Detectando más-formações, detectando riscos : dilemas do diagnóstico prénatal

Ilana Löwy

▶ **To cite this version:**

Ilana Löwy. Detectando más-formações, detectando riscos : dilemas do diagnóstico prénatal. Horizontes Antropológicos, 2011, 17 (35), pp.103-125. hal-03477679

HAL Id: hal-03477679
https://cnrs.hal.science/hal-03477679

Submitted on 20 Jan 2022

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

DETECTANDO MÁS-FORMAÇÕES, DETECTANDO RISCOS: DILEMAS DO DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL*

Ilana Löwy
Centre de Recherche, Médecine, Sciences, Santé, Santé Mentale, Société (CERMES 3) – França

Resumo: *Este artigo tem como objetivo analisar os fatores que moldam as culturas materiais da biomedicina contemporânea. Trata do desenvolvimento histórico das técnicas diagnósticas e de como elas definem a "norma" e influenciam a evolução dos comportamentos dos profissionais e dos familiares. Pretende-se esclarecer esses processos a partir de uma reconstrução da evolução histórica do diagnóstico pré-natal, seguida de uma análise detalhada do caso de uma anomalia particular: as ACS, ou seja, as aneuploidias dos cromossomas sexuais. Embora alguns casos de ACS impliquem graves problemas de saúde, que chegam a comprometer a própria sobrevivência do indivíduo, a grande maioria das crianças que possui um número anormal de cromossomas sexuais é afetada por uma deficiência que pode ser qualificada como "menor" (em numerosos casos o diagnóstico definitivo das ACS só se coloca na adolescência). Assim, especialmente nos contextos em que existe o aborto legalizado, o diagnóstico pré-natal visibiliza a construção do "feto anormal" e o "risco de ter uma criança anormal" como fenômeno técnico-social, construído ao longo do tempo, de maneira indissociável, pelas técnicas da biomedicina, pela organização do trabalho médico, pelas limitações legais e pelas considerações socioculturais.*

Palavras-chave: *anomalias genéticas, diagnóstico pré-natal, normalidade, técnicas biomédicas.*

Abstract: *This article aims at analyzing the factors that mold the material cultures of contemporary biomedicine. It considers the historical development of diagnostic techniques, how they define the "norm", and influence the evolution of conducts of professionals as well as those of concerned members of the family. Following a brief reconstruction of the historical evolution of pre-natal diagnostics, we present a detailed case analysis of a particular anomaly: aneuploidy of the sexual chromosomes (ACS). Although some cases of ACS may represent grave and even life-threatening*

* Uma versão modificada deste artigo deve ser publicada na revista *Quaderni Storichi*.

deficiencies, the great majority of children who possess an abnormal number of sexual chromosomes experience relatively minor problems. In many cases, the very diagnostic of ACS only surfaces during the person`s adolescence. Thus, especially in contexts that permit legal abortion, the prenatal diagnosis of these syndromes renders visible the construction of the "abnormal fetus" and the "risk of having an abnormal child", as a techno-social phenomenon that emerges over time through the interaction of biomedical techniques, the organization of medical work, legal limitations, and sociocultural considerations.

Keywords: *biomedical techniques, genetic anomalies, normality, prenatal diagnostics.*

Na França, desde 1975, a prática da interrupção médica da gravidez (IMG) é possível sem limite de tempo (contrariamente à interrupção voluntária que deve ser realizada antes da décima quarta semana) nos casos em que a própria gravidez coloca a vida da mãe em perigo, ou quando o feto se mostra portador de uma doença "grave e incurável". Mas o que é uma doença grave? Qual é o limite para uma anomalia aceitável? Como o anormal se torna inaceitável?

Este artigo tem como objetivo analisar os fatores que moldam as culturas materiais da biomedicina contemporânea. Trata do desenvolvimento histórico das técnicas diagnósticas e de como elas definem a "norma" e influenciam a evolução dos comportamentos dos profissionais e dos familiares. Consideramos esses comportamentos não apenas diante da anormalidade, mas também em face da incerteza diagnóstica que essas técnicas são incapazes de resolver e aos dilemas que elas colocam. Essas evoluções que emergem logo depois da Segunda Guerra Mundial estão ainda em curso, o que obriga o historiador a travar um diálogo estreito com as outras ciências sociais e a embarcar em um caminho que leve até um tempo presente.

Mais precisamente, este texto pretende esclarecer esses fenômenos a partir de uma reconstrução da evolução histórica do diagnóstico pré-natal, seguida de uma análise detalhada do caso de uma anomalia particular: as ACS, ou seja, as aneuploidias (nome pouco usual) dos cromossomas sexuais. Trata-se de uma indicação-limite da IMG, já que a grande maioria das crianças que possui um número anormal de cromossomas sexuais é afetada por uma deficiência que pode ser qualificada como menor. No entanto, a definição de uma deficiência como "menor" é muito subjetiva. Além disso, o problema não se

apresenta sempre nos mesmos termos, dependendo se a criança já existe (em numerosos casos o diagnóstico definitivo das ACS só se coloca na adolescência), ou se a questão é decidir aceitar ou não o nascimento de uma criança "imperfeita". Nos países em que a IMG foi legalizada, a grande maioria dos pais que recebe o diagnóstico de uma aneuploidia letal (como as síndromes de Eduards e de Patau) ou de uma aneuploidia causadora de uma deficiência mental importante (a síndrome de Down) decide interromper a gestação. Por outro lado, as decisões relativas às ACS são muito variáveis e evoluíram juntamente com as mudanças das técnicas de diagnóstico pré-natal. O diagnóstico pré-natal dessas síndromes permite assim melhor identificar a construção do "anormal" como fenômeno técnico-social, construído ao longo do tempo, de maneira indissociável, pelas técnicas da biomedicina, pela organização do trabalho médico, pelas limitações legais e pelas considerações socioculturais.

O desenvolvimento do diagnóstico pré-natal: uma história de reencontros

As mulheres grávidas sempre acreditaram que um evento desagradável durante sua gestação – um acidente, um susto, uma grande tristeza – pudesse conduzir ao nascimento de uma criança imperfeita, ou, pior, de um "monstro" (Daston; Park, 1998; Duden, 1991). Desde os anos 1970, o aperfeiçoamento do diagnóstico pré-natal (DPN) deu uma reviravolta nessa situação, já que não se tratava mais de apreensões vagas, e, sim, frequentemente, da previsão de um evento bem preciso.

O dispositivo do diagnóstico pré-natal tal como conhecemos atualmente surgiu nos anos 1970, graças ao encontro particularmente fortuito de quatro inovações técnicas – a amniocentese, a visualização dos cromossomas humanos, as pesquisas sobre os marcadores séricos durante a gestação e a ecografia obstétrica – com um uma inovação social: a liberação do aborto.[1] A amniocentese (chamada anteriormente "drenagem amniótica") foi aplicada inicialmente no tratamento de uma condição relativamente rara: o excesso de líquido amniótico durante a gestação (poli-hidrâmnio). Nos anos 1950, essa técnica foi utilizada para detectar uma condição menos rara e frequentemente

[1] Sobre a história do diagnostico pré-natal, ver Tansey e Christy (2000), Schwartz (2008), Harper (2008) e Harper, Reynolds e Tansey (2010).

fatal para o recém-nascido, tal como a incompatibilidade Rhesus (Rh) entre mãe e bebê – ou seja, a produção pela gestante de um anticorpo que destrói os glóbulos vermelhos do feto. A retirada de uma pequena quantidade do líquido amniótico pelo sétimo mês de gestação permitia verificar se uma destruição desse tipo teria ocorrido; caso contrário, os médicos provocavam um parto o mais rapidamente possível a fim de realizar uma transfusão de troca que eliminava os anticorpos maternos do sangue do recém-nascido. Esse procedimento limitou consideravelmente a mortalidade neonatal causada pela incompatibilidade de Rh.

Em 1956, o aperfeiçoamento dos métodos de visualização dos cromossomas permitiu a constatação de que certas anomalias congênitas eram consequência da presença de um número anormal de cromossomas. Assim, a síndrome de Down (denominada na época de "mongolismo") foi redefinida como a "trissomia 21", em função da presença de um cromossoma 21 a mais. Nos anos 1960, os pesquisadores que estudavam as células fetais no líquido amniótico constataram que era possível identificar as anomalias cromossômicas desde seu estado de desenvolvimento, possibilitando assim o diagnóstico pré-natal dessas condições.

A ecografia, por seu turno, foi em suas origens uma técnica militar adaptada à obstetrícia apenas nos anos 1950-1960. Inicialmente, sua função era avaliar o tamanho e a posição da criança no útero e detectar as gestações múltiplas. Muito rapidamente, ela foi igualmente utilizada para guiar a retirada do líquido amniótico e limitar o perigo de indução de um aborto durante a amniocentese (a qual estava em pleno desenvolvimento como se acaba de lembrar). Nos anos 1980, o aperfeiçoamento da resolução dos aparelhos de ecografia permitiu a adaptação dessa técnica para o diagnóstico de más-formações fetais, primeiramente as maiores, como a falta de um membro, e depois as mais leves. Foi nessa época que os ecografistas estabeleceram que uma "claridade nucal" (ou seja, a distância entre a pele da nuca e a coluna) maior que a média em um feto de 12 a 16 semanas indicava uma probabilidade maior de trissomia 21.

No mesmo período, nos anos 1980, os bioquímicos elaboraram o que será chamado de "teste triplo": um teste sanguíneo que permite medir a quantidade de três proteínas no sangue da futura mãe.[2] Uma taxa excepcionalmente

[2] As três proteínas são a HCG – gonadotrofina coriônica humana –, um hormônio secretado pela placenta, o estriol não conjugado, produzido pelo feto, e a alfafetoproteína.

elevada dessas proteínas indica uma possibilidade mais elevada não apenas de trissomia 21, mas também de desordens importantes do desenvolvimento neurológico no feto tal como a *spina bifida*. Em outras palavras, o teste triplo veio, assim, completar o dispositivo DPN na forma como ele se desenvolverá a partir dos anos 1990 (Vassy, 2006).

Do diagnóstico ao rastreamento

Se, nos anos 1950 e 1960, o diagnóstico pré-natal era ainda essencialmente confinado aos laboratórios de pesquisa (sendo, portanto, um assunto de cientistas), seu estatuto mudou dramaticamente nos anos 1970, a partir da liberação do aborto na maioria dos países ocidentais. A partir de então, os médicos que detectavam um problema grave no feto podiam propor de forma absolutamente legal uma interrupção da gravidez.[3] Essa possibilidade acelerou o ritmo das inovações tecnológicas e levou a uma mudança de natureza do DPN.

De fato, se o dispositivo do DPN foi inicialmente destinado unicamente a um grupo restrito de mulheres que poderíamos definir como "de risco", principalmente em função de uma história familiar de doença hereditária ou de sua idade (a frequência de certas anomalias, como a síndrome de Down, aumenta nas mães mais velhas), na verdade ele foi rapidamente expandido ao conjunto de mulheres grávidas. Assim, por exemplo, o teste triplo inicialmente realizado unicamente nas mulheres com mais idade foi indicado, a partir dos anos 1990, a todas as mulheres grávidas, independentemente de sua idade. Do mesmo modo, o duplo movimento de integração das ecografias no acompanhamento de rotina da gestação e do aumento de sua capacidade de detecção das anomalias fetais acabou transformando essa técnica em um método de controle dessas mesmas anomalias. No começo do século XXI, portanto, a generalização do teste triplo e das ecografias colocou a quase totalidade das gestantes de países industrializados na categoria "de risco" (Vassy, 2005, 2006). Paralelamente, o aperfeiçoamento dos testes genéticos e da tecnologia

[3] Os médicos fizeram tais propostas bem antes da legalização oficial do aborto. Além disso, durante os anos 1960, um aborto era frequentemente proposto às mulheres que tomavam talidomida (um medicamento que conduzia a más-formações fetais graves) durante a gestação. Essa era, no entanto, uma abordagem que se situava entre a zona do proibido e do tolerável.

médica de imagem aumentou de maneira importante o número de condições suscetíveis de serem rastreadas antes do nascimento.

Pois se determinadas más-formações fetais, tais como as anomalias cardíacas, só podiam ser detectadas em um estágio avançado da gestação, outras anomalias podiam ser detectadas muito mais cedo. Assim, uma suspeita de trissomia 21 despertada pelo resultado anormal do teste triplo ou pelas imagens de ecografia podia ser rapidamente confirmada por uma retirada das células da placenta – CVS (*chorionic villus sampling*) –, uma técnica aplicável da nona até a décima primeira semana da gestação. Ora, a detecção precoce pode favorecer a IMG. Muitas mulheres se sentem de fato "menos grávidas" antes que sua gravidez se torne visível ou que percebam os movimentos do feto. Assim, diversos autores comentaram o desenvolvimento de uma norma social conforme a qual uma mulher (especialmente se ela não teve dificuldades para conceber um filho) não se percebe como "verdadeiramente" grávida e não anuncia a gravidez para seus familiares antes que seu feto seja diagnosticado como "normal" (Rothman, 1986). As técnicas que possibilitam um diagnóstico cada vez mais precoce das más-formações fetais são, dessa maneira, suscetíveis de contribuir para a eliminação dos fetos avaliados como "duvidosos". Em outras palavras, podem aumentar a tendência de continuar a gravidez quando o feto é certificado como "sem problema".[4]

Atualmente, é possível, com um simples exame de sangue, determinar o sexo da criança por nascer a partir da sétima semana de gestação. E é verdade que um teste realizado tão cedo na gestação pode tornar menos traumática a decisão de abortar o feto que sofre de uma patologia ligada ao sexo (por exemplo, a hemofilia). Em uma sociedade que favorece o nascimento de filhos masculinos, tal teste pode também facilitar a eliminação seletiva de fetos de sexo feminino. Entretanto, devemos reconhecer que é raro que se realize um teste de maneira tão precoce e que a maioria dos casos de DPN se faz em um estágio mais avançado da gestação. Aliás, as técnicas empregadas nem sempre fornecem resultados confiáveis. Se a questão "é menino ou menina?"

[4] Na França, um aborto prevenido do diagnóstico de uma anomalia fetal é sempre classificado como IMG, mesmo se a mulher encontra-se durante os prazos legais de interrupção voluntária da gravidez (IVG, menos de 14 semanas), e é, portanto, um controle mais restrito. Se tal diagnóstico se fez suficientemente cedo, a mulher pode se dirigir a outro centro, ocultar o histórico do diagnóstico pré-natal e demandar uma IVG, embora pareça que tais casos sejam relativamente raros (Mangione et al., 2008).

tem quase sempre uma resposta simples, não é o caso com a detecção de anomalias. Detectar uma anomalia não é necessariamente suficiente para prever a condição real da criança por nascer, sua expectativa de vida e a severidade dos sintomas. A detecção das ACS ilustra exatamente essas dificuldades e incertezas.

As aneuploidias dos cromossomas sexuais (ACS): um diagnóstico "acidental" de uma condição indeterminada

O diagnóstico das aneuploidias dos cromossomas sexuais constitui um caso típico de inércia tecnológica, um tipo de "efeito de bola de neve": quando uma inovação tecnológica produz resultados e dilemas imprevistos e, simultaneamente, provoca uma evolução das definições – por um lado – da norma, e – por outro – dos desvios em relação a essa mesma norma.

O aumento do diagnóstico de aneuploidias de cromossomas sexuais a partir dos anos 1980 é, de fato, o resultado inesperado, por um lado, da difusão do teste triplo, e, por outro, o aperfeiçoamento da resolução de imagens ecográficas. Como já assinalado, esses dois testes foram introduzidos antes de tudo para checar a presença da síndrome de Down. Com base nos resultados do teste triplo, nas medidas tomadas durante a ecografia e na idade da paciente, o médico comunica à gestante sua "porcentagem de risco" indicando a probabilidade de dar luz a uma criança trissômica. Quando essa porcentagem ultrapassa o risco de aborto espontâneo provocado pela amniocentese (situado em torno de 1% a 1,5%), os médicos propõem esse procedimento à mulher, o que causou de fato um considerável aumento no número de amniocenteses realizadas anualmente. Estimamos assim que atualmente, na França, 17% das mulheres grávidas fazem esse teste. E é nesse momento que algumas delas aprendem que, mesmo se o feto não padece da síndrome de Down, possui, todavia, um número anormal de cromossomas sexuais – uma situação totalmente imprevista pela maioria dos pais.

Algumas informações suplementares sobre as ACS podem ser úteis. Como é sabido, os indivíduos "normais" são munidos de 23 pares de cromossomas: 46,XX, no que diz respeito às mulheres, e 46,XY no caso dos homens. No que diz respeito às três ACS mais frequentes, os homens que têm a síndrome de Klinefelter possuem um cromossoma X suplementar (47,XXY), as

mulheres que têm a síndrome de Turner têm um único cromossoma X (45,X0) enquanto as "mulheres de triplo X" possuem uma cópia suplementar desse cromossoma (47,XXX). A síndrome de Turner é associada ao pequeno tamanho, à obesidade e a um rosto típico. Ainda por cima, as mulheres 45,X0 são sempre estéreis. A síndrome de Klinefelter, por seu lado, implica no subdesenvolvimento dos órgãos sexuais externos, o desenvolvimento de seios no homem e uma alta probabilidade de esterilidade. Essas duas síndromes também são ligadas a problemas de saúde: as meninas 45,X0 correm um risco mais alto de diabetes e de doenças cardiovasculares, enquanto os meninos 47,XXY têm um risco maior de câncer de mama e de osteoporose. As meninas 47,XXX têm uma aparência físicas próxima à norma, são férteis e, via de regra, não têm problemas maiores de saúde, mas frequentemente ostentam dificuldades de aprendizagem e de orientação (Kamischke; Ziteman; Nieschlang, 2004; Sybert; McCauley, 2004; Visootsak; Graham Jr., 2006).[5]

É importante sublinhar o fato de que a evolução da técnica desempenhou um papel-chave já na classificação das ACS. A síndrome de Turner foi descrita em 1938 e a de Klinefelter em 1942. Já nessa época, os cientistas detinham conhecimentos bastante precisos sobre o papel dos hormônios na formação dos traços sexuais. Entretanto, essas síndromes foram originalmente classificadas como desordens endocrínicas acompanhadas de disfunção do desenvolvimento dos órgãos sexuais, sendo, portanto assimiladas às outras situações denominadas então como *intercede* (fala-se hoje de "desordens do desenvolvimento sexual"). Pesquisas laboratoriais em animais procuravam "masculinizar" os fetos com fórmula cromossômica feminina (XX), injetando hormônios de machos na fêmea grávida, e, contrariamente, "feminizar" os com fórmula cromossômica XY com uma injeção de hormônios sexuais de fêmeas (Oudshoorn, 1994).

Os anos 1930 representaram a idade de ouro da endocrinologia e, se consideramos que os indivíduos acometidos das síndromes de Turner ou Klinefelter são estéreis e ostentam anomalias dos órgãos sexuais exteriores, é fácil compreender a lógica que levou os cientistas da época à conclusão de

[5] Eu não incluí neste artigo o debate sobre homens XYY, anteriormente classificados por alguns especialistas como possuidores de "tendências criminais", entre outros desvios, mas considerados atualmente pela maioria dos especialistas como "normais", apesar do fato desse cariótipo ser também associado a um risco mais elevado de problemas de aprendizagem.

que essas anomalias eram o resultado de distúrbios endocrinológicos durante o período pré-natal. Vieram então os anos 1950 e 1960, quando – parcialmente em função das observações sobre os efeitos dramáticos do bombardeamento de Hiroshima e de Nagasaki e das experiências nucleares em seres vivos – foi a genética que passou a ocupar gradativamente a frente do palco. O interesse nas modificações do material genético contribuiu para o desenvolvimento de estudos sobre os cromossomas humanos e, por extensão, para a redefinição das síndromes de Turner e de Klinefelter como anomalias não mais hormonais e, sim, cromossômicas.

Determinante na classificação das anomalias, a técnica desempenha um papel igualmente primordial na própria criação do normal e do patológico, pois é a técnica ela mesma que "descobre" uma anomalia que não seria necessariamente visível durante um exame clínico e/ou que não era percebida como tal antes. Assim, muitos portadores de ACS não sabem que possuem tal anomalia. Percebem-se e são percebidos por outros – e frequentemente também por seus médicos – como "normais", isto é, como indivíduos incluídos dentro dos limites da variação normal de traços físicos e de inteligência.[6] Uma pesquisa constatou que, na Dinamarca, três quartos dos homens com a síndrome de Klinefelter não estão a par de sua condição e, se pode supor, tampouco são muito perturbados por suas manifestações (Bojesen; Juul; Gravholt, 2003).[7]

Imagens de "anormais"

Mudanças nas técnicas modificaram, portanto as classificações rotineiras. Ao mesmo tempo, transformaram não somente as identidades dos pacientes, mas também as representações da saúde e da deficiência (Hacking, 2002). Pois, como vimos no caso das ACS, as técnicas médicas modificaram o olhar dirigido para os corpos dos "desviantes", provocando, desde o período entre as duas guerras, uma evolução de perspectivas.

---

[6] Isso é menos verdadeiro para as mulheres 45,XO, por causa de sua aparência física atípica. Também, os sociólogos constataram que a esterilidade é considerada um problema maior por essas mulheres e suas famílias.

[7] Os especialistas são favoráveis a rápida detecção da síndrome de Klinefelter e do tratamento hormonal dos meninos 47,XXY, desde que tal tratamento priorize a aparição de sinais sexuais secundários na adolescência, e, mais tarde, limite os riscos de perda de massa óssea e muscular.

Os primeiros artigos sobre a síndrome de Turner e de Klinefelter, que datam do período "pré-cromossomial" nos anos 1930, 1940 e 1950, vêm com ilustrações de indivíduos com essa condição. Via de regra, os sujeitos estão nus e fazem poses codificadas para apresentação nas publicações médicas: fotos de frente e de perfil mostrando os corpos imóveis e desvestidos, sem expressão facial (de fato, os rostos são em geral invisíveis, a não ser que os olhos sejam mascarados; em particular quando o sujeito é um adolescente).[8] Essas imagens, que parecem com as de pessoas procuradas pela polícia, "patologizam" os sujeitos. A ocultação dos rostos e a utilização de pseudônimos ou a omissão de nomes tinham sem dúvida como objeto proteger os pacientes e evitar que fossem estigmatizados. Entretanto, como comenta a pesquisadora norte-americana Alice Dreger (2000, p. 162): "É terrível constatar como esse tratamento logo desumaniza." O indivíduo se tornou o efeito de um protótipo de alteridade, se vendo destituído de sua identidade pessoal.

No final do século XX, as imagens das ACS foram consideravelmente modificadas de forma a traduzir uma atitude mais aberta em relação a pessoas com deficiência – abertura promovida, entre outros fatores, pelo ativismo dos doentes e de seus familiares. Nas publicações recentes, as pessoas fotografadas mostram o rosto e olham para o leitor, às vezes com um sorriso (Tartaglia et al., 2008, 2010; Visootsak et al., 2007). É bem possível que essas pessoas, ou seus tutores legais, no caso de crianças ou de pessoas que sofrem de uma deficiência mental profunda, tenham dado seu consentimento prévio para a publicação de sua foto numa revista médica. Entretanto, o acúmulo de rostos e de corpos estranhos, dismorfológicos, e sua justaposição a explicações detalhadas dos traços físicos ligados a uma ou outra ACS terminam por sublinhar, apesar de tudo, a diferença entre os "normais" e os "anormais", salientando de novo sua alteridade.

A visibilidade da alteridade e as decisões dos pais

Antes da generalização do DPN tal como o descrevi, o diagnóstico das ACS ocorriam às vezes no nascimento (algumas das meninas portadoras da

[8] Ver, para exemplo, Roussell (1953), Jackson e Sougin-Mishaban (1953), Therman et al. (1961), Tefler et al. (1970), Thorburn e Martin (1971).

síndrome de Turner nascem com edemas importantes nos pés, nas mãos e na nuca, e também ostentam um tipo particular de rosto, enquanto certos meninos com a síndrome de Klinefelter nascem com os órgãos sexuais exteriores pouco desenvolvidos) ou, mais frequentemente, na adolescência ou mesmo na idade adulta, quando no decorrer de uma investigação das causas de esterilidade. Hoje, em compensação, as ACS são detectadas, em geral, durante a gestação. As consequências dessa transformação são muito profundas e penetram no cerne da questão que inspira esta análise – isto é, na maneira em que o desenvolvimento de técnicas de diagnóstico influi na definição da "norma" e na evolução das atitudes frente à anormalidade.

As ACS não colocam a vida diretamente em perigo, não influenciam muito a expectativa de vida e, na grande maioria de casos, não representam nem grande retardo mental, nem deficiência física particularmente severa.[9] Constituem, entretanto, uma deviação em relação à norma, que é frequentemente anunciada aos pais antes do nascimento de seu filho, os obrigando a fazer uma decisão sobre o destino da criança. Ainda por cima, o dilema suscitado por essas informação se encontra aqui agravado pela natureza das próprias operações diagnósticas, pois a informação anuncia a existência de um problema, mas omitindo qualquer pronunciamento sobre sua gravidade. As ACS são condições de expressão enormemente variável, certos indivíduos permanecendo sem problema maior de saúde, sem traços físicos que chamem atenção e, quando muito, com problemas leves de aprendizagem. Outros "indivíduos ACS", pelo contrário, têm uma aparência física que os desvia mais da norma e sofrem problemas de saúde mais sérios, além de dificuldades maiores de aquisição de linguagem e de raciocínio.[10] Tudo isso torna o dilema dos pais ainda mais dramático.

[9] Os epidemiologistas constataram que as mulheres com a síndrome de Turner vivem em média dez anos a menos que as portadoras da fórmula cromossomial normal, mas tal constatação se deu com as mulheres que não se beneficiaram de um acompanhamento médico intensivo durante a pequena infância, como destacado por Schoemaker et al. (2008).

[10] Um acompanhamento dos indivíduos diagnosticados com ACS no nascimento revelou que alguns chegaram a realizar estudos superiores, enquanto outros não conseguiram seguir uma escolaridade normal; alguns conseguiram obter um emprego qualificado e estável, enquanto outros nunca foram empregados (Bender; Linden; Harmon, 2001; Bender; Linden; Robinson, 1993; Robinson; Bender; Linden, 1992).

De maneira geral, a decisão quanto à "aceitabilidade" de uma criança portadora de uma ACS depende das atitudes das mulheres grávidas e de seus esposos em relação aos corpos imperfeitos, suas experiências pessoais, sua escala de valores e, frequentemente, a informação que recebem ou colecionam sobre a condição que afeta seu filho por nascer (Rapp, 2000). Um dos elementos que pesam sobre a decisão parental parece ser exatamente a visibilidade da alteridade, isto é, a aparência do feto. Essa atitude se mantém tanto antes quanto depois do nascimento.

Antes do nascimento, as ecografias dos fetos portadores da síndrome de Turner já com 10-14 semanas de gestação mostram, em certo número de casos, traços grosseiramente anormais (translucência nucal, hidropsia fetal, edema muito acentuado) e a anomalia constatada no feto abortado contribui, depois da operação, para legitimar a escolha de uma interrupção de gravidez.[11] Tanto que, quando o feto é visto como "monstruoso", é mais fácil para a mulher aceitar um aborto terapêutico. Por outro lado, algumas anomalias constatadas no início da gestação somem depois, ou regridem, tornando-se, até a criança nascer, muito discretas (Baena et al., 2004; Vladareneau et al., 2006).[12] Uma solução possível aos dilemas diagnósticos seria atrasar o aborto e seguir o desenvolvimento do feto. Se as anomalias não somem, seria ainda possível propor uma IMG tardia, até mesmo durante o terceiro semestre de gestação. Tal solução, entretanto, é mais difícil para a mulher.[13]

Não é fácil obter dados precisos sobre a taxa de abortos que decorrem do diagnóstico pré-natal para as diferentes ACS, pois o pequeno tamanho dos conjuntos estudados torna difícil qualquer generalização (Mansefield; Hopfer; Mareteu, 1999; Meschede et al., 1998). Podemos, entretanto, perceber certas tendências. Assim, a taxa de abortos para a síndrome de Turner oscila entre 60% e 80%, uma proporção mais ou menos estável em longo

[11] Da mesma forma, o prognóstico referente às meninas 45,X0, no qual a anomalia é constatada pela ecografia, considera-se como sendo mais severo que o das meninas com a síndrome de Turner, cujo diagnóstico é feito de maneira acidental, unicamente sobre a base da amniocentese. Isso representou um argumento suplementar em favor dos abortos de Turner visíveis através da ecografia (Papp et al., 2006).

[12] Não é inútil lembrar que certos fetos malformados são abortados espontaneamente

[13] Ao contrário, quando o diagnóstico de ACS é formulado tardiamente durante a gravidez por uma técnica como a CVS (*chorionic villus sampling*), que podemos utilizar a partir da décima, décima segunda semana de gravidez, ao invés das 16 ou 18 semanas que são necessárias para uma amniocentese, a proporção de mulheres que decidem abortar é mais elevada (Shaffer; Caughey; Norton, 2006).

prazo. Por outro lado, a taxa de aborto ligado à síndrome de Klinefelter e a de abortos para trissomia 47,XXX (entre 30% e 60%) parecem estar diminuindo (Boyd et al., 2010).

As razões evocadas para explicar esses dados colocam em relevo a evolução da definição do "normal", assim como o papel das ciências sociais nas operações classificatórias implícitas ou explícitas. Nos anos 1960 e 1970, as pesquisas sociológicas e sanitárias realizadas na Grã-Bretanha e nos Estados Unidos – em abrigos para crianças com deficiência mental, escolas especiais de aprendizagem, instituições socioeducativas e prisões – tinham revelado um número estatisticamente significativo de pessoas portadoras de ACS nessas instituições. Consequentemente, todas as ACS foram vistas como um motivo suficiente para terminar uma gravidez comprometida (Garvey; Mutton, 1973; Hook, 1974; Speed; Johnston; Evans, 1976; Tennes et al., 1975). Depois, nos anos 1990, novas pesquisas realizadas, dessa vez, na população geral (isto é, o conjunto de crianças nas creches e nas escolas, etc.) mostraram a relativa "normalidade" dos homens 47,XXY (que frequentemente nem sabem que são portadores de uma condição particular), a fertilidade das meninas XXX (que faz com que elas sejam menos "desviantes") e, finalmente, o fato de que os indivíduos mosaicos (que possuem uma mistura de células aneuploidias e células normais) não sofrem de manifestações patológicas perceptíveis. Essas observações poderiam ter levado a uma diminuição das interrupções de gravidez ligadas a essas situações (Christian et al., 2000).[14]

Em todo caso, a visibilidade da anomalia representa um elemento decisivo. Os motivos principais evocados pelos pais que escolheram o aborto por causa de ACS são o desenvolvimento sexual anormal e a infertilidade. Os pais invocam com menos frequência os problemas gerais de saúde ou as dificuldades de aprendizagem.[15] Assim, há via de regra menos abortos para

[14] Devemos acrescentar, entretanto, que a combinação de uma trissomia e outras anormalidades detectadas na ultrassonografia (uma aneuploidia grave) é frequentemente vista como um sinal de que a criança terá vários problemas de saúde (Hamamy; Dahan, 2004).

[15] A análise das decisões parentais sobre a IMG (dadas as limitações decorrentes do pequeno número de casos estudados) sugere que, de fato, a ligeira diminuição do QI e a possibilidade de dificuldades escolares gozam de um papel menor na decisão de interromper uma gravidez que a existência de uma anomalia visível (Hamamy; Dahan, 2004; Holmes-Siedle; Ryynane; Lindenbaum, 1987; Mezei et al., 2004).

os fetos XXX, que têm dificuldade de aprendizagem, mas que possuem uma aparência física "normal", podendo também ter filhos, do que os fetos 45,X0 que gozam de uma inteligência e capacidade de aprendizagem próximas da "norma", mas que padecem de esterilidade e de diferenças somáticas visíveis (Hamamy; Dahan, 2004).

"Por causa do risco": uma eugenia condicional

Desde que existe DPN, é comum que uma mulher grávida seja informada que a criança na sua barriga tem certa probabilidade de desenvolver uma má-formação específica e essa informação a transforma em uma "administradora racional dos riscos" (Samerski, 2009).

Para os médicos obstetras e os conselheiros genéticos que discutem o risco no contexto do DPN, esse termo descreve unicamente os riscos inerentes na criança por nascer. Entretanto, a evolução histórica das técnicas diagnósticas desde 1945 criou uma multitude de situações que poderiam ser consideradas "de risco".

Em primeiro lugar, é preciso citar os riscos ligados à medicalização do corpo das mulheres grávidas. Muitas vezes, as mulheres que rejeitaram a amniocentese explicam sua decisão dizendo que não queriam "correr o risco" (Markens; Browne; Press, 1999). Muitas mulheres sabem que o DPN pode produzir dilemas que são difíceis de resolver (Williams et al., 2005). Algumas se indignam pelo fato de que as novas técnicas diagnósticas as colocam numa situação que julgam intolerável: "Estou furiosa porque estou obrigada a fazer essa escolha." (Van Berkel; Van der Welle, 1999, p. 157).

Há especialistas que se opõem à IMG por condições que não ameaçam a sobrevivência imediata da criança. Argumentam que toda vida possui um valor e não há nenhum motivo para supor que uma pessoa deficiente e sua família sejam mais infelizes que uma pessoa válida ("normal") e seus familiares (Ash, 1999; Parens; Ash, 2000). Sublinham o fato de que, apesar das decisões sobre IMG serem apresentadas como sendo inteiramente pessoais, é de fato difícil avaliar o peso das pressões que as mulheres sentem para se submeter ao DPN e para fazer "uma escolha racional" (Gross, 2010; Van den Dale, 2006). Outros especialistas colocam a ênfase nas dificuldades de administrar a deficiência da criança experimentada pela própria criança, por seus pais, suas

relações próximas e distantes (Hashiloni-Dolev, 2006) e, finalmente, para a sociedade como um todo.[16]

Sem dúvida, a generalização dos testes pré-natais para o conjunto de mulheres grávidas, que transformou um método reservado a uma pequena fração de mulheres "de alto risco" em uma intervenção se saúde pública destinada a toda a população feminina, foi associada à exortação feita às mulheres de usar "corretamente" os recursos da medicina, para limitar o número de nascimentos de crianças problemáticas. Tal obrigação moral para as gestantes – de zelar pela saúde do filho por nascer – certamente não é novidade, mas, desde os anos 1970, a introdução do DPN e da IMG mudaram radicalmente as condições para alcançar essa meta (Ward, 2002).

Se considerarmos agora o lado dos profissionais de saúde implicados na "administração racional do risco", os geneticistas se defendem contra as acusações que recebem frequentemente – que praticam um tipo de eugenia – lembrando que esse termo implicaria necessariamente a vontade de manipular a reserva de genes de uma população determinada. Na nova genética clínica, eles dizem se fundamentar na liberdade de escolha das famílias e não visam nenhuma intervenção para influenciar a frequência de genes em uma dada população (Harper; Reynolds; Tansey, 2010; Paul, 1995; Schwartz, 2008).

Depois do fim das utopias eugenistas que marcaram a medicina durante o período entre as duas guerras (e, lembremos, não era só nos países autoritários tais como a Alemanha nacional-socialista), é inegável que a quase totalidade dos geneticistas abandonou toda pretensão de eliminar a reserva de "maus genes". Os defensores dos testes em massa também têm razão quando dizem que as técnicas de DPN não detectam apenas as doenças genéticas, mas também muitas condições não hereditárias, tais como os erros na formação dos espermatozoides e dos óvulos que dão início à maioria de aneuploidias, assim como os acidentes do crescimento fetal. Entretanto, essas técnicas objetivam reduzir o peso global dos problemas de saúde nas populações enquadradas e, portanto, a melhoria do estado de saúde dessas populações. Nesse sentido,

[16] Em Israel, fala-se em "risco de vida" no contexto da DPN, e a interpretação usual é que o termo "vida" refere-se à mãe e do perigo para o feto. Um médico israelense contou, com aprovação da mesma, a história de uma jovem que queria fazer a amniocentese de qualquer jeito, explicando que, se esta intervenção induzisse a um aborto, ela ficaria triste por um tempo, mas que, se ela tivesse um filho com síndrome de Down, "sua vida acabaria" (Ivry, 2009, p. 204); o feto revelou-se trissômico.

seria possível arguir que ela significa uma abordagem eugênica no sentido original do termo, isto é, o estudo de todos os fatores sob o controle humano suscetíveis de melhorar a "qualidade" das gerações futuras.[17]

Contudo, a aspiração de reduzir o número de crianças "anormais" em uma determinada sociedade se choca contra um problema maior, a saber, a incerteza substancial nos diagnósticos. Em muitos casos, o DPN indica unicamente a possibilidade de um problema, sem fornecer informação precisa quanto à sua gravidade. Os eugenistas de antigamente podiam ostentar uma impressionante certeza em relação aos seus objetivos e os meios que pretendiam usar para alcançá-los. Em 1927, em um famoso veredito do processo Buck *versus* Bell, o juiz da Suprema Corte norte-americana, Oliver Wendell Homes Jr., mandou esterilizar Carrie Buck com a justificação: "três gerações de imbecis já bastam". Isso, sem se dar o trabalho de verificar se Carrie Buck, sua mãe Emma e sua filha Vivian sofriam efetivamente de "debilidade mental" ou de qualquer outra condição hereditária (Lombardo, 1985). No século XXI, os especialistas têm à sua disposição meios técnicos incomparavelmente mais poderosos, mas, paradoxalmente, possuem menos certezas.

Os debates sobre o DPN se centraram na questão das deficiências diagnosticadas. A gestante deve escolher se vai aceitar ou não tornar-se mãe de uma criança "anormal". Esses debates omitem, todavia, um elemento-chave da evolução recente dessas técnicas, que surge só nas últimas décadas: a passagem do diagnóstico de uma má-formação averiguada ao de um risco desconhecido. A mesma coisa acontece com a síndrome de Down, uma das condições que originalmente inspirou os desenvolvimentos dos novos métodos de diagnóstico, que, apesar de tudo, também tem implicações muito variáveis para a disfunção mental e fisiológica.[18] Essas complicações, porém, se revelam muito mais graves no caso das ACS, pois é muito difícil prever tanto o nível das dificuldades reais que a criança terá de enfrentar quanto a eficácia das intervenções médicas e educativas suscetíveis de atenuá-las. Entretanto,

[17] As decisões em saúde pública, no entanto, são quase sempre baseadas em um cálculo probabilístico dos riscos, e, desde a disseminação da ultrassonografia diagnóstica de rotina e do teste triplo, o DPN entra totalmente dentro desta lógica.

[18] Como explicou uma mulher que hesitou em enfrentar um diagnóstico dessa síndrome: "Encontrei crianças com síndrome de Down que eram bonitas, agradáveis, inteligentes, alguns até mesmo frequentaram as escolas normais […] mas também vi crianças com síndrome de Down que eram severamente retardadas." (Van Berkel; Van der Weele, 1999, p. 155).

uma vez que o diagnóstico foi feito, as gestantes não conseguem escapar da necessidade de decidir se elas querem ou não continuar a gravidez.

E, para melhor entender como as mulheres enfrentam a incerteza produzida pela técnica no momento em que esta aumenta o nível da informação, o historiador deve ceder ao antropólogo. Os pesquisadores que estudaram as atitudes *vis a vis* do DPN de mulheres judias religiosas no Israel constataram uma diferença entre as que pertencem à corrente religiosa "moderna" e as que se afiliam à corrente ultraortodoxa. As primeiras apoiaram sem hesitação o DPN. Uma delas explicou: "Deus foi generoso comigo. Me permitiu aprender a tempo que meu feto era trissômico." No caso das mulheres ultraortodoxas, pode-se aceitar o aborto terapêutico (o judaísmo não possui nenhuma interdição categórica), mas somente se há certeza de que o feto padece de uma má-formação grave e irreversível. Elas legitimam suas atitudes baseadas na diferença entre as decisões que decorrem de um saber empírico certo (*diagnosis*) daquelas fundamentadas em um saber prospetivo (*pro-gnosis*). Se, por exemplo, a ecografia mostra claramente que o feto não tem cérebro e, portanto, não é viável, a mulher pode sempre orar para que essa situação se reverta, mas, nesse caso, ela pede um "milagre explícito" (semelhante à parada do sol pedido por Josué na Bíblia), quase impossível de conseguir. Por outro lado, se o futuro do feto está incerto, a mulher pode orar para que haja um "milagre implícito", muito mais provável. Um aborto decidido com base em um simples risco coloca em questão sua confiança em Deus (Gross; Shuval, 2008).

Conclusão

A tese defendida nesse contexto é que as decisões que seguem um diagnóstico pré-natal de ACS consistem em reações ao anúncio de um risco, "criado" pela evolução das técnicas cunhadas para refinar a capacidade de detecção de anomalias. Entretanto, o aperfeiçoamento das técnicas de diagnóstico pré-natal terá, com toda probabilidade, um resultado paradoxal: o aumento da incerteza no prognóstico. Hoje, essas técnicas revelam um número crescente de condições ditas "de expressão variável", isto é, que implicam problemas em certos indivíduos e não em outros. Não é incomum que um "conselheiro genético" explique para uma mulher grávida que a criança em gestação tem 20% de chance de ser portadora de uma doença grave, 30% de chance de sofrer

de problemas de saúde moderados e 50% de chance de gozar de boa saúde. Em tal situação, a mulher deve decidir se ela quer interromper a gravidez de risco, uma situação que poderíamos chamar de "eugenismo condicional". A definição da criança por nascer como sendo (ou não) "aceitável" e "normal" não depende da *dia-gnosis*, e, sim, da *pro-gnosis*: uma aposta quanto a um futuro incerto.

Traduzido do francês por Paula Sandrine Machado,
Lucas Besen e Claudia Fonseca.

Referências

ASH, A. Prenatal diagnosis and selective abortion: a challenge to practice and policy. *American Journal of Public Health*, v. 89, n. 11, p. 1650-1657, Nov. 1999.

BAENA, N. et al. Turner Syndrome: evaluation of prenatal diagnosisin 19 European registries. *American Journal of Medical Genetics*, v. 129A, n. 1, p. 16–20, Aug. 2004.

BENDER, B. G.; LINDEN, M. G.; HARMON, R. G. Neuropsychological and functional cognitive skills of 35 unselected adults with sex chromosome abnormalities. *American Journal of Medical Genetics*, v. 102, n. 3, p. 309-313, Sept. 2001.

BENDER, B. G.; LINDEN, M. G.; ROBINSON, A. Neuropsychological impairement in 42 adolescents with sex chromosome abnormalities. *American Journal of Medical Genetics*, v. 48, n. 3, p. 169-173, Oct. 1993.

BOJESEN, A.; JUUL, S.; GRAVHOLT, C. H. Prenatal and post-natal prevalence of Klinefelter syndrome: a national registry study. *The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, v. 88, n. 2, p. 622-626, Feb. 2003.

BOYD, P. A. et al. Sex chromosomes trisomies in Europe: prevalence, prenatal detections and outcome of pregnancy. *European Journal of Human Genetics*, v. 19, p. 231-234, Aug. 2010.

CHRISTIAN, S. M. et al. Parental decisions following prenatal diagnosis of sex chromosome aneuoploidy: a trend over time. *Prenatal Diagnosis*, Chichester, v. 20, n. 1, p. 37-40, Jan. 2000.

DASTON, L.; PARK, K. *Wonders and the order of nature, 1150-1750*. New York: Zone Books, 1998.

DREGER, A. D. Jarring bodies: thoughts on the display of unusual anatomies. *Perspectives in Biology and Medicine*, v. 43, n. 2, p. 161-172, Winter 2000.

DUDEN, B. *The woman beneath the skin*: a doctors patiens in Eighteen Century Germany. Cambridge: Harvard University Press, 1991.

GARVEY, M.; MUTTON, D. E. Sex chromosome aberrations and speech development. *Archives of Disease in Childhood*, v. 48, n. 12, p. 937-941, Dec. 1973.

GROSS, S. E. 'The alien baby': risk, blame and prenatal indeterminacy. *Health, Risk & Society*, v. 12, n. 1, p. 21-31, Feb. 2010.

GROSS, S.; SHUVAL, J. On knowing and believing: prenatal genetic screening and resistance to 'risk-medicine'. *Health, Risk & Society*, v. 10, n. 6, p. 549-65, Dec. 2008.

HACKING, I. *Historical ontology*. Cambridge: Harvard University Press, 2002.

HAMAMY, H. A.; DAHAN, S. Parental decisions following the prenatal diagnosis of sex chromosome abnormalities. *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*, v. 116, n. 1, p. 58-62, Sept. 2004.

HARPER, P. *A short history of medical genetics*. Oxford: Oxford University Press, 2008.

HARPER, P.; REYNOLDS, L.; TANSEY, E. (Org.). *Clinical genetics in Britain*: origins and development. London: QMUL History C20Medicine, 2010.

HASHILONI-DOLEV, Y. Genetic counseling for sex chromosomes anomalies (SCA's) in Israel and Germany. *Medical Anthropology Quaterly*, v. 20, n. 4, p. 469-486, Dec. 2006.

HOLMES-SIEDLE, M.; RYYNANE, R.; LINDENBAUM, R. H. Parental decisions regardig termination of pregnacy following prenatal decision of sex chromosome abnormality. *Prenatal Diagnosis*, v. 7, n. 4, p. 239-244, May 1987.

HOOK, E. B. Racial differentials in the prevalence rates of males with sex chromosome abnormalities (XXY, XYY) in security settings in the United States. *American Journal of Human Genetics*, v. 26, n. 6, p. 504-511, July 1974.

IVRY, T. The ultrasonic picture show and the politics of threatened life. *Medical Anthropology*, v. 23, n. 3, p. 189-211, Sept. 2009.

JACKSON, W. P. U.; SOUGIN-MISHABAN, R. Turner syndrome in the female. *British Medical Journal*, v. 2, p. 368-371, Aug. 1953.

KAMISCHKE, A.; ZITEMAN, M.; NIESCHLANG, E. Klinefelter syndrome. *Lancet*, v. 364, n. 9405, p. 273-283, Jan. 2004.

LOMBARDO, P. A. Three generations, no imbeciles: new light on Buck v. Bell. *New York University Law Review*, v. 60, n. 1, p. 30-62, Apr. 1985.

MANGIONE, R. et al. Devenir des foetus présentant une ou plusieurs malformations découvertes avant 14 SA: la découverte d'une malformation à l'échographie du premier trimestre est-elle responsable d'interruption volontaire de grossesse? *Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction*, v. 37, p. 154-162, avril 2008.

MANSEFIELD, C.; HOPFER, S.; MARETEU, T. Termination rates after prenatal diagnosis of Down syndrome, spina bifida, anecephaly and Turner and Klinefelter syndromes: a systematic literature review. *Prenatal Diagnosis*, v. 19, n. 9, p. 808-812, Sept. 1999.

MARKENS, S.; BROWNE, C. H.; PRESS, N. 'Because of the risks': how US pregnant women account for refusing prenatal screening. *Social Science and Medicine*, v. 49, n. 3, p. 359-369, Aug. 1999.

MESCHEDE, D. et al. Low rates of pregnacy termination for prenatally diagnosed Klinefelter Syndrome and other sex chromosome polysomies. *American Journal of Medical Genetics*, v. 80, n. 4, p. 330-334, Dec. 1998.

MEZEI, G. et al. Factors influencing parental decisions making in prenatal diagnosis of sex chromosome aneuploidy. *Obstetrics and Gynecology*, v. 104, n. 1, p. 94-101, July 2004.

OUDSHOORN, N. *Beyond the natural body*: an archaeology of sex hormones. London: Routledge, 1994.

PAPP, C. et al. Prenatal diagnosis of Turner Syndrome: report on 69 cases. *Journal of Ultrasound Medicine*, v. 25, n. 6, p. 711-717, June 2006.

PARENS, E.; ASH, A. *Prenatal testing and disability rights.* Washington DC: Georgetown University Press, 2000.

PAUL, D. P. *controlling human heredity*: 1865 to present. Amhert: Humanity Books, 1995.

RAPP, R. *Testing women, testing the foetus*. New York: Routledge, 2000.

ROBINSON, A.; BENDER, B.; LINDEN, M. Prognosis of prenatally diagnosed children with sex chromosome aneuploidy. *American Journal of Medical Genetics*, v. 44, n. 3, p. 365-388, Oct. 1992.

ROTHMAN, B. K. *The tentative pregancy*: prenatal diagnosis and the future of motherhood. New York: Viking Pr, 1986.

ROUSSELL, A. Congenital ovarian aplasie with minimal evidence of Ulrich-Turner syndrome. *Proceeding of the Royal Society of Medicine*, v. 45, n. 9, p. 596-598, Sept. 1953.

SAMERSKI, S. Genetic counseling and the fiction of choice: taught self-determination as a new technique of social engineering. *Signs*: Journal of Women in Culture and Society, v. 34, n. 4, p. 735-762, Summer 2009.

SCHOEMAKER, M. J. et al. Mortality in women with Turner syndrome in Great Britain: a national cohort study. *The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, v. 93, n. 12, p. 4735-4742, Sept. 2008.

SCHWARTZ, R. C. *Heredity and hope*: the case for genetic screening. Cambridge: Harvard University Press, 2008.

SHAFFER, B. L.; CAUGHEY, A. B.; NORTON, M. N. Variation in the decision to terminate pregnancy in the setting of fetal aneuploidy. *Prenatal Diagnosis*, v. 25, n. 8, p. 667-671, May 2006.

SPEED, R. M.; JOHNSTON, A. W.; EVANS, H. J. Chromosome survey of total population of mentally subnormal in North-East of Scotland. *Journal of Medical Genetics*, v. 13, n. 4, p. 295-306, Aug. 1976.

SYBERT, V. P.; McCAULEY, E. Turner's Syndrome. *New England Journal of Medicine*, v. 351, n. 12, p. 1227-1238, Sept. 2004.

TANSEY, E.; CHRISTY, D. *Looking at the unborn*: historical aspects of obstetric ultrasound. London: Wellcome Trust, 2000.

TARTAGLIA, N. et al. A new look at XXYY syndrome: medical and psychological features. *American Journal of Medical Genetics*, v. 146A, n. 12, p. 1509-1522, June 2008.

TARTAGLIA, N. et al. A review of trisomie N (47XXX). *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 5, n. 8, p. 1750-1172, May 2010.

TEFLER, M. A. et al. Divergent phenotypes among 48,XXXX and 47,XXX females. *American Journal of Human Genetics*, v. 22, n. 3, p. 326-335, May 1970.

TENNES, K. et al. Developmental study of girls with trisomy X. *American Journal of Human Genetics*, v. 27, n. 1, p. 71-80, Jan. 1975.

THERMAN, E. et al. The D trisomy syndrome and XO gonadal dysgenesis in two sisters. *American Journal of Human Genetics*, v. 13, n. 2, p. 193-204, June 1961.

THORBURN, M.; MARTIN, P. Chromosome studies in 101 mentally handicaped Jamaican children. *Journal of Medical Genetics*, v. 8, n. 19, p. 59-64, Mar. 1971.

VAN BERKEL, D.; VAN DER WEELE, C. Norms and prenorms on prenatal diagnosis: new ways to deal with morality in counseling. *Patient Education and Counseling*, v. 37, n. 2, p. 153-163, June 1999.

VAN DEN DALE, W. The spectre of coercion: is public health genetics the route to politics of enforced disease prevention? *Community Genetics*, v. 9, n. 1, p. 40-49, 2006.

VASSY, C. How prenatal diagnosis became acceptable in France. *Trends in Biotechnology*, v. 23, n. 5, p. 246-249, May 2005.

VASSY, C. From a genetic innovation to mass health programmes: the diffusion of Down's Syndrome prenatal screening and diagnostic techniques in France. *Social Science and Medicine*, v. 63, n. 8, p. 2041–2051, Oct. 2006.

VISOOTSAK, J.; GRAHAM Jr., J. M. Klinefelter syndrome and other sex chromosomal aneuploidies. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 1, n. 42, p. 1750-1772, Oct. 2006.

VISOOTSAK, J. et al. Behavioural phenotype of sex chromosome aneuploidies: 48XXYY, 49XXXY and 49XXXXY. *American Journal of Medical Genetics*, v. 143A, n. 11, p. 1198-1203, 2007.

VLADARENEAU, R. et al. Ultrasound in prenatal diagnosis of triploidy and Turner syndrome. *Gynaecologia et Perinatologia*, v. 15, n. 4, p. 192-201, Dec. 2006.

WARD, L. M. Whose right to choose? The 'new' genetics, prenatal testing and people with learning difficulties. *Critical Public Health*, v. 12, n. 1, p. 187-200, June 2002.

WILLIAMS, C. et al. Women as moral pioneers? Experiences of first trimester antenatal screening. *Social Science and Medicine*, v. 61, n. 9, p. 1983-1992, Nov. 2005.

Recebido em: 31/10/2010
Aprovado em: 20/01/2011