

INTERSEXUALIDADES E BIOTECNOLOGIAS: UM ESTUDO  
ANTROPOLÓGICO ACERCA DA INSERÇÃO DA HIPERPLASIA ADRENAL  
CONGÊNITA NO TESTE DO PEZINHO

Janaína Freitas<sup>1</sup>

**Resumo:** O presente trabalho busca refletir sobre o gerenciamento sociomédico das intersexualidades em um contexto de biomolecularização da sociedade, no qual, cada vez mais intensamente, as biotecnologias são ferramentas cruciais no processo de definição, remodelação dos corpos e produção de subjetividades. Para tanto, a partir de uma “etnografia dos arquivos”, são analisados os artigos científicos que pautaram a inserção da hiperplasia adrenal congênita (HAC), a qual aparece na literatura médica como a causa mais recorrente de intersexualidade, no Programa de Triagem Neonatal no Brasil. Para além desses artigos científicos, utiliza-se, como fonte de pesquisa, trechos de diários de campo produzidos a partir da “observação participante” em situações específicas: em uma aula sobre diferenciação sexual da Pós-Graduação de Genética da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), na cidade de Porto Alegre, Rio Grande do Sul, no Brasil e em uma visita ao Serviço de Referência em Triagem Neonatal da mesma localidade. Os resultados até então obtidos apontam para uma série de controvérsias em relação à inserção dessa condição nos programas de triagem, tais como o elevado número de casos “falso-positivos” e o fato da mesma não representar necessariamente um risco à vida dos sujeitos (um dos critérios importantes para inclusão nas triagens). A relação da HAC com uma variação em termos do tamanho da genitália a situa no campo do desvio em relação à norma da dicotomia sexual que é tratado pelos saberes biomédicos como uma patologia. Assim, a inclusão dessa condição no programa de triagem reflete, entre outros elementos, a forma pela qual um “problema social” é transformado em um “problema de saúde pública” e aponta, portanto, para o papel das novas biotecnologias na produção dos corpos e nas normatizações de gênero e sexualidade contemporâneas.

**Palavras-chave:** Intersexualidade; Gênero; Hiperplasia Adrenal Congênita; Ciência; Biomolecularização.

### Introdução

O presente artigo visa a refletir sobre a questão do “gerenciamento sociomédico das intersexualidades” (CABRAL, 2006; MACHADO, 2008:12) em um contexto de

---

<sup>1</sup> Graduada em Ciências Sociais pela Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS). Mestranda em Antropologia Social no Programa de Pós-Graduação em Antropologia Social da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (PPGAS/UFRGS).

biomolecularização da sociedade, no qual, cada vez mais intensamente, as biotecnologias são ferramentas cruciais no processo de remodelação dos corpos e produção de subjetividades. Busca-se, mais especificamente, refletir sobre a forma pela qual os saberes biomédicos e especialmente as novas tecnologias diagnósticas ocidentais “*enact*”<sup>2</sup> (MOL, 2007: 6) as intersexualidades e, mais amplamente, as diferenças corporais e as normatizações de gênero na contemporaneidade.

No atual contexto, as mudanças tecnológicas têm contribuído, igualmente, para modificar as representações de saúde e de doença e, ao mesmo tempo, o seu manejo - sendo a genética e a biologia molecular entendidas como saberes privilegiados no concernente à “verdade sobre a vida” na contemporaneidade (MONTEIRO, 2005). Tais mudanças provocaram, portanto, um substancial aumento do número de condições médicas suscetíveis de serem rastreadas cada vez mais precocemente.

O termo intersexualidade surgiu no contexto médico, tendo sido cunhado no começo do século XX pelo biólogo Richard Goldschmidt, para designar corpos que situavam-se entre o que era considerado masculino e feminino. A temática da intersexualidade foi, por muito tempo (e ainda segue sendo), relegada às abordagens das ciências biomédicas. Contudo, a partir dos anos 90, junto à emergência do movimento político *intersex*, passou a ser tema de pesquisa das ciências humanas, principalmente no âmbito dos *feminist studies* (DREGGER & HERNDON, 2009).

Em 1990, algumas pessoas que integraram as primeiras gerações submetidas às diretrizes do protocolo de tratamento de Money começaram a formar organizações, grupos de militância política *intersex*, - sendo o pioneiro a *Intersex Society of North America* (ISNA). Estes grupos tinham como objetivo o compartilhamento de experiências, a crítica aos tratamentos médicos não consentidos e a luta pelo fim das cirurgias precoces “corretoras” das genitálias que não se enquadravam no modelo do dimorfismo sexual (MACHADO, 2008; KARKAZIS, 2008).

O termo “intersexualidade”, utilizado primeiramente no meio médico, passa a ser, então, reapropriado, no âmbito da militância política, e utilizado a partir da ideia de “variação”, no que se refere a um padrão binário - masculino e feminino - estabelecido

---

<sup>2</sup> O verbo “*enact*” pode ser traduzido como atuar, decretar ou ainda performar. Entretanto, optou-se por manter o termo original por julgar que esse possui um significado específico proposto pela autora.

culturalmente (CABRAL, 2005:283). Neste sentido, a opção por utilizar o termo "intersexualidade", neste trabalho, remete a essa discussão política, que indica um afastamento da perspectiva patologizante biomédica, a qual pressupõe a necessidade de intervenções "corretoras" e não reconhece as diferenças nos corpos como possíveis e desejáveis.

Desde 2012, a hiperplasia adrenal congênita (HAC), que aparece na literatura médica como a causa mais recorrente de intersexualidade (BRAGA *et al.*, 2005; CANGUCU-CAMPINHO *et al.*, 2009), foi incluída no rol de condições diagnosticadas pelo Programa de Triagem Neonatal (Teste do Pezinho). Segundo os argumentos biomédicos, tal condição pode variar de uma forma considerada "leve", em que os indivíduos permanecem "assintomáticos", até uma forma dita "severa", na qual ocorreria uma "virilização" da genitália de crianças designadas como meninas no nascimento, associada ou não à "perda de sal" (BACHEGA *et al.* 2001: 65; BARRA *et al.* 2012). Entretanto, a triagem neonatal para HAC ainda não é amplamente aceita, uma vez que integra o grupo que gera polêmica para inclusão nesse programa de rastreamento (BARRA *et al.* 2012).

Neste trabalho, realizo uma pesquisa de orientação etnográfica, tendo como referência a "etnografia do arquivo", discutida pela antropóloga Olívia Gomes da Cunha (2004; 2005: 4). No presente caso, os "arquivos" tratam-se, em realidade, de artigos científicos nacionais oriundos da área médica que abordam especificamente a inserção da HAC no programa de triagem neonatal no Brasil, bem como diversos outros conjuntos documentais que tratam da temática, tais como publicações em páginas da internet que noticiavam a inclusão dessa condição na triagem neonatal no país, trechos de um depoimento em um fórum de discussão sobre HAC e os cartazes de divulgação do Teste do Pezinho - respectivos aos anos de 2012, 2013 e 2014. Ademais, analiso, ainda, dois artigos médicos nacionais que mostraram-se importantes, ao longo da pesquisa, para compreender o manejo médico atual da HAC – um sobre o seu tratamento atual e outro sobre o "hiperandrogenismo"<sup>3</sup>, uma de suas supostas manifestações clínicas.

Para além da etnografia dos arquivos, pude fazer "observação participante" em duas ocasiões específicas: em uma aula sobre diferenciação sexual da pós-graduação em Genética da UFRGS e em uma visita ao Serviço de Referência em Triagem Neonatal de

---

<sup>3</sup> Tal termo será explicado na sequência.

Porto Alegre. Fato que inscreve essa pesquisa como resultado de uma combinação de pesquisa de campo e pesquisa documental.

A opção por etnografar esses textos médicos foi feita em função das justificativas para inserção dessa condição no programa de triagem, encontradas no texto da Portaria nº 2.829 de 14 de Dezembro<sup>4</sup> - documento administrativo, emitido pelo Ministério da Saúde, que recomendou a inclusão do diagnóstico para hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotidase<sup>5</sup> no Programa Nacional de Triagem Neonatal. De acordo com o texto da Portaria, a inclusão da triagem para essas condições é justificada pelos seguintes critérios:

Considerando a necessidade de ampliar o acesso à triagem neonatal para detecção de outras doenças e os **estudos científicos nacionais e internacionais recomendando a triagem neonatal em caráter universal para hiperplasia adrenal congênita e a deficiência de biotidase**; Considerando estudos nacionais justificando a importância epidemiológica e a avaliação do custo-benefício para o tratamento precoce da hiperplasia adrenal congênita e a deficiência de biotidase; (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2012, 54)

Uma vez que o texto da Portaria não citava especificamente os artigos científicos que balizaram a inserção da HAC no programa de triagem, apenas mencionava que eram estudos nacionais e estrangeiros que “recomendavam” a sua inclusão, fiz uma busca dos artigos que tratavam da triagem neonatal dessa condição. Os artigos científicos foram buscados através do “Portal de Periódicos da Capes” e do “PubMed”, portal de periódicos médicos estadunidense. As palavras-chave utilizadas na busca foram: “triagem neonatal para hiperplasia adrenal congênita”, bem como a sua versão em língua inglesa: “*newborn screening for congenital adrenal hyperplasia*”.

A partir dessas buscas, foram encontradas 208 publicações - todavia apenas 103 estavam disponíveis gratuitamente para *download* - dentre essas, apenas oito eram brasileiras. Assim, foi priorizado, nessa etapa da pesquisa, a análise dos artigos científicos nacionais que tratavam da triagem para HAC, uma vez que essa monografia objetiva estudar o caso brasileiro. Dos oito estudos nacionais encontrados, um tratava-se de uma tese de doutorado da Endocrinologia da UFRGS, outro de uma dissertação de mestrado da pós-graduação em Ciências da Saúde da UFMG, três artigos publicados nos “Arquivos Brasileiros de Endocrinologia e Metabologia”, outro publicado pelo “Jornal de Pediatria”, outro pela “Revista da Associação Médica Brasileira”, outro pela

---

<sup>4</sup> A portaria, na íntegra, está na seção de anexos no final desse trabalho.

<sup>5</sup> Condição incluída no Teste do Pezinho, junto à HAC. Segundo as descrições médicas, esta trata-se de uma doença genética caracterizada por uma falha parcial ou total da biotina. Disponível em: <[http://www.medicina.ufmg.br/nupad/triagem/triagem\\_neonatal\\_deficiencia\\_de\\_biotidase\\_conceito.html](http://www.medicina.ufmg.br/nupad/triagem/triagem_neonatal_deficiencia_de_biotidase_conceito.html)>.

“Revista Brasileira em Promoção da Saúde (RBPS)”. Sendo assim, os oito artigos que analisados se referem à totalidade de publicações encontradas que obedeciam aos critérios pré-estabelecidos supracitados.

### **Perseguindo as Redes: a Inserção da HAC no Teste do Pezinho**

Neste capítulo, discuto o material empírico da pesquisa. Notou-se que os textos encontrados são majoritariamente oriundos das áreas da Endocrinologia e da Pediatria, contudo, alguns deles – mais especificamente os avaliativos -, foram produzidos por pesquisadores da Genética e também da Biologia Molecular. As publicações ocorreram em revistas tais como os “Arquivos Brasileiros de Endocrinologia e Metabologia” e o “Jornal de Pediatria”, principais periódicos brasileiros nessas especialidades. Tal fato permite visualizar quais são as áreas legitimadas a “falar” sobre a HAC, tanto no que tange à sua inserção, quanto à sua avaliação no programa de triagem.

Além disso, é importante ressaltar que três dessas publicações, as quais foram escritas, em sua maioria, pelos mesmos autores, referem-se a um caso específico, o projeto-piloto empreendido em Minas Gerais entre 2007 e 2008. Neste sentido, ficou explícito que alguns pesquisadores, tais como Isabella Pezzuti, Cristina Barra e Ivani Novato Silva do estado de Minas Gerais, publicaram parte considerável dos artigos encontrados, apontando para a formação de um grupo muito restrito de atores que tratam da temática no país. Ainda, pode-se visualizar algumas associações empreendidas entre universidades, governo, instituições internacionais e associações de pacientes, a exemplo da coordenação da APAE de São Paulo à Universidade de São Paulo (USP).

Cabe mencionar que os artigos encontrados são bastante recentes, datando do período entre 2005 e 2014. Ademais, todos obedecem a uma estrutura própria de artigos acadêmicos biomédicos, apresentando os objetivos, a metodologia e os resultados. No que tange ao seu conteúdo, tratam-se de textos sucintos, compostos, no máximo, por oito páginas, escritos em parceria com outros pesquisadores, com exceção da dissertação de mestrado e da tese de doutorado que também compõem os documentos analisados. Seis textos foram escritos em língua portuguesa e dois deles, embora tenham sido publicados em periódicos nacionais, foram escritos em língua inglesa.

## A Hiperplasia Adrenal Congênita no Discurso Biomédico Atual

Buscou-se, primeiramente, nos artigos científicos analisados, as definições que estes traziam da HAC, a fim de compreender como essa condição era “*enacted*” (MOL, 2007:6) pelo discurso biomédico. A totalidade dos textos utiliza, basicamente, as mesmas definições do que se trataria a HAC. Assim, afirmam que a hiperplasia adrenal congênita (HAC), também chamada hiperplasia suprarrenal congênita (HSRC), poderia ser caracterizada como uma gama de condições genéticas que envolvem as glândulas adrenais, responsáveis pela produção dos hormônios cortisol, aldosterona e androgênios, os quais ajudariam a regular algumas funções do organismo (ALVEZ *et al.*, 2006; BARRA *et al.*, 2012; CARDOSO *et al.*, 2005; HAYASHI *et al.*, 2011; PEZZUTI *et al.*, 2014; SILVEIRA, 2008; SOARDI *et al.*, 2011).

Segundo os autores, a HAC pode apresentar-se clinicamente de várias formas, que dependem de uma suposta “gravidade” da “deficiência enzimática”. Contudo, geralmente são divididas em duas formas principais: a “forma clássica” e a “forma não clássica ou tardia” (ALVEZ: 2006: 204; PEZZUTI, 2010: 19-20). A primeira, que geralmente provoca algumas manifestações clínicas desde o período neonatal, é ainda subdividida em “forma perdedora de sal”, que corresponderia a 75% dos casos, e “forma virilizante simples”, relacionada a 25% dos casos.

A respeito das apresentações clínicas da HAC, os artigos analisados afirmam que “mulheres” que apresentam a forma clássica da doença nascem com o que, em termos biomédicos, chama-se “genitália ambígua”. Ainda, segundo estes dados, 75% das pessoas com a forma clássica nascem com “perda de sal”, que, se não tratada a tempo, pode levar à morte. Os artigos médicos também afirmam que indivíduos com a “forma não clássica ou tardia da doença” podem ser “assintomáticos” ou apresentar sinais de “hiperandrogenismo” mais tardiamente na infância ou na vida adulta. O “hiperandrogenismo” é caracterizado, na linguagem médica como um “distúrbio endócrino” que tem como manifestações clínicas principais o “hirsutismo (excesso de pelos)”; a “acne”; a “alopécia androgênica (queda de cabelos, em homens)”; “aumento da libido”; “virilização”, “puberdade precoce, em crianças” e “problemas menstruais, em ‘mulheres’ na idade fértil” (YILDIZ, 2006: 167)

Deste modo, com base no conceito de “corpo múltiplo” (MOL, 2004: 55), é possível perceber que a HAC é “*enacted*” (MOL, 2000, 2004) a partir de muitas práticas, materiais e, portanto, a partir de diferentes modos pelo discurso biomédico. A HAC é, às vezes, o clitóris “anormal”, os ciclos menstruais irregulares, a “perda de sal”;

o papel filtro; os enjôos; o aumento da libido; a calvície; a morte; as clitoroplastias; o olhar do médico; a quantidade de pelos; o bisturi; em outras, é uma combinação de letras e números: a deficiência de 21 alfa-hidroxiase (21-OHD); os níveis de 17-OHP; uma mutação no gene CYP21A2; ou ainda Prader III ou V. Além disto, é importante ressaltar, conforme argumenta a autora (2004 : 55) que, embora esse “corpo seja múltiplo”, ele não é “fragmentado”; isto é, embora haja muitas HAC's, elas estão todas conectadas, principalmente no que tange ao discurso médico, que leva os diferentes corpos a "cooperarem".

De acordo com os autores, o tratamento, que deveria ser mantido pelo resto da vida, poderia ser dividido, em termos didáticos, em cinco etapas: (1) tratamento pré-natal com dexametasona, (2) tratamento pós-natal, (3) tratamento neonatal, (4) tratamento na infância, e (5) tratamento em idade pós-puberal. O tratamento pré-natal, feito com o uso de uma substância chamada dexametasona, teria como maior objetivo “evitar a “virilização da genitália externa de fetos femininos afetados” (BACHEGA, 2001:65).

Todavia, desde então, apenas quatro estudos sobre o tratamento com essa substância foram considerados “cientificamente aceitáveis” e, mesmo estes, são considerados como de “baixo nível”. Portanto, não há estudos de longo prazo sobre as consequências desse uso. Entretanto, como aponta Dreger *et al.* (2012), alguns médicos seguem indicando e reconhecendo o seu uso como procedimento padrão pré-natal. Ainda, cabe ressaltar que um pequeno estudo, realizado em 1971, aponta para casos de “adrenocarcinoma vaginal”, bem como de “problemas no sistema cardiovascular”, em indivíduos expostos à dexametasona. Ainda, conforme argumentam Bachega *et al.* (2001:66) “os efeitos colaterais maternos (principalmente ganho excessivo de peso, estrias violáceas e hipertensão arterial) ocorrem em cerca de 10% dos casos. É fundamental a orientação dietética e o acompanhamento psicológico destas mães, já que labilidade emocional também é efeito colateral do uso de corticóides.”

O tratamento pré-natal com dexametasona levanta uma série de questões importantes do campo da bioética, especialmente no que tange à experimentação científica e o uso de recursos públicos para “prevenir” diferenças corporais que não representam, em grande parte dos casos, riscos à saúde dos indivíduos - principalmente às mães cujos corpos são lócus destas intervenções em prol de uma suposta manutenção da saúde dos filhos. Ademais, cabe ressaltar que haveria, segundo esses argumentos,

somente um “risco” (25%) do feto desenvolver a Hiperplasia Adrenal Congênita, e desta representar algum problema à vida destes sujeitos.

No período neonatal, a terapêutica para os casos com “perda de sal” é realizada com substâncias conhecidas como “hidrocortisona e reposição de sódio”. O tratamento pós-natal em crianças também, geralmente, é feito com “hidrocortisona” (BACHEGA *et al.*, 2001: 67). Ademais, é realizada uma “cirurgia corretora da genitália externa” que consiste em uma “clitoroplastia”, isto é, uma redução cirúrgica do clitóris. Estas intervenções geralmente são realizadas, como visto previamente, até os dois anos de idade, em função do argumento biomédico – o qual é baseado no protocolo Money e, muito informado pelas teorias psicológicas e psicanalíticas do desenvolvimento psicosssexual - de que “a identidade de gênero” de uma criança se consolidaria durante esse período.

Segundo as prescrições encontradas no artigo, a forma não-clássica deveria ser tratada apenas quando (e se) fosse “sintomática”. Todavia, vale ressaltar que os sintomas podem ser muito inespecíficos, como uma quantidade de pelos considerada inadequada, acne, ciclos menstruais irregulares e mesmo a calvície. Isto é, traduzem-se situações recorrentes ao longo da vida de grande parte das pessoas em possíveis enfermidades, tal como a HAC.

No seguinte trecho, em que Bacheга *et al.* (2001: 70) tratam da “função gonadal” de seus “pacientes”, eles constataam primeiramente que 18 das 27 mulheres adultas com a forma clássica referiram-se à “atividade sexual satisfatória”. Entretanto, na sequência do parágrafo, afirmam que, antes do início da atividade sexual, essas mulheres foram submetidas a intervenções cirúrgicas e/ou ao uso de dilatadores vaginais, fato que expressa que a heterossexualidade é utilizada como balizador no discurso e na prática médica (MACHADO, 2008; CABRAL, 2006), bem como critério avaliativo do que se considera uma “atividade sexual satisfatória”. Ainda, a “regularidade do ciclo menstrual e a “possibilidade de engravidar” são igualmente entendidos como aspectos que possibilitam avaliar o tratamento da HAC.

Nos relatos dos resultados da “avaliação psicológica”, os autores afirmam que as “pacientes” que não foram tratadas na infância apresentaram identificação com o “sexo social masculino”. Além disso, utilizam os termos “libido feminina”, “libido masculina” e “atividade sexual adequada” (BACHEGA *et al.*, 2001:70) deixando evidente que o desejo heterossexual é entendido como mais “adequado”. Assim, demonstram



novamente a “heteronormatividade” (BUTLER, 2003) presente nos critérios por eles utilizados para a avaliação psicológica de indivíduos com HAC.

No final do artigo, afirmam que uma série de “tratamentos alternativos” tem sido proposta. Dentre elas, uma possibilidade caracterizada como “futura” seria “a injeção intra-adrenal de adenovírus não replicante contendo a sequência genômica do CYP21 humano corrigida” (BACHEGA *et al.*, 2001:70). Tratamento, baseado em terapia gênica, no qual se utiliza técnicas da biologia molecular, com o propósito de “prevenir” ou “curar” a HAC. Assim, este fato explicita como as novas tecnologias, baseadas na genética e na biologia molecular, no presente caso, através do uso dessa “sequência genômica corrigida”, investem esforços no sentido de controlar, cada vez mais precocemente, os corpos que não se enquadram no modelo do dimorfismo sexual.

Neste sentido, cabe mencionar as reflexões de Marko Monteiro (2005) acerca da genética e da biologia molecular, as quais podem ser vistas como saberes eugênicos, uma vez que possibilitam a escolha de fetos com características específicas, bem como permitem modificar outras já existentes. Entretanto, percebe-se que a discussão e o manejo da HAC no nível “molecular”, ao distanciar a relação direta que se estabelece com o nível “molar”, resulta na tentativa de deslocamento do sentido das intervenções, como potencialmente eugênicas, para o discurso de que se estaria apenas “corrigindo”, de maneira “não-invasiva”, uma “natureza” que se desviou de seu curso.

### **Rastreando Corpos: a Triagem Neonatal**

Deste modo, desde a década de 1960, quando os programas de Triagem Neonatal iniciaram em diversos países, a Organização Mundial da Saúde (OMS) insiste na importância da realização dos programas populacionais de triagem neonatal, especialmente nos países ditos “em desenvolvimento”, os quais passam a ser vistos como uma obrigação por parte do Estado e também da família – uma vez que os pais são obrigados a submeter seus filhos ao teste. Além de ser entendida como uma obrigação do Estado, é também caracterizada como uma responsabilidade da família, e mais especificamente da “mãe”. Neste sentido, cabe mencionar o conteúdo encontrado em alguns panfletos utilizados nas campanhas do Teste do Pezinho.

As frases contidas no material - tais como “Um Teste de Amor: Mamãe, obtenha aqui informações importantes sobre o teste do pezinho do seu bebê”; “Teste do Pezinho: Um direito de todo o recém-nascido. Um dever de todos os pais” ou, ainda, “Teste do Pezinho: indispensável como amor de mãe”, ou ainda, “Isso também é carinho: O Teste

do Pezinho é a primeira prova de amor que você pode dar para o seu filho”-, são constituídas como “apelos” morais que se dirigem majoritariamente às “mães”. Deste modo, pode-se afirmar que, no programa de triagem, está em jogo, além da responsabilização do Estado e da família, uma expectativa de gênero que relaciona a mulher à saúde familiar e que a localiza como protagonista nesse projeto de saúde e, portanto, de controle.

As primeiras tentativas de realização de triagem no Brasil ocorreram em 1976, na cidade de São Paulo, em uma associação dedicada ao atendimento a crianças portadoras de deficiência mental (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais – APAE-SP). A partir de 1992, o teste para o diagnóstico de fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito passou a ser obrigatório em todos os recém-nascidos vivos (Portaria GM/MS n.º 22, de 15 de Janeiro de 1992). Foi somente no ano de 2001 que o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PTNT) foi criado no Brasil. Atualmente, o Programa Nacional de Triagem Neonatal possui IV fases de habilitação. A primeira visa a diagnosticar fenilcetonúria e hipotireoidismo; a segunda, além das condições já mencionadas, incluiu a detecção de anemia falciforme e outras hemoglobinopatias; a terceira incluiu fibrose cística; e a fase IV é aquele que prevê o diagnóstico de HAC e deficiência de biotidínase.

O Estado do Rio Grande do Sul, apenas em novembro de 2013, através da Resolução Nº 591/13 – CIB/RS, a Área Técnica da Saúde da Criança e do Adolescente da Secretaria Estadual de Saúde e o Serviço de Referência Estadual em Triagem Neonatal decretou a passagem à fase IV. Contudo, foi somente no dia 5 de maio de 2014 que o Hospital Materno-Infantil Presidente Vargas de Porto Alegre, considerado serviço de referência para Triagem Neonatal, passou a implantar a quarta fase do teste.

### **A Triagem Neonatal para Hiperplasia Adrenal Congênita**

De acordo com Cardoso *et al.* (2005), a triagem neonatal para a hiperplasia adrenal congênita por deficiência da 21-hidroxilase (HAC-D21OH) foi possível a partir 1977, quando Pang e outros pesquisadores desenvolveram uma técnica de ensaio para a dosagem da 17OH Progesterona (17OHP), a partir do sangue de recém nascidos colhido em papel filtro.

A Portaria nº 2.829 de 14 de Dezembro de 2012 instituiu a passagem à fase IV do Programa Nacional de Triagem Neonatal, a qual inclui o diagnóstico para hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotidina. Dentre as controvérsias existentes acerca da inclusão dessa condição no programa de triagem neonatal, uma diz respeito às suas próprias características, pois de acordo com Barra *et al.*:

Para a inclusão de uma doença em programa de triagem neonatal, alguns requisitos devem ser atendidos: **as doenças consideradas apropriadas devem ser relativamente frequentes na população triada, apresentar morbidade e mortalidade significativas quando não tratadas precocemente e ter resposta benéfica ao tratamento.** (BARRA *et al.*, 2012:460)

Todavia, apenas a forma “perdedora de sal” da HAC coloca a vida do sujeito diretamente em perigo. A forma virilizante simples ou a forma não-clássica não influencia muito na expectativa de vida e, na grande maioria de casos, não representa danos àqueles que a possuem. Como mencionado anteriormente, encontrei poucos trabalhos nacionais que tratassem do rastreamento neonatal dessa condição, fato que pode sinalizar uma marginalidade de tal tema nas ciências médicas. Contudo, mesmo diante da escassez de artigos científicos que justificasse sua inserção no programa de triagem brasileiro, essa condição passa a ser incluída no programa com o caráter de obrigatoriedade que caracteriza tal programa.

### **O Que Se Vê No Papel-Filtro: Mapeando Controvérsias Acerca da Inserção da HAC no Teste Do Pezinho**

Fez-se o esforço, nessa parte do trabalho, de mapear as “questões de interesse”, isto é, “os fatos em elaboração”, os quais ainda não se tornaram questões frias e rotineiras no contexto estudado (LATOURETTE, 2000:39). Na ocasião em que conheci o Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN) do Hospital Materno-Infantil Presidente Vargas (HMIPV), na cidade de Porto Alegre, no Rio Grande do Sul, tive uma breve conversa com a responsável pelo serviço que é, também, médica e atual presidente da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal (SBTN). Ela julgou o meu tema de pesquisa, em suas palavras, “muito importante”, uma vez que a inserção da HAC no programa estava “dando muita dor de cabeça” para os profissionais envolvidos na triagem, em função das “controvérsias” acerca da inclusão desta no programa de rastreamento, especialmente em relação à elevada taxa de resultados falso-positivos – questão com a qual já havia me deparado na pesquisa com os artigos biomédicos.

Assim, a partir da conversa com a responsável pelo SRTN de Porto Alegre, da análise dos textos médicos e de outros conjuntos documentais, pude notar que havia uma série de controvérsias acerca da inserção da HAC no programa de rastreamento. Nessa seção, apresento e discuto algumas dessas controvérsias. Embora elas estejam absolutamente entrelaçadas umas às outras, para fins analíticos, estabeleço uma divisão entre elas. A primeira delas, e talvez a mais mencionada, diz respeito ao elevado número de resultados falso-positivos. Todos os artigos científicos analisados destacam essa questão e, alguns deles, propõem mudanças na abordagem diagnóstica que visem a reduzir essa taxa. Os textos afirmam que os resultados falso-positivos podem estar relacionadas à prematuridade, ao uso de alguns tipos de medicamentos durante a gestação e mesmo ao estresse.

Uma das soluções para essa questão, afirmam alguns autores, poderia ser a mudança no “ponto de corte” (BARRA *et al.*, 2012: 463), isto é, nos valores - medidos a partir de “níveis séricos de 17-OHP” - utilizados para distinguir os sujeitos que possivelmente possuiriam essa condição, daqueles com taxas consideradas normais. Ademais, Pezzuti (2008) argumenta que esses “níveis séricos de 17-OHP” se apresentariam em valores significativamente diferentes nas distintas formas de HAC. Assim, a autora deixa claro que, devido a essas diferenças nos níveis séricos de 17-OHP, haveria a possibilidade de reduzir as taxas de resultados falso-positivos ao se diagnosticar apenas os casos com “perda de sal”. Todavia, não detectar-se-iam os casos “virilizantes simples”.

Assim, embora muitos autores mencionem que o principal objetivo da triagem para HAC seria diagnosticar os casos de “perda de sal”, uma vez que essa é a apresentação mais “grave e lesiva” da condição (BARRA *et al.*, 2012: 460; SILVEIRA, 2008), fica evidente a importância dada ao diagnóstico das formas “virilizante simples”, embora não representem um risco à vida dos sujeitos. Esses casos, por outro lado, constituem um desvio em relação à norma da dicotomia sexual que é tratado pelos saberes médicos e psicológicos como uma patologia.

Ainda, segundo a autora, existem outras estratégias diagnósticas que poderiam ser eficazes, tanto na primeira etapa como na segunda, para reduzir o número de falso-positivos (PEZZUTI, 2008). Todavia, a autora aponta para as entraves em relação a esse método, uma vez que esses ainda não teriam sido devidamente “comprovados”. Silveira (2008:25), por outro lado, argumenta que a triagem para HAC deveria ser realizada

apenas em meninos, uma vez que estes não apresentam sinais clínicos, podendo ser diagnosticados clinicamente através da “crise de perda de sal ou da ‘precocidade sexual’ na forma simples”. Às meninas, ficaria restrito o diagnóstico clínico, pois essa condição é facilmente detectada, em função da “virilização genital”. Neste sentido, a autora conclui que “não é consenso que deva ser incluída em políticas públicas de saúde” (SILVEIRA, 2008:25). Os artigos dão destaque também à ansiedade e sofrimento que os resultados falso-positivos podem provocar nas famílias dos sujeitos em via de diagnóstico pelo programa de triagem, os quais perduram até a confirmação ou exclusão diagnóstica de cada criança (PEZZUTI, 2008: 68).

A segunda, diz respeito ao fato dessa condição, em muitos dos casos, não representar um risco à vida (morbimortalidade)<sup>6</sup> dos indivíduos, pois apenas a forma “perdedora de sal” da HAC coloca a vida do sujeito diretamente em perigo. A forma virilizante simples ou a forma não-clássica não influencia muito a expectativa de vida e, na grande maioria de casos, não representa outros danos àqueles que a possuem. Esta forma, ao representar uma ameaça ao modelo de corpo estabelecido culturalmente, se traduz nos manuais médicos como uma “emergência” no recém nascido, ainda que o que esteja em jogo seja uma emergência social de “corrigir” a genitália. Assim, essas crianças são submetidas a uma série de procedimentos cirúrgicos e outras intervenções clínicas invasivas e, muito frequentemente, mutiladoras, desde o período neonatal.

Conforme mencionado anteriormente, para que uma condição seja incluída no programa de triagem ela deve apresentar alta “morbimortalidade”. Todavia, no caso da HAC, a salvo os casos de perda de sal, o “registro civil incorreto de meninas” é considerado um fator altamente relevante para inclusão da HAC no programa (CARDOSO *et al.*, 2005:113. No artigo de Cardoso *et al.* (2005), conclui-se que a triagem não é adequada para detectar as formas não clássicas de HAC, uma vez que quando se estabelece um ponto de corte muito baixo para detectar todas as formas da doença, há um aumento elevado nos casos falso-positivos. Desse modo, a triagem para as formas em que não há perda de sal não se justificariam no que tange ao quesito morbimortalidade. Alguns artigos científicos explicitam que a detecção dos casos “virilizante simples” também é uma prioridade para esse programa de rastreamento. Todavia, tal argumento não coincide com os objetivos estabelecidos pelo PNTN.

---

<sup>6</sup>O conceito de morbimortalidade significa, segundo a definição encontrada no dicionário Aurélio, “a relação entre morbidade e mortalidade”. A morbidade, por sua vez, diz respeito à incidência de uma doença em uma dada população. Assim, esse conceito sugere a taxa relacional entre a incidência da doença e o número de mortes causada por essa doença.

O maior benefício seria detectar os casos da “forma clássica” em que há “perda de sal”, pois esses representam, de fato, se não tratados a tempo, risco de morte. Todavia, conforme mencionado nos artigos analisados, a demora para realizar e receber os resultados do teste acabam comprometendo esses diagnósticos. Assim, a inserção da HAC na triagem não se justificaria por esse benefício. Fazendo emergir, assim, a terceira controvérsia. A crise de perda de sal geralmente ocorre nas primeiras semanas de vida. O “*Working Group on Neonatal Screening of the European Society of Paediatric Endocrinology*” indica que o teste deve ser realizado entre 48h e 72h e, no máximo, até uma semana após o nascimento. Todavia, o resultado da triagem pode ser bastante demorado, tendo em vista também o alto número de casos falso-positivos (PEZZUTI, 2008:64).

Há também aquelas controvérsias relacionadas ao tratamento e as questões bioéticas que o acompanham, as quais já foram discutidas brevemente nas seções anteriores, que incluem o tratamento pré-natal com dexametasona, bem como a terapêutica pós-natal, com uso de uma série de corticoides que comprometem, de forma substancial, a saúde e o bem-estar dos indivíduos que os utilizam e acabam gerando outras “doenças”, tais como a síndrome de Cushing, osteoporose e hipertensão. Tais fatos foram observados tanto em textos médicos, quanto em fóruns de discussão na internet sobre a HAC.

Alvez *et al.* (2006:204), em um dos textos analisados, destacam que “também não eram diagnosticados precocemente, antes da implementação desse programa, os recém-nascidos do sexo feminino com acentuada virilização da genitália externa, por serem erroneamente diagnosticados como sendo do sexo masculino”. Tal fato demonstra que a criação dessa tecnologia diagnóstica modificou a forma pela qual a “verdade do sexo” (FOUCAULT, 1988) é “revelada” pelos saberes biomédicos, uma vez que antes de seu surgimento, como mostra acima o autor, vários indivíduos, hoje vistos como mulheres cuja genitália possuem uma “virilização”, eram assignados como homens ao nascimento.

Finalmente, a última das controvérsias diz respeito à colocação da “genitália ambígua” como um “problema de saúde pública” que demanda a intervenção estatal. Como visto acima, os objetivos previstos pelo programa de triagem não justificariam o diagnóstico das formas de HAC que não representam riscos à saúde dos sujeitos - contudo, a “virilização” é inserida na categoria de “morbimortalidade” e entendida como uma doença que deve ser tratada e, acima de tudo, prevenida. Pode-se concluir

também que a questão dos falso-positivos poderia ser solucionada caso o ponto de corte fosse aumentado e detectasse apenas os casos de “perda de sal”. Todavia, o problema social acerca da “genitália ambígua” é deslocado e, então, transformado em uma questão de saúde pública.

### **Apontamentos Finais**

O objetivo central desse trabalho consistiu em analisar, através da inclusão da Hiperplasia Adrenal Congênita no Teste do Pezinho, o modo pelo qual a ciência atual, especialmente a partir de aparatos discursivos e tecnológicos da biomedicina, produz os corpos sexuados e as normatizações que recaem sobre eles. Neste sentido, foi possível observar - a partir do material analisado, bem como das reflexões teóricas advindas principalmente dos estudos feministas - que as diferenças corporais, de gênero e também as sexualidades não-heterossexuais seguem sendo tratadas, no que tange à contemporaneidade, como patologias.

Apesar das muitas reivindicações advindas da militância política e dos próprios sujeitos intersexuais, que denunciam o caráter compulsório e mutilador das intervenções biomédicas, as diferenças corporais, supostas manifestações clínicas da hiperplasia adrenal congênita - que, na grande maioria dos casos, não se traduz em uma “emergência clínica” (MACHADO, 2008) - são colocadas no registro da “patologia” e tratadas como um problema de saúde pública. Esse projeto, no qual se investe dinheiro público, discursos, tratamentos e recursos diversos, fornece-nos pistas para compreender as dinâmicas de gênero. Além disso, elege quais os corpos e sexualidades que são legitimados e desejados neste contexto, tendo em vista que a organização da detecção de um “desvio” como a HAC não é uma questão apenas “prática”, mas produz “efeitos de realidade” (MOL: 2007) e, portanto, reflete projetos políticos.

Foi possível constatar que, se, por um lado, essa ciência se propõe a desvelar, cada vez com mais “precisão”, a realidade dos corpos e, portanto, dos sexos; por outro, acaba, em realidade, produzindo essas materialidades e esses discursos de verdade, através do emprego de novas tecnologias diagnósticas e dos entendimentos subjacentes a esses processos. Neste sentido, assentada principalmente nas reflexões de Bruno Latour (2000; 2005) e Annemarie Mol (2002), percebi que, embora haja um reconhecimento da multiplicidade dos sexos para além do modelo binário, há também,

no processo de produção científica, o esforço de “estabilização” dessas controvérsias, dito em outros termos, de produção de “caixas pretas” em relação aos corpos, na medida em que seus argumentos e seu manejo acabam reiterando a ideia da existência de apenas dois sexos.

Além disso, pode-se vislumbrar uma série de questões bioéticas envolvidas, as quais giram em torno da questão da autonomia, da experimentação científica e também aquelas relacionadas às práticas eugênicas. Estas questões emergiram no que tange, de um modo geral, às intervenções que recaem sobre as pessoas intersexuais, e sobre os corpos das “mães” - no que diz respeito ao uso da dexametasona no período pré-natal -; bem como ao tratamento com substâncias e técnicas que ainda não foram consideradas seguras, devido a falta de estudos longitudinais que avaliem os prejuízos que elas podem causar. Por fim, suscitou reflexões acerca do uso de práticas eugênicas, que, através de recursos biotecnológicos atuais disponibilizados pelo Estado, visam a prevenir diferenças corporais que não representam, de fato, um risco à saúde daqueles que as possuem.

De um modo geral, ficou evidente que a adequação compulsória de pessoas intersexuais, por meio de procedimentos cirúrgicos e medicamentosos, a um “sexo” ou a “outro” - como previsto pelas normatizações sociais - sobrepõe-se, em nível de importância, ao bem-estar e a plena vivência dos direitos sexuais e reprodutivos dos mesmos, uma vez que esses sujeitos são, a partir de práticas não-consentidas, submetidos, cada vez mais precocemente, a uma série de intervenções corporais invasivas e, muitas vezes, mutiladoras. Finalmente, pode-se concluir que, retomando a ideia de “variação”, trazida por Cabral (2002), é necessário pensar a intersexualidade a partir de uma perspectiva despatologizante, nas quais outras corporalidades, que extrapolem o suposto dimorfismo sexual, sejam desejadas.

## **FONTES PRIMÁRIAS**

### **Livros, Teses, Dissertações e Artigos:**

ALVEZ, CRÉSIO et al. **Triagem Neonatal para Hiperplasia Adrenal Congênita: Considerações Sobre a Elevação Transitória da 17-hidroxiprogesterona.** Revista



Brasileira em Promoção da Saúde. *Brazilian Journal in Health Promotion*, v. 19, n. 4, p.203 - 208 (2006)

BARRA, Cristina Botelho Barra et al. **Triagem neonatal para hiperplasia adrenal congênita**. *Rev. Assoc. Med. Bras.* 2012; 58 (4) :459-464.

CARDOSO, Cláudia B.M.A. et al . **Triagem neonatal para hiperplasia adrenal congênita**: experiência do estado do Rio de Janeiro. *Arq Bras EndocrinolMetab*, São Paulo, v. 49, n. 1, Feb. 2005 . Available from <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0004-27302005000100015&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-27302005000100015&lng=en&nrm=iso)>. Access on 14 Oct. 2014. <http://dx.doi.org/10.1590/S0004-27302005000100015>.

DAMIANI, Durval et al . **Genitália ambígua**: diagnóstico diferencial e conduta. *Arq Bras EndocrinolMetab*, São Paulo, v. 45, n. 1, Feb. 2001 .Disponível em <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S000427302001000100007&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S000427302001000100007&lng=en&nrm=iso)>. Acesso em 21 Set. 2014.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Assistência à Saúde. Coordenação-Geral de Atenção Especializada. **Manual de Normas Técnicas e Rotinas Operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal**. Ministério da Saúde, Secretaria de Assistência à Saúde, Coordenação- Geral de Atenção Especializada. – Brasília: Ministério da Saúde, 2002.

BRASIL, Ministério da Saúde. Portaria nº 2.829 de 14 de Dezembro de 2012. **Inclui a Fase IV no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), instituído pela Portaria nº 822/GM/MS, de 6 de junho de 2001**. Ministério da Saúde. Disponível em: <[http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2012/prt2829\\_14\\_12\\_2012.html](http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2012/prt2829_14_12_2012.html)>. Acesso em: 14/06/2014.

PEZZUTI, Isabella Leite. **Avaliação do programa-piloto de triagem neonatal para hiperplasia adrenal congênita no estado de Minas Gerais**. Dissertação de Mestrado, Universidade Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte, 2010.

PEZZUTI IL, BARRA CB, MANTOVANI RM, JANUÁRIO JN, SILVA IN. **A three-year follow-up of congenital adrenal hyperplasia newborn screening**. *J Pediatr (Rio J)*. 2014;90:300-7.

SILVEIRA, Elizabeth Lemos. **Hiperplasia adrenal congênita no Brasil: incidência, custos da triagem neonatal e aplicação clínica da biologia molecular.** Tese de doutorado. Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Faculdade de Medicina. Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas: Endocrinologia. Porto Alegre, UFRGS, 2008.

SOARDI *et al.* **Heterozygosis for CYP21A2 Mutation Considered as 21-Hydroxylase Deficiency in Neonatal Screening.** Arq Bras Endocrinol Metab 2008.

HAYASHI *et al.* **Weight-adjusted neonatal 17OH-progesterone cutoff levels improve the efficiency of newborn screening for congenital adrenal hyperplasia.** Arq Bras Endocrinol Metab. 2011.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

BUTLER, Judith. **Problemas de gênero: feminismo e subversão da identidade.** Rio de Janeiro: Civilização Brasileira, 2003.

CABRAL, Mauro. & BENZUR, Gabriel. **Cuando digo intersex.** Um dialogo introductorio a la intersexualidad. *Cadernos Pagu*, 24, 283-304, 2005.

CABRAL, Mauro. **El cuerpo en el cuerpo: una introducción a las biopolíticas de la intersexualidad.** *Orientaciones: Revista de Homosexualidades*, Madrid, Fundación Triangulo, 2006.

CANGUCU-CAMPINHO, Ana Karina; BASTOS, Ana Cecília de Sousa Bittencourt; LIMA, Isabel Maria Sampaio Oliveira. **O discurso biomédico e o da construção social na pesquisa sobre intersexualidade.** *Physis*, Rio de Janeiro, v. 19, n. 4, 2009.

CUNHA, O. **Quando o campo é o arquivo.** *Revista Estudos Históricos*, Brasil, 2, jan, 2006. Disponível em: <http://bibliotecadigital.fgv.br/ojs/index.php/reh/article/view/2239/1378>. Acesso em: 25 Set. 2014.

CUNHA, Olívia Maria Gomes da. **Tempo imperfeito: uma etnografia do arquivo.** *Mana*, Rio de Janeiro, v. 10, n. 2, Oct. 2004.

DREGER, Alice D. HERNDON, April M. **Progress and politics in the intersex rights movement.** *Feminist theory in action.* In: *GLQ: A Journal of Lesbian and Gay Studies*. Duke University, 15:2, EUA, 2009.

FOUCAULT, Michel. **A história da sexualidade 1: a vontade de saber**. Rio de Janeiro: Edições Graal, 1988.

FOUCAULT, Michel. **O Nascimento da Clínica**. Rio de Janeiro: Forense Universitária, 1998.

HARAWAY, Donna. "**Gênero**" para um dicionário marxista: a política sexual de uma palavra. *Cad. Pagu* [online]. 2004, n.22, pp. 201-246.

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

HARAWAY, Donna. **Antropologia do Ciborgue**: As vertigens do pós-humano. 2 ed. Belo Horizonte: Autêntica, 2009.

KARKAZIS, Katrina. **Fixing Sex**: Intersex, Medical Authority and Lived Experience. United States: Duke University Press, 2008.

LATOUR, Bruno. **Ciência em ação**: como seguir cientistas e engenheiros sociedade afora. São Paulo: Editora UNESP, 2000.

LOWY, Ilana. **Detectando más-formações, detectando riscos**: dilemas do diagnóstico pré-natal. *Horiz. antropol.*, Porto Alegre, v. 17, n. 35, June 2011.

MACHADO, Paula Sandrine. **"Quimeras" da ciência**: estudo antropológico sobre as representações de profissionais da saúde acionadas em casos de genitália ambígua. *Revista Brasileira de Ciências Sociais*, 20, 67-80, 2005.

MACHADO, Paula Sandrine. **O sexo dos anjos**: representações e práticas em torno do gerenciamento sociomédico e cotidiano da intersexualidade. Tese de doutorado, Programa de Pós-graduação em Antropologia Social, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS, 2008.

MOL, Annemarie. **Políticas Ontológicas**. Algumas idéias e várias perguntas. IN: Nunes, João Arriscado e Roque, Ricardo (org.) *Objectos impuros. Experiências em estudos sociais da ciência*. Porto: Edições Afrontamento, 2007.

MOL, Annemarie. **The Body Multiple: Ontology in Medical Practice.** United States: Duke University Press. 2002.

MONTEIRO, Marko. **Dilemas do Humano: reinventando o corpo numa era (bio) tecnológica.** Tese de Doutorado. Campinas:Universidade Estadual de Campinas, Instituto de Filosofia e Ciências Humanas. 2005.

PRECIADO, Beatriz. **Manifiesto contra-sexual.** Madrid: Editora Opera Prima, 2002.

ROHDEN, Fabiola. **O que se vê no cérebro: a pequena diferença entre os sexos ou a grande diferença entre os gêneros?** In: MALUF, Sônia Weidner. TORNQUIST, Carmen Suzana. *Gênero, saúde e aflição: abordagens antropológicas.* Florianópolis, Santa Catarina: Letras contemporâneas, 2010, p. 404-439.

ROSE, Nikolas. **Biopolítica molecular, ética somática e o espírito do biocapital.** In: SANTOS, Luis Henrique Sacchi dos; RIBEIRO, Paula Regina Costa (Orgs.). *Corpo, gênero e sexualidade: instâncias e práticas de produção nas políticas da própria vida.* Rio Grande: FURG, 2011, p. 13-31.