

pelo menos, são aconselháveis, mas a decisão sobre a qualidade científica de um trabalho (embora esta não seja distinguida pela aritmética de opiniões) pode requerer a consulta a um terceiro membro da comunidade científica. Às vezes o próprio Editor faz esse papel. Orientação aos consultores não são aconselháveis: basicamente essa figura editorial deve ser competente na crítica, assumir seu papel pedagógico na melhoria da qualidade das publicações e sentir-se responsável pela recomendação (ou não) do artigo. Pressupõe-se, pois, que automaticamente examinará o padrão do trabalho em seu conteúdo e apresentação (experiência do autor, metodologia usada, tomada de conclusões em conformidade com os resultados apresentados, etc.) e opinará sobre a prioridade e relevância da publicação (embora a assunção desses critérios restritivos seja ainda difícil nas publicações nacionais). Convicente é a sugestão de que o parecer de um consultor vá não só ao autor do trabalho mas ao(s) outro(s) consultor(es): tal processo de cruzamento de informações seria altamente educativo para os próprios consultores, amadurecendo-os e à comunidade científica, no sentido de entendimento do exame da ciência como crítica impessoal. O sigilo sobre a autoria das opiniões é entretanto indispensável (ainda que em algumas áreas ele seja inútil). Sabe-se, então, que embora a competência de especialização seja necessária à crítica redatorial, ela não é suficiente: requer-se, mais, a capacitação pedagógica de deixar claro porque um trabalho é bom; e, ao se rejeitar outro, mostrar porque isso é feito. Além disso, cabe ao consultor sujeitar-se a cronogramas para o exercício de sua função, sem o que todo o esquema de publicação e o próprio autor podem ser seriamente prejudicados.

Na estrutura da Revista, as "revisões a convite", em forma de capítulos de atualização de um assunto e indicação de novas perspectivas a seguir, motivarão importantes segmentos da comunidade científica. O aproveitamento de resumos de trabalhos de apresentação em Congressos foi também discutido.

Na conferência sobre "REVISTAS DE DIVULGAÇÃO CIENTÍFICA", deu-se a conhecer mais de perto as condições de publicação da revista "Ciência Hoje".

Na conferência sobre "AS REVISTAS BRASILEIRAS NUM CONTEXTO INTERNACIONAL" pôde-se aquilatar a verdadeira dimensão da pequena quantidade de nossas publicações relativamente às de outros países e, o que é mais triste, o baixo reconhecimento internacional de nossa produção. A final de 3322 periódicos acompanhados pelo Science Cita-

tion Index, apenas quatro (!) são brasileiros e só dois atingem um mínimo de requisitos numa análise de qualidade (os Anais da Academia Brasileira de Ciências e o Brazilian Journal of Medical and Biological Research, editado em Ribeirão Preto, apesar do nome...). De qualquer modo nota-se que os artigos brasileiros têm uma "sobrevivência" (período de tempo em que são citados) um pouco maior dos que os demais; e apesar do baixo "impacto" que oferecem, a qualidade dos artigos parece comparativamente melhor (das revistas indexadas, apenas 0,12% são brasileiras, mas das citações científicas, nossos artigos entram com 0,65% do total mundial). Afinal, cerca de 50% de toda a produção científica jamais chega a ser referida por outros autores. As sugestões para facilitação de um maior reconhecimento internacional são as de indexação nas principais publicações do gênero, resumos (e possivelmente até artigos) em inglês.

Nos debates da "POLÍTICA DE EDITORAÇÃO CIENTÍFICA" tornou-se patente a exigibilidade de certos "indicadores de perfil" (edição "aberta", i.e., não circunscrita a segmentos, corpo editorial eficiente, etc.) para o atendimento de pedidos de apoio. A FINEP, por exemplo, auxilia umas 25 revistas, mas pretende dobrar esse número. A FAPESP tem prestado socorros a periódicos em dificuldades circunstanciais, apoia algumas publicações com "credibilidade de mérito" e garante auxílio a toda publicação cuja pesquisa tenha sido objeto de bolsas por ela mantidas. O CNPq também apoia a editoração com base na capacitação de pessoal, geração de conhecimentos, divulgação e difusão da informação científica. A FAPERJ apenas dá os primeiros passos nesse sentido.

Finalmente, no assunto da "CIÊNCIA E REVISTAS CIENTÍFICAS, UMA INTERAÇÃO FUNDAMENTAL", apresentou-se um esboço histórico da evolução do conhecimento científico e de sua expressão, com comentários interessantes sobre a discrepância de opiniões entre consultores editoriais ao analisar a conveniência de aceitação de um artigo; o destino de trabalhos não aceitos por determinado órgão, etc.

Reiterando nossos agradecimentos pela distinção da incumbência, atentiosamente,

Ribeirão Preto, 13 de abril de 1988.

Maria de Lourdes Veronese Rodrigues

Harley E. A. Bicas

---

## O processo do Aconselhamento Genético e sua indicação em Oftalmologia

CLÉLIA MARIA ERWENNE

Na patologia genética a doença é uma manifestação da constituição intrínseca de cada uma das células de seu

portador (do genótipo). Este fato torna a avaliação das suas possibilidades terapêuticas e do seu risco de ocorrência

ou recorrência, componentes da conduta média tão importantes quanto é a promoção da cura em uma doença infecciosa.

De acordo com Beiguelman (1982), o aconselhamento genético pode ser definido como o processo de comunicação do risco de ocorrência ou recorrência familiar de anormalias genéticas, feito com a finalidade de fornecer a indivíduos ou famílias:

- 1º Uma ampla compreensão a respeito de todas as implicações relacionadas com essas doenças.
- 2º As opções que são oferecidas pela medicina atual para a terapêutica ou profilaxia dessas doenças.
- 3º Eventual apoio psicológico.

O processo de aconselhamento genético foi bem sistematizado por Skinner (1983) e pode ser dividido em 4 fases consecutivas:

1. Coleta de dados.
2. Discussão dos riscos clínicos e genéticos.
3. Avaliação sobre a compreensão destes riscos.
4. Decisão sobre a escolha reprodutiva.

**Coleta de Dados** — Alguns dados preliminares são imprescindíveis ao aconselhamento genético: o diagnóstico preciso da doença, o heredograma detalhado da família em estudo e o tipo de herança.

**Risco Clínico** — É determinado pela avaliação do prognóstico da doença. O médico deve estar apto a informar à família detalhes sobre sua evolução terapêutica, possíveis limitações sociais, sobrecarga econômica, sobrevida estimada e qualidade de vida do portador.

**Risco Genético** — É um risco estimado por cálculos de probabilidade ou estatísticas (riscos empíricos).

Nas doenças monogênicas, pode ser obtido a partir do tipo de segregação gênica, por probabilidade. Assim, nas autossômicas dominantes, o indivíduo afetado, heterozigoto, tem um risco de 50% de transmitir o gene determinante da doença; se homozigoto para essa situação, o transmitirá à totalidade de seus descendentes. Na autossômica recessiva, os pais, em geral sadios, são heterozigotos. A homozigose, determinante do quadro patológico, é provável em 25% dos cruzamentos. Os genes localizados nos cromossomos sexuais transmitem, em geral, caracteres recessivos. A herança dominante ligada ao X, ou ao sexo, é extremamente rara. Um homem portador de um gene recessivo ligado ao X, o transmitirá a todas as suas filhas mulheres e a nenhum filho homem, pois estes receberão o Y paterno e não o X. Uma mulher, nas mesmas condições, o transmitirá a 50% dos seus filhos que, se homens, expressarão a doença.

As doenças multifatoriais são o resultado da soma de vários fatores (genéticos e ambientais). O cálculo de risco pelo princípio das probabilidades não é possível. Utiliza-se riscos empíricos que são estimados pela frequência da ocorrência destas doenças na população.

As doenças cromossômicas são o resultado de erros na divisão celular ou de alterações do material genético. Sua frequência é estimada em 1/150 nascidos vivos. São, portanto, relativamente comuns, porém raramente recorrem em uma família exceto nas translocações equilibradas.

**A Decisão Sobre a Escolha Reprodutiva** — O aconselhamento deve ser tomado como uma orientação fornecida pelo médico. Para muitos geneticistas, o cálculo refinado

do risco de recorrência não é um ponto fundamental porém deve ficar claro que ele se repete a cada gravidez. A forma e o momento das informações são de importância capital. O médico deve ser capaz de perceber a ansiedade, o grau de instrução, a maturidade, o equilíbrio emocional e o nível sócio-econômico do casal ou do indivíduo que deseja aconselhamento genético. É de consenso geral a importância do suporte e reforço psicológico nestes indivíduos. Milunsky (1979) ressalta o caráter não diretivo e não coercivo do aconselhamento genético. "A insinuação sobre esta escolha, pelo médico, pode influenciar a decisão de um casal, constituindo uma afronta moral à privacidade individual e à autonomia reprodutiva". Este ponto fundamental tem o apoio de muitos geneticistas e do Comitê de Experts em Aconselhamento Genético da Organização Mundial de Saúde (WHO, 1969). Apesar de alguns autores colocarem os aspectos sociais e eugênicos como um dos objetivos do aconselhamento genético, a tentativa de reduzir a frequência de doenças genéticas por este método não deve prevalecer sobre o seu caráter não coercivo.

Na prática, qual é o risco de uma criança nascer com uma doença congênita ou uma malformação? Segundo François (1981), nas famílias saudáveis, ou seja, em que os pais são normais e não consanguíneos, sem qualquer antecedentes, este risco é de 2 a 4%; se existir consanguinidade parental este risco sobe a 5%. Portanto, nenhum médico pode garantir que uma criança vai ser normal mesmo em famílias sadias.

São frequentes as doenças genéticas em oftalmologia? Nos países do primeiro mundo 50% das crianças que frequentam escolas para deficientes visuais (0 a 14 anos) são portadoras de doenças genéticas, sendo as principais causas as malformações congênitas, o glaucoma, a catarata e o retinoblastoma. Entre os jovens e adultos (15 a 50 anos) predominam as distrofias de retina especialmente a retinose pigmentar e a atrofia miópica como causas genéticas de deficiência visual (20 a 25%). Na idade mais avançada essa etiologia aparece apenas nas doenças degenerativas e no glaucoma e diabetes, estes últimos multifatoriais.

O risco para cegueira contraindica a prole de um casal? Reiteramos, o aconselhamento genético é apenas uma orientação. Um casal pode desejar assumir este risco por considerar essa deficiência superável através de uma educação especializada ou por acreditar que os recursos terapêuticos oferecidos para a doença em questão sejam razoáveis. Em nossa experiência pessoal com indivíduos cegos temos ouvido constantemente esta afirmação "a cegueira é uma deficiência altamente limitante dentro da nossa sociedade atual".

#### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- BEIGUELMAN, B. — El consejo genético. Actas do V Congresso Latino-Americano de genética, 141-152, 1982.
- FRANÇOIS, J. — Genetic counseling for parents of children with impaired vision. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 179(2) 71-7, 1981.
- MILUNSKY, A. — O aconselhamento genético, in: *Conheça seus genes*; cap. 12, 147-155 — MG Editores Associados, São Paulo, 1986.
- SKINNER, R. — Genetic counseling in: Emery, A. E. H.; Rimoin, D. L.; "Principles and Practice and Medical Genetics" vol. 4, cap. 99, 1427-1436. Churchill Livingstone, Edinburg, London, Melbourne and New York, 1983.