o discurso biomédico do diagnóstico e do tratamento recebe contrapartida também de um discurso biomédico, agora por parte de André, nas explicações do ocorrido:

Minha mãe morreu com 49 [anos], mas foi por causa do erro do tratamento, a gente acredita. Ela tomava carga muito alta de corticóide, ela engordou muito e aumentou muito o risco cardiovascular dela... e tudo indica... todas as indicações é que diminuindo o risco cardiovascular talvez você atrase um pouco mais a doença [cadasil] porque é uma vasculite, né... é uma doença dos vasos... então...

Nos vários relatos que tenho acompanhado nos grupos de facebook sobre cadasil, não é raro casos similares a esses, em que, a partir do diagnóstico confirmado de uma pessoa na família, abria-se a possibilidade de questionar outros diagnósticos e terapêuticas. Como discutido, um diagnóstico na família pode por em condição de atenção outros membros familiares e, com o histórico, resultar em novos diagnósticos. Segundo Luiza e André, um dos tios deles passou por uma experiência desse tipo. O homem, que foi diagnosticado com esclerose múltipla, passou a considerar a possibilidade de, na verdade, ter cadasil, o que foi confirmado mais tarde.

André: ah, o nosso tio pegou esclerose múltipla... teve o diagnóstico de esclerose múltipla. Inclusive ele meio que tratava pra esclerose múltipla, tava seguindo esclerose múltipla, até que a gente descobriu a cadasil da minha irmã, e a esclerose múltipla dele virou cadasil.

Mais do que isso, com um diagnóstico confirmado, as pessoas encontram explicações para dramas e segredos familiares. Numa das situações mais interessantes que me foram relatadas, Alice conta como o diagnóstico possibilitou a reelaboração e a explicação de um assunto familiar que era considerado pouco claro, envolto em segredos do passado. Essa história Alice me contou no nosso primeiro encontro, que não foi gravado, mas algum tempo depois eu perguntei se ela poderia me recontar por áudio de whatsapp, o que ela prontamente fez. O relato

de Alice é sobre sua avó, cuja paternidade era desconhecida oficialmente, ainda que restasse alguma suspeita:

Olá, tentando lembrar bem a história da minha avó, que nasceu em 1921 e não tinha o pai conhecido nos documentos, não foi registrada, mas ela tinha um padrinho que ela tinha informações de que seria o pai dela, mas isso não era aberto, assim, ninguém sabia. Ela sabia, decerto a mãe dela contou, mas era segredo. Quando faleceu esse padrinho, ela tava muito sentida e a minha mãe perguntou porque que ela tava tão sentida com a morte do seu fulano e ela 'porque ele era meu pai'. E essa foi a única vez que ela falou pra uma filha que ele seria o pai dela. Depois ela também teve vários episódios que a gente achava que eram vários AVCs, ficou acamada muito tempo e acabou falecendo em torno dos anos 2001, acho que com 80 anos, mas até então ninguém sabia nada de cadasil, era pra ser vários AVCs. Minha mãe, em 2004 começou com sintomas, que foi primeiro considerado diagnóstico de Esclerose múltipla, tratou por um tempo, depois foi visto que não evoluía como esclerose múltipla, foi descartado, foi tratado como uma demência vascular sem nome, por bastante tempo. Até que um neurologista achou que aquelas imagens eram compatíveis com cadasil, as imagens da ressonância. E perguntou pra nós se tinha algum histórico familiar desses sintomas e aí a gente lembrou da vó e ele pediu pra perguntar pros familiares, outros familiares, se conheciam a outros familiares da vó que tinham tido o mesmo sintoma. Minha tia mais velha foi então pesquisar e descobriu que os filhos desse suposto pai tinham também tido os mesmos sintomas, ou seja, eram os irmãos dela. Então com isso a gente concluiu que realmente a paternidade dela se confirmava, porque os filhos do padrinho, que ela dizia ser pai, também tinham mesma doença. Me parece que eram sete (filhos) e cinco tiveram esse histórico, não tinha nome, né, cadasil, mas eles chamavam de 'a doença dos Oliveiras', que era o sobrenome. Na cidade era conhecida como 'a doença dos Oliveiras', porque

era muito comum na família eles terem esses vários AVCs e depois ficarem acamados, até virem a falecer. Assim, então, é a história da minha avó.

Esta narrativa de Alice aponta para diversas questões relacionadas à medicalização da família, mas o que chama a atenção é o fato de que o diagnóstico no presente possibilitou que um segredo familiar do passado voltasse à tona, a partir da necessidade de se conhecer o histórico familiar e, assim, a paternidade da avó passa a ser legitimada pela presença da cadasil. Foi também a partir do histórico familiar que novos laços de parentescos foram formados, considerando uma perspectiva de consaguinidade, ao Alice concluir que “os filhos do suposto pai” tinham os mesmos sintomas que sua avó, portanto, “eram os irmãos dela”. Esse reconhecimento da consanguinidade e o estabelecimento do laço de parentesco não resulta, necessariamente, em aproximação familiar. De acordo com Claudia Fonseca (2002), no Brasil, “há indicações de que a rede consaguínea nunca deixou de ser relevante”, e a ideia de descendência genealógica não parece ter perdido seu apelo (s/p).

Conforme Strathern (2015) argumenta, o fato de alguém conhecer suas informações genéticas oferece escolhas; “pode não haver escolha quanto ao reconhecimento do parentesco constituído na própria conexão genética”, mas deixa que a decisão de estreitar ou manter, ou não, laços afetivos a partir dessas conexões. Ainda, Strathern considera que as pessoas podem decidir ignorar essas conexões e que as novas conexões “podem ou não vingar” (p. 53). De fato, Alice me relatou que ela não tem qualquer relação relacionamento com os “irmãos” da avó, mas também ressalta que não há nenhum tipo de mágoa, apenas distanciamento. Por outro lado, o diagnóstico de cadasil aproximou a mãe de Alice e Marisa com suas irmãs, que passaram a fazer visitas com certa regularidade, conforme Marisa:

outra coisa que eu percebi assim em relação a doença, começou a acontecer tudo e as irmãs se mantiveram numa distância que já existia assim, normal, e claro, com a descoberta foi investigando tudo e elas acabaram fazendo teste também e ambas confirmou e eu percebi que elas se aproximaram mais da mãe. Elas moram em [cidade], é muito longe, mas sempre que podem elas dão uma passada, elas vêm...

Outro componente que perpassa a medicalização da família, também criando uma identidade familiar mediante o histórico familiar, é a referência à cadasil, até então não diagnosticada, como a “doença dos Oliveiras”. O reconhecimento da família Oliveira, na cidade, como locus de uma doença que atinge diferentes gerações e diversos membros, leva a experiência privada da doença à arena pública. Há diversos desdobramentos nesse traslado do privado ao público, no que concerne às doenças genéticas hereditárias, e um deles é o estigma associado à família e ao indivíduo. Por outro lado, ao reconhecer na família um componente genético que resulta numa doença, os indivíduos podem justificar comportamentos, situações, além de retirar de si a culpa ou responsabilidade pela debilidade de seu quadro de saúde.

Quando eu ainda estava elaborando o projeto de pesquisa para o TCC, conversei com um médico neurologista de um hospital universitário que atendeu algumas pessoas com cadasil. Ao mencionar que eu também era membro de uma família com histórico da doença, com sobrenome Pereira, ele disse que havia uma espécie de “ditado popular”, na região serrana de Santa Catarina (região de onde vem a parte paterna da minha família, que tem histórico da doença), que dizia “Pereira que é Pereira até os cinquenta [anos de idade] começa a arrastar as pernas”. Ele também se referiu à cadasil como “a doença dos Pereiras”. Ainda que eu não tenha confirmado esse “ditado”, nem mesmo tenha ouvido pessoalmente em outro momento qualquer referência à expressão “doença dos Pereiras”, esse exemplo me ajudou a pensar nas questões de medicalização da família. A menção à situação de “começar arrastar as pernas” se refere a uma das consequências da cadasil – a perda progressiva da capacidade motora.

Na minha própria família, como relatei em outro momento (PEREIRA, 2017), o histórico familiar é reelaborado a partir de um diagnóstico. A partir do primeiro diagnóstico de cadasil surgem novas explicações para casos passados. Desde criança, sempre ouvi histórias confusas sobre como meu avô paterno adoeceu, começou a perder os movimentos das pernas, a “atrofiar”, e as explicações eram sempre pouco objetivas, confusas. Às vezes, dizia-se que tinha a ver com a alimentação, já que se criavam porcos para consumo próprio, além de outros animais, sendo que essa alimentação seria responsável por “colesterol alto” que levava aos “derrames”. Foi a partir do diagnóstico de um tio, já falecido, que outros casos, inclusive de meu avô, começaram a fazer sentido. Outros casos, ainda, não apenas começaram

a fazer sentido, como passaram a “existir”, no sentido de que antes se dava pouca atenção a eles. O diagnóstico genético deu legitimidade às “desordens” (Lock & Nguyen, 2010), de tal forma que qualquer outra enfermidade é comumente associada à cadasil. Transcrevo abaixo um trecho de uma fala minha, durante uma conversa que tive com meus interlocutores, no qual também conto como essa situação foi experienciada por mim, segundo conversas de família que ouvia:

Na minha família também tinha essas histórias... porque... já há muito tempo tem a história do meu avô, que da forma como ele morreu. Sempre diziam 'ah ele foi definhando aos poucos', mas nunca ninguém tinha nenhuma explicação pra isso, daí meu tio mais velho aconteceu a mesma coisa, minha tia a mesma coisa, meus primos a mesma coisa, e até que, faz uns acho que 6 ou 7 anos, um dos meus tios fez o teste daí deu, eu nem sei como chegaram a cogitar cadasil, mas ele fez o teste e deu positivo, daí os outros casos foram todos explicados... mas a gente considerava que era... como eles são da serra catarinense e criavam animais para consumo, eles achavam que tinha alguma coisa relacionada ao consumo da carne, gordura, sei lá, esse tipo de coisa. daí tinha meio que uma história de que a família do meu pai tinha histórico de colesterol, coisa que nunca na verdade teve, não tem histórico de colesterol, daí depois que a gente descobriu cadasil meio que as histórias começaram a fazer sentido...

No meu próprio relato eu coloco que “os outros casos foram explicados”, mas, na verdade, essa explicação é limitada a apenas alguns casos. Entendo também que é a partir do diagnóstico que passo a reconsiderar isso, o que não dá a certeza de que os parentes falecidos há mais tempo, antes da descoberta da doença, tenham de fato morrido em decorrência dela. Como eu escolhi não entrevistar pessoas da minha família, posso comentar apenas de minha experiência, então não posso precisar como outros parentes fazem essas associações - ainda que vez ou outra eu ouça alguns comentários neste sentido, de atribuir explicações a partir da cadasil para os casos não testados, considerando somente o histórico familiar.

3.3. Um debate sobre a noção de riscos na medicalização da família e subjetivação.

Num mundo onde a nova genética vem ganhando espaço e articulando interpretações sobre os modos de vida e morte, identidades e socialidades, a proliferação dos discursos sobre riscos segue paralelamente em ascensão. No caso da medicalização da família com doença genética hereditária, a noção de risco coloniza o futuro para eventos que ainda não aconteceram, influenciando decisões no presente. As contradições entre a responsabilidade individual em saúde e os determinismos nos discursos sobre riscos moldam as narrativas dos sujeitos. (FINKLER, 2003; BECK, 2011).

Nikolas Rose (2007) propõe uma discussão sobre “risco genético”, alegando que, “quando uma doença ou uma patologia é pensada como genética, ela deixa de ser um assunto individual e passa a ser familiar” (p.108). Dessa forma, como discutem outras autoras mencionadas neste capítulo, a genética induz à “responsabilidade genética”, e reformula prudência e obrigação em relação a casamento, reprodução, carreira profissional, e organização financeira. O surgimento da pessoa geneticamente em risco está associado a uma visão molecular da vida. Margaret Lock (2010) argumenta que, diferentemente dos outros tipos de riscos, o risco genético, corporificado, distribui-se entre outros membros familiares podendo gerar enormes repercussões.

No entanto, para Rose (2007), ainda que geneticistas reúnem os históricos familiares dos indivíduos, essa informação é apenas o trampolim para a tentativa de construção de mapeamento genealógico que pode ser a base do sequenciamento genético para identificar a localização e a sequência de um gene mutante. Ainda, nessa visão molecular, as doenças são cada vez mais visualizadas em termos de sequências de DNA. Castiel e Álvares-Dardet (2007) discutindo a noção de risco genético argumenta que:

Em outras palavras, ao se tornar parte de uma ‘rede genética’, o indivíduo sob risco genético – que talvez, no futuro, poderá se transformar em ‘indivíduo geneticamente sob risco’ -, em tese, teria condições de reavaliar suas relações familiares e íntimas em termos de risco e hereditariedade, de modo, inclusive, a conformar seu estilo de vida nestes termos (CASTIEL & ÁLVAREZ-DARDET, 2007. s/p)

Gibbon & Novas (2007) utilizam o conceito de Rabinow (1999) de biossociabilidade para discutir sobre como os novos conhecimentos biotecnológicos podem servir para pensar a forma como testes para detectar doenças genéticas alteram a experiência da doença e como os indivíduos se identificam em relação a ela, também de que forma eles se relacionam com outras pessoas similarmente afetadas. É a partir deles que giram os dilemas de testagem e reprodução, mobilizando questões éticas e morais. Ser membro de uma família com histórico de doença genética é ser inserido num contexto de um tipo particular de risco: o risco corporificado (KAVANAGH, BROOM, 1998).

Anne Kavanagh e Dorothy Broom (1998) desenvolvem a discussão de “*risco corporificado*” apontando o crescente uso do conceito de “risco” em artigos acadêmicos explicitando que, nas ciências da saúde, o termo descreve “a probabilidade que membros de uma categoria desenvolverão ou contrairão uma doença (p. 437). As autoras argumentam as distinções entre as noções de “risco ambiental”, “riscos de estilo de vida” e “risco corporificado”. Enquanto no *risco ambiental* todo mundo está, de certa forma, em situação de risco, porque envolve poluição, lixo nucleares, etc, em casos de *riscos de estilo de vida*, eles são “uma consequência de algo que a pessoa faz” (METCALFE *apud* KAVANAGH & BROOM, 1998).

Por “risco corporificado” Kavanagh e Broom (1998) entendem um risco corporal que é uma doença no presente e/ou a possibilidade de uma doença no futuro. Esse risco se diferencia dos outros dois por estar localizado *no corpo* (*within the body*) de pessoas individualmente. As autoras seguem argumentando que “risco corporificado” é diferente “porque impõe suas ameaças de dentro – uma pessoa tanto *tem* como é um corpo. Portanto, riscos corporais definem quem uma pessoa é ao invés de o que elas *fazem* ou o que é *feito* delas” (p. 442).

Uma mutação genética, como a responsável pela cadaasil, é um exemplo perfeito de risco corporificado e, de certa forma, torna o indivíduo livre de culpa pelo seu adoecimento. Em outro trabalho (CASTIEL et al, 2006) os autores corroboram com o exemplo ao afirmarem que estão incluídos como em risco corporificado “indivíduos portadores de genes anômalos ou pertencentes a famílias onde há ocorrências de um defeito genético” (p. 190). Ainda, continuam:

Esse risco corporificado, contra o qual o indivíduo pode fazer muito pouco e pelo qual ele não pode ser responsabilizado, estende-se do plano individual para a família. A ocorrência de uma

doença genética em um dos membros coloca para ele mesmo, e para os outros, questões difíceis, tais como: quem quer saber? Quem precisa saber? (CASTIEL et al, 2006. p. 191)

Se por um lado o risco corporificado retira a culpa do doente por algo que ele tenha feito ou por algum comportamento que tenha mantido, quando se trata de uma doença genética em que a pessoa afetada tem 50% de chances de passar a mutação para descendentes, qualquer demonstração de não-envolvimento – i.e. não querer fazer teste, quando acessível – mobiliza uma série de questões morais e, em algumas situações, acusações de irresponsabilidade (HUNICHE, 2011). O fato de a explicação genética retirar a responsabilidade pela cadasil por vezes não exclui a responsabilidade do indivíduo doente de tomar certos cuidados para manutenção de sua própria saúde:

Alice: da mãe especificamente, eu sempre levei mais pelo lado de vida dela, de estresse, de cigarro principalmente, e daí ficava mais por isso. A mãe uma época também tinha o diagnóstico de esclerose múltipla, né, e quando eliminaram o diagnóstico da esclerose múltipla, porque a esclerose é uma coisa que aconteceu com a pessoa, é genético, e é o teu destino, tu não tinha nada o que fazer, a não ser as injeções de interferon, que tinha que fazer pro resto da vida. Então ela fazia aquelas injeções e tava se sentindo dever cumprido, né.” o que eu tinha que fazer era as injeções” e continuava fumando. Aí quando foi eliminado esse diagnóstico, o médico disse pra ela, que é mais vascular, tem que cuidar, mandou ela pro cardiologista de novo, e aí veio a história do cigarro, porque o cigarro interfere muito nos vasos, e aí colesterol, cigarro, daqui a pouco a senhora vai ter outro evento mais grave, e aí eu fiquei furiosa com ela... a gente cuidando, naquela época a gente já ia, acompanhava nos médicos, exame e tal, e ela saía do médico e puxava o cigarro... sabe, eu coloquei a culpa toda no cigarro, mas eu, ela não. Quer dizer, ela daí eu acho que deu uma sacudida e daí parou, né. Mas pra ela era muito mais fácil fazer as injeções e pronto, né. Quando voltou pra ela a responsabilidade de cuidados, que tinha que perder uma bengala que ela tinha pra se cuidar,

acho que foi bem.... daí ela começou a se cuidar. Primeiro o cigarro, parou. Aí começou a cuidar, a ir em nutri, cuidar da alimentação, começou a fazer ginástica, aprendeu a nadar, mas no início ela achou muito ruim aquilo de ser responsável dela mesmo né.

Entretanto, quando se descobre o gene mutante na família e se informa aos parentes, cria também uma situação de responsabilidade sobre o outro e retira a chance do outro de não querer saber do risco. Isso mobiliza tensões entre o indivíduo e a família porque a escolha por não fazer o teste⁵⁷, ainda mais no caso de cadasil, que não tem cura nem um tratamento específico, pode ser considerado o mais “saudável”. Pensando nisso, questionei Alice e Marisa sobre o espaço que a cadasil ocupa no dia-a-dia – se ocupa. Alice disse que a cadasil está presente o tempo todo, apesar de que não seja algo que interfira de maneira impactante no seu cotidiano:

Não interfere muito, mas, sei lá, quando eu vou falar da mãe ou quando eu vou fazer alguma coisa pra minha saúde e também pelas redes sociais que toda hora tem alguma coisa, então eu acho que não tem dia que eu esqueça da cadasil... por enquanto, né? [risos]

Alice brinca com o fato de “por enquanto” não esquecer da cadasil justamente porque a perda de memória e demência são consequências da doença. Marisa, pelo contrário, tem uma relação mais fluida com a presença da cadasil no seu cotidiano. Ainda que a cadasil não seja a explicação central, ou a única explicação, a possibilidade de que seja ela a responsável por uma série de eventos permanece. Por outro lado, a escolha de Marisa por não realizar o teste genético para saber se possui a mutação é também uma escolha, ao contrário do que possam considerar outras pessoas, não de irresponsabilidade, mas de autocuidado:

eu não sei, aquilo, eu acho que por isso não quero fazer ainda o teste, não é bem claro pra mim, né. Se eu ficar pensando, aí sim eu enlouqueço, porque eu me esqueço, às vezes eu tô trabalhando, eu sou muito interrompida no meu

⁵⁷ É interessante lembrar que fazer o teste genético é perpassado por uma série de questões que vão além do desejo de fazê-lo, mas também envolve questões de classe, pelo alto preço e indisponibilidade no Sistema Único de Saúde. Preço que pode variar de 2 a 10 mil reais.

trabalho, eu não pego uma atividade assim e vou com ela até o fim, é muito raro não ser interrompida, porque eu sou da área de suporte e suporte todo mundo grita a qualquer hora. E quando eu vou retomar assim às vezes eu demoro, e eu fico pensando, posso ficar pensando, que é o cadasil ou posso simplesmente tá passando por isso por estresse, por cansaço, então eu não fico associando, eu procuro não olhar. O que eu tenho feito é não olhar...

No caso de André, ele considera que tem a “sintomatologia” da cadasil e que, ainda que ele não tenha feito o teste genético, tem interesse em fazê-lo.

Às vezes, lá de vez em quando, eu comecei, acho que com uns 23 ou 24 anos, a ter dor de cabeça forte, mas nunca tive parestesia, dormência né, eu nunca tive dificuldade pra falar... A primeira vez que eu tive dificuldade pra falar foi esse ano, mais ou menos na metade do ano, minto, no início do ano, que daí teve um problema lá no posto e eu tive de fazer um boletim de ocorrência, tava sendo uma semana meio pesada, aí me deu uma dor de cabeça muito forte, me deu dificuldade de enxergar direito e daí comecei a ter problema na fala. Eu não conseguia falar, não conseguia articular as palavras, conseguia pensar direitinho, mas na hora de falar não conseguia, mas de dormência eu tive um episódio em 2015, meu primeiro episódio, me deu dor de cabeça muito forte também, só que eu pensei que era reação ao remédio, porque eu tomei dois comprimidos de cefaliv, um atrás do outro, aí começou a me dar dormência... Começa pelo dedão, aí vai passando primeiro, segundo e terceiro dedo, aí vai melhorando o do dedão, aí vai passando pro quarto dedo e vai melhorando o do segundo, aí vai passando vai subindo pelo antebraço e desaparece.

A justificativa para postergar a realização tem mais a ver com a dificuldade logística de “ir no laboratório, pegar revisão, ir fazer o teste...” do que qualquer outra coisa, segundo André. Ele considera que tem a sintomatologia, mas “não é tão forte quanto da minha irmã, mas

um pouco” ele tem. Nesse momento, Carla interfere porque há uma discordância da parte dela sobre a sintomatologia ser “pouca”:

Carla: eu acho forte. Não acho nada normal a pessoa ter parestesia e ter dislalia, né⁵⁸? Ele teve, ele teve a semana passada...dormência no rosto, ele teve dislalia, ele não conseguia falar direito... muita cefaléia... dor de cabeça, dor de cabeça, dor de cabeça, sabe? Agora tem diminuído bastante, eu não sei se isso tem a ver, porque geralmente acontece por estresse, mas alivia com atividade física, ne? Não sei se isso tá conduzindo a cefaleia dele, poderia ser uma desidratação por conta da atividade extensa, sabe? Poderia justificar a cefaleia, mas parestesia e dislalia, começar a falar enrolado, isso aí pra mim não é.... eu acho que isso... não é provocado pelo estresse senão eu também teria [rindo].

Para exemplificar como a noção de estar risco é percebida e experienciada pelos sujeitos, trago algumas postagens e comentários feitos no grupo “cadasil at risk”, que, conforme mencionado anteriormente, é um grupo exclusivo para pessoas com histórico familiar de cadasil que ainda não passaram por nenhum tipo de testagem para descobrir se possuem a mutação ou não.

Numa postagem, ainda nesse grupo *at risk*, um membro perguntou a motivação para aquelas pessoas daquele grupo fazerem o teste ou não. Das seis respostas, três relataram o histórico familiar, uma respondeu que o motivo era contratar seguro, outra pessoa respondeu que solicitou o teste ao médico e teve como resposta uma acusação de “estar sendo mórbida”, e outro respondeu que não queria lidar com o estigma de uma condição pré-existente, caso fosse positivo o seu resultado. Transcrevo, no entanto, somente as três postagens que usam o histórico familiar para contextualizar o dilema da testagem:

Eu sou majoritariamente assintomática. Sem enxaquecas com aura, sem derrames, sem AITs, sem convulsões. Para mim – eu acho que saber que tenho cadasil seria mais estressante do que não saber. CADASIL foi cruel com meu pai. Eu não acho que lidaria bem sabendo que teria aquele destino também. Não há intervenções ou

⁵⁸ Parestesia, segundo me explicou Carla, é dormência. Dislalia é “enrolar a língua”.

tratamento, portanto, nada que possa ser feito. Eu não tenho filhos e não planejo tê-los. Então eu não tenho muita motivação para ser testada. Eu acho que minha cabeça pode mudar se eu tiver algum sintoma maior [M., aproximadamente 45 anos]⁵⁹.

Na postagem de M. há pelo menos duas questões a serem observadas em torno do dilema de fazer o teste. Em primeiro lugar, há certo determinismo, ao lembrar do histórico de seu pai e em como o quadro de saúde dele se desenvolveu, em considerar que a cadasil se manifesta e desenvolve de maneira igual em todas as pessoas afetadas – ainda que muitas consequências possam ser similares, elas podem ocorrer em diferentes períodos da vida, mais cedo ou mais tarde. Em segundo lugar, e isso apareceu em outros relatos, está o fato de não haver um tratamento comprovadamente eficaz ou cura, o que deixaria a pessoa sem controle de seu futuro, e que nada poderia ser feito. Enquanto for possível viver de maneira autônoma e sem maiores complicações, o mais saudável, para M., é não saber. Como bem apontam Finkler, Skrzynia e Evans (2003), os indivíduos de famílias com históricos de doenças genéticas tem tanto direito de **não** saber se possuem a doença como aqueles que desejam saber. Como em outros relatos, a questão da reprodução aparece também, dessa vez como justificativa para esse não querer saber. Caso tivesse interesse em ter filhos consanguíneos, a possibilidade de transmissão da doença seria levada em consideração para fazer o teste. No relato de J. a perspectiva de que “não há nada que se possa fazer” reaparece:

Uma das minhas 4 irmãs foi diagnosticada depois de muitas visitas ao médico para problemas de memória e alguns outros problemas, ela descobriu que teve AITs que não eram vistos olhando em sua Ressonância Magnética. Depois de seu teste sanguíneo positivo, minha mãe foi testada e deu positivo. Minha mãe tinha muitos AITs, e um derrame grande, e quando foi

⁵⁹ No original: “I’m largely asymptomatic. No migraines with aura, no strokes, no TIAs, no seizures. For me – I think knowing I have CADASIL would stress me out more than not knowing. CADASIL was cruel to my dad. I don’t think I’d deal well with knowing I had that fate too. There are no interventions or treatments so nothing can be done. I don’t have children and don’t plan on having them. So I don’t have much motivation to be tested. I think my mind could be changed if I ever had a major symptom”.

*diagnosticada tinha quase 80 anos e estava num lar de idosos. Depois de muita consideração nenhuma das minhas irmãs decidiram ser testadas. Mas nos últimos 5 anos outra irmã foi informada apenas pelos sintomas, seus derrames e resultados de RM que ela também tinha (n° 2 e n° 3). Irmã n°4 foi testada antes de uma cirurgia para câncer de mama, e deu positivo. Eu tenho enxaquecas, alguns problemas de memória, mas ainda estou trabalhando, e não quero um diagnóstico. Se eu tiver, minha carreira vai ser afetada, e não há nada que possa ser feito. [J. aproximadamente 40 anos]*⁶⁰

Para J. da mesma forma que M., o receio é que, caso descubra ter cadasil, seu quadro se desenvolva igualmente ao de suas irmãs e mãe. Aqui, não é a reprodução que aparece como motivação para não saber, mas sim sua carreira profissional. Frequentemente as pessoas em risco de cadasil relatam que essa impotência sobre o próprio futuro é elemento significativo em suas experiências sobre a incerteza de ter a doença. No caso de O., que já tem uma filha, a testagem é cogitada para que a “genética da família” seja conhecida e, assim, sua filha possa tomar as próprias decisões sobre reprodução – caso o resultado de O. seja negativo, o discurso genético sobre a cadasil informa que sua filha não corre risco de herdar a doença e, conseqüentemente, passá-la adiante:

Ei, eu luto com a mesma questão também. Minha mãe e minha tia materna tem CADASIL. Eu tenho uma filha então eu acho que considerar ser definitivamente testada em poucos anos é uma possibilidade, quando ela decidir ter filhos e

⁶⁰ No original: “One of my 4 sisters was diagnosed first after many Dr visits for memory problems and a few other issues, she found out she had TIAs that weren’t known by looking at her MRI. After her positive blood test, my mother was tested and came back positive. My mom’s had many TIAs, and a major stroke, and when diagnosed was 80 and in a nursing home. After much consideration none of my other sisters decided to be tested. But in the last 5 years another sister was told just by symptoms, her strokes and MRI results that she also has it (#2 & #3) sister #4 was tested prior to surgery for breast cancer, and came back positive. I have migraines, some memory issues, but I am still working, and don’t want a diagnosis. If I have it my career would be affected, and there is nothing that can be done for it.”

precisar estar ciente da genética da família. Principalmente para mim no momento eu estou lutando com ser testada por causa do [tratamento] trombolítico para derrame. Minha tinha teve um AVC no início deste ano e foi trombolisada (com sucesso) por um hospital que estava ciente de seu diagnóstico, ainda que minha mãe (mora numa área diferente) tenha sido informada de que trombolíticos é proibido? Qual é o correto? Eu gostaria de pensar que eu teria o melhor tratamento possível se eu precisasse. [O. aproximadamente 45 anos]⁶¹

Uma pessoa pode até tentar ignorar a existência do histórico familiar de doença genética e se recusar a fazer a testagem para detectar se porta a mutação, principalmente quando é assintomática, para evitar um sofrimento desnecessário “antes do tempo”. No entanto, saber da possibilidade de portar o gene mutante e decidir não fazer o teste traz uma série de dúvidas no dia a dia. Situações que passariam despercebidas ou que seriam consideradas normais para pessoas sem o histórico são encaradas como possíveis sintomas ou consequências para aquelas pessoas em risco. Uma dor de cabeça, esquecer as chaves de casa, alterações de humor, pequenos lapsos de memória, tudo isso seria visto praticamente sem nenhuma desconfiança se a pessoa não é membro de uma família com histórico de cadasil. Como um exemplo pessoal disso, transcrevo meu primeiro relato num diário que comecei em 2015, que intitulei ironicamente de “Diário do devir-demente”, mas que, depois de poucas entradas, descontinuei:

Florianópolis.

Hoje é três de outubro de dois mil e quinze, até a data eu preciso conferir mais de uma vez para ter certeza de que estou certo. Há cerca de dez dias

⁶¹ No original: “Hey... I struggle with the same question too. My mum and maternal aunt have CADASIL. I have a daughter so I think consideration of definitely being tested in a few years is on the cards, when she thinks about having children and need to be made aware of the family genetics. Majorly for me at present I’m struggling with being tested for the stroke thrombolysis reason. My aunt had a CVA earlier this year and was thrombolised (successfully) by a hospital that was/is fully aware of her diagnosis, yet my Mum (lives in a different area) has been told that thrombolysis is a no no? which is correct? I would like to think that I would get the best treatment possible should I ever need to.”

as dores de cabeça são recorrentes. Claro que podem ser várias as causas: stress, vistas, cafeína. Percebi também que tenho confundido rostos e esquecido nomes com mais frequência. Alguns lapsos de memória. Outro dia esqueci as chaves na pia do banheiro, e só lembrei quando precisava voltar para casa. Esqueço palavras todo o tempo.

As sensações variam desde sentir o cérebro como se estivesse derretendo até estar fora do mundo, como se num entremeio de [esqueci a palavra] universos. Às vezes, estou andando na rua e de súbito sinto tonturas que me fazem trocar os passos. Uma sensação de desligamento do mundo, de flutuação, de estar em outro espaço. São 2h32min da madrugada, a dor de cabeça se intensificou. Abri uma aba nova para fazer alguma coisa e esqueci o que era. Lembrei, era o e-mail.

Ainda que eu não tenha explicitamente mencionado a cadasil, o que me causava aflição era a possibilidade de cada um desses eventos relatados serem sintomas da doença. A dor de cabeça ou enxaqueca aparecem com frequência como um “sintoma” que remete à cadasil, especialmente porque uma das consequências mais citadas da doença são os AVCs, mesmo que a cadasil seja uma doença que afete o corpo inteiro.

Marisa apontou três situações principais que a fazem remeter à possibilidade de ter cadasil:

Eu tenho três situações... uma, enxaqueca, que eu não costumava ter, aí quando dá assim eu me assusto; outra são os pontos brilhantes, que daí eu vou medir a pressão e daí, porque eu tive esses pontos brilhantes antes de ganhar meus filhos, mas a pressão tava super alta e às vezes eu vejo também e a mão formigando, daí eu me lembro, daí eu penso; eu acho que essas três coisas estão me afastando do teste, porque daí eu tenho uma confirmação, assim, né.

Os “sintomas” aqui aparecem como uma “confirmação” da doença sem que ao menos o teste tenha sido feito, e, por mais que Marisa tente “não olhar” [conforme dito anteriormente], a associação da dor de cabeça com a cadasil acaba sendo feita. Outro exemplo ainda, também retirado do mesmo grupo *at risk*: uma mulher, que chamarei de

Ann, fez uma postagem contando ter descoberto que tanto seu pai quanto sua irmã têm cadasil; ela percorre sobre uma série de problemas enfrentados por eles e diz que chegou a hora de fazer o teste, mas que está com muito medo. Seu pai faleceu no ano anterior à postagem (feita em 16 de outubro de 2016) e, segundo ela, o último ano de vida dele foi horrível, e sua irmã agora está deficiente – eu voltarei à Ann em breve. K. respondeu à postagem com o seguinte comentário:

Eu tenho 41 anos. Meu pai faleceu de complicações de cadasil e meu irmão de 36 anos tem enxaquecas da cadasil requerendo hospitalização várias vezes ao longo do ano. Toda vez que eu tenho uma dor de cabeça ou esqueço alguma coisa, eu me pergunto se é a doença começando a tomar o controle. Te envio abraços. Você não está sozinha. Me envie mensagem privada se quiser conversar. Pensando pelo lado prático, você pode querer fazer um seguro antes de ser testada⁶².

O histórico familiar marcado pela cadasil tem diversos desdobramentos. Pode servir como forma de buscar meios de se preparar para o futuro e ajudar na organização familiar, por exemplo. Por outro lado, o histórico, ao tomar conta das narrativas levando as explicações sobre aflições a girarem em torno da cadasil, podem tornar invisíveis outras complicações. A história de Ann é trágica, mas traz uma situação em que, ao estar preocupada com cadasil, outro problema de saúde só passou a ser considerado a partir do diagnóstico de outra doença. Quando entrei no grupo, em junho de 2015, fiz uma postagem me apresentando, como a administração do grupo sugere que se faça. Ann foi uma das pessoas que me deu boas vindas. Ao longo deste mesmo ano e ao longo de 2016, Ann fez várias postagens contando sobre a “evolução” do seu quadro de saúde, que ela associava à possibilidade de cadasil. No entanto, depois de quase dois anos fazendo *updates* no grupo e tendo uma piora significativa, ela resolveu fazer a ressonância magnética. O que Ann descobriu foi ainda pior: ela foi

⁶² No original: “I’m 41. My dad passed from cadasil complications and my 36 old brother has cadasil migraines requiring hospitalization several times a year. Every time I get a headache or forget something, I wonder if it’s the disease starting to take over. Send you hugs. You’re not alone. PM anytime if you’d like to chat. On a practical side, you may want to look into insurance before being tested (life insurance, long term care insurance, etc)”

diagnosticada com um tumor no cérebro. Poucos dias depois de postar a descoberta, Ann foi submetida a uma cirurgia, mas faleceu por causa de complicações pós-cirúrgicas. Não há nada que indique que o tumor tenha relação com a cadasil.

A medicalização da família, ao colocar outros membros de famílias diagnosticadas com doenças genéticas sob a noção de risco, tem como consequência o fato de que os indivíduos podem se considerar doentes simplesmente por serem oriundos de famílias com histórico de uma doença em particular e, assim, a biografia da pessoa, os hábitos, e outros fatores extra-somáticos, podem ser ignorados por um tempo. (FINKLER, 2001, p. 244). Nesse processo, há também a medicalização das experiências individuais dos sujeitos que passam a se perceber como pacientes antes mesmo da confirmação do diagnóstico. Alice, por exemplo, quando questionei sobre mudanças de estilo de vida por causa do histórico familiar de cadasil e a condição de estar em risco, disse:

eu tento me comportar como se fosse confirmado já [o diagnóstico], até já pedi pra médica pra tomar o AAS porque é normalmente um dos primeiros remédios né, e tô assim... até ela questionou pra que começar a tomar se não teve nenhum evento ainda, né [risos]. Faz de conta que já tive...

Como Konrad (2003) discute, analisando famílias com histórico de Córea de Huntington, uma doença genética hereditária que possui a mesma característica de transmissibilidade da cadasil – ou seja, é autossômica dominante – aponta que não só os indivíduos que vivem na incerteza de ter herdado a doença experienciam ansiedades sobre os então considerados possíveis sintomas. Os familiares, como maridos ou esposas, filhos e filhas, pais e mães, também experienciam as dúvidas de que tais eventos podem ser a doença “se manifestando”. Ainda, Konrad argumenta que há uma diferença entre ser assintomático e ser considerado socialmente como alguém potencialmente pré-sintomático, ou seja, uma pessoa que no futuro desenvolverá a doença, mas que no momento ainda não está doente de fato.

Waleska de Araujo Aureliano (2018) também argumenta que a disseminação de testes genéticos pode levar à formação dessa classe de pessoas estigmatizadas como pré-sintomáticas:

peças que são completamente saudáveis, mas cujos testes genéticos apontam para a possibilidade de desenvolverem uma doença no futuro. A devolução e interpretação dos resultados

também pode despertar sentimentos de rotulação, ansiedade e invasão de privacidade entre pessoas que não possuem qualquer doença, mas carregam um gene ‘fora do padrão’, e ainda levar a situações de ‘discriminação genética’, especialmente no mundo do trabalho” (p. 372)⁶³.

Kaja Finkler (2001, 2003), ao discutir sobre a medicalização da família e do parentesco na sociedade Americana, reflete que a hereditariedade genética tem se tornado uma explicação causal cada vez mais predominante das aflições humanas. Ao colocar essas pessoas em classificação de risco, a ideologia da herança genética pode fazer com que os indivíduos se sintam predestinados a desenvolver a doença devido ao determinismo genético, ao mesmo tempo que proporciona certo nível de controle sobre sua própria saúde.

O histórico familiar de doenças genéticas hereditárias é algo que possibilita as pessoas a fazerem negociações acerca de riscos, ao mesmo tempo em que constitui como uma premissa de que, não importam os cuidados que a pessoa adote, eventualmente ela ficará doente no futuro. Essa premissa pode ou não se concretizar, mas ao longo do processo de experiências ela figura como um modo de subjetivação que leva os sujeitos a repensarem suas próprias concepções de saúde, corporalidades, individualidade e projetos de vida futura. Ao mesmo tempo, o histórico familiar aparece como um elemento que o sujeito não escolhe, portanto, quanto a ele especificamente, não há nada que possa fazer (FINKLER, 2003).

Na minha última entrevista com Alice e Marisa, em que Marisa relatou não ter interesse naquele momento em fazer o teste genético para diagnóstico da cadasil, Alice me contou que ela decidiu fazê-lo e que já havia recolhido material biológico – sangue, o qual já tinha sido enviado para o laboratório, mas o resultado demoraria cerca de três meses. No momento de escrita deste capítulo, entrei em contato com Alice para saber se ela já havia recebido o resultado. Alice, que disse que matinha uma vida considerando que tinha cadasil, e inclusive já fazia uso de medicação para “afinar o sangue” e tentar retardar os AVCs, não tem a doença. No entanto, essa informação não traz apenas alívio como aponta

⁶³ Conforme o receio relatado pela interlocutora que desistiu de participar da pesquisa, mencionado no início desse trabalho.

novas tensões para os parentes ainda não testados, como relatou Marisa⁶⁴:

Acho que a demora já demonstra um pouco a minha resistência em falar no assunto. Quando a Alice decidiu fazer o teste achei uma atitude bastante corajosa. Ela fez as outras entrevistas [do aconselhamento genético] e a coleta de sangue. Me contou quando avisaram que o resultado estava pronto, mas como estava de viagem marcada, deixou pra ver na volta. Só que ela voltou e não tocou mais no assunto. Passaram algumas semanas e eu resolvi perguntar. Foi então que ela me falou que deu negativo. Foi como se tivessem tirado uma rocha das minhas costas. Fiquei muito emocionada e feliz. Mas quase no mesmo momento, desisti de fazer o meu teste. Minha decisão foi pensando no quanto minha família iria sofrer com um resultado positivo “antes da hora”. Penso que no momento em que algum sintoma se manifeste, eu vá fechar o diagnóstico e talvez faça o teste em função do acompanhamento necessário. Mas nesse momento, não me acho com condições emocionais pra lidar com um diagnóstico. Estou batalhando para mudar minhas atitudes, meus hábitos alimentares, diminuir o peso... Acho que isso vai me trazer benefícios independente de qualquer resultado. Tenho procurado ficar no hoje. Nunca fui de fazer planos a longo prazo. Aquele exercício que as pessoas fazem se imaginando daqui a 10 anos, nunca consegui! E acho que não quero mesmo. Não temos nenhuma garantia do amanhã, imagina daqui a 10 anos. Eu não sei se respondi o que tu precisava. Desculpe pela demora, mas fico super à disposição pra falar mais. É só direcionar. Um grande abraço!

Da mesma forma, quando perguntei aos filhos de Alice como eles se sentiam sobre o resultado negativo do teste de sua mãe, a postura

⁶⁴ Quando perguntei a Marisa como ela reagiu ao resultado negativo de Alice, ela me perguntou se poderia responder depois. Eu concordei. Fiz a pergunta em 05/12/2018 e a resposta veio no dia 21/01/2019, por isso ela comenta sobre a demora ser sinal da resistência em falar do assunto.

deles é, ao mesmo tempo, de alívio e preocupação. Alívio tanto pelo fato de a mãe deles não ter a doença e, conseqüentemente, eles também não. Por outro lado, a preocupação continua porque há outros parentes que tem a doença ou ainda estão nesse lugar de não saber essa informação a partir do teste genético. De fato, como argumenta Lock (2010), as respostas dos indivíduos em relação a serem testados geneticamente são decididamente variadas.

Finalmente, e concordando com Françoise Zonabend (1991), falar de família é sempre abordar diversas questões morais, é entrar num domínio do privado, secreto. Muitas coisas são escolhidas para não serem ditas. Outras são escolhidas para não serem gravadas. Afinal, como bem aponta Bury (2001, p. 282), “narratives are always edited versions of reality, not objective and impartial descriptions of it... and interviewees always make choices about what to divulge”. No entanto, o que se propôs neste capítulo foi apresentar dinâmicas familiares na relação com o diagnóstico e os diversos elementos do discurso biomédico.

Considerações Finais

Na primeira vez que ouvi falar de cadasil, a doença era um completo mistério. Não conhecia mais de três pessoas que tivessem sido diagnosticadas ou que estivessem sob suspeita de ter o diagnóstico confirmado. No entanto, realizar essa pesquisa, estar inserido nos grupos e viajar para conhecer pessoas com cadasil, me causaram reflexões sobre vários aspectos, mas principalmente em dois que se sobrepõem: a relativização da noção de raridade e a desconfiança de subnotificação da doença.

A relativização da noção de raridade tem a ver com o fato de a doença estar presente com mais frequência na minha vida cotidiana, quase tornando uma característica, se não comum, talvez menos rara. Nesse período conheci muitas pessoas com cadasil, descobri uma cidade inteira sendo objeto de estudos envolvendo a doença, com o objetivo de identificar a prevalência da doença na cidade⁶⁵.

A desconfiança da subnotificação tem a ver com uma série de elementos que perpassam essa dissertação: o desconhecimento de profissionais de saúde sobre a doença, a falta de acesso às tecnologias de diagnósticos, a dificuldade de, muitas vezes, se falar abertamente sobre a doença.

Um estudo publicado em 2018 (SCHULER-FACCINI *et al*, 2018) indica que nos últimos quatro anos houve um aumento exponencial no número de pessoas diagnosticadas com doenças genéticas raras, no Brasil. Esse aumento tem a ver com a ampliação do acesso às tecnologias de testagens, o que me leva a crer que tornar essas tecnologias acessíveis para cadasil também poderia aumentar o número de diagnosticados.

Outro dado que me faz desconfiar da possível subnotificação da cadasil, é o fato de que são registrados mais de cem mil casos de AVCs por ano, no país. E, considerando o desconhecimento sobre a doença, não seria estranho esperar que há casos de cadasil incluídos nesses

⁶⁵ A cidade em questão é Campos dos Goytacazes, no Rio de Janeiro. A pesquisadora da Faculdade de Medicina de Campos, Thaís Louvain, me informou, por e-mail, que os estudos ainda estão em fase inicial, mas se comprometeu a me enviar os resultados conforme os trabalhos forem sendo publicados. Tomei conhecimento dessa informação através de uma notícia que encontrei via busca do google: [http://www.fmc.br/professora-da-fmc-se-destaca-no-universo-da-pesquisa-cientifica/..](http://www.fmc.br/professora-da-fmc-se-destaca-no-universo-da-pesquisa-cientifica/)

dados sem a devida atenção e diagnóstico. Principalmente se considerarmos que cerca de 80% dos AVCs são isquêmicos, ou seja, o mesmo tipo causado pela cadasil⁶⁶.

Esse trabalho não teve a intenção de retratar todas as experiências de todas as famílias, nem implica em dizer que as experiências relatadas aqui sejam vivenciadas por todas as famílias que recebem o diagnóstico de cadasil igualmente. As experiências são tão complexas e diversas, singulares, quanto são as famílias e os sujeitos. Como foi visto, ainda que se possa assumir certas similaridades entre as ações que os diferentes sujeitos adotam, como informar parentes e considerar questões sobre planejamento do futuro, a experiência com a cadasil não pode ser generalizada e universalizada.

Uma coisa que, talvez, possa ser estendida à maioria das experiências e que permeou parte dessa pesquisa, é a centralidade da família na experiência da doença. A família constitui um locus de trocas de afetos, solidariedade, responsabilidades de cuidados, mas também tensões. Claro, são situações que qualquer família, com cadasil ou não, compartilha. No entanto, a cadasil reformula essas questões e introduz o corpo, a saúde, a vida e a morte nessa dinâmica.

Além disso, parte do objetivo deste trabalho foi produzir material em português para que pessoas no Brasil, pacientes ou familiares, possam buscar informações sobre a doença, considerando que havia reclamação frequente nos grupos da cadasil em relação à falta de material em português. Desta forma, espero que quem, porventura, tenha iniciado a leitura desse trabalho buscando informações que possam ajudar a lidar com a experiência do diagnóstico, tenha chegado até aqui com ao menos alguma dúvida sanada – ou encontrado nas referências citadas ao longo deste trabalho os dados que achou importantes.

Compreendo, em certo sentido, as limitações desta pesquisa por estar focada principalmente nas experiências das famílias, dos sujeitos diagnosticados com cadasil ou outras pessoas que são colocadas dentro de uma categoria de risco de desenvolver a doença, causando ansiedades e tensões sobre diversas facetas da vida. Assim, privilegiou-se essas experiências em detrimento de uma análise mais aprofundada do discurso biomédico e como a biomedicina, inclusive a nova genética, e

⁶⁶ Essas informações são do Ministério da Saúde, conforme notícia publicada em <http://portalms.saude.gov.br/saude-de-a-z/acidente-vascular-cerebral-avc>.

as novas biotecnologias, constroem essa doença e como constroem o diagnóstico.

No entanto, uma análise por essa perspectiva não está excluída de projetos futuros: enquanto escrevia esta dissertação, fui aprovado na seleção do doutorado em Antropologia Social da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, e o projeto é justamente sobre a construção da doença, usando uma perspectiva dos estudos da ciência e da tecnologia, de pesquisas em laboratórios de genética e na clínica médica. Há muitas coisas ainda a serem discutidas.

Referências Bibliográficas

- ANDRE, C. CADASIL: pathogenesis, clinical and radiological findings and treatment. *Arq. Neuro-Psiquiatr.*, São Paulo , v. 68, n. 2, p. 287-299, Apr. 2010. Disponível em <
http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X2010000200026&lng=en&nrm=iso>.
- AURELIANO, W. A. Experiência da doença e performance: uma análise preliminar sobre o uso do paradigma de performance nos estudos das curas espirituais. *Anais da 26ª Reunião Brasileira de Antropologia*, ABA. 2007.
- AURELIANO, W. A. . Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Ciencia & Saude Coletiva* , v. 23, p. 369-379, 2018.
- AURELIANO, W. A. Health and the Value of Inheritance: The meanings surrounding a rare genetic disease. *Vibrant, Virtual Brazilian Anthropology*. 12 (1): 109-140. 2015.
- BECK, U. *Sociedade de risco: rumo a uma outra modernidade*. São Paulo: editora 34, 2011.
- BIEHL, J. Antropologia do devir: psicofármacos - abandono social - desejo . *Revista de Antropologia*, São Paulo, v. 51, n. 2, p. 413-449 , jan. 2008. ISSN 1678-9857. Disponível em:
<<http://www.revistas.usp.br/ra/article/view/27285>>. Acesso em: 21 July 2017
- BIEHL, J; PETRYNA, A. Tratamentos jurídicos: os mercados terapêuticos e a judicialização do direito à saúde. *História, Ciências, Saúde – Manguinhos*. Rio de Janeiro, v.23, nº1, jan-mar, 2016. p. 174-192.
- BLACK, N; MARTINEAU, F; MANACORD, T. Diagnostic odyssey for rare diseases: exploration of potential indicators. *S/L: Policy Innovation Research Unit*, 2015.

- BOENINK, Marianne. Unambiguous test results or individual independence? The role of clients and families in predictive BRCA-testing in the Netherlands compared to the USA. *Social Science and Medicine*, 72:1793-1801. 2011.
- BONET, O. Saber e sentir: uma etnografia da aprendizagem da biomedicina. *Physis*, Rio de Janeiro, v. 9, n. 1, p. 123-150, June 1999.
- BRIGGS, C.L. Learning how to ask. A sociolinguistic appraisal of the role of the interview in social science research. Cambridge: Cambridge University Press, 1986.
- BURY, M. Illness narratives: fact or fiction?. *Sociology of Health & Illness*, 23: 263–285. 2001. doi:10.1111/1467-9566.00252
- BUTLER, J. Relatar a si mesmo: crítica da violência ética. Belo Horizonte: Autêntica Editora. 2017.
- BUTLER, J. A vida psíquica do poder: teorias da sujeição. Belo Horizonte: Autêntica Editora. 2017a.
- BUTLER, J. Desdiagnosticando o gênero. *Physis*, Rio de Janeiro, v. 19, n. 1, p. 95-126, 2009.
- BUTTURI JR. A. As formas de subjetividade e o dispositivo da aids no Brasil contemporâneo: disciplinas, biopolítica e fármakon. In: AQUINO, I. C.; CRESTANI, L. M; DIAS, L. F. F; DIEDRICH, M. S [orgs]: Língua, literatura, cultura e identidade: entrelaçando conceitos. UPF: Passo Fundo. 2016. p. 59 – 78.
- CARDOSO, V. Z. O Espírito da Performance. *Ilha. Revista de Antropologia (Florianópolis)*, v. 9, p. 197-213, 2009
- CASTIEL, L. D; GUILAM, M. C. R; VASCONCELLOS-SILVA, P. R; SANZ-VALERO, J.. Os riscos genômicos e a responsabilidade pessoal em saúde. *Rev Panam Salud Publica*, Washington, v. 19, n. 3, p. 189-197, Mar. 2006. Disponível em: <

http://www.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1020-49892006000300007&lng=en&nrm=iso >.

CASTIEL, L. D; ÁLVAREZ-DARDET, C. A Saúde Persecutória: os limites da responsabilidade. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz. 2007.

CAVICCHIOLI, A. C; MENOSSI, M. J; LIMA, Regina A. G. de. Cancer in children: the diagnostic itinerary. Rev. Latino-Am. Enfermagem, Ribeirão Preto, v. 15, n. 5, p. 1025-1032, Oct. 2007

CHOI CHOI, J. Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy: a genetic cause of cerebral small vessel disease. Journal of Clinical Neurology. v. 6 (1), p. 1 – 9. 2010.

CONRAD, P. The shifting engines of medicalization. Journal of Health and Social Behavior. n. 1. Vol. 46. Mar de 2005.

COSTA, J. C. P. Para uma autoetnografia dos estados de vulnerabilidade: ensaio num caso de disfunção da tiróide. Atas do Congresso Ibero-Americano de Investigações Qualitativas. 2016
Disponível em:
https://run.unl.pt/bitstream/10362/21233/1/949_3745_1_PB_1_1_.pdf

CSORDAS, T. A corporeidade como paradigma para a Antropologia. In. CSORDAS, T. Corpo/Significado/Cura. Porto Alegre: Editora UFRGS. 2008.

DACH, F. Cadasil em uma família catarinense: relato de caso e revisão da literatura. Trabalho de Conclusão de Curso em Medicina. Universidade Federal de Santa Catarina. Florianópolis. 2001.

DONATO, I. D. Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy (CADASIL) as a model of small vessel disease: update on clinical, diagnostic, and management aspects. BioMed Central, 2017. Disponível em <<
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5324276/>>>. Acesso em 22 de abril de 2018.

- DURHAM, E.R. Família e reprodução humana. In: Perspectivas antropológicas da mulher. Rio de Janeiro, Zahar, 1983, v.3, p. 13-44.
- EPSTEIN, S. Patient groups and health movements. In HACKETT, E. J; AMSTERDAMSKA, O; LYNCH, M; WAJCMAN, J. The handbook of Science and technology studies. Cambridge: MIT Press. 2008. p. 499-539.
- ESCOBAR, A. Bem-vindos à Cyberia: notas para uma antropologia da cibercultura. In. SEGATA, J; RIFIOTIS, T. [orgs]. Políticas Etnográficas no Campo da Cibercultura. Brasília: ABA Publicações; Joinville: Editora Letradágua. 2016. p. 21 – 66.
- FASSIN, D. Biopolítica. In EDUFRUSSO, M.; CAPONI, S. (Orgs.). Estudos de filosofia e história das ciências biomédicas. São Paulo: Discurso Editorial, 2006.BA/ABA: Salvador. 2015.
- FASSIN, D. El irresistible ascenso del derecho a la vida. Razón humanitaria y justicia social. Revista de Antropología Social, vol. 19, 2010, pp. 191-204 Universidad Complutense de Madrid Madrid, España
- FASSIN, D. La biopolitique n'est pas une politique de la vie. Sociologie et sociétés, vol. 38, n° 2, 2006, p. 35-48.
- FDA (Federal Drugs Administration). Kefauver-Harris Amendments revolutionized drug development. Consumer Health Information, 2012. Disponível em: Acesso em: 11/11/2016.
- FIELD, M. J; BOAT, T. F. [orgs] Rare diseases and Orphan products: accelerating research and development. Washington, DC: The National Academies Press. 2010
- FINKLER, Kaja. Family, kinship, memory and temporality in the age of the new genetics. 2005.
- FINKLER, K; SKRYZIA, C; EVANS, J. P. The new genetics and its consequence for family, kinship, medicine and medical genetics. Social Sciences and Medicine. n. 57. p. 403 – 412. Ago de 2003.

FINKLER, K. *Experiencing the New Genetics: Family and Kinship on the medical frontier*. Philadelphia: University of Pennsylvania Press. 2000.

FINKLER, K. The kin in the gene: the medicalization of family and kinship in American Society. *Currently Anthropology*. n. 42. p. 235 – 63. 2001.

FONSECA, C. Olhares antropológicos sobre a família contemporânea, Comunicação apresentada no Congresso Internacional Pesquisando a família. Florianópolis. 2002. Disponível em:
<http://files.claudiafwonseca.webnode.com.br/200000044-9db6f9e355/Olhares%20antropol%C3%B3gicos%20sobre%20a%20fam%C3%ADlia%20contempor%C3%A2nea%2C%202002.pdf>.

FONSECA, Claudia. A certeza que pariu a dúvida: paternidade e DNA. *Revista Estudos Feministas*, Florianópolis, v. 12, n. 2, p. 13, jan. 2004. ISSN 1806-9584. Disponível em:
<https://periodicos.ufsc.br/index.php/ref/article/view/S0104-026X2004000200002>>. Acesso em: 05 fev. 2019.

FONSECA, Claudia. Deslocando o gene: o dna entre outras tecnologias de identificação familiar. *Mana*, Rio de Janeiro, v. 22, n. 1, p. 133-156, Apr. 2016. Available from
http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-93132016000100133&lng=en&nrm=iso>. access on 05 Feb. 2019.
<http://dx.doi.org/10.1590/0104-93132016v22n1p133>.

FONSECA, Rebecca Vilela Gonçalves da. *A construção de uma política pública para doenças raras no Brasil*. 2014. 21 f. TCC (Graduação) - Curso de Gestão em Saúde Coletiva, Saúde Coletiva, Universidade de Brasília, Brasília, 2014.

FOUCAULT, M. *A História da Sexualidade I: A vontade de saber*. 13. ed. Rio de Janeiro: Edições Graal, 1999. 152 p. 67

FOUCAULT, M. *A hermenêutica do Sujeito*. São Paulo: Ed. Martins Fontes. 2018.

FOUCAULT, M. História da Sexualidade III: o cuidado de si. São Paulo: Paz & Terra. 2010/2014.

FOUCAULT, M. O nascimento da medicina social. In _____. Microfísica do Poder. Rio de Janeiro: Edições Graal, 2007. Roberto Machado (org).

FOUCAULT, M. Tecnologias de si. Revista Verve, n. 6. 1982.

FOUCAULT, M. O sujeito e o poder. In: RABINOW, P.; DREYFUSS, H. Michel Foucault: uma trajetória filosófica. Rio de Janeiro: Forense Universitária, 1995.

FOUCAULT, Michel. O nascimento da clínica. Rio de Janeiro: Ed. Forense Universitária. 2006.

FOUCAULT. M. Vigiar e Punir. Petrópolis: Editora Vozes. 2008.

FRANKLIN, S. Re-thinking nature—culture: Anthropology and the new genetics. *Anthropological Theory*, 3(1), 65–85. 2003.

GAINES, A. D. Afterword.: Diagnosis: to tell apart. In. SMITH-MORRIS, C. [org]. *Diagnostic Controversy: cultural perspectives on competing knowledge in healthcare*. New York: Routledge. 2016.

GIBBON, SAHRA ; AURELIANO, WALESKA . Inclusion and exclusion in the globalisation of genomics; the case of rare genetic disease in Brazil. *Anthropology & Medicine* , v. 25, p. 11-29, 2018.

GIBBON, S.; NOVAS, C. Introduction. In GIBBON, S.; NOVAS, C. *Biosocialities, Genetics and the Social Sciences: Making Biologies and Identities*. New York: Routledge. 2008.

GINSBURG, Faye; RAPP, Rayna. Disability Worlds. *Annual Review of Anthropology*, v. 42, p. 53–68, 2013. □

GOFFMAN, E. Estigma: notas sobre a manipulação da identidade deteriorada. s/l: Editora LTC. 1981.

GRUDZINSKI, R. R. A nossa batalha é fazer o governo trabalhar: estudo etnográfico acerca das práticas de governo de uma associação de pacientes. 2013. 130 f. Dissertação (Mestrado) - Curso de Antropologia Social, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2013.

GUEDEZ, C; DINIZ, D. A ética no aconselhamento genético: um desafio à educação médica. *Revista Brasileira de Educação Médica*, Brasília, nº 33, vol. 2. pp. 247-252, 2009.

GUIMARAES, N. A; HIRATA, H. S; SUGITA, K. CUIDADO E CUIDADORAS: O TRABALHO DE CARE NO BRASIL, FRANÇA E JAPÃO. *Sociol. Antropol.*, Rio de Janeiro , v. 1, n. 1, p. 151-180, June 2011

HACKING, I. Making Up People. In HELLER, T. L; SOSNA, M; WELLBERY, D. E. [orgs] *Reconstructing Individualism*. Stanford, CA: Stanford University Press. 1985.

HARAWAY, D. Saberes localizados: a questão da ciência para o feminismo e o privilégio da perspectiva parcial. *Cadernos Pagu*, 1995 (5) 07-41.

HAWKES, M. A; WILKEN, M; BRUNO, V; PUJOI-LEREIS, V; POVEDANO, G; SACCOLITI; TARATUTO, A; AMERISO, S. F. Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (CADASIL) in Argentina. *Arq. Neuro-Psiquiatr.*, São Paulo , v. 73, n. 9, p. 751-754, Sept. 2015 .

HUNICHE, L. Moral landscapes and everyday life in families with Huntington ’s disease: aligning ethnographic description and bioethics. *Social Science and Medicine*. 2011 Jun;72(11):1810-6.

HUYARD, C. How did uncommon disorders become “rare diseases”? History of a boundary object. *Sociology of Health and Illness*, v. 31, n. 4, p. 463–477, 2009.

INTERFARMA. Relatório Anual de Atividades. 2015. Disponível em: Acesso em: 11/11/2016.

JUTEL, A. Sociology of diagnosis: a preliminary review. *Sociology of Health & Illness*. vol. 31. p. 278 – 299. 2009.

KAVANAGH, A. M; BROOM, D. H. Embodied risk: my body, myself? *Social Science and Medicine*. v. 46, nº 3, 1998. p. 437-444.

KENT, M; SANTOS, R. V.. Genes, boleadeiras e abismos colossais: elementos para um diálogo entre genética e antropologia. *Horizontes antropológicos*. Porto Alegre , v. 18, n. 37, p. 379-384, Jun. 2012 .

KLEINMAN, A. *Illness narratives: suffering, healing and the human condition*. New York: Basic Books, 1988.

KLEINMAN, A; EISENBERG, L; GOOD, B. Culture, illness, and care: clinical lessons from anthropologic and cross-cultural research. *Annals of intern medicine*, 1978.

KONRAD, M. Predictive genetic testing and the making of the pre-symptomatic person: prognostic moralities amongst Huntington 's-affected families. *Rev. Anthropology & Medicine*, vol. 10, n ° 1, 2003. Disponível em: << <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26867065>>

LANGDON, E. J. A Doença como Experiência: O Papel da Narrativa na Construção Sociocultural da Doença. *Etnográfica: Revista do Centro de Estudos de Antropologia Social*. 2001 V(2):241- 260.

LANGDON, J; GRISOTTI, M; MALUF, S.W. Reflexões antropológicas sobre as políticas públicas. In. LANGDON, E.J; GRISOTTI, M [orgs] *Políticas Públicas: reflexões antropológicas*. Florianópolis: Ed. UFSC. 2016.

LANGDON, E. J. Cultura e processos de saúde e doença. In. *Anais do Seminário Cultura, Saúde e Doença*. Londrina, Min. Da Saúde, Univ. Estadual de Londrina. 2003.

LATOUR, B. *Jamais Fomos Modernos*. Rio de Janeiro: Ed. 34, 1994.

LOCK, M; NGUYEN, V-K. *An Anthropology of Biomedicine*. United Kingdon: Wiley-Blackwell. 2010.

LOCK, M. Antropologia médica: indicações para o futuro. In. SAILLANT, G; GENEST, S. [orgs]. Antropologia médica: ancoragens locais, desafios globais. Tradução de Vera Lúcia Reis. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz. 2012.

MALUF, S. W. Por uma antropologia do sujeito: da pessoa aos modos de subjetivação. Campos: Revista de Antropologia. Curitiba, v.14, n. ½, dez. 2013.

MALUF, S. W. Biogitimacy, rights and social policies: New biopolitical regimes in mental healthcare in Brazil. Vibrant, Virtual Braz. Anthr., Brasília, v. 12, n. 1, p. 321-350, June 2015.

MALUF, S. W. Narrativas, experiências e a busca de sentido. Revista Horizontes Antropológicos. Porto Alegre, 1999. Ano 5, n. 12. Pp. 69-82.

MARCUS, G. E. Ethnography in/of the World System: the emergency of multi-sited ethnography. Annual Review of Anthropology, vol 24. 1995. p. 95-117.

MAS, J. L; DILOUYA, A; RECONDO, J. A familial disorder with subcortical ischemic strokes, dementia, and leukoencephalopathy. Neurology. n. 42. Maio de 1992.

MAUÉS, H.R. & MAUÉS, A.G. O modelo da "Reima": representações alimentares em uma comunidade amazônica. Anu. antropol., Rio de Janeiro, p. 120-46, 1978.

MÁXIMO, M. Elisa. . O "paciente informado": primeiras notas de um estudo etnográfico. Vivência: Revista de Antropologia, v. 1, p. 23-33, 2015.

MÁXIMO, M. Elisa. . O "paciente informado": primeiras notas de um estudo etnográfico. In. SEGATA, J; RIFIOTIS, T. [orgs]. Políticas Etnográficas no Campo da Cibercultura. Brasília: ABA Publicações; Joinville: Editora Letradágua. 2016. p. 191 – 207.

MOISSE, K. The Youtube Cure: how social media shapes medical practice. Scientific American, [s/l] 8/12/2011.

- MOL, A. *The body multiple: ontology in medical practice*. Durham: Duke University Press. 2002.
- MONSORES, N. “Questões bioéticas sobre doenças genéticas raras.” *Serie Separatas de Discursos, Pareceres e Projetos, Câmara dos Deputados*. 54a Legislatura – 3a Sessão Legislativa. N. 21/2013
- MONTEIRO, M; V ÊNCIO, R. Z. N. A “molecularização” do câncer de próstata: reflexões sobre o chip de DNA. In. SANTOS, R.V; GIBBON, S; BELTRÃO, J. [orgs]. *Identities emergentes, genética e saúde: perspectivas antropológicas*. Rio de Janeiro: Garamond/Fiocruz. 2012.
- NASH, C. Genetic Kinship. *Cultural Studies*, n. 18. p. 1 – 33. Jun de 2004.
- NETO, V. V. G; SANTO, R. V; KENT, M. Biorrevelações: testes de ancestralidade genética em perspectiva antropológica comparada. In. SANTOS, R.V; GIBBON, S; BELTRÃO, J. [orgs]. *Identities emergentes, genética e saúde: perspectivas antropológicas*. Rio de Janeiro: Garamond/Fiocruz. 2012.
- NOVAS, C. The Political Economy of Hope: Patients ’ Organizations , *Science and Biovalue*. p. 289–305, 2006. 68
- OLIVEIRA, F. J. A. Concepções de doença: o que os services de saúde tem a ver com isso? DUARTE, L. F. D; LEAL, O. F. In: *Doença, Sofrimento, Perturbações: perspectivas etnográficas*. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz. 1998.
- ORTEGA, F. *O corpo incerto: corporeidade, tecnologias médicas e cultura contemporânea*. Rio de Janeiro: Garamond Universitária. 2008.
- PAIM, J. S. *O que é SUS*. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 2009.
- PARKER, J. N; PARKER, P. M. *CADASIL: A Bibliography and Dictionary for Physicians, Patients, and Genome Researchers*. San Diego (EUA): ICON Group International, Inc. 2007.

PEIRANO, M. Onde está a antropologia?. Mana, Rio de Janeiro , v. 3, n. 2, p. 67-102, Oct. 1997 .

PERDIGUERO-GIL, E. Una reflexión sobre el pluralismo médico. In Salud e Interculturalidad en América Latina. Antropología de la Salud y Crítica Intercultural. Quito, ABYA=YALA. 2006. Pp. 33-49.

PEREIRA, E. F. Entre biopolítica e cidadania genética: as associações de pacientes com doenças raras e o ativismo na saúde. Trabalho de Conclusão de Curso. UFSC, Florianópolis, 2016.

PEREIRA, E. F. Narrativas sobre cadasil: experiências de indivíduos de famílias com histórico de uma doença genética rara. Anais da II Reunião de Antropologia da Saúde. Brasília: 2017.

PEREIRA, E. F. “Uma saúde que não é plena mas é possível”: comentários acerca do V Fórum Catarinense sobre Doenças Raras. Anais da 31ª Reunião Brasileira de Antropologia. Brasília: ABA. 2018.

PETERSEN, A. Introduction: the new genetics, health, and ‘the public’. In PETERSEN, A. R.; BUNTON, R. The new genetics and the public’s health. London: Routledge. 2002.

RABINOW, P. Antropologia da Razão. Rio de Janeiro: Relume Dumará, 1999.

RABINOW, P.; ROSE, N. O conceito de Biopoder hoje. Política e Trabalho.v. 1, n. 2, p. 27–57, 2006.

RABINOW, P. Afterword: concept work. In. GIBBON, S.; NOVAS, C. Biosocialities, genetics and the social sciences: making biologies and identities. Ed.: Taylor & Francis e-Library. Edição virtual. 2008.

RAGOSCHKE-SCHUMM, A; AXER, H; WITTE; OW, et al. Intracerebral haemorrhages in CADASIL. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2005;76:1606-1607.

RAMOS, J. S. . Subjetivação e poder no ciberespaço. Da experimentação à convergência identitária na era das redes sociais. Vivência: Revista de Antropologia , v. 1, p. 57-76, 2015.

RAZVI, S. S; DAVIDSON, R; BONE, I; MUIR, K. W. The prevalence of Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy (CADASIL) in the West of Scotland. *Journal of Neurology and Neurosurgery Psychiatry*. n. 75(5). p. 739 – 741. 2005.

REED-DANAHY, D.. *Explorations in Anthropology. Autoethnography*. New York: Oxford. 1997.

RIBEIRO, Lúcia. Os movimentos sociais e sua relação com a questão da saúde. *Cad. Saúde Pública*, Rio de Janeiro , v. 5, n. 3, p. 264-275, Sept. 1989

ROSE, N; NOVAS, C. Biological Citizenship. In: ONG, Aihwa; COLLIER, Stephen J.. *Global Assemblages: Technology, Politics, and Ethics as Anthropological Problems*. 4. ed. Oxford: Blackwell Publishing Ltd, 2007. p. 439-463.

ROSE, N. *The Politics of life itself: biomedicine, power, and subjectivity in the twentyfirst century*. Reino Unido. Ed.: Princenton University Press. 2007.

ROSE, N. *A política da própria vida: biomedicina, poder e subjetividade no s éculo XXI*. São Paulo: Editora Paulus, 2013. 1ª ed.

RUTTEN, J; OBERSTEIN, S. CADASIL. Ed. GeneReviews. University of Washington, Seattle. 1993-2016. Disponível em <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1500/>

RUTTEN, J. W; EIJSDEN, B. B; DUERING, M; JOUVENT, E; OPPERK, C; PANTONI, L; FEDERICO, A; DICHGANS, M; MARKUS, H. S; CHABRIAT, H; The effect of NOTCH3 pathogenic variant position on CADASIL disease severity: NOTCH3 EGFr 1-6 pathogenic variant are associated with a more severe phenotype and lower survival compared with EGFr 7-34 pathogenic variant. *Genetics in Medicine*. 2018.

SACHS, Lisbeth. The new age of the molecular family: an anthropological view on the medicalisation of kinship. *Scandinavian Journal of Public Health*. N. 1. Vol. 32. Jan de 2004.

SANTOS, S. M. A. ; RIFIOTIS, T. . Cuidadores Familiares de Idosos Dementados: um estudo crítico de práticas cotidianas e políticas sociais de judicialização e reprivatização. In: 25ª Reunião Brasileira de Antropologia, 2006, Goiânia/GO. Saberes e práticas antropológicas desafios para o século XXI, 2006. v. 1.

SANTOS, P. S. F. Enxaqueca com aura. Sociedade Brasileira de Cefaleia. 2017. Disponível em:
<https://sbcefaleia.com.br/noticias.php?id=351>.

SARTI, C A. Contribuições da antropologia para o estudo da família. *Psicol. USP*, São Paulo , v. 3, n. 1-2, p. 69-76, 1992.

SCHNEIDER, A. M. Parentesco Americano: uma exposição cultural. Petrópolis: Editora Vozes. 2016.

SCHULLER-FACCINI, L; OLIVEIRA, M. Z; PAIXÃO-CORTÊS, V. R; CASTILLA, E. E. Clusters of genetic diseases in Brazil. *Journal of Community Genetics*. s/n. Jun. de 2018.

SEGATA, J. Dos Cibernautas às Redes. In. SEGATA, J; RIFIOTIS, T. [orgs]. Políticas Etnográficas no Campo da Cibercultura. Brasília: ABA Publicações; Joinville: Editora Letradágua. 2016. p. 91 – 114.

SILVEIRA, M. L. O Nervo Cala, o Nervo Fala: a Linguagem da Doença. Rio de Janeiro: FIOCRUZ. 2000.

SMITH-MORRIS, C. Introduction. In. SMITH-MORRIS, C. [org]. Diagnostic Controversy: cultural perspectives on competing knowledge in healthcare. New York: Routledge. 2016.

STEMPSEY, W. E. The geneticization of Diagnostics. *Medicine, Health and Philosophy*. 2006. 9:193-200.

STRATHERN, M. As novas modernidades. In. _____. O efeito etnográfico e outros ensaios. São Paulo: Cosac Naify, 2014. pp. 321-343.

STRATHERN, M. A pessoa como um todo e seus artefatos. In STRATHERN, M. O efeito etnográfico e outros ensaios. São Paulo: Cosac Naify. 2014.

STRATHERN, M. Parentesco, Direito e o inesperado: parentes são sempre uma surpresa. São Paulo: Editora Unesp, 2015.

OBERSTEIN, S. A. J. L. The effect of NOTCH3 pathogenic variant position on CADASIL disease severity: NOTCH3 EGFr 1–6 pathogenic variant are associated with a more severe phenotype and lower survival compared with EGFr 7–34 pathogenic variant. *Genetics in Medicine*. 2018. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41436-018-0088-3?fbclid=IwAR3duu3N-FWlvVQESyIW8LjbMbN9NGnBBcQ-0gRvWrZIEFdO08sPiQp8gg4#article-info>

TESTI, S. Dissecting the genetic heterogeneity of familial dementias. Tese (Doutorado). Dipartimento di Biotecnologie. Università Degli Studi Di Verona. Itália. 2011. 196p.

TIMMERMANS, S; BUCHBINDER, M. Patients-in-Waiting: Living between sickness and health in the Genomics Era. *Journal of Health and Social Behavior*. 2010. P. 408-423.

THOMPSON, C. Strategic naturalizing: kinship in an infertility clinic. In FRANKLIN, Sarah; MCKINNON, Susan. *Relative values: reconfiguring kinship studies* Durham & London: Duke University Press, 2001, p. 175-202.

VENÂNCIO, M. M. N. Caracterização de sete variações de sequência identificadas no gene NOTCH3 em doentes portugueses com hipótese diagnóstica de doença de CADASIL. Faculdade de Medicina da Universidade do Porto. Dissertação de Mestrado em Medicina e Oncologia Molecular. 2007. Disponível em: <https://repositorio-aberto.up.pt/bitstream/10216/22106/2/CADASIL.pdf>.

ZAMBONI, M. B. AIDS, longa duração e o trabalho do tempo: narrativas de homens que vivem com HIV há mais de 20 anos. *Política & Trabalho Revista de Ciências Sociais*. n. 42. P. 69 – 90. Jan/jun de 2015.

ZONABEND, F. A memória familiar: do individual ao coletivo. *Sociologia – Problemas e Práticas*, n.9. 1991. p. 179-190.