



Vânia Pereira Rei

“Bebés de encomenda”: tradução do discurso argumentativo



Vânia Pereira Rei

“Bebés de encomenda”: tradução do discurso argumentativo

Dissertação apresentada à Universidade de Aveiro para cumprimento dos requisitos necessários à obtenção do grau de Mestre em Tradução Especializada, realizada sob a orientação científica do Professor Doutor Paulo Alexandre Cardoso Pereira, Professor Auxiliar do Departamento de Línguas e Culturas da Universidade de Aveiro

À minha família: Pai, Mãe, Mónica, Rui Pedro e Gonçalo

The great challenge to mankind today is not only to create, but to know when
stop creating.

Lord Emmanuel Jacobvitz

o júri

presidente

Prof. Doutora Maria Teresa Murcho Alegre
Professora Auxiliar da Universidade de Aveiro

Prof. Doutora Maria do Amparo Ferreira Faustino
Professora Auxiliar da Universidade de Aveiro (arguente)

Prof. Doutor Paulo Alexandre Cardoso Pereira
Professor Auxiliar da Universidade de Aveiro (orientador).

agradecimentos

Gostaria de exprimir a minha gratidão a todos os que, de uma forma ou de outra, me incentivaram e contribuíram para a concretização deste projecto:

À minha família, que, mesmo longe, diariamente me acompanhou e encorajou. Para além dos sacrifícios, tenho que agradecer-lhe o amor constante que sempre me dedicou. Obrigada por me terem ajudado a ser o que sou hoje.

Ao professor e orientador Paulo Pereira, pelo auxílio decisivo prestado, ao longo destes meses, na elaboração deste projecto. Sem ele, não teria conseguido levá-lo a bom termo. Obrigada pelo apoio, paciência e dedicação incondicionais.

Last but not the least, aos meus amigos e colegas, por compreenderem a minha ausência temporária e por todo o apoio dispensado ao longo de todos estes meses.

palavras-chave

diagnóstico genético pré-implantação, reprodução medicamente assistida, embrião, gene, PCR, FISH, tradução.

resumo

Com o avanço das técnicas de reprodução medicamente assistida (RMA), surge, na década de 90, o Diagnóstico Genético Pré-Implantação (DGPI). Trata-se de um método de diagnóstico pré-natal que visa prevenir a transferência de embriões portadores de graves doenças génicas ou cromossómicas e que, mais recentemente, tem sido utilizado para a escolha do sexo do bebé. Este facto explica o aceso debate que, no domínio da reflexão bioética, esta técnica tem suscitado.

O presente projecto de tradução é constituído por três secções distintas mas complementares. Num primeiro momento, procedeu-se à tradução de dois documentos de cariz médico-científico sobre as implicações éticas do DGPI. Partindo das dificuldades terminológicas encontradas, procedeu-se à elaboração de um glossário especializado relativo à área da Reprodução Medicamente Assistida. Finalmente, apresenta-se uma reflexão crítica sobre o processo tradutológico, sublinhando, em particular, a relevância da retórica da argumentação nos géneros textuais de natureza médico-científica e os desafios particulares que a sua transferência interlinguística coloca ao tradutor.

keywords

pre-implantation genetic diagnosis, assisted reproductive technology, embryo, gene, PCR, FISH, translation.

abstract

Concomitant with the advances in medically assisted reproduction techniques (ART), the Pre Implantation Genetic Diagnosis has emerged in the 90's. PGD is a method of prenatal diagnosis that prevents the transfer of embryos carrying serious genetic or chromosomal diseases which has, more recently, been used to choose the sex of the baby. This fact accounts for the heated bioethical controversy the technique has given rise to.

This translation project comprises three distinct but complementary sections. Firstly, we have translated two medical-scientific documents dealing with the ethical issues raised by PGD. We have subsequently created a specialised glossary in the area of genetics and medically assisted reproduction, taking into account the terminological difficulties encountered during the translation stage. Finally, we have reflected critically on the translation process, so as to highlight the relevance of the rhetoric of argumentation in medical-scientific genres and the specific challenges it presents to translators.

ÍNDICE

Lista de Siglas/Acrónimos	3
Índice de Figuras	4
Índice de Tabelas	5
1 Introdução	6
1.1 Reprodução Medicamente Assistida.....	8
1.2 Diagnóstico Genético Pré-Implantação	9
1.3 Síntese dos argumentos éticos	11
1.4 A Genética na ordem do dia	14
1.4.1 Prémio Nobel	14
1.4.2 O DGPI – da Literatura à Sétima arte.....	15
2 Os textos-fonte: estruturas e características	16
2.1 Público alvo e objectivos comunicacionais	19
3 Tradução e argumentação	22
3.1 O protótipo textual argumentativo	24
4 Análise tradutológica	39
4.1 Ferramentas utilizadas	44
4.2 Dificuldades e sua resolução	45
5 Fundamentação da elaboração do glossário	55
6 Conclusão	59
7 Bibliografia e Webgrafia	62
7.1 Bibliografia.....	63
7.1.1 Sobre estudos de tradução e argumentação	63

7.1.2 Sobre Reprodução Medicamente Assistida e DGPI	64
7.2 Webgrafia	65
7.2.1 Motores de busca	65
7.2.2 Dicionários e Glossários	65
7.2.3 Outros	66
7.2.4 Sítios da internet consultados para elaboração do glossário.....	67
8 Apêndices.....	75
8.1 Anexo I: Texto de Partida-“Bioethics Briefing – Number 3: Preimplantation Genetic Diagnosis”	76
8.2 Anexo II: Texto de Chegada- “Roteiro de Bioética – Número 3: Diagnóstico Genético Pré-Implantação”	88
8.3 Anexo III: Texto de Partida- “Ethics-The ethics of preimplantation genetic diagnosis”	112
8.4 Anexo IV: Texto de Chegada- “A ética do Diagnóstico Genético Pré-Implantação”	119
8.5 Glossário	130

LISTA DE SIGLAS/ACRÓNIMOS

DGPI – Diagnóstico Genético Pré-Implantação

PCR – Reacção de polimerização em cadeia

FIV – Fertilização *in vitro*

ZP – Zona pelúcida

ADN – Ácido desoxirribonucleico

ADO – Alelo *drop-out*

ICSI – Microinjecção intracitoplasmática de espermatozóides

HLA – Antígenos leucocitários humanos

FISH – Hibridação *in situ* por fluorescência

CGH – Hibridação genómica comparativa

BRCA1 – Breast cancer 1, early onset

HBB – Hemoglobina beta

FC – Fibrose Cística

HFEA – Autoridade de Fertilização e Embriologia Humana

RMA – Reprodução Medicamente Assistida

PMA – Procriação Medicamente Assistida

PGD – Preimplantation Genetic Diagnosis

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1 – Representação da pesquisa efectuada para o termo “Chorionic villus sampling”	47
Figura 2 - Representação da pesquisa efectuada para o termo “Chorionic villus sampling”	47
Figura 3 - Representação da pesquisa efectuada para o termo “Allele drop-out” [Fonte: http://www.nfstc.org/pdi/Subject06/pdi_s06_m02_09.htm (The National Forensic Science Technology Center (NFSTC))]	48
Figura 4 - Representação da pesquisa efectuada para o termo “Allele drop-out”	49
Figura 5 - Representação da pesquisa efectuada para o termo “Allele drop-out”	50
Figura 6 - Representação da pesquisa efectuada para o termo “Allele drop-out”	50
Figura 7 - Representação da pesquisa efectuada para o termo “Genetic enhancement”	52
Figura 8 - Representação da pesquisa efectuada para o termo “Genetic enhancement”	52

ÍNDICE DE TABELAS

Tabela 1 - Campos do glossário utilizado no projecto	57
-------------------------------------------------------------------	----

1| Introdução

Este projecto de tradução representa o resultado do percurso académico que desenvolvi ao longo de cinco anos. Sendo aluna da licenciatura em Tradução e tendo tido, com a frequência deste mestrado, a oportunidade de me especializar na área da Saúde e Ciências da Vida, tornou-se para mim evidente a escolha de um tema que me permitisse a concretização prática dos conhecimentos adquiridos até hoje na área dos estudos de tradução, em conjugação com a abordagem de uma técnica ainda pouco divulgada junto da sociedade em geral, embora não isenta de controvérsia entre especialistas e junto do público que dela tem já conhecimento.

O tópico seleccionado para este projecto de tradução diz, pois, respeito a uma técnica da reprodução medicamente assistida (RMA) que visa prevenir a transferência de embriões portadores de doenças génicas ou cromossómicas – o diagnóstico genético pré-implantação (DGPI). Esta técnica cruza os saberes da medicina da reprodução e dos testes genéticos e é, indubitavelmente, a mais polémica das técnicas utilizadas pelos especialistas em reprodução assistida. As técnicas de RMA são, cada vez mais, uma realidade incontornável no quotidiano de muitos casais que, por diversas razões, a elas necessitam de recorrer. Desde a inseminação artificial à estimulação ovárica e à não menos conhecida fertilização *in vitro* (FIV), as técnicas de RMA fazem já parte do conhecimento generalizado e quase todos os dias ouvimos falar delas.

Ao desenvolver pesquisa preliminar sobre a RMA, descobri que, afinal, múltiplos são os avanços recentes nesta área e que diversas técnicas inovadoras têm vindo a ser objecto de investigação e aplicação generalizada, com particular destaque para o DGPI. Esta técnica, em especial, despertou-me curiosidade, atendendo a que, por informação insuficiente ou parcelar do público em geral, o DGPI é, de modo precipitado, associado a termos presumivelmente sinónimos, como “selecção do sexo do bebé” e “bebés por medida”. Contudo, estes supostos equivalentes veiculam, com frequência, generalizações abusivas que não traduzem o verdadeiro potencial desta técnica que, em larga medida, pode ajudar casais e crianças já afectadas por uma determinada doença cuja cura depende de um dador compatível, não raras vezes extremamente difícil de encontrar. Não obstante, o meu contacto preparatório com o universo do DGPI cedo tornou claro que esta prática não é objecto de aceitação unânime nem as suas virtudes previnem a sua utilização inadequada.

Dado que parte do projecto consistiria numa tradução de documentos de cariz científico – de inglês para português –, a selecção dos textos-fonte não levantou dificuldades assinaláveis, senão as que decorreram da abundância de literatura sobre o tema e a necessidade de assegurar a sua adequação à tipologia textual definida: o texto argumentativo. O primeiro artigo escolhido – “Bioethics Briefing, Number 3: Preimplantation Genetic Diagnosis”/ “Roteiro de Bioética, Número 3: Diagnóstico Genético Pré-Implantação” – constitui uma sinopse descritiva dos procedimentos médicos e das implicações éticas desta técnica com um grau intermédio de especialização e com substancial complexidade terminológica. Interessou-me, em particular, a dimensão híbrida do texto, uma vez que concilia a rigorosa exposição científica e a discussão bioética desta técnica de diagnóstico pré-natal.

O segundo artigo seleccionado para este projecto de tradução – “The ethics of preimplantation genetic diagnosis”/ “A ética do diagnóstico genético pré-implantação.” – aprofunda e complementa, num registo transitivo de divulgação, as reflexões éticas apresentadas no primeiro, constituindo, por isso, um contraponto interessante para efeitos de análise estrutural e linguística.

Tratou-se de uma tarefa seguramente desafiante, por intermédio da qual penso ter adquirido considerável destreza, tanto na prática, como na análise crítica do acto de tradução especializada. Assim, nas páginas seguintes, pretendo resenhar a trajectória crítico-metodológica percorrida, com vista à execução desta tarefa de tradução. Depois de integrar o DGPI no âmbito das técnicas de RMA, descrever-se-á o processo de tradução – nele, naturalmente, incluindo as fases de pré e pós-tradução –, enfatizando a especificidade argumentativa do texto seleccionado. Por fim, justificar-se-ão as opções metodológicas de elaboração do glossário que se apresenta em anexo.

1.1| Reprodução Medicamente Assistida

A infertilidade é um tema com cada vez maior visibilidade pública, não só pela crescente taxa de casais por ela afectados, mas também devido aos inequívocos avanços da ciência médica da RMA, acompanhados de um exponencial incremento na oferta de serviços na área. A RMA pode ser definida como um “conjunto de técnicas que visam

obter uma gestação, substituindo ou facilitando uma etapa deficiente no processo reprodutivo”¹. Esta prática – também conhecida como fecundação assistida – compreende duas técnicas fundamentais: a inseminação artificial, isto é, a introdução, de forma artificial, dos espermatozóides no aparelho genital feminino, e a fecundação *in vitro*, ou seja, a extracção do óvulo da mulher e sua fecundação externa. Estas técnicas têm por finalidade quer a reprodução, quer o controlo ou tratamento de doenças genéticas.

Desde 1978, ano do nascimento do primeiro “bebé proveta”, concebido por Patrick Steptoc e Robert Edwards, múltiplas técnicas de reprodução assistida, progressivamente mais sofisticadas, se têm vulgarizado. De entre elas, o DGPI surgiu com a finalidade de ajudar casais com historial de doenças hereditárias.

1.2| Diagnóstico Genético Pré-Implantação

São, hoje em dia, inúmeros os casais que enfrentam o dilema de terem ou não filhos, devido ao historial de doenças genéticas na família ou de, tendo sido confirmada a transmissão da doença, fazer ou não um aborto. É em casos como estes que se torna útil ponderar o recurso ao DGPI.

Em Portugal, a Faculdade de Medicina da Universidade do Porto disponibiliza já a técnica do DGPI, embora seja reduzido o número de casais que a ela recorrem, em virtude dos seus elevados custos, assim inviabilizando o projecto de terem um filho livre de uma determinada patologia hereditária. Para além do custo, também o tempo de espera, que pode oscilar de seis meses a um ano, impossibilita, com frequência, o recurso a esta técnica. Assim, embora não exista lista de espera, muitos casais acabam por desistir. A causa maior da desistência depende das taxas de sucesso da futura gravidez, porquanto muitos dos casais não apresentam problemas de infertilidade, tendo que se submeter a procedimentos nem sempre eficazes de RMA.

¹ A definição foi extraída de:
<http://moodle.espa.edu.pt/mod/resource/view.php?inpopup=true&id=1614>

Utilizada em técnicas de RMA, esta modalidade de diagnóstico pré-natal permite a casais ter a certeza de que o filho não nascerá com uma determinada patologia hereditária. Assim, segundo a lei nº32/2006, capítulo V, artigo 28, "O diagnóstico genético pré-implantação (DGPI) tem como objectivo a identificação de embriões não portadores de anomalia grave, antes da sua transferência para o útero da mulher, através do recurso a técnicas de RMA".²

Algumas práticas associadas ao DGPI têm, contudo, suscitado acesa controvérsia. Embora o recurso a uma técnica que pode ajudar casais em caso de risco de transmissão de uma patologia para o filho pareça pacífico, a discussão instala-se quando um dos filhos tem uma doença. Neste ponto reside a dissensão que divide a comunidade de especialistas. Nestes casos, o objectivo não é o de evitar a transmissão de uma doença grave, mas antes o de seleccionar embriões com determinadas características compatíveis com as da criança doente para, uma vez nascido, possa vir a ser dador de tecidos ou órgãos, como se de um "irmão salvador" se tratasse.

Os primeiros relatos de utilização de um diagnóstico genético num embrião remontam à década de 60 do século passado. Através da análise de células de embriões de blastocistos, Edwards e Gardner, em "Sexing of live rabbit blastocysts" (1967), davam conta da determinação do sexo de embriões de coelhos. Já nessa altura, os autores especulavam sobre a possibilidade de utilizar este método em seres humanos, com a finalidade de evitar doenças genéticas.

No que toca à aplicação em seres humanos, a técnica do DGPI, dissemina-se na década de 90, na sequência da introdução de técnicas como a Reacção em Cadeia de Polimerase para determinação do sexo, permitindo assim transferir embriões não portadores de doenças ligadas ao cromossoma X.

O primeiro caso da aplicação do DGPI registou-se em Inglaterra e remonta a 1992. A família em causa apresentava um longo historial de mulheres com cancro da mama e dos ovários. A bebé nasceu livre da mutação no gene BRCA1 que determina a probabilidade, muito elevada, de desenvolver um tipo de cancro da mama hereditário. Desde então, o progresso foi enorme e o recurso a esta técnica tem sido a solução de

² http://www.pgdlisboa.pt/pgdl/leis/lei_mostra_articulado.php?nid=903&tabela=leis

muitas famílias que, por diversas ordens de razões, solicitam o auxílio de especialistas em saúde reprodutiva.

Em Portugal, este método só começou a ser aplicado em 1998, pela Unidade de Genética Médica da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto. O DGPI era utilizado para evitar a transmissão da PAF – Polineuropatia Amiloidótica Familiar, paramiloidose –, vulgarmente denominada “doença dos pezinhos” – uma patologia tipicamente portuguesa, com elevada probabilidade de passagem para a descendência.

Os avanços científicos constantes, mesmo se desejáveis, conduzem, naturalmente, a novas perplexidades éticas que entroncam na questão de saber até onde é legítimo ir. Se, por um lado, esta técnica de diagnóstico permite assegurar uma geração saudável, por outro, suscita dúvidas em relação às circunstâncias específicas em que ela se justifica ou torna ilegítima. Com efeito, para além da utilização do DGPI para fins médicos, há a possibilidade real de que alguns pais recorram a esta metodologia para seleccionar características particulares dos seus filhos, seguindo estereótipos físicos e/ou cognitivos correntes e convertendo-os em “bebés por encomenda”.

1.3| Síntese dos argumentos éticos

Um dos critérios que presidiram à escolha dos artigos prende-se com o facto de estes incluírem, para além da descrição do método e do relato de casos reais de aplicação, uma resenha crítica dos argumentos éticos mais correntemente expendidos a propósito do DGPI. Em síntese, se, por um lado, a técnica ajuda a cumprir o objectivo de ajudar as gerações futuras, por outro, ela pode ser perspectivada como instrumento perverso que permite “criar” uma geração em sintonia com certos padrões de perfeição.

Nos artigos, são convocados diversos argumentos favoráveis e contrários. Podemos pois, por razões de ordem expositiva, agrupá-los nas seguintes categorias:

- **argumentos relativos ao embrião:** O desenvolvimento da técnica do DGPI implica que os embriões sejam seleccionados e, por conseguinte, os que não são considerados viáveis sejam rejeitados. Ora, são muitos os defensores de que o embrião é um ser vivo, o que implica que descartar um embrião seja equivalente a atentar contra o

valor supremo da vida humana, ou seja, “matar”. Como se reconhece que o embrião é já vida, o recurso ao DGPI deveria restringir-se a objectivos médicos.

- **argumentos relativos à selecção *per se***: o próprio termo “selecção” tem gerado desgosto ou mesmo repúdio. No plano deontológico, a reprodução é vista como uma dádiva e, por si só, proceder a uma selecção, em conformidade com padrões determinados, não é uma prática legítima, até pelos precedentes históricos de selecção racial e pelas ressonâncias eugenistas que convoca.

- **argumentos relativos ao “irmão salvador”**: O mérito mais propalado do DGPI consiste na possibilidade de se poder ter um filho livre de determinada patologia. Mas, o que fazer quando o filho já se encontra doente? Muitos são os casos em que o DGPI é usado para gerar um “salvador”, garantindo que o novo bebé nascerá com as mesmas características do irmão, tornando-se um dador compatível de sangue e tecidos. Embora seja legítimo pensar que, em desespero de causa, os pais façam tudo o que estiver ao seu alcance para ajudar um filho doente, inclusivamente recorrendo ao DGPI, é inevitável reflectir sobre o estatuto deste “irmão salvador”, equacionado as repercussões psicológicas futuras que este nascimento "providencial" terá sobre a criança. A dúvida sobre se foi uma criança desejada ou apenas um meio de salvação do irmão subsistirá e pode converter-se em perplexidade traumática. Para além disso, o uso do DGPI é visto por alguns como promovendo a instrumentalização de uma criança, violando assim o princípio da autonomia e da autodeterminação individuais.

Os últimos argumentos apresentados podem integrar-se no repertório de razões médicas para a realização do DGPI. Contudo, como já se sublinhou, muitas são as razões para que a ele se recorra, incluindo a da (caprichosa) selecção do sexo do bebé. Neste caso, os pais recorrem ao DGPI ou por quererem que o primeiro filho seja de um determinado sexo (por preferências culturais, económicas, sociais e pessoais), ou apenas por razões de equilíbrio familiar (concretizando, por exemplo, o sonho de ter um casal). A selecção do sexo por razões não médicas, possibilitada pelo DGPI, pode, no pólo negativo, contribuir para práticas discriminatórias de um dos géneros ou, na sua vertente positiva, promover a diminuição do aborto em virtude de se poder ter a certeza de que a criança pertence ao sexo desejado.

Determinar a legitimidade ética do recurso ao DGPI, para efeitos de selecção do sexo por razões não médicas, não é tarefa simples ou pacífica. Alguns casais recorrem a

esta prática porque desejam ter um filho do mesmo sexo de um já falecido, o que parece eticamente aceitável. Contudo, é inevitável a redução desta nova criança ao estatuto de mera substituta.

Para casos análogos a este, a legislação em Portugal é bem clara, determinando que:³

CAPÍTULO I

Disposições gerais

Artigo 7:

Finalidades proibidas

2 – As técnicas de procriação medicamente assistida não podem ser utilizadas para conseguir melhorar determinadas características não médicas do nascituro, designadamente a escolha do sexo.

3 – Exceptuando-se do disposto no número anterior os casos em que haja risco elevado de doença genética ligada ao sexo e para a qual não seja ainda possível a detecção directa por diagnóstico pré-natal ou diagnóstico genético pré-implantação, ou quando seja ponderosa a necessidade de obter grupo HLA (human leukocyte antigen) compatível para efeitos de tratamento da doença grave.

5 – É proibida a aplicação das técnicas de diagnóstico genético pré-implantação em doenças multifactoriais onde o valor preditivo do teste genético seja muito baixo.

Como se pode verificar pelo enquadramento legal em vigor, os maiores problemas éticos dizem respeito ao estatuto do embrião humano, da selecção e manipulação de embriões, escolha de sexo e eugenia. E o grande desafio reside na definição de limites considerados razoáveis para a correcção embrionária.

CAPÍTULO V

Diagnóstico genético pré-implantação

Artigo 28.º

Rastreio de aneuploidias e diagnóstico genético pré-implantação

³ <http://www.referendo-pma.org/campanha/projecto/projecto.htm>

1 – O diagnóstico genético pré-implantação (DGPI) tem como objectivo a identificação de embriões não portadores de anomalia grave, antes da sua transferência para o útero da mulher, através do recurso a técnicas de PMA, ou para os efeitos previstos no n.º 3 do artigo 7.º

2 – É permitida a aplicação, sob orientação de médico especialista responsável, do rastreio genético de aneuploidias nos embriões a transferir com vista a diminuir o risco de alterações cromossómicas e assim aumentar as possibilidades de sucesso das técnicas de PMA.

3 – É permitida a aplicação, sob orientação de médico especialista responsável, das técnicas de DGPI que tenham reconhecido valor científico para diagnóstico, tratamento ou prevenção de doenças genéticas graves, como tal considerado pelo Conselho Nacional de Procriação medicamente Assistida.

4 – Os centros de PMA que desejem aplicar técnicas de DGPI devem possuir ou articular-se com equipa multidisciplinar que inclua especialistas em medicina da reprodução, embriologistas, médicos geneticistas, citogeneticistas e geneticistas moleculares.

Artigo 29.º

Aplicações

1 – O DGPI destina-se a pessoas provenientes de famílias com alterações que causam morte precoce ou doença grave, quando exista risco elevado de transmissão à sua descendência.

2 – As indicações médicas específicas para possível DGPI são determinadas pelas boas práticas correntes e constam das recomendações das organizações profissionais nacionais e internacionais da área, sendo revistas periodicamente.

1.4| A genética na ordem do dia

1.4.1| Prémio Nobel

O prémio Nobel da Medicina foi atribuído, em 2010, ao cognominado “pai” da fertilização *in vitro*, Robert Edwards. Em conjunto com o ginecologista Patrick Steptoe,

já falecido, seu braço direito nas investigações, desenvolveram esta técnica na década de 50.

Edwards foi investigador na Universidade de Cambridge e desenvolveu investigação no domínio da fertilização *in vitro*, permitindo a milhões de casais terem filhos. A fertilização *in vitro* esteve na origem do nascimento, em 1978, do primeiro "bebé-proveta", a britânica Louise Joy Brown, a 25 de Julho.

Desde então, os avanços na genética não têm parado e, graças a esta descoberta, muitos outros métodos surgiram, possibilitando a muitos casais a concretização do simples sonho de serem pais. A atribuição deste prémio mereceu, contudo, uma apreciação severa do Vaticano que acusa Edwards de ser, afinal, “pai” de um mercado que “vende milhões de ovócitos e congela outros tantos embriões⁴”, num indício claro da relação melindrosa e não raras vezes conflitual entre religião e ciências reprodutivas.

1.4.2| O DGPI - da literatura à Sétima Arte

My Sister's Keeper – assim se intitula o livro de Jodi Picoult que, em 2009, foi adaptado ao cinema sob o título português de *Para a minha irmã*. Nesta história, a realidade do diagnóstico genético pré-implantação é-nos relatada através de uma adolescente, Anna, que quer processar os pais para poder dispor plenamente do seu próprio corpo. Anna sabe que nasceu com a finalidade de ajudar a irmã que sofre de leucemia, mas questiona-se sobre se a sua vida não poderia tomar rumo diferente, caso não fosse um prolongamento da irmã, ou mesmo, se estaria viva se esta não fosse doente. No decurso da narrativa, todas as perspectivas são corajosamente equacionadas.

Por um lado, temos uma criança que julga apenas ser amada porque nasceu com o propósito de ajudar a irmã; por outro, somos confrontados com as razões dos pais que optaram por fazer tudo o que estava ao seu alcance para ajudar uma filha doente. Nesta história, no entanto, não são apenas estes os dois pontos de vista explorados, porquanto também Kate, a filha doente, assim como um outro irmão, são personagens cruciais para percebermos as virtudes e as perplexidades éticas levantadas por este método.

O filme estimula, pois, a ponderação crítica de um terreno médico-científico cuja complexidade ética e filosófica não permite a postulação de verdades consensuais.

⁴ <http://aeiou.expresso.pt/vaticano-critica-escolha-do-nobel-da-medicina=f607348>

2| Os textos-fonte: estrutura e características

2.1| Público-alvo e objectivos comunicacionais

Optou-se, na concretização deste projecto, pela tradução de dois documentos complementares que, embora desenvolvendo um tema comum, apresentassem diferenças significativas de organização formal e estrutura linguística, possibilitando a adopção de estratégias de tradução substancialmente distintas.

O primeiro texto de partida - *Briefing 3: Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD)* - foi extraído do sítio em linha *The Higher Education Academy, UK Center for Bioscience* (<http://www.bioscience.heacademy.ac.uk/resources/ethicsbrief.aspx>), sendo aí apresentado nos seguintes termos:

The Centre for Bioscience supports a large network of learning and teaching practitioners involved in HE bioscience throughout the UK. We provide funding, events, resources and a large number of opportunities to network with bioscience learning and teaching practitioners from a variety of institutions and roles. We initiate, gather and disseminate examples of good practice in learning, teaching and assessment which have been developed and successfully implemented by bioscientists across the UK. The Centre for Bioscience offers a unique focal point and will help you stay in touch with what matters in learning and teaching in the biosciences.

Trata-se, pois, de uma síntese informativa, com óbvios propósitos pedagógicos, o que explica que, de modo a assegurar a sua ergonomia gráfica, o artigo se encontre formatado em colunas e nele se recorra a um registo cuidado mas acessível e, portanto, transitivo para um auditório alargado e numa fase determinada do seu processo formativo.

Com efeito, a dupla vertente didáctica e especializada do documento foi determinante para a sua selecção. O texto em questão faculta, de forma clara, uma introdução ao método de DGPI, relacionando-o com a experiência quotidiana dos indivíduos e fazendo referência, logo no preâmbulo, ao termo “bebés por medida” e a uma ficção cinematográfica que permite especular sobre um mundo habitado apenas por seres geneticamente modificados. No fundo, a primeira abordagem que este artigo propõe do DGPI convoca a visão mais redutora e fantasiosa deste procedimento, procurando, num segundo momento, desmistificá-la por meio de evidência científica irrefutável. Na realidade, o seu carácter é essencialmente informativo. Na secção intitulada “A Ciência do diagnóstico genético pré-implantação”, a discussão é já de natureza médico-científica, fornecendo-se uma síntese descritiva dos procedimentos

correntes e uma breve discussão dos objectivos do recurso a esta técnica. Ao longo de três páginas, o método é dissecado, dando oportunidade ao leitor de aceder a uma visão mais rigorosa e capacitando-o para, em fase ulterior, extrair as suas próprias ilações éticas sobre o DGPI. Numa terceira parte intitulada “Argumentos éticos sobre o DGPI”, elencam-se, de forma argumentativamente equilibrada, as razões a favor e contra este método. Neste segmento textual, o inventário dos argumentos pretende estimular o leitor a fundamentar a sua actividade judicativa autónoma. Esta dimensão pragmática de mobilização do sentido crítico do receptor é acentuada pela discussão de um estudo de caso real, possibilitando a concretização ilustrativa dos pressupostos éticos analisados em abstracto. As questões formuladas no final permitem ao leitor o aprofundamento crítico-reflexivo da problemática abordada.

O segundo documento traduzido – *Ethics: The ethics of preimplantation genetic diagnosis* – foi publicado na revista médica online *The Obstetrician & Gynaecologist* que se encontra disponível no sítio em linha do Royal College of Obstetricians and Gynaecologists, (www.rcog.org.uk/togonline), cuja missão é promover

[...] the study and advancement of the science and practice of obstetrics and gynaecology. We do this through postgraduate medical education and training development, and the publication of clinical guidelines and reports on aspects of the specialty and service provision. The RCOG International Office works with other international organisations to help lower maternal morbidity and mortality in under-resourced countries.

Este texto centra-se especificamente no debate ético que emergiu, em contexto social, em torno do DGPI. A complexidade ético-moral da questão torna-se manifesta na diversidade de argumentos convocados por ambas as partes – aqueles que fazem a apologia do recurso ao DGPI e os que se lhe opõem de forma veemente. Previsivelmente, os avanços no domínio das técnicas de reprodução medicamente assistida vão tornar este debate ainda mais premente. Ora, este texto visa justamente apresentar, de modo acessível, a complexidade das novas tecnologias reprodutivas, bem como das situações sociais inéditas que elas irão propiciar. Esta discussão gravita

invariavelmente em torno das implicações éticas da intervenção médica, analisando em detalhe o estatuto do embrião. Assim, tratando-se de uma realidade na maioria dos países, a legitimidade ética do DGPI é uma questão inadiável. Verifica-se, deste modo, uma crescente necessidade de criar entidades e órgãos reguladores incumbidos de ponderar o uso do DGPI. No caso do Reino Unido, essa responsabilidade cabe somente a um órgão regulador não governamental, a HFEA.

Este artigo de revisão visa facultar um inventário das questões éticas mais frequentemente associadas ao DGPI. Como é evidente, o objectivo de um texto desta natureza não se esgota na sua funcionalidade expositiva-informativa, visando igualmente potenciar a reflexão crítica e judicativa do destinatário. Todos os temas abordados no artigo concorrem para a enfatização da complexidade social, moral e médica do DGPI.

Com efeito, embora ao nível das estruturas enunciativas de superfície, este texto não apresente um carácter explicitamente argumentativo, a sua dimensão persuasiva torna-se evidente pela problematização ética nele desenvolvida. Porque pressupõe o confronto lógico-racional de dois pontos de vista – o dos que advogam as virtudes da técnica e o dos que a rejeitam –, a este texto é inerente uma função comunicativa de tipo argumentativo, sendo que ele pressupõe um efeito perlocutório específico sobre o destinatário - o de exercer o seu livre-arbítrio numa tomada de decisão consciente e informada.

Note-se que o receptor potencial do texto não é, previsivelmente, o leitor leigo, sem qualquer conhecimento prévio sobre a temática da reprodução medicamente assistida, uma vez que ele parece antes pressupor um contacto anterior com nomenclatura especializada que reveste algum tecnicismo.

Como acontecia no caso do roteiro, a disposição gráfica em colunas e o registo linguístico são consonantes com o género de comunicação técnico-científica do artigo científico. Neste caso específico, o sumário inicial, que compreende uma enunciação clara dos temas abordados e seus objectivos, constitui um guia de leitura que se destina a assegurar uma descodificação mais expedita do documento.

2.1| Público-alvo e objectivos comunicacionais

A identificação inequívoca do público-alvo é essencial em qualquer actividade de tradução, na medida em que aquele influencia decisivamente a metodologia de trabalho do tradutor. Um trabalho de tradução destinado a um público menos especializado numa determinada área implica o recurso a uma linguagem mais transitiva, de modo a que a informação seja eficazmente veiculada. No entanto, num documento de cariz técnico-científico, o tradutor deverá ter em mente que o público-alvo é constituído por profissionais especializados e que, por esse facto, o grau de informatividade conceptual e terminológica admissível é, naturalmente, mais elevado.

No sítio em linha onde se encontrava disponível o primeiro texto-fonte que serviu de base a este projecto, procede-se a uma circunscrição explícita do seu público-alvo: "The briefings are intended to help teachers deal with various ethical topics. The briefings are in pdf format and contain a balance of scientific and ethical input, plus case studies and up to date examples of ethics news items".

Evidenciando um teor predominantemente científico, este texto-fonte, a ser divulgado junto de um público mais heterogéneo que não o constituído pelos profissionais na área, suscitaria, provavelmente, problemas de descodificação. Por um lado, os métodos utilizados no DGPI não são de conhecimento generalizado, pelo que a menção a várias destas técnicas colocaria problemas específicos de compreensão. Por outro lado, o artigo é extenso e conceptualmente complexo, pelo que não seria adequado a um destinatário sem conhecimentos na área que nele pretendesse obter esclarecimentos sobre o método.

O objectivo pragmático-funcional nuclear destes roteiros de bioética é o de proporcionar uma panorâmica informativa e crítica sobre temas seleccionados, com incidência no domínio da reflexão bioética, impulsionando o leitor a uma tomada de posição judicativa-valorativa. Com efeito, a vertente expositiva, de natureza técnico-científica, encontra-se conjugada, nestes guias, com uma nítida orientação argumentativa.

No que toca ao segundo documento, o público-alvo não difere significativamente do anteriormente descrito. Este texto destina-se essencialmente a um destinatário que, por motivos de ordem pessoal ou por imperativos profissionais, possua algum contacto

prévio com questões éticas associadas ao DGPI. Este texto apresenta explicitamente, para o caso inglês, o órgão ao qual incumbe regular estas questões de natureza ética. Saliente-se que este órgão é exclusivo de cada país e que as directrizes e enquadramento legal são, portanto, variáveis. Em conformidade com o formato do *review article*, este texto apresenta uma inegável preocupação didáctica. Com efeito, é frequente a estratégia de exemplificação, pela remissão para casos concretos que ilustram as complexas situações éticas emergentes do recurso ao DGPI. Por outro lado, facultar-se informação pertinente relativa ao órgão regulador ao qual compete escolher casuisticamente a clínica indicada para o DGPI.

3| Tradução e argumentação

3.1| O protótipo textual argumentativo

Como se sabe, a tradução não se reduz a um acto de mera transferência interlinguística, pelo que não é suficiente que o tradutor revele proficiência nas duas línguas implicadas. Especialmente no caso da tradução especializada, é essencial a mobilização de um saber específico no domínio considerado e uma atenção global em relação às problemáticas disciplinares mais relevantes para a tarefa concreta a desenvolver pelo tradutor. De certo modo, o tradutor especializado deve ser detentor de uma cultura simultaneamente generalista e especificamente vocacionada para a(s) área(s) técnico-científica(s) em que trabalha. Por esse facto, como refere Wakabayashi,

[...] a lack of formal medical training is not necessarily an insurmountable obstacle to the budding medical translator. What is essential is not a medical degree, but a broad understanding of the fundamentals and knowledge of other elements as and when necessary. (cit. por Montalt i Ressurrecció e González Davies: 1996, 357)

Como lembra Fischbach, “medical translation...is the most universal and oldest field of scientific translation” (cit. por Trosborg: 1986, 19). O facto de grande parte da terminologia médica ser de origem greco-latina gera, por vezes, uma falsa impressão de simplicidade, fundada na convicção precipitada de que existem, quase sempre, equivalentes óbvios na língua de chegada. No entanto, o incessante progresso das ciências da saúde e o ritmo vertiginoso de criação neológica nesta área (veja-se, por exemplo, nos textos-fonte seleccionados, os termos "designer babies" e "saviour siblings") tornam as tarefas de tradução médica particularmente desafiantes pela sua complexidade e pela diversidade de saberes que pressupõem.

Tendo optado, no decurso da minha formação, por uma especialização na área da Saúde e Ciências da Vida, pareceu-me pertinente a escolha de documentos relativos a um tema de medicina genética com profundas implicações éticas e sociais – o diagnóstico genético pré-implantação.

Como foi já salientado, os textos-fonte que servem de base ao presente projecto apresentam um carácter predominantemente argumentativo. Com efeito, no artigo “Bioethics Briefing, number 3: Preimplantation Genetic Diagnosis”/ “Roteiro de Bioética, Número 3: Diagnóstico Genético Pré-Implantação”, designadamente na

primeira secção do documento, é facultada uma introdução ao tema em questão, onde se traça uma breve panorâmica histórica da primeira aplicação da técnica do DGPI e se salienta a sua generalização na prática clínica. Nas páginas seguintes, apresenta-se a descrição dos procedimentos envolvidos nesta técnica e a discussão circunstanciada dos argumentos favoráveis e contrários à sua utilização. Relativamente ao segundo artigo, “The ethics of preimplantation genetic diagnosis”, os argumentos são elencados em conformidade com um estilo dialogal, num formato de pergunta-resposta, com uma evidente funcionalidade pedagógica, em virtude da qual se pretende, num registo transitivo, esclarecer as potenciais dúvidas do destinatário. (vd. ponto 2. Os textos-fonte).

3.1| O protótipo textual argumentativo

Uma vez que, num texto, a sequência de enunciados que o constitui se encontra determinada pela sua intencionalidade pragmático-funcional, as suas macro-estruturas semânticas e formais permitem a sua integração numa tipologia textual ou num género definidos. Em *Text Typology and Translation*, Anna Trosborg esboça uma distinção nítida entre género e tipologia textual: ao passo que o primeiro conceito é atinente às particularidades de estrutura externa e de uso comunicativo, sendo, portanto, definido em função de critérios sistemáticos não linguísticos, a tipologia textual refere-se sobretudo a categorias cognitivas ou a critérios de ordem linguística (Trosborg: 1997, 3-23).

Por seu turno, Amparo Hurtado Albir, citando Neubert (1985) e Neubert y Shreve (1992), salienta que estes autores «prefieren hablar de prototipos textuales en lugar de tipos, para dar idea de que la producción textual depende de las condiciones sociales, que son variables, por lo que los textos también son variables para cada acto comunicativo» (Albir: 2007, 487). Nesse sentido, e na esteira dos estudiosos convocados, propõe uma definição de protótipo textual entendendo-o como

«(...) una manera, condicionada histórica y socialmente, de organizar el conocimiento en el discurso escrito y oral» (1985:127). Según esta definición, los tipos de texto serían prototipos. El prototipo es una abstracción derivada de la experiencia de utilizar textos determinados en unas circunstancias sociales específicas. No es un modelo textual fijo, sino un conjunto organizado de expectativas que puede utilizar para generar modelos; es una superestructura que indica el quién, qué, cuándo, donde y como de la comunicación textual. (Albir: 2007, 487)

Os géneros textuais são, inversamente, concebidos pela autora como «agrupaciones textuales menos amplias, que se identifican por compartir formas convencionales y situación de uso» (2007, 490). Sublinha-se ainda a relevância operatória e metodológica desta distinção no âmbito da actividade do tradutor:

Con ésta o con otras denominaciones, muchos autores hacen uso de esta distinción, que es de grande utilidad para la traducción, y para su didáctica, ya que agrupa los textos por características muy afines en cuanto a funciones, padrones estructurales, formas convencionales y situación de uso. (ibid. ,490)

Para além de delimitar, de modo claro, as fronteiras conceptuais que separam o género do protótipo textual, Anna Trosborg salienta a pertinência de que se reveste a identificação e caracterização retórica e funcional da tipologia textual dominante do texto de partida:

In order to carry out the task of information mediators, translators need unambiguous means of identifying intention and, equally important, means of expressing it. The most visible means of expressing intention is through the choice of conventional text type. Text types have evolved as patterns of messages for specific communicative situations. When we write a message, we first think of the text type that is suitable for the occasion and the content, and formulate our text accordingly. (Trosborg, 1997: 30)

Como facilmente se deduz desta afirmação, o protótipo textual determina não apenas a configuração linguístico-discursiva da mensagem, pelo recurso a convenções específicas do género em causa – estrutura, registo de língua, grau de formalidade, etc. – , mas igualmente o seu estatuto pragmático-funcional e o seu uso comunicativo. Por outro lado, é fundamental estar consciente de que estas convenções apresentam alguma variação diacrónica e sociocultural, pelo que pode ser essencial proceder a adaptações no texto de chegada, em função do seu contexto previsível de recepção.

Nas últimas décadas, a análise do discurso e a linguística textual têm proposto diversas classificações dos tipos textuais, fundamentando-as segundo critérios de diversa ordem. A classificação preconizada por E. Werlich (1976), adoptada posteriormente por Hatim e Mason (1990), distingue cinco tipos de textos determinados de critérios de natureza linguística:

- 1) **Textos descritivos**, que implicam a caracterização de alguém ou de um estado de coisas, com predomínio de sequências sintácticas organizadas em torno do verbo ser e verbos estativos no presente e no pretérito imperfeito e com recurso a abundantes expressões adverbiais com valor locativo. A estrutura desenvolve-se segundo o modelo da apresentação geral, organizada segundo características temáticas, espaciais, temporais, etc;
- 2) **Textos narrativos**, nos quais se conta como algo ou alguém age, com predomínio de formas verbais indicativas de acções, no pretérito perfeito e imperfeito, e com recurso assíduo a advérbios com valor temporal ou locativo. A estrutura etápica inclui a situação inicial, o surgimento do problema, a sua resolução e o desenlace final;
- 3) **Textos expositivos**, centrados na análise ou na síntese de ideias, conceitos e teorias, com predomínio de uma estrutura sintáctica baseada no verbo ser, acompanhado de um predicativo do sujeito nominal, ou no verbo ter, seguido de um complemento directo, e tendo como tempo padrão o presente. A estrutura macrotectual desenvolve-se segundo as sequências da introdução, do desenvolvimento e do resumo/conclusão;

- 4) **Textos argumentativos**, que explicitam a relação entre ideias, aduzem provas e refutações, neles predominando uma estrutura sintáctica assente no verbo ser, afirmado ou negado, acompanhado de um predicado nominal e elegendo o presente como tempo preponderante. A macroestrutura textual inclui introdução, desenvolvimento e conclusão, sem excluir outras possibilidades para além deste modelo triádico.
- 5) **Textos instrucionais**, que visam esclarecer procedimentos, enumerando e caracterizando as sucessivas operações, com predomínio de enunciados de tipo imperativo. É frequente o recurso à estratégia macrotextual da formulação esquemática, apresentando o elenco de ordens passo a passo e hierarquizando os tópicos por ordem de importância.

No caso particular dos textos seleccionados, a par da sua integração na área de especialidade respectiva, foi determinante a sua inscrição no protótipo textual argumentativo. Com efeito, no interior da constelação de géneros médicos, estes artigos de bioética apresentam uma natureza dúplice. Por um lado, incidem, com considerável minúcia expositiva, nas questões médicas relacionadas com a técnica do DGPI, como poderia verificar-se num guia clínico destinado a profissionais de saúde; por outro, essa vertente expositiva aparece subordinada a um plano de evidente orientação argumentativa, uma vez que se trata de suscitar uma discussão ética em torno deste método de reprodução medicamente assistida.

Como se sabe, o texto argumentativo tem como objectivo justificar e/ou refutar uma determinada tese formulada a propósito de um assunto particular. A argumentação constitui uma modalidade de raciocínio lógico e ordenado que consiste, fundamentalmente, no intercâmbio linguístico, no propósito de justificar afirmações ou hipóteses e convencer os leitores da sua validade. Constituindo estes roteiros de bioética textos de orientação pragmático-funcional argumentativa, torna-se claro que eles evidenciam inegáveis afinidades com esta definição geral. Os argumentos expendidos ao longo dos textos, de forma retoricamente equilibrada, são coadjuvados pelo relato de casos verídicos. A discussão ética é conduzida com isenção e probidade, apresentando-se argumentos favoráveis e contrários, em sintonia com as diferentes posições em confronto.

Hatim e Mason propõem a articulação dos textos em torno de três objectivos nucleares: dar instruções sobre como realizar determinadas tarefas, expor informação sobre um tema e convencer. Estes três objectivos encontram-se na origem de três tipos textuais, entendidos como «conceptual frameworks which enable us to classify texts in terms of communicative intentions serving an overall rhetorical purpose» (Hatim e Mason: 1990, 40): o texto instrucional, o texto expositivo e o texto argumentativo, já objecto de caracterização genérica anterior. Estes paradigmas textuais definem-se por traços linguísticos, formais, retórico-estilísticos e pragmático-funcionais próprios e o seu conhecimento é, portanto, de importância vital para a actividade de tradução.

No âmbito da comunicação técnico-científica, vários são os temas susceptíveis de provocar polémica, tanto em contexto profissional como na esfera social mais alargada. É o caso do tema escolhido para a elaboração deste projecto – o diagnóstico genético pré-implantação. Daí a profusão de géneros de cariz técnico-científico onde se verifica o predomínio da argumentação, uma vez que, em vários deles, se exprimem opiniões e interpretam factos, com o objectivo de estimular intelectual e emocionalmente os leitores.

Dos três objectivos retóricos, o argumentativo é, em termos gerais, o mais complexo, já que, contrariamente ao que acontece no texto instrucional, a unidade de tradução não é segmental, uma vez que o plano argumentativo se desenvolve do princípio ao fim do texto, mobilizando, nem sempre de maneira explícita, recursos muito diversificados. Os padrões argumentativos reflectem determinadas atitudes perante a verdade e o poder, o que pode ter importantes consequências pragmáticas e sociopolíticas. Neste sentido, Hatim e Mason chamam a atenção para diferenças culturais de estilo argumentativo (Hatim e Mason, 1990).

A tradução do discurso argumentativo requer que se dispense atenção particular a aspectos especialmente relevantes nesta categoria textual. O primeiro factor a considerar, na tradução de um texto argumentativo, é o desenvolvimento macrotextual da argumentação, tendo em mente que esta pode ser explícita ou não. O tradutor tem de prestar especial atenção à fraseologia, já que este é um factor que confere credibilidade ao texto, assegurando a conectividade semântica e a articulação interfrásica.

Assim, no caso dos textos-fonte de que nos ocupámos, foi imprescindível tomar em consideração o desenvolvimento macrotextual da argumentação, uma vez que é

deste plano retórico que depende a eficácia pragmática do texto e o seu efeito sobre o leitor. Qualquer ruptura no desenvolvimento da argumentação pode levar a um incumprimento do seu objectivo primordial: persuadir o leitor de um determinado ponto de vista sociocultural ou ético, validando uma determinada tese.

No texto argumentativo, detecta-se um plano que regula a discussão das razões comprovativas de uma proposição, para persuadir alguém de alguma coisa. No contexto da comunicação científica e técnica, destacam-se, segundo Vicent Montalt i Ressurreció, três estratégias argumentativas básicas: **intertextual** (recurso a citações, referências e convocação de autoridades), **experimental** (referência à metodologia e aos resultados da investigação empírica) e **interpretativa** (estrutura e estilo persuasivos) (Montalt i Ressurreció: 2005, 82). Passaremos, pois, a ilustrá-las a partir de exemplos colhidos nos textos-fonte.

No que toca às estratégias de tipo intertextual, é constante o recurso ao argumento da autoridade, seja ele expresso na citação de estudos da especialidade – indicados, segundo a estrutura do artigo científico, numa secção de *Annotated References* – ou na convocação de profissionais de reputação incontestada na matéria. As referências reiteradas à HFEA, autoridade oficial no campo da fertilidade, constituem igualmente um factor de credibilização do conteúdo.

Exemplos:

- Cameron and Williamson (2003) point out that prior to the advent of ultrasound screening, a woman would not be confident she was pregnant until the first detection of fetal movement (at 15 to 18 weeks).

- Harris presents an evolving series of scenarios to support a view that allowing PGD under some circumstances but not under others is nonsensical.

- Article 14 of the Convention on Human Rights and Biomedicine states that ‘the use of techniques of medically assisted procreation shall not be allowed for the purpose of choosing a future child’s sex, except when serious hereditary sex-related disease is to be avoided’.

- Indeed, the Ethics Committee of the American Society of Reproductive Medicine concluded in 2001 that sex selection for the purpose of sex variety, but not for the first child, was acceptable, thereby legitimizing the desire to raise children of both sexes.

- Conversely, the Human Fertilisation and Embryology Authority (HFEA) in the UK undertook a public consultation process in 2002-03, which demonstrated a negative public attitude towards PGD for nonmedical sex selection.

No tocante às estratégias argumentativas de tipo experimental, estas revelam-se mais correntes na secção intitulada "The Science of Preimplantation Genetic Diagnosis". Nela, todos os métodos usados para a realização do diagnóstico genético pré-implantação são minuciosamente descritos, recorrendo-se aos resultados experimentais como dados probatórios e estratégia de validação:

- Greater accuracy and quicker processing has, however, been achieved through the use of laser technology and this has thus become the standard method for breaching the ZP (Sermon, 2002)

- In consequence, the embryo must either be frozen, a process that introduces additional risk, or CGH can be carried out on the second polar body (see below) which becomes available shortly after fertilisation.

- One cell (occasionally two) is removed as a biopsy from a cleavage-stage embryo and a diagnostic genetic test is performed on the biopsied material.

As estratégias argumentativas de tipo persuasivo são, compreensivelmente, mais assíduas na secção de discussão dos argumentos éticos sobre o DGPI. Sem preocupação de exaustividade, apresentamos abaixo o elenco de algumas das modalidades argumentativas mais frequentes – apoiando-nos no repertório apresentado no clássico *Tratado da Argumentação* de Chaïm Perelman e Lucie Olbrechts-Tyteca (1996) –, exemplificando-as por meio da transcrição de passos elucidativos extraídos dos textos-fonte:

1. Definição

A definição é uma estratégia argumentativa de emprego frequente, tanto quando se trata de esclarecer noções que se prevê serem desconhecidas do público-alvo, como quando se visa circunscrever rigorosamente as diferentes acepções semânticas de um termo:

- The term "designer baby" occurs liberally throughout the popular media whenever issues surrounding the selection of genetic features of a child are being considered. Despite the fact that this expression has entered the popular psyche, it is actually used in a slippery way that covers a broad range of technologies, which are variably real, potential, improbable and impossible.

- There is a certain tension here; the availability of two cells to assay allows enhanced confidence in the outcome of the tests, particularly if there is suspicion of any form of mosaicism, i.e. "the presence of two or more cell lines which differ from each other in chromosome number or structure, in an individual that has developed from a single fertilized egg" (Robinson, 2003).

Subjacente à discussão de natureza bioética, encontra-se a questão da definição do estatuto moral do embrião e, decorrente dela, a delimitação do conceito nuclear de vida, relativamente ao qual se distinguem múltiplas acepções pressupostas pelas várias teses em confronto:

- The moral status of the embryo is therefore a central issue at the start of the debate. Several different views are held regarding the point at which human life begins. The obvious view that life begins when an egg is fertilised by a sperm does not find universal approval. Opponents to the 'life begins at conception' school point out that more than 50% of eggs fertilised by sperm spontaneously abort. A number of other key events in development have therefore been offered as alternative landmarks for the start of life, these include: implantation in the uterus (approx 8 days after conception), start of neural development (14 days).

- However, proponents of PGD argue that the difference in timing of the test is significant. First, it is argued that, although they should be treated with respect because of their future potential, human embryos before implantation ('potential life') are rudimentary in development and thus have a relatively low moral status and limited rights compared with a fetus at 12 weeks of gestation ('developing life'). In the same way, the fetus does not assume the highest moral (and legal) status until delivery or at least viability ('developed life'). Some ethicists also argue that discarding embryos based on their genetic potential is not morally different from discarding embryos during *in vitro* fertilization treatment based on their likely implantation potential, a process which is universally accepted as part of the assisted conception process.

2. Dilema

Os avanços no domínio da medicina reprodutiva são analisados à luz da dualidade facto/ficção, de modo a demonstrar que aquilo que, há algum tempo, não passava de conjectura é hoje evidência científica e prática corrente.

- At an extreme end we have the near future as presented by a film such as GATTACA. (...) At the other end of the spectrum, however, science fiction has very definitely become science fact.

3. História

Ocasionalmente, faculta-se uma panorâmica histórica dos avanços médico-científicos, de modo a enfatizar o desenvolvimento progressivo das técnicas de medicina genética e reprodutiva.

- In 1990, a research team headed by Robert Winston reported the first clinical application of preimplantation genetic diagnosis (PGD) when they used the polymerase chain reaction (PCR) to screen for Y-chromosome specific DNA sequence as a means of determining the gender of embryos (Handyside et al, 1990).

4. Comparação e *distinguo*

São frequentes as comparações e dissociações nocionais, distinguindo-se, por exemplo, as técnicas de selecção genética e a eugenia ou estabelecendo uma comparação entre o DGPI e a contracepção e o planeamento familiar. Trata-se, nestes casos, de delimitar rigorosamente o campo argumentativo relativamente ao qual adquirem validade as razões apresentadas.

- Although an interesting reminder of the dangers of eugenics, the procedures required to deliberately introduce multiple characteristics into one individual, even in the unlikely event that each feature was the product of one gene, remains well beyond the bounds of current experience.

- For them, a choice to use PGD to ensure a child has a desired characteristic is, in essence, no different from a decision to use contraception or, indeed, about how many children to have.

- Advocates of PGD often focus on the distinctions between PGD and prenatal testing followed by abortion in situations of known genetic risk. In their thorough evaluation of these two methods for trying to achieve a healthy child, Cameron and Williamson (2003) conclude that PGD is preferable because it involves positive as well as negative outcomes, i.e., although affected embryos are 'allowed to die', suitable embryos are implanted and thus there is a 'let live' aspect to this procedure.

- Clearly, however, there are additional differences between the two procedures; the establishment of a pregnancy, the greater advancement of the development of the foetus, the greater bonding of the mother with the foetus and the psychological stress of, perhaps, a repeat pattern of screening abortion mean that mathematics alone is not adequate grounds for distinguishing the relative merit of these techniques.

5. Argumento da maioria (*ad populum*)

A generalização do DGPI permite atestar as suas inequívocas vantagens, expressas no número crescente de crianças nascidas por este método. Trata-se de legitimar o seu sucesso, com base na cada vez maior adesão a esta técnica.

- An ever-growing number of children worldwide are being born after PGD.

6. Argumento pragmático

Neste caso, aferem-se as vantagens e desvantagens da técnica em função dos efeitos positivos ou negativos esperados. O próprio autor do roteiro estabelece uma distinção entre argumentos deontológicos (baseados em princípios apriorísticos) e teleológicos (relativos às consequências previsíveis). É o argumento utilizado pelos antagonistas do DGPI que advogam que a sua utilização, para efeitos de escolha do sexo da criança, pode impulsionar práticas discriminatórias em culturas que tendem a valorizar um dos sexos.

- Cultural bias in favour of male children, particularly in India and in China is a source of concern regarding sex selection for non-medical reasons. It might be argued that in the absence of PGD, parents responding to these pressures will elect instead for prenatal testing and termination of daughters.

- Opponents of social sex selection by PGD regard it as immoral and inherently sexist, particularly towards woman, because it does not show respect for the 50% of healthy embryos that are destined to be discarded just because of their sex and because it sends a strong signal that social sex selection in pregnancy may be legitimate.

- Besides the possibility of imbalance in the sex ratio, already seen in China and India, it can appear to represent support of illegal practices of abortion after prenatal diagnosis or even infanticide in some countries.

7. Metáfora

Em termos argumentativos, a metáfora pode ser considerada uma analogia condensada que, em virtude da sua expressividade, assume, regra geral, um valor demonstrativo enfático, contribuindo, portanto, para a eficácia persuasiva do discurso.

Note-se que a analogia e a metáfora constituem técnicas argumentativas extremamente produtivas no discurso médico-científico, sobretudo pela função explicativa e pedagógica que desempenham, tornando mais acessíveis noções que se revestem de particular complexidade. É o que se verifica com a analogia estabelecida entre os métodos de selecção genética e o cavalo de Tróia, em virtude dos perigos potenciais que, segundo alguns, eles encerram.

- The worry is that benign and well-meaning selections undertaken now will be Trojan horses letting in all manner of other more questionable pressures, in particular the deliberate selection of characteristics such as intelligence, sporting ability or sexuality.

8. Exemplo e ilustração

Trata-se, provavelmente, da técnica argumentativa consistentemente empregue nos textos-fonte. Facultada a informação médica e apresentados os contornos da discussão ética, importava esclarecer, através da concretização expressa em casos particulares, os efeitos da técnica de DGPI. Com efeito, a complexidade técnico-científica dos procedimentos descritos é agora objecto de ilustração por meio de pequenas histórias conjecturais ou verídicas que visam estimular o receptor a reflectir criticamente sobre as problemáticas bioéticas suscitadas pelo recurso a esta técnica.

Através do exemplo, pretende-se generalizar, estabelecendo uma regra a partir de um caso concreto. Nesse sentido, o exemplo deve ser entendido pelo destinatário como facto real e incontestado. É o que acontece no *case study* relativo a Nikos Zagorakis ou nas histórias reais de Ethan Paget Dunthorne, da família Hashmi, da família Whitaker, de Alan e Louise Masterton e de Mike e Nicola Chenery relatadas no roteiro. Pela ilustração, por outro lado, procura-se reforçar a adesão à crença numa regra já estabelecida. Ilustra-se a regra com casos particulares, tornando-a presente no espírito do receptor. A ilustração pode, assim, ser entendida como um exemplo fictício, cuja

função não é provar a regra, mas torná-la presente na consciência e, desse modo, reforçar a adesão. É a estratégia argumentativa que ocorre no seguinte exemplo:

- Imagine, he asks, that a woman has six embryos available for PGD, with the intention to implant three. If three embryos prove to be normal and three have genetic disease, there is a clear expectation that the three healthy embryos will be transferred. Now, however, assume that three are normal, but the other three will have longer, healthier lives – which three should you choose to implant? Finally, assume that three are normal, but three are diagnosed as having superior intelligence – which now should you implant?

Para além das estratégias argumentativas acima mencionadas, a eficácia persuasiva dos textos é indissociável do recurso estratégico a mecanismos de coesão interfrásica, designadamente o uso de conectores adequados. Subordinados a uma estrutura argumentativa que segue, genericamente, o modelo de organização textual triádica – que integra uma secção introdutória de índole expositiva e de formulação da tese, uma sequência propriamente argumentativa de natureza dialéctica, com discussão de argumentos favoráveis e contrários à tese, e uma síntese conclusiva –, revela-se, nestes textos, crucial a conectividade inter e intrafrásica, através da qual se tornem inequívocas as relações lógico-semânticas entre enunciados. No texto de chegada, a tradução destes articuladores ou a sua compensação explicitadora na língua-alvo foi objecto de especial atenção, atendendo à sua relevância comunicativa no protótipo textual considerado. Como salientam Veiga e Baptista,

(...) Todas as frases e todos os parágrafos que compõem um texto argumentativo devem estar ligados e articulados entre si. Daí o recurso frequente ao uso de pronomes, preposições, locuções prepositivas e advérbios. Há também palavras – conjunções – ou grupos de palavras – locuções conjuntivas – que desempenham um papel fundamental na conexão das ideias. As palavras invariáveis, que frequentemente denominamos como conjunções, podem ser apresentadas por gramáticas diversas sob as nomenclaturas “conectores do discurso” ou “articuladores do discurso”. (Veiga e Batista, 2004: 137)

Transcrevem-se, a título meramente ilustrativo, alguns exemplos constantes dos textos-fonte que esclarecem a diversidade lógico-semântica dos conectores discursivos, permitindo deduzir a sua importância em contexto argumentativo, bem como a necessidade de activar estratégias de transferência interlinguística que possibilitem a sua tradução adequada:

Conjunções/ locuções conjuncionais coordenativas

- (...) suitable for implantation into the mother and will **thus** be allowed to die.
- The moral status of the embryo is **therefore** a central issue at the start of the debate.

Conjunções/ locuções conjuncionais subordinativas

First it is **argued** that, **although** they should be treated with respect because of their future potential, human embryos before implantation ('potential life') are rudimentary in development and thus have a relatively low moral status and limited rights compared with a fetus at 12 weeks of gestation ('developing life'). **In the same way**, the fetus does not assume the highest moral (and legal) status until delivery or at least viability ('developed life'). **Some ethicists also argue** that discarding embryos based on their genetic potential is not morally different from discarding embryos during *in vitro* fertilization treatment based on their likely implantation potential, a process which is universally accepted as part of the assisted conception process.

- (...) conclude that PGD is preferable **because** it involves positive **as well as** negative outcomes (...).

4| Análise tradutológica

4.1| Ferramentas utilizadas

4.2| Dificuldades e sua resolução

Nesta secção, pretende-se dar a conhecer, de modo necessariamente breve, as diferentes etapas percorridas na elaboração deste projecto, desde a escolha do tópico até à sua concretização final. Na fase inicial, em que se procedeu à delimitação do tema, enveredou-se pela abordagem de uma técnica específica de diagnóstico pré-natal – o diagnóstico genético pré-implantação –, embora se pretendesse que a indagação conduzida não fosse exclusivamente de natureza médico-científica, mas também ético-filosófica. Assim se explica o título seleccionado para este projecto – “*Bebés de encomenda*”: *tradução do discurso argumentativo*. “Bebés de encomenda” ou “bebés por medida” são os termos eticamente pejorativos empregues para designar, de forma aliás pouco rigorosa, os nascituros gerados através deste método.

O primeiro dos documentos seleccionados como texto-fonte – *Bioethics Briefing. Preimplantation Genetic Diagnosis*, de Chris Willmott – constitui um dos roteiros de bioética produzidos pelo UK Centre for Bioscience⁵, destinados à abordagem de problemáticas de natureza bioética no ensino superior. Na descrição facultada destes auxiliares didácticos, sublinha-se, como foi já oportunamente assinalado, que eles se caracterizam por "a balance of scientific and ethical input, plus case studies and up to date examples of ethics news items". Ora, foi precisamente esta estrutura compósita do documento – que combina exposição e argumentação, discussão médica e debate filosófico, reflexão abstracta e relato de casos ilustrativos – que determinou a sua eleição como um dos textos de partida.

Quanto ao segundo documento traduzido - *Ethics: The ethics of preimplantation genetic diagnosis*, de Tarek El-Toukhy, Clare Willimas e Peter Braude –, trata-se de um artigo dado à estampa na revista *The Obstetrician & Gynaecologist (TOG)*, publicada pelo *Royal College of Obstetricians and Gynaecologists*, cujo objectivo expresso consiste em "provide all health professionals working within the field of obstetrics and gynaecology with an up-to-date, peer reviewed information resource delivered through a range of current, educational articles" (<http://www.rcog.org.uk/what-we-do/publishing/tog>). Assim, o periódico publica uma tipologia diversificada de artigos,

⁵ Os seis guias (*briefings*) destinados a professores encontram-se disponíveis em <http://www.bioscience.heacademy.ac.uk/resources/ethicsbrief.aspx> e abordam as seguintes temáticas de natureza bioética: Briefing 1: [Ethics and Bioethics](#); Briefing 2: [Genetically Modified Crops](#); Briefing 3: [Preimplantation Genetic Diagnosis \(PGD\)](#); Briefing 4: [Xenotransplantation](#); Briefing 5: [Stem Cells](#); Briefing 6: [Issues at the End of Life](#).

designadamente "reviews", "clinical governance articles", "education papers", "views and counterviews articles", "book reviews", etc. O texto seleccionado apresenta um inegável cariz informativo-pedagógico, uma vez que explana, com preocupações de acessibilidade e clareza sistematizadora, as principais implicações éticas do DGPI.

Uma vez seleccionado o *corpus* textual, partiu-se, então, para a fase crucial de planificação do projecto de tradução, porquanto "although producing the target text is the most visible step, there are other tasks without which the whole process would probably fail, such as analyzing the needs of the client and planning the project" (Resurrecció & Davies: 2007, 23).

É inquestionável que as diferentes etapas que cada tradutor opta por percorrer condicionam, em larga medida, a qualidade do produto final. Tendo sido chamada, no decurso do meu percurso académico, a executar várias tarefas de tradução, várias das fases abaixo recenseadas não constituíram novidade. Como o caso vertente consiste num projecto de natureza académica, a primeira etapa – a conversa com o cliente, com vista à especificação do encargo de tradução – não é, como facilmente se compreende, pertinente, embora constitua uma fase indispensável em contexto profissional. Neste caso particular, o primeiro passo consistiu, assim, na escolha dos textos de partida adequados que preenchessem os requisitos predefinidos: integração na área médica, complexidade terminológica e conceptual, orientação argumentativa.

A segunda fase, porventura a mais importante em todo o processo tradutivo, consiste na leitura e análise intensiva dos textos-fonte. Como referem Resurrecció e Davies, "the text is like an iceberg: on the surface we only see part of it, which means that we often need to infer the underlying intended meaning" (Resurrecció & Davies: 2007, 23). A transferência semântica adequada do texto de partida terá, assim, que ser precedida da descodificação dos seus sentidos, quer os explicitamente textualizados, quer os comunicados por implicatura. Só deste modo se poderá assegurar a equivalência funcional entre texto de partida e texto de chegada pressuposta por qualquer acto de tradução. Como salientam Vicent Montalt i Resurrecció e Maria González Davies,

Translating is about thinking clearly and *understanding* a text before relaying it in another language. One of the main setbacks an inexperienced medical translator can

come across is not spotting that there is a problem in the text. Frequently, novice translators just do not see that there is a problem where an expert translator would pick it up straight away. Therefore, it is crucial to become aware of the fact that not everything may be as easy as it seems at first glance and improve your *spotting* or *noticing*, *deciding* and *self-monitoring* skills. (Montalt i Resurrecció e González Davies: 2007, 168-169)

Assim, para além da compreensão cabal do texto-fonte, torna-se imperativo o desenvolvimento de estratégias de controlo e autocorreção que garantam a qualidade do texto final.

A compreensão do texto-fonte, sobretudo no caso da tradução técnico-científica, terá que ser coadjuvada por actividades de pré-tradução, designadamente de recolha e selecção de informação relevante no domínio de especialidade considerado. Assim, optei pela pesquisa de sítios da internet relacionados com medicina reprodutiva e, mais especificamente, com o tema do diagnóstico genético pré-implantação. A consulta foi efectuada tanto em sítios de língua inglesa, como de língua portuguesa. É de sublinhar que cedo se detectou que a informação disponível sobre esta técnica era consideravelmente mais abundante em inglês do que em português. Assim, com o auxílio de sítios de internet e textos paralelos – pertencentes ao género do texto de partida, mas redigidos na língua de chegada –, tive oportunidade de aprofundar os meus conhecimentos sobre os procedimentos implicados por esta técnica, bem como sobre as suas repercussões médicas e éticas.

Tendo coligido um *corpus* representativo de textos paralelos e, por seu intermédio, adquirido conhecimentos prévios essenciais sobre o DGPI, procedeu-se à resolução das dúvidas semânticas/lexicais levantadas pelo texto de partida. Nesta fase propedêutica, foram assiduamente consultados dicionários, bases de dados terminológicas e enciclopédias em linha. Neste caso particular, para além dos dicionários, glossários e outras ferramentas em linha, revelou-se especialmente útil a averiguação de ocorrências lexicais em textos paralelos integráveis no género dos textos-fonte. Com efeito, para além de se revelarem um instrumento de inegável importância no acesso à informação sobre a área de especialidade, os textos paralelos permitem uma eficaz validação terminológica em contexto, assegurando a fiabilidade do

texto final. Por outro lado, permitem uma averiguação segura das convenções técnico-discursivas que tipificam o género dos textos-fonte, permitindo discernir eventuais variações interculturais. Na verdade, embora os géneros de orientação técnico-científica apresentem, regra geral, um elevado grau de formalização, eles são, por vezes, afectados por variações ditadas pelo contexto cultural que lhes subjaz.

Em fase subsequente, procedeu-se ao levantamento de todos os termos relacionados com o domínio da reprodução medicamente assistida presentes no texto, com vista à elaboração de um glossário especializado (ver tópico 5. Fundamentação da elaboração do glossário). Presentemente, os glossários ou bases de dados terminológicas constituem um valioso auxiliar para o tradutor, quer para uma tarefa de tradução em curso, quer para trabalhos futuros que venha a realizar numa área homóloga.

Procedeu-se, em seguida, à tradução propriamente dita. No decurso do processo tradutivo, recorreu-se com frequência a dicionários em linha, tanto unilingues como bilingues. Privilegiaram-se os dicionários em linha, atendendo à comodidade proporcionada na sua consulta e à rapidez da pesquisa, mas também ao facto de, regra geral, serem mais fidedignos, visto serem actualizados mais assiduamente do que os tradicionais dicionários em suporte de papel. Ao longo da realização da tradução, foi sistemático o recurso aos textos paralelos coligidos, bem como ao glossário que, conquanto em fase avançada de elaboração, foi sofrendo alterações significativas, sobretudo decorrentes do acréscimo de siglas.

A fase da pós-tradução consistiu, fundamentalmente, na revisão do rascunho de tradução (*translation draft*). Em qualquer tradução, a revisão constitui uma etapa vital, indispensável para a optimização linguística do texto de chegada. Por seu intermédio, são reparadas deficiências ortotipográficas, eliminadas inconsistências terminológicas, clarificadas passagens dúbias, no sentido de garantir o elevado grau de legibilidade (*readability*) do texto final. Embora a norma europeia EN-15038 prescreva que a revisão seja conduzida por um profissional distinto do tradutor, esse pressuposto não se verificou neste caso, pelo que tive necessidade de proceder à avaliação, tão distanciada quanto possível, do texto final, intervindo sempre que se tratasse de melhorar a qualidade linguística. Embora não se tratando do *fresh look* de que falam alguns teóricos da revisão, referindo-se a uma leitura por um outro profissional que não o tradutor, tentou-se ler o texto final como o faria o seu destinatário previsto, de modo a

assegurar o rigor e completude da transferência, bem como a fluidez e idiomatismo da expressão.

4.1| Ferramentas utilizadas

Nunca se enfatizará em demasia a importância de que se reveste, para o tradutor especializado, o motor de busca *Google*. Este projecto demonstra-o à sociedade, pelo papel crucial que esta ferramenta desempenhou em todas as fases do processo de tradução, tanto na pesquisa de informação relevante, como no esclarecimento e selecção de terminologia. Como acentua Henry Fishbach, em *Translation and Medicine*, “Internet-based resources for medical translators and translation-oriented medical terminologists are cost-effective, abundant and unique. Resources include Web-served glossaries, databases and on-line documents, in a range of source and target languages. The inherent structure of Web authoring facilitates concept-based organization and research.” (Fishbach: 1998, 147)

O *Google* permite encontrar, comparar e validar soluções terminológicas. No entanto, por mais útil que esta ferramenta possa ser, é essencial ter consciência de que nem todos os resultados obtidos numa pesquisa são válidos e que eles deverão sempre ser objecto de escrutínio ponderado por parte do tradutor. Através do recurso às múltiplas funcionalidades do *Google*, em particular as opções de pesquisa por ele disponibilizadas, é possível chegar a resultados fidedignos. É o caso das opções de procura avançada ou da visualização de imagens: a primeira permite filtrar informação não pertinente e restringi-la aos resultados relevantes; a segunda permite esclarecer impasses em relação a um termo que se pretende confirmar.

Para além do *Google*, também a base de dados inter-institucional europeia IATE (Inter-Active Terminology for Europe) constituiu uma ferramenta de uso sistemático ao longo deste projecto. Trata-se de uma base de dados terminológica fidedigna, pois, para além de ser objecto de actualização constante, é um recurso em vigor nos serviços de tradução integrados em instituições e agências europeias. Como se refere no texto de apresentação disponibilizado no sítio respectivo, "IATE has been used in the EU institutions and agencies since summer 2004 for the collection, dissemination and shared management of EU-specific terminology. The project was launched in 1999 with

the objective of providing a web-based infrastructure for all EU terminology resources, enhancing the availability and standardisation of the information. IATE incorporates all of the existing terminology databases of the EU’s translation services into a single new, highly interactive and accessible interinstitutional database. The following legacy databases have been imported into IATE, which now contains approximately 1.4 million multilingual entries”⁶.

4.2| Dificuldades e sua resolução

Em *Medical Translation step by step: learning by drafting*, Vicent Montalt i Ressenrecció e Maria González Davies explicitam o conceito de problema de tradução nos seguintes termos:

A translation *problem* can be defined as a (verbal or nonverbal) segment that can be present either in a text segment (micro level) or in the text as a whole (macro level) and that compels the translator to make a conscious decision to apply a motivated translation strategy, procedure and solution from amongst a range of options. A translation *strategy* links the goals of the translation assignment with the necessary procedures (...) to attain these goals in a given translation context by means of a group of coordinated decisions: parallel or logical thinking, resourcing, classifying, selecting, playing with words, accessing semantic fields and schemata, looking at procedures lists, scanning published translation etc. Translation *procedures* are a range of specific techniques such as explicitation, foot-notes, calques, cultural adaptations, paraphrasing, substitutions, omissions, addition (...) to re-express the source text in an acceptable way. (Montalt i Ressenrecció e González Davies: 2007, 169)

Reconhecendo o valor operativo desta definição, não restam dúvidas de que, no decurso da fase tradutiva, foram múltiplas as dificuldades suscitadas pelo texto de partida. Os problemas surgidos foram, maioritariamente, de ordem terminológica ou

⁶ http://iate.europa.eu/iatediff/about_IATE.html

atribuíveis ao insuficiente conhecimento do domínio de especialidade – a genética e a reprodução medicamente assistida – não só no que diz especificamente respeito ao diagnóstico genético pré-implantação, mas, de modo mais amplo, também às técnicas e procedimentos a ele associados. Por se tratar de um tema relativamente recente, sobretudo no tocante à reflexão ética resultante da sua disseminação nas práticas médicas, têm sido cunhados novos termos relativos ao procedimento que se converteram em verdadeiros quebra-cabeças para o tradutor, como aconteceu com as expressões *designer babies* e *fertility tourism*.

De modo a explicitar os procedimentos tradutológicos adoptados no decurso do presente projecto, sobretudo no que respeita à selecção e validação terminológicas, apresento, de seguida, alguns termos que suscitaram dúvidas particulares, esclarecendo a metodologia utilizada para as solucionar:

- 1- Chorionic villus sampling
- 2- Allele dropout (ADO)
- 3- BRC1 gene
- 4- “Designer babies”
- 5- Genetic enhancement
- 6- A tradução de siglas

1- **Chorionic villus sampling** – Biopsia das vilosidades coriónicas

A dificuldade de tradução deste termo decorreu do desconhecimento do conceito médico por ele convocado. Assim, optou-se por, num primeiro momento, pesquisar uma definição rigorosa do termo em inglês, de modo a viabilizar a sua tradução posterior.

Através do sítio em linha *MedlinePlus – Trusted Health Information for you*, chegou-se à seguinte definição: “Chorionic villus sampling (CVS) is the removal of a small piece of placenta tissue (chorionic villi) from the uterus during early pregnancy to screen the baby for genetic defects”. Depois de se ter esclarecido, na língua de partida, o sentido do termo, foi efectuada nova pesquisa, com recurso à tradução parcial de um segmento da definição (“remoção de uma amostra do tecido da placenta”), restringindo-a às ocorrências em páginas de Portugal:

Exemplo:

The image shows a Google search interface. The search bar contains the text "remoção de uma amostra do tecido da placenta". Below the search bar, it indicates "Cerca de 5.260 resultados (0,18 segundos)" and "Google.com in Eng". On the left side, there are navigation options: "Tudo", "Imagens", "Vídeos", "Notícias", and "Mais". Below these are filters for "A Web", "Páginas escritas em português", "Páginas de Portugal", "Páginas estrangeiras traduzidas", "Qualquer altura", "Mais recentes", "Nas últimas 24 horas", "Na última semana", "No último mês", "No último ano", and "Intervalo personalizado". The main search results are under the heading "Páginas de Portugal". The first result is "Síndrome de Down" with a magnifying glass icon, followed by a snippet: "... coriônicas (remoção de uma amostra de tecido da superfície da placenta) ou por amniocentese (remoção de uma amostra do líquido que envolve o feto). ...". Below this is a link to "www.seleccoes.pt > Saber Viver > Consultas de Especialistas - Em cache". The second result is "Glossário" with a magnifying glass icon, followed by a snippet: "Amostra de sangue percutâneo — exame pré-natal, executado depois da 20ª semana de ... coriônicas — exame de portador que retira amostras de tecido da placenta, ... Circuncisão — remoção cirúrgica do prepúcio (a pele que cobre o pénis). ...". Below this is a link to "www.aphemofilicos.pt/index.php?... - Em cache - Semelhante". The third result is "Imprimir - Médicos de Portugal" with a magnifying glass icon, followed by a snippet: "27 fev. 2011 ... O tecido removido pode ser submetido a análises laboratoriais para ... Produzida pela placenta, esta hormona é detectável dez dias após a ...". Below this is a link to "medicosdeportugal.saude.sapo.pt/utentes/.../imprimir - Em cache". The fourth result is "[PDF] PROCEDIMENTO DE COLHEITA - SANGUE DO CORDÃO UMBILICAL" with a magnifying glass icon, followed by a snippet: "Formato do ficheiro: PDF/Adobe Acrobat - Ver em HTML e remover o bebé. Antes da libertação da placenta, ... um pano abson/ente (obrigatório para o transporte). Ambos devem ... As amostras biológicas devem ser enviadas, identificadas e acompanhadas pelo documento de Identificação da ...". Below this is a link to "www.crioestaminal.com/.../IC 38 03 Procedimento de colheita sem moldura.pdf".

Figura 1 – Representação da pesquisa efectuada para o termo “Chorionic villus sampling”.

Com efeito, logo a primeira página apresentada continha uma tradução plausível para o termo mencionado:

The image shows a webpage with the following content:

Que poderá o médico fazer?
O médico mandará fazer análises cromossómicas ao sangue para confirmar o diagnóstico.

O médico pedirá também uma ecografia ao coração para detectar possíveis malformações, e radiografias ao abdómen se suspeitar de alguma malformação intestinal. Pode ser necessário recorrer a cirurgia para corrigir as malformações.

A criança precisará de acompanhamento por especialistas, como terapeutas da fala e ocupacionais, e assistência educacional especial.

Que posso fazer para ajudar?
Existem associações de pais com crianças com problemas idênticos, que podem ajudá-la a lidar com a situação. Os terapeutas e professores da criança podem sugerir formas de estimular e ajudar o seu filho a aproveitar ao máximo as suas capacidades.

Como evitar a síndrome de Down?
As mulheres grávidas com mais de 37 anos ou aquelas que já tiveram um filho com a síndrome de down deverão fazer um estudo cromossómico das células do feto colhidas por **biópsia das vilosidades coriônicas (remoção de uma amostra de tecido da superfície da placenta) ou por amniocentese (remoção de uma amostra do líquido que envolve o feto)**. Se os resultados das análises indicarem que o feto foi afectado, os pais podem optar pela interrupção da gravidez.

Figura 2 – Representação da pesquisa efectuada para o termo “Chorionic villus sampling”.

Procedeu-se, em seguida, à validação da tradução apresentada para o termo, através de nova pesquisa conduzida em páginas de origem portuguesa. A expressão “biopsia das vilosidades coriônicas” ocorria na página da www.medipedia.pt, onde a definição que dela se facultava não deixava margem para dúvidas:

Biopsia das vilosidades coriônicas – A biopsia das vilosidades coriônicas consiste na obtenção e análise de uma amostra das células da parte fetal da placenta, cujas características genéticas são idênticas às do embrião. A obtenção desta amostra efectua-se através da introdução de uma cânula ou de pinças especiais através da vagina e do colo do útero, ou mediante a realização de uma punção na parede abdominal da mãe - em ambos os casos, sob a vigilância de uma ecografia e prévia administração de anestesia local.

Para além da conformidade conceptual, também o contexto de ocorrência do termo era análogo ao do texto-fonte, uma vez que este era utilizado em relação à gravidez de alto de risco e ao diagnóstico pré-natal.

2- Allele dropout (ADO) – Alelo *drop-out*

Antes de propor uma tradução, optei por pesquisar uma definição do conceito, atendendo ao meu desconhecimento da área da especialidade. A pesquisa efectuada no *Google* permitiu-me chegar à definição abaixo apresentada:

Exemplo:

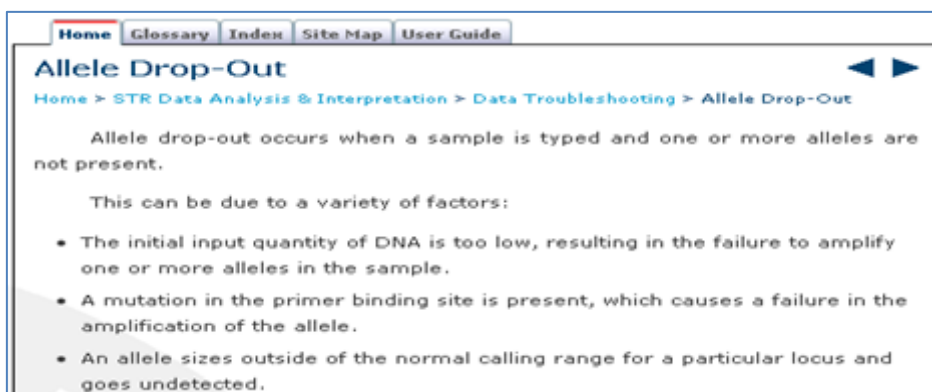


Figura 3 - [Fonte: http://www.nfstc.org/pdi/Subject06/pdi_s06_m02_09.htm (The National Forensic Science Technology Center (NFSTC))]. Representação da pesquisa efectuada para o termo “Allele Drop-Out”.

O glossário disponibilizado, no mesmo sítio, registava a seguinte definição: Allelic drop-out - Failure to detect an allele in a sample or failure to amplify an allele during PCR.

Tendo chegado a uma definição rigorosa do termo em inglês, realizei, posteriormente, nova pesquisa, restringindo-a agora às páginas de Portugal no *Google*. A dúvida residia, neste caso, na expressão *dropout*, pois já se tinha tornado óbvio que *allele* seria traduzido por alelo. Numa primeira tentativa, decidi pesquisar a sigla *ADO*, conjecturando poder ser esta a sigla em vigor também em português, mas os resultados não foram satisfatórios. Optei, então, pela pesquisa conjugada dos seguintes termos: “alelo + falha de amplificação”. Esta tentativa foi bem sucedida, uma vez que, na primeira página apresentada, figurava o termo pesquisado.

Exemplo:

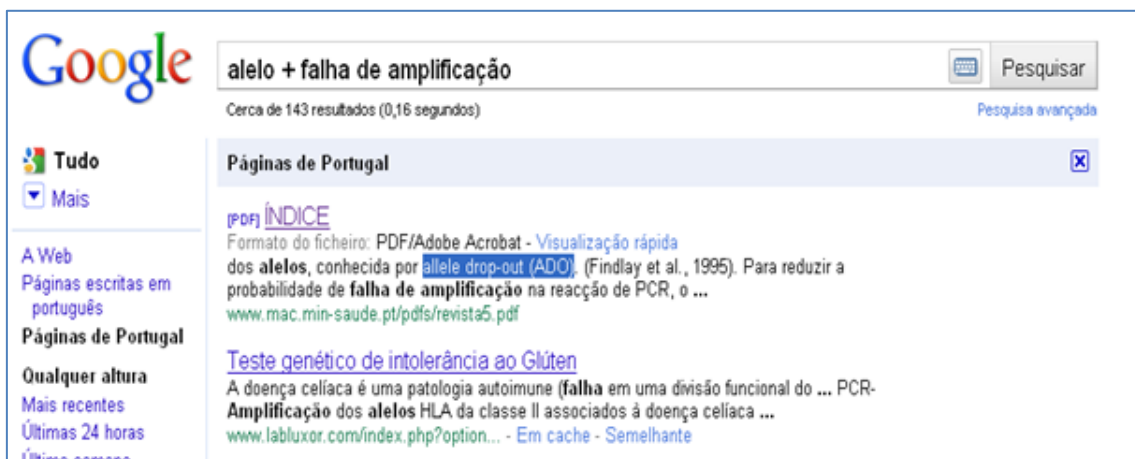


Figura 4 – Representação da pesquisa efectuada para o termo “Allele drop-out”.

O equivalente em português para *allele dropout* era alelo *drop-out*, uma proposta de tradução que, de imediato, registei como aceitável, em virtude da inequívoca credibilidade do sítio e do documento pesquisados.

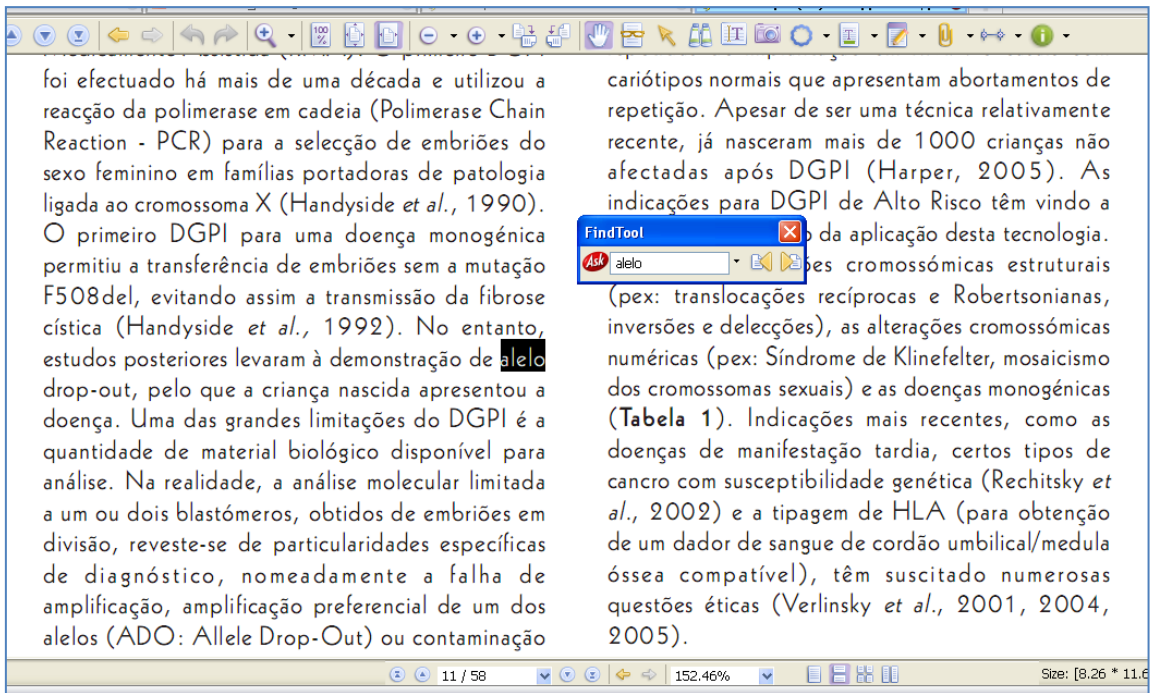


Figura 5 - Representação da pesquisa efectuada para o termo “Allele drop-out”.

De modo a validar esta opção de tradução, procedi a nova pesquisa, empregando o termo sugerido – “alelo drop-out”. Embora tivesse obtido apenas um resultado, tratava-se de um documento em formato PDF extraído de uma revista médica que abordava o DGPI. Graças a esta pesquisa, foi possível obter a confirmação do termo equivalente em português.



Figura 6 - Representação da pesquisa efectuada para o termo “Allele drop-out”.

3- BRC1 gene – Gene BRCA1

O esclarecimento do significado desta sigla foi simples. A inserção de BRCA1 gene na barra de pesquisa do Google permitiu aceder ao sítio da Genetic Home

References, onde a sigla aparecia desenvolvida como *Breast Cancer 1, early onset*. A partir do nome do gene, efectuei nova pesquisa da sigla BRCA1 em páginas portuguesas, tendo obtido vários resultados positivos. Com efeito, todas as ocorrências faziam menção a este gene como estando associado ao cancro da mama.

4- “**Designer babies**” – “Bebés por medida”

A tradução deste termo levantou dificuldades suplementares, dado tratar-se de um termo de cunhagem recente associado ao DGPI. Das pesquisas efectuadas, foi fácil deduzir que se trata de uma expressão de emprego corrente no discurso jornalístico generalista, embora não em contexto especializado técnico-científico. No entanto, em alguns sítios especializados, como é o caso do *National Human Genome Research Institute* (www.genome.gov), verifica-se a ocorrência do termo “designer babies”, aí definido como “term used to refer to the determination of a baby's genetic makeup through genetic manipulation”. Muitos são os equivalentes sugeridos para este termo de emprego geral: “bebés-medicamento”, “bebés por medida”, “bebés de encomenda” são algumas das possibilidades mais frequentes. No entanto, e graças a pesquisas prévias efectuadas, encontrou-se, num artigo cientificamente credível que versava a ética da manipulação genética, uma menção ao termo “bebés por medida”, tendo, por esse facto, optado por esta alternativa.

5- **Genetic enhancement** – Melhoria da performance genética

Como já salientei, as pesquisas efectuadas antes da etapa de tradução foram de importância crucial na resolução de dificuldades de ordem conceptual e terminológica. Este termo foi, seguramente, um dos casos em que essas pesquisas se revelaram indubitavelmente profícuas. Mais uma vez, o sítio do *National Human Genome Research Institute* permitiu aceder a informação relevante.

The screenshot shows the homepage of the National Human Genome Research Institute (NHGRI). The header includes the logo and the text 'genome.gov National Human Genome Research Institute National Institutes of Health'. A navigation menu contains links for 'Research Funding', 'Research at NHGRI', 'Health', 'Education', 'Issues in Genetics', 'Newsroom', and 'Careers & Training'. Below the menu, a breadcrumb trail reads: 'Home > Reports and Publications from DER > Long-Range Planning: Reports and Publications > Research Funding > Ethical Boundaries Workshop > Genetic Enhancement'. On the left, a sidebar titled 'Ethical Boundaries Workshop' lists an agenda with items: 'Agenda', 'Cloning/Embryonic Stem Cells', 'Genetic Enhancement' (highlighted), 'Germline Gene Transfer', and 'Reproductive Genetic Testing'. The main content area is titled 'Genetic Enhancement' and contains a definition: 'In general, genetic enhancement refers to the transfer of genetic material intended to modify nonpathological human traits. The term commonly is used to describe efforts to make someone not just well, but better than well, by optimizing attributes or capabilities -- perhaps by raising an individual from standard to peak levels of performance. When the goal is enhancement, the gene may supplement the functioning of normal genes or may be superseded with genes that have been engineered to produce a desired enhancement. Furthermore, gene insertion may be intended to affect a single individual through somatic cell modification, or it may target the gametes, in which case the resulting effect could be passed on to succeeding generations.'

Figura 7 - Representação da pesquisa efectuada para o termo “Genetic Enhancement”.

Uma vez conhecida a sua definição, não foi difícil pesquisar um equivalente adequado para o termo. Dado que a definição conjugava a menção à transferência genética e à melhoria da performance, optei por, na pesquisa a que procedi no *Google*, combinar os termos “genética + performance”. De entre os resultados obtidos, constava um documento em PDF que, para além de facultar um equivalente, apresentava igualmente o termo inglês original.

The screenshot shows search results for the query 'performance genética'. The top result is titled 'Conservação e Melhoramento de Recursos Genéticos - Proder' with a date of '13 set. 2010'. The snippet includes the text: 'Inscrições no livro genealógico ou registo zootécnico - caracterização genética; Controles de performance em exploração; ...'. Below this, there is a link to a PDF file: 'O corpo à superfície' with the format 'PDF/Adobe Acrobat - Visualização rápida de T.Lewy - Artigos relacionados'. The snippet for this PDF reads: 'performance genética (genetic enhancement); a criação de crianças "por medida", etc. 11 Foi preciso chegar-se a 2003, para começarem a aparecer sinais de ...'. A second result is titled 'Silva Lusitana - Variabilidade do Crescimento e da Forma de ...' with a date of '2004'. The snippet includes the text: 'de J. Correia - 2004 - Citado por 2 - Artigos relacionados ALIA, R., GIL, L., PARDOS, J.A., 1995. Performance of 43 Pinus pinaster Ait. Provenances on 5 Locations in Central Spain. Silvae Genetica 44(2-3) : 75-81. ...'. At the bottom, there is a button that says 'Consulte os resultados em inglês traduzidos para: performance + genética (+ genetic performance)'. The search query 'performance + genética (+ genetic performance)' is also visible at the bottom.

Figura 8 - Representação da pesquisa efectuada para o termo “Genetic Enhancement”.

6- A tradução de siglas

Como sublinhou Ana Martins, num artigo intitulado "O código da sigla"⁷, “as siglas têm a grande vantagem de poupar espaço (na folha de papel ou no tempo da elocução). A junção das iniciais de cada palavra de uma expressão abrevia e compacta formulações mais ou menos extensas. Parece, pois, ser um processo de formação simples e cómodo, mas não é.”

Como efeito, no presente projecto de tradução, a restituição das siglas na língua de chegada colocou inúmeros problemas de resolução nem sempre evidente. Se, por um lado, várias siglas correspondem, no âmbito da comunicação médico-científica em língua portuguesa, à sua forma original e são, por isso, adoptadas sem alteração, outras são adaptadas, conservando-se, neste caso, as iniciais do termo traduzido. Esta dupla estratégia coloca o tradutor especializado perante o dilema de manter ou adaptar as siglas no texto-meta.

Esta questão reveste, naturalmente, maior acuidade no caso da neologia científica, como acontece com o domínio do diagnóstico genético pré-implantação. No caso concreto da sigla DGPI, contudo, o problema não residiu em manter ou adequar a sigla, mas antes no uso concorrencial, em língua portuguesa, de duas alternativas - DGPI e DGP. Optou-se assim por, através do motor de busca *Google*, averiguar o número relativo de ocorrências de cada sigla e seleccionar a de emprego mais frequente.

No caso da sigla PCR (*Polimerase Chain Reaction*, termo traduzido por *reacção em cadeia da polimerase*), verificou-se que os textos da especialidade em língua portuguesa mantinham invariavelmente a sigla inglesa original. Depois de uma pesquisa exaustiva, conduzida em vários sítios fidedignos, concluiu-se que não se encontrava, em contexto clínico, vulgarizada nenhuma sigla alternativa formada a partir da tradução portuguesa do termo.

O recurso ao empréstimo, no caso da abreviação vocabular e da formação de siglas, revelou-se, pelas razões aduzidas, um procedimento adequado, sob o ponto de vista tradutológico, tendo-se verificado igualmente no caso de outros termos constantes dos textos-fonte, designadamente em injeção intracitoplásmica de espermatozóides –

⁷ O texto foi originalmente publicado no semanário *Sol*, de 7 de Abril de 2007, e encontra-se disponível no sítio *Ciberdúvidas da Língua Portuguesa* (<http://ciberduvidas.sapo.pt/pelourinho.php?rid=1112>).

ICSI (sigla formada a partir das iniciais do termo inglês *intracytoplasmic sperm injection*) e hibridação genómica comparativa – CGH (sigla formada a partir do termo inglês *comparative genome hybridisation*).

5| Fundamentação da elaboração do glossário

A elaboração de um glossário, no âmbito de um projecto desta natureza, era, como se compreende, tarefa incontornável. Para além de constituir um garante essencial de consistência terminológica, espera-se que o glossário venha a revelar-se útil em futuros projectos de tradução. O glossário relativo a este projecto é apresentado em apêndice (8.5| Glossário). Optei por nele incluir exclusivamente termos de uso específico técnico-científico - e, portanto, de considerável complexidade - relativos às áreas da genética e, em particular, da reprodução medicamente assistida e do diagnóstico genético pré-implantação.

Uma vez que parte significativa dos problemas com que um tradutor se confronta é atinente à complexidade terminológica, a organização de um glossário rigoroso e dirigido a um domínio científico/disciplinar específico condiciona decisivamente o sucesso da tarefa de tradução. Como sublinham Vicent Montalt i Ressenrecció e Maria González Davies, em *Medical Translation step by step: learning by drafting*, “becoming familiar with the particular terminology in the languages involved and being able to solve all sorts of terminological problems – neologisms, synonyms, polysemy, register mismatches – are not only central activities in medical translation but key aspects in the life-long education of professional translators” (2007, 20-21).

Para além de constituir um repertório mais ou menos vasto de termos, um glossário cumpre, no âmbito do processo de tradução, outros objectivos. São ainda os mesmos autores que acentuam que "Glossaries are used to ensure that terminology is consistent 1) internally with the solutions adopted in a particular assignment, and 2) externally with the client's norms and preferences"(2007, 23).

A elaboração deste glossário revelou-se crucial, no âmbito do presente projecto de tradução, tanto para a dilucidação de certos termos, como na preservação da coerência terminológica do texto de chegada. Privilegiaram-se, assim, palavras/expressões que apresentavam uma elevada densidade terminológica.

Na tabela a seguir reproduzida, encontram-se elencados os campos previstos na elaboração deste glossário:

TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
-------------	-----------	----------	----------	-------------	-------------	--------------------------------------	----------	-------------	------	------------

Tabela 1 - Campos do glossário utilizado no projecto

TERMO LP: Este é o primeiro campo do glossário. Aqui encontram-se registados todos os termos do texto de partida, em inglês (língua de partida), organizados alfabeticamente a partir da sua ocorrência no singular. Utilizou-se sempre maiúscula inicial; no caso de termos compostos, apenas a primeira palavra se inicia com letra maiúscula. Idêntico procedimento foi seguido para as palavras hifenizadas.

DEFINIÇÃO: É neste campo que se apresenta o material definitório de cada termo. Este campo apresenta a definição do termo em inglês. As definições foram todas colhidas em sítios em linha.

CONTEXTO: Trata-se de explicitar, em modalidade exemplificativa, a ocorrência do termo num enunciado. O termo aparece integrado numa frase que permite quer a sua clarificação semântica, quer o esclarecimento do seu uso em contexto.

SIGLAS e SINÓNIMOS: Optou-se por incluir estes dois campos para ambas as línguas (EN/PT), em virtude da variação interlinguística que afecta designações convencionais ou equivalentes.

TERMO LC: Corresponde ao termo equivalente em língua portuguesa.

OCORRÊNCIAS EM TEXTOS PARALELOS: Trata-se de esclarecer, através de exemplos colhidos em protótipos textuais análogos aos dos textos-fonte, o contexto de ocorrência do termo em PT.

OBSERVAÇÕES (OBS.): Neste campo, incluem-se observações adicionais que, não constando da definição do termo, se revelam pertinentes para a sua compreensão/definição conceptual.

ILUSTRAÇÃO: Pelo seu potencial clarificador, adicionou-se uma imagem, sempre que tal foi julgado pertinente, de modo auxiliar o esclarecimento do termo.

Por conveniência de formatação, as ilustrações a incluir no glossário serão identificadas numericamente e apresentadas a partir da página 141.

Na elaboração deste glossário, mencionou-se, em cada campo, a fonte onde foi colhida a informação nele inscrita. Optou-se pela apresentação do glossário em formato *Excel*, em função da sua acessibilidade, e antecipando a sua eventual consulta pública.

6| Conclusão

Realizar um projecto de Mestrado desta natureza é, sem dúvida, uma experiência enriquecedora, sobretudo porque ela representa o corolário de um já considerável percurso académico. Na verdade, neste projecto confluiu o conhecimento teórico e instrumental adquirido no decurso da minha formação em Tradução, no Departamento de Línguas e Culturas da Universidade de Aveiro. A abordagem multidisciplinar da Tradução Especializada - com incidência nas áreas das ciências da saúde, da gestão de projectos ou das novas tecnologias da comunicação - permitiu consolidar uma consciência apurada da complexa pluralidade das competências requeridas ao tradutor em exercício.

Deste modo, este projecto de tradução foi decisivo para a consolidação de uma macro-competência tradutora expressa na intersecção de capacidades de índole diversa: linguística, intercultural, estratégica, tecnológica, etc. Para a sua prossecução, adoptei mais o ponto de vista da profissional da tradução, que ambiciono ser, do que da aluna universitária, em etapa final do seu percurso académico. Com efeito, a sua extensão e estrutura impuseram a eleição de uma estratégia específica consonante com a natureza da tarefa e com o protótipo textual em causa. Por outro lado, o facto de ter seleccionado dois textos sobre genética e reprodução medicamente assistida colocou dificuldades acrescidas, sobretudo decorrentes da minha escassa informação sobre o domínio. Contudo, este desafio revelou-se particularmente enriquecedor, tanto no que diz respeito à minha formação cultural geral e literacia científica, como no tocante ao aperfeiçoamento de competências específicas de tradução na área das ciências da vida.

Durante a formação que me foi ministrada, sublinhou-se reiteradamente que o recurso a ferramentas adequadas é, no caso da tradução especializada, decisivo para assegurar um desempenho satisfatório do tradutor. Assim, saber seleccionar as ferramentas pertinentes para uma tarefa particular e adestrar a capacidade de discernir, de entre a informação compulsada, aquela que é ou não fiável constituem competências essenciais do tradutor. A meu ver, a mais importante ferramenta de que um tradutor pode dispor reside na realização de um aturado trabalho de pesquisa. Uma boa tradução é fruto de uma prática rigorosa de investigação, especialmente quando se trata de documentos com considerável densidade terminológica, como é o caso daqueles que nos ocuparam.

A evolução de um tradutor é, assim, produto de um laborioso percurso de auto-aperfeiçoamento e de um esforço persistente de rigor investigativo, ambos confluindo idealmente numa cada vez maior eficácia. E, como em qualquer outro ofício, também na tradução a experiência é símbolo de garantia e confiança.

7| Bibliografia e Webgrafia

7.1| Bibliografia

7.1.1| Sobre tradução e argumentação

7.1.2| Sobre Reprodução Medicamente Assistida e DGPI

7.2| Webgrafia

7.2.1| Motores de busca

7.2.2| Dicionários e Glossários

7.2.3| Outros

7.2.4| Sítios da internet consultados para elaboração do glossário

7.1| Bibliografia

7.1.1| Sobre tradução e argumentação

BAKER, Mona (ed.) (2008). *Routledge Encyclopedia of Translation Studies*. London: Routledge.

FISCHBACH, Henry (1998). *Translation and Medicine*. Amsterdam: John Benjamins Publishing Company.

HATIM, Basil, MASON, Ian (1990). *Discourse and the Translator*. London: Longman.

HATIM, Basil (2004). *Translation: an advanced resource book*. London: Routledge.

HURTADO, Amparo (ed.) (2007). *Traducción y traductología: introducción a la traductología*. Madrid: Ediciones Cátedra.

MONTALT i RESSURRECCIÓ, Vicent (2005). *Manual de traducció científicotècnica*. Vic: Eumo Editorial.

MONTALT i RESSURRECCIÓ, Vicent, GONZÁLEZ DAVIES, Maria (2007). *Medical Translation Step By Step. Learning by Drafting*. Manchester: St. Jerome Publishing.

MOSSOP, Brian (2007). *Editing and Revising for Translators*. Manchester: St. Jerome Publishing.

PERELMAN, Chaim, OLBRECHTS-TYTECA, Lucie (1996). *Tratado da argumentação. A nova retórica*. São Paulo: Martins Fontes.

TROSBORG, Anna (ed.) (1997). *Text Typology and Translation*. Amsterdam: John Benjamins Publishing Company.

VEIGA, Maria José, BAPTISTA, Maria Manuel (2004). *Argumentar*, Col. Teoria na Prática. Maia: Ver o Verso.

WILLIAMS Malcolm (2004). *Translation Quality Assessment: an argumentation-centred approach*. Ottawa: University of Ottawa Press.

7.1.2| Sobre reprodução medicamente assistida e DGPI

(10 de Abril 2003). "Casal Autorizado a Ter Um Bebê para Salvar Outro Filho". *Público*.

(Abril 2007). "Parecer sobre o Diagnóstico Genético Pré-Implantação". *Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida*.

Regateiro, Fernando J. (Abril 2007). “Relatório sobre Diagnóstico Genético Pré-Implantação”. Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida. (disponível em http://www.cneqv.pt/admin/files/data/docs/1273054214_P051_RelatorioDGPI.pdf)

(2008). “Fertilização in vitro ou Microinjecção Intracitoplasmática de Espermatozoides para Diagnóstico Genético Pré-Implantação”. Conselho Nacional de Procriação Medicamente Assistida. (disponível em http://www.cnpma.org.pt/Docs/Profissionais_CI_DGPI.pdf).

(4 Março 2009). “Diagnóstico Genético Pré-Implantação – os avanços e as questões éticas”. *Notícias Médicas*.

7.2| Webgrafia

7.2.1. Motores de busca:

Google

www.google.pt

www.google.uk.co

www.google.com

Google livros

<http://books.google.pt/bkshp?hl=pt-pt&tab=wp>

7.2.2 Dicionários e Glossários:

Bio Fanny

<http://stef-0107.no.comunidades.net/index.php?pagina=1254680939>

IATE

<http://iate.europa.eu/iatediff/SearchByQueryLoad.do>

Infopedia

www.infopedia.pt

Medical Dictionary. The Free Dictionary

<http://medical-dictionary.thefreedictionary.com/>

7.2.3. Outros

Agência Eclésia. Agência de Notícias da Igreja em Portugal.

<http://www.agencia.ecclesia.pt/cgi-bin/noticia.pl?id=70177>

Associação Portuguesa de Famílias Numerosas

<http://www.apfn.com.pt/Noticias/Abr2006/080406a.htm>

BBC

<http://news.bbc.co.uk/2/hi/programmes/breakfast/2957404.stm>

Centro de Genética da Reprodução

<http://www.cgrabarros.pt/dgpi.htm>

Genetics and IVF

<http://www.givf.com/pgd/whatispgd.cfm>

Maternidade Alfredo da Costa

<http://www.mac.min-saude.pt/pdfs/revista5.pdf>

http://www.mae.iol.pt/artigo.php?id=763759&div_id=3608

Religious Tolerance. Ontario Consultants on Religious Tolerance

http://www.religioustolerance.org/abo_pgd.htm

Sociedade Portuguesa de Genética Humana (Bases de dados)

<http://www.spgh.net/pagina.php?codPagina=22>

7.2.4. Sítios da internet consultados para elaboração do glossário

- **em inglês**

American Pregnancy Association

<http://www.americanpregnancy.org/prenataltesting/amniocentesis.html>

An Introduction to Beta-Thalassemia Major

<http://www.thalassemia.org/updates/TM2.pdf>

Arteriosclerosis, Thrombosis, and Vascular Biology. American Heart Association

<http://atvb.ahajournals.org/cgi/reprint/20/6/1423.pdf>

Biology Online

<http://www.biology-online.org/>

BioMed Central. The Open Access Publisher.

<http://www.biomedcentral.com/1755-8794/1/50>

BioNews. News and Comment on Genetics, Assisted Conception, Embryo/Stem Cell Research and Related Areas.

http://www.bionews.org.uk/page_45447.asp

Centers for Disease Control and Prevention

<http://www.cdc.gov/>

Center for Genetics and Society

<http://www.geneticsandsociety.org/section.php?id=82>

Centre for Preimplantation Genetic Diagnosis Guy's and St Thomas

http://www.pgd.org.uk/resources/pgdbooklet_main.pdf

Centers for Disease Control and Prevention

http://www.cdc.gov/ncbddd/single_gene/x-link.htm

Clinical Chemistry. Journal of Clinical Laboratory Science

<http://www.clinchem.org/cgi/content/full/52/3/517>

Cystic Fibrosis Foundation

<http://www.cff.org/AboutCF/>

Diamond Blackfan Anemia Foundation

<http://www.dbafoundation.org/about.php>

Donor Conception Network

<http://www.donor-conception-network.org>

eBioscience

<http://www.ebioscience.com/>

eMedicine

<http://emedicine.medscape.com/>

Fanconi Anemia Research Foundation

<http://www.fanconi.org>

Genetic Alliance UK

<http://www.geneticalliance.org.uk/education2.htm>

Genetics and Public Policy Center

http://www.dnapolicy.org/images/issuebriefpdfs/Embryo_Biopsy_Issue_Brief.pdf

Genetics Home References

<http://ghr.nlm.nih.gov/>

Human Fertilisation Embryology Authority

http://www.hfea.gov.uk/docs/OHSS_Report_from_Adam_Balen_2005%281%29.pdf

Human Reproduction

<http://humrep.oxfordjournals.org/content/15/11/2404.full>

Journal of Cell Science

<http://jcs.biologists.org/cgi/content/full/120/22/3952>

The Leukemia and Lymphoma Society

http://www.leukemia-lymphoma.org/attachments/National/br_1203086953.pdf

Little People of America.

<http://www.lpaonline.org>

Maryland Department of Health and Mental Hygiene

http://fha.maryland.gov/genetics/hemo_f.cfm

MedicineNet.com

<http://www.medicinenet.com/script/main/hp.asp>

<http://www.nfstc.org/pdi/glossary.htm>

MedlinePlus. Trusted Health Information For You

<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/bonemarrowdiseases.html>

The Merck Manuals online Medical Library

<http://www.merck.com/mmpe/sec13/ch163/ch163c.html>

National Cancer Institute U.S

<http://www.cancer.gov/cancertopics/factsheet/Therapy/gene>

National Center for Biotechnology Information

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

National Embryo Donation Center

<http://www.embryoconnection.org/>

National Human Genome Research Institute

<http://www.genome.gov/25521139>

National Institutes of Health Resources for Stem Cell Research

<http://stemcells.nih.gov/info/scireport/chapter5.asp>

The New England Journal of Medicine

<http://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa067655>

OakRidge National Laboratory. Human Genome Project Information

http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/medicine/genetherapy.shtml#work

Protocol Online. Book reference

http://www.protocol-online.org/prot/Molecular_Biology/PCR/Multiplex_PCR/index.html

Reproductive Genetics Institute

http://www.reproductivegenetics.com/late_onset.html

Science Encyclopedia

<http://science.jrank.org/pages/24409/alpha-chain-or-%CE%B1-chain.html>

Science Progress.

<http://www.scienceprogress.org/2008/01/stem-cells-from-embryo-biopsies/>

Science. The Journal of Original Scientific Research

<http://www.sciencemag.org/cgi/content/abstract/241/4871/1354>

Time Magazine

<http://www.time.com/time/magazine/article/0,9171,989987,00.html>

University of California San Francisco Medical Center

http://www.ucsfhealth.org/education/intracytoplasmic_sperm_injection/index.html

● **em português**

Associação dos Doentes Neuromusculares da Região Centro

<http://adnm-rc.org/miopatias.html>

Associação Nacional de Esclerose Múltipla

<http://www.anem.org.pt/jornal-jun-2005/art9-jun.htm>

Associação Portuguesa de Diagnóstico Pré-Natal

http://www.apdpn.org.pt/_scripts/informacao/1843698306.pdf

Associação Portuguesa de Fertilidade

<http://www.apfertilidade.org/newsletter/2008/10/>

Associação Portuguesa de Maternidade e Vida

http://www.maternidadevida.org/noticias_bioetica.php?id=19

Associação Portuguesa de Pais e Doentes com Hemoglobinopatias.

<http://www.appdh.org.pt/?g=103>

Bioteca

<http://www.bioteca.pt/glossario.asp>

Centro de Filosofia das Ciências da Universidade de Lisboa

http://cfcul.fc.ul.pt/equipa/3_cfcul_elegiveis/teresa%20levy/O%20corpo%20superficie.pdf

Centro de Genética Preditiva e Preventiva. Instituto de Biologia Molecular e Celular.

<http://www.cgpp.eu/dominhpt.pdf>

Centro de Histocompatibilidade do Norte

<http://www.chnorte.min-saude.pt/hla.php>

CERCIFAF – Cooperativa de Educação e Reabilitação de Crianças Inadaptadas de Fafe

http://www.cercifaf.org.pt/mosaico.edu/acess/ee_acess/docs_ee/sindrome_down_fnichy.htm

Ciência Viva. Agência Nacional para a Cultura e Tecnologia

http://www.cienciaviva.pt/healthxxi/topics.asp?lang=pt&accao=ipatimup5_doc_pt

Conselho Nacional de Procriação Medicamente Assistida

http://www.cnpma.org.pt/Docs/Profissionais_Requisitos_CentrosPMA.pdf

*Crioestaminal. Laboratório de Criopreservação de Células Estaminais de Portugal
Acreditado pela Associação Americana de Bancos de Sangue (AABB)*

<http://www.crioestaminal.pt/pt/pdfs/PatientcareABRIL2009.pdf>

Diário de Notícias Online

http://dn.sapo.pt/inicio/interior.aspx?content_id=1138788

Infarmed. Autoridade Nacional do Medicamento e Produtos de Saúde

<http://www.infarmed.pt/portal/page/portal/INFARMED>

Manual Merck. Biblioteca Médica Online

<http://www.manualmerck.net/?id=180&cn=1399http://biosauade.no.comunidades.net/index.php?pagina=1294473091>

MediaPédia

<http://www.medipedia.pt/home/home.php?module=artigoEnc&id=378>

Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa-Departamento de Genética

<http://gene.fcm.unl.pt/infop/tesesp/t5.html>

Fundação para a Ciência e a Tecnologia

<http://www.fct.mctes.pt/projectos/pub/2000/index.asp?dados=true&ficha=true&pID=34105&areaID=10>

Hospital Santa Maria

http://www.hsm.min-saude.pt/contents/pdfs/A_ULTIMA_LICAO_PROFESSORA_DOUTORA_MARIA_JOSE_LACERDA.pdf

Instituto Nacional de Saúde

<http://www.insa.pt/sites/INSA/Portugues/ID/Paginas/ANOMALIASGRAVIDEZESPA TOLOGICAS.aspx>

Notícias RTP

<http://tv1.rtp.pt/noticias/index.php?t=Espanha-aplica-seleccao-genetica-contr-o-cancro.rtp&headline=20&visual=9&tm=2&article=215634>

Portal da Saúde. Ministério da Saúde

<http://www.portaldasaude.pt/portal/conteudos/informacoes+uteis/doacao+de+orgaos+e+transplantes/medulaossea.htm>

Rede de Recursos da Universidade de Aveiro

http://portal.ua.pt/nee/documentos/politicas/bio_dpi.htm

Roche Farmacêutica Química

<http://www.roche.pt/portugal/index.cfm/saude/hepatite-c/h-diagnostico/>

Sistema Integrado para Bibliotecas e Arquivos Digitais da Universidade de Aveiro (dissertações)

<http://biblioteca.sinbad.ua.pt/teses/2009001156>

Sociedade Portuguesa do Acidente Vascular Cerebral

http://www.spavc.org/Imgs/content/page_104/FRV_para_AVC.pdf

Sociedade Portuguesa de Medicina da Reprodução

<http://www.spmr.pt/documentos/SPMR%20Jornal%20electr%C3%B3nico.pdf>

Sociedade Portuguesa de Pediatria

http://www.spp.pt/Userfiles/File/App/Artigos/9/20080919113233_Caso_Clin_Vilan_A_39%282%29.pdf

8| Apêndice

- 8.1| Anexo I: Texto de Partida-“Bioethics Briefing – Number 3: Preimplantation Genetic Diagnosis”
- 8.2| Anexo II: Texto de Chegada- “Roteiro de Bioética – Número 3: Diagnóstico Genético Pré-Implantação”
- 8.3| Anexo III: Texto de Partida- “Ethics-The ethics of preimplantation genetic diagnosis”
- 8.4| Anexo IV: Texto de Chegada- “A ética do Diagnóstico Genético Pré-Implantação”
- 8.5| Glossário

8.1| Anexo I: Texto de Partida-“Bioethics Briefing – Number 3: Preimplantation Genetic Diagnosis”

Bioethics Briefing

Number 3: Preimplantation Genetic Diagnosis

Chris Willmott, University of Leicester

Introduction

The term “**designer baby**” occurs liberally throughout the popular media whenever issues surrounding the selection of genetic features of a child are being considered. Despite the fact that this expression has entered the popular psyche, it is actually used in a slippery way that covers a broad range of technologies, which are variably real, potential, improbable and impossible. At an extreme end we have the near future as presented by a film such as *GATTACA*. A world is depicted in which genetic selection of individuals has become routine and genetically enhanced “**Valids**” lord it over the “**Invalids**” whose genomes have been assembled in the more time-honoured manner. Although an interesting reminder of the dangers of eugenics, the procedures required to deliberately introduce multiple characteristics into one individual, even in the unlikely event that each feature was the product of one gene, remains well beyond the bounds of current experience.

At the other end of the spectrum, however, science fiction has very definitely become science fact. In 1990, a research team headed by Robert Winston reported the first clinical application of preimplantation genetic diagnosis (PGD) when they used the polymerase chain reaction (PCR) to screen for Y-chromosome specific DNA sequence as a means of determining the gender of embryos (Handyside *et al*, 1990). Since that time, PGD has become an increasingly established method for checking for chromosome abnormalities in an embryo, and/or to look for the presence of a specified gene (see overleaf, the **Science of Preimplantation Genetic Diagnosis**, for more details). Although too labour intensive and thus expensive to be considered routine, PGD nevertheless represents an alternative to prenatal diagnosis techniques such as chorionic villus sampling and amniocentesis, which are means of screening *in utero*

embryos at 10-12 weeks and 14-22 weeks of gestation, respectively. For some people, this ability to check an embryo before rather than after implantation is a highly significant distinction (see p.5, **Ethical arguments regarding PGD**).

An ever-growing number of children worldwide are being born after PGD. The motivation for carrying out evaluation of the embryo can be varied, including the prevention of genetic illness, generation of stem cells for donation to an older sibling, and sex selection (see, for example, the real-life examples on p.9). PGD to check for predisposition to cancer and other late-onset disorders has also been reported (e.g. Rechitsky *et al*, 2002). It is worth pointing out, however, that despite discussion of genetic enhancement, current technology only facilitates selection for or against genes that are already present on the chromosomes of the parents. The deliberate introduction of other novel characteristics would involve combining PGD with other technologies, such as gene therapy, which are not yet routine.

The Science of Preimplantation Genetic Diagnosis

It goes without saying that preimplantation genetic diagnosis is not a process that can be applied to natural conceptions; the potential to screen embryos before implantation is fundamentally reliant on the methodologies employed for *in vitro* fertilisation (IVF). In the most widely employed PGD protocols, embryos are screened on the third day after IVF, when they consist of approximately eight cells. One or two cells (blastomeres) are removed for genetic biopsy. There is a certain tension here; the availability of two cells to assay allows enhanced confidence in the outcome of the tests, particularly if there is suspicion of any form of mosaicism, i.e. "the presence of two or more cell lines which differ from each other in chromosome number or structure, in an individual that has developed from a single fertilized egg" (Robinson, 2003). Thus, allowing the embryo to develop to a stage where it has a larger number of cells and hence can cope with the removal of two blastomeres, rather than one, facilitates this additional testing. On the other hand, embryos are only viable *in vitro* for a finite period of time. Since the tests which must be undertaken prior to implantation can themselves take several hours to determine whether an embryo is suitable for continued development, it is important that it is not kept for so long that its existence is jeopardised.

In order to remove blastomeres, a hole must be made in the zona pellucida (ZP), the jelly coat surrounding the embryo. In early work in this field, the hole was formed using a jet of acidic solution. Greater accuracy and quicker processing has, however, been achieved through the use of laser technology and this has thus become the standard method for breaching the ZP (Sermon, 2002). A fine pipette is inserted into the embryo via the hole and one or two cells are drawn into the pipette, which is then retrieved.

The method of genetic testing carried out on isolated cell(s) depends upon the reason(s) for which the PGD has been undertaken. An individual blastomere only contains a few picograms of DNA, therefore early work in this field relied upon PCR to amplify the embryonic DNA to sufficient quantities for testing to be undertaken. In the intervening period, PCR-based techniques have become increasingly sophisticated and remain the preferred approach when screening for monogenetic (single gene) disorders. Other approaches are now being used to check the sex of the embryo and for gross chromosomal abnormalities (see below).

A number of problems associated with the use of PCR for PGD have been identified. As a result of hybridisation failure or other uncharacterised difficulties, a phenomenon known as **allele dropout (ADO)** in which only one allele of a gene becomes amplified is surprisingly common. This is most significant if the allele which does not amplify is a dominant mutation and an embryo which is in reality heterozygous appears to be homozygous for the normal allele.

Contamination of PCR samples is also a concern. If the embryo biopsy is contaminated with DNA from another source (e.g. maternal cells, other non-fertilising sperm still embedded in the zona pellucida, or DNA from previous PCR studies) then amplification reactions are going to generate unreliable results. Steps can be taken to minimise this problem. For example, the impact of DNA from other sperm can be negated by using **intracytoplasmic sperm injection (ICSI)** to achieve fertilisation by use of a micropipette to deliver one sperm directly into one egg in the absence of any other gametes.

Additionally, use of **multiplex PCR**, in which multiple pairs of primers are used to facilitate simultaneous amplification of several sequences, helps to identify both cases of contamination (by judicious selection of highly variable marker sequences) and of ADO (by using a linked polymorphism). Sensitivity of detection can be enhanced by using **fluorescent PCR**. With enhanced sensitivity you do not need the embryonic DNA in such high concentrations and therefore you can reduce the number of PCR cycles required and thus reduce the risk of contamination to or from other reactions.

There are increasing examples of PGD being undertaken to ensure a child is a suitable haematopoietic stem cell donor for an older sibling (see, for example, the Hashmi and Whitaker cases on p.9). Each individual has two different human leukocyte antigen (HLA) haplotypes, co-dominantly inherited from each parent. A suitable donor and the intended recipient must have the same profile of HLA proteins on the cell surface; **tissue match** is determined by a series of PCR reactions spanning the HLA region of Chromosome 6.

For **gender determination**, assessment of chromosome abnormalities (e.g. **translocations**) and screening for

aneuploidy (having an inappropriate number of chromosomes, e.g. trisomy), **fluorescence *in situ* hybridisation (FISH)** and more recently **comparative genome hybridisation (CGH)** have become more widely used. In FISH, embryonic chromosomes are probed using cloned fragments of human DNA which have been labelled with fluorescent molecules. By exploiting a fluorescent signal there is no need to amplify the DNA. Unlike earlier cytogenetic processes, FISH is not limited to use with metaphase cells; it can equally well be used with cells in any phase of the cell cycle. For technical reasons, it is only possible to use a finite number of probes at any one time (typically five to nine) so it is necessary to give due consideration to which probes will be appropriate (Wells and Levy, 2003).

Although a number of variations of FISH have been developed, the biggest advances have come with CGH and now with the potential for **microarray-CGH**. In CGH, the entire genome can be tested simultaneously. The embryonic DNA and a reference genome are labelled with different fluorochromes, usually green for the sample and red for the normal DNA. Both are then hybridised to a metaphase spread of normal male DNA on a microscope slide. If the sample DNA is normal there should be an equal binding of red and green labelled DNA to the chromosomes, which should then look yellow. If, however, there are chromosomal abnormalities in the test DNA the ratio will shift either in favour of green (e.g. for trisomy) or red (for monosomy). With the assistance of computer-driven comparison, local deletions and duplications can also be visualised.

There are still difficulties associated with CGH. Unlike FISH, it does normally require some chromosomal amplification by PCR. This contributes to the major difficulty, namely the time taken to carry out the analysis (approx. 72 hours) is incompatible with the *in vitro* viability of the test embryo. In consequence, the embryo must either be frozen, a process that introduces additional risk, or CGH can be carried out on the second polar body (see below) which becomes available shortly after fertilisation. As you might imagine for such a complex procedure, CGH is technically demanding and also even more expensive than other already-costly IVF/PGD methods.

Combination of CGH with microarray (DNA chip) technology

has proven useful in cancer studies and is now finding application in embryo biopsy. Microarrays of well-characterised cloned genomic DNA fragments rather than chromosome spreads are prepared. Embryonic and reference DNA is fluorescently-labelled as for conventional CGH. Information about hybridisation is now obtained by laser scanning rather than fluorescence microscopy. It is a fast and sensitive approach, which lends itself to automation and thus reduces both the cost and the required expertise to carry it out. It is likely to become the standard protocol for preimplantation diagnosis of chromosomal abnormality. Indeed, these are some suggestions that aneuploidy screening should become a routine feature of IVF treatment (see, for example, <http://news.bbc.co.uk/1/hi/health/3123633.htm>).

It is technically possible to carry out pre-conception analysis of the developing egg (oocyte) by **polar body biopsy (PBB)**. Unlike the development of sperm where all four products of meiosis become mature cells, in oogenesis only one becomes an egg, the others being rejected as smaller polar bodies. At the start of meiosis, the immature egg cell copies its entire genome, so that it has 4 copies of each chromosome. If the mother was, for example, heterozygous for a monogenetic disorder there would now be 2 copies of the normal gene and 2 of the mutant form. At the end of meiosis I, the developing oocyte extrudes half of the chromosomes in the form of the first polar body. If the latter can be shown by PCR to have both mutant copies of the gene, it means that the egg must have the normal copies and is suitable for fertilisation. Conversely, if the polar body contains both normal copies of the gene, then the egg will be rejected. Biopsy of the first polar body has the ethical advantage that it occurs before conception, and is thus an acceptable alternative for many who are opposed to PGD on the grounds that fertilised embryos are *de facto* human and should not be discarded for having the ‘wrong’ genes (see **Ethical arguments regarding PGD**, p.5). The situation is more problematic if the polar body contains one normal and one mutant form. Under these circumstances it is necessary to also examine the second polar body. In human development, however, the second polar body is not released until after fertilisation, negating the ethical advantage of dealing with an unfertilised cell. Assessment of chromosomal abnormality by FISH also involves examination of both polar bodies.

The fact that PBB can be carried out on cells before fertilisation is also one of the principal disadvantages of the technique because fertilisation of a suitable egg must follow screening. Since this process is by no means guaranteed, a significantly larger number of oocytes must be screened to prepare facilitate several attempts to produce an embryo, thus incurring increased expense. Furthermore, because PBB is limited to evaluation of the maternal contribution, it is clearly of no value if the potential genetic problems originate from the father. Likewise, since the gender of an embryo is determined by DNA in the fertilising sperm, PBB is also inappropriate for sexing.

Ethical arguments regarding PGD

A broad range of opinions are held concerning the appropriate use of preimplantation genetic diagnosis, not least as a consequence of the diversity of ways in which people are seeking to apply the technology (see, for example, the cases considered on p. 6). Arguments are made either from first principles, or based on expected consequences; these are described, respectively, as deontological and teleological viewpoints (see *Bioethics Briefing 1* for more background on moral philosophy).

Before reflecting on arguments relating to the different uses of PGD, it is necessary to consider the more fundamental question; whether PGD is ever an appropriate technique. The diagnostic process pre-supposes that some embryos will not be deemed suitable for implantation into the mother and will thus be allowed to die. The moral **status of the embryo** is therefore a central issue at the start of the debate. Several different views are held regarding the point at which human life begins. The obvious view that life begins when an egg is fertilised by a sperm does not find universal approval. Opponents to the 'life begins at conception' school point out that more than 50% of eggs fertilised by sperm spontaneously abort. A number of other key events in development have therefore been offered as alternative landmarks for the start of life, these include: implantation in the uterus (approx 8 days after conception), start of neural development (14 days). Cameron and Williamson (2003) point out that prior to the advent of ultrasound scanning, a woman would not be confident she was pregnant until the first detection of foetal movement (at 15 to 18 weeks).

What, then, is the moral status of the early embryo? Three positions are held – the preembryo is merely a collection of undifferentiated cells and has no moral status; the preembryo has its own completed genome and thus has the full status of a human being; the preembryo is a potential human being (Schenker, 2003). For some, the lack of consensus on this pivotal issue requires the '**precautionary principle**' to be adopted. Thus, "while it may be unclear what status the early embryo has, to be willing to kill what for all one knows is a person is to be willing to kill a person." (Song, 2002, p.35). From this standpoint embryos should be given the benefit of the doubt and any use of PGD is therefore problematic.

It is not only advocates of pro-life positions who wish to

maintain an outright ban on PGD. The whole notion of **selection** of children raises objections from several quarters. Firstly, there are those who object to selection on the grounds that it fundamentally alters the relationship between parent and child; a 'gift' becomes a '**commodity**'. Secondly, a willingness to deselect embryos facing genetic **disabilities** (such as achondroplasia) is taken as a huge slur on individuals living with those conditions. Many disabled rights activists argue that it is society's attitude to disability rather than the life of a 'handicapped' individual which needs to be rejected. Proponents of PGD counter that embryo selection makes no value statement regarding people already alive.

Thirdly, objections to PGD are raised over the spectre of **eugenics**, i.e. the attempt to influence the genetic make-up of the population by exerting control over reproduction which has been manifest in less technologically-able times by rules regarding who was allowed to procreate and the forced sterilisation of individuals deemed unsuitable breeding stock. The worry is that benign and well-meaning selections undertaken now will be Trojan horses letting in all manner of other more questionable pressures, in particular the deliberate selection of characteristics such as intelligence, sporting ability or sexuality. It is important at this point to repeat the oft-overlooked caveat that PGD itself can only select for or against genes that are already present in the genetic make-up of the parents. Therefore, whilst such '**slippery slope**' arguments may present a possible picture of the future, the technology that would give rise to such developments is more akin to gene therapy than PGD *per se*.

The strongest advocates of PGD in all its forms are the libertarians (e.g. McCarthy, 2001; Harris, 2002). Freedom to make one's own **reproductive choices**, they argue, is as much a mark of democratic society as freedom of thought or freedom of speech. For them, a choice to use PGD to ensure a child has a desired characteristic is, in essence, no different from a decision to use contraception or, indeed, about how many children to have. Harris presents an evolving series of scenarios to support a view that allowing PGD under some circumstances but not under others is nonsensical. Imagine, he asks, that a woman has six embryos available for PGD, with the intention to implant three. If three embryos prove to be normal and three have genetic disease, there is a clear expectation that the three healthy embryos will be transferred.

Now, however, assume that three are normal, but the other three will have longer, healthier lives – which three should you choose to implant? Finally, assume that three are normal, but three are diagnosed as having superior intelligence – which now should you implant? Thus, Harris argues, if knowledge is available to make decisions on these grounds then we ought to do so; “if it is not wrong to wish for a bonny, bouncing, brown-eyed, intelligent baby girl, with athletic potential and musical ability, in virtue of what might it be wrong to use technology to play fairy godmother to oneself and grant the wish?” (p. 50-51).

Advocates of PGD often focus on the distinctions between PGD and **prenatal testing** followed by abortion in situations of known genetic risk. In their thorough evaluation of these two methods for trying to achieve a healthy child, Cameron and Williamson (2003) conclude that PGD is preferable because it involves positive as well as negative outcomes, i.e. although affected embryos are ‘allowed to die’, suitable embryos are implanted and thus there is a ‘let live’ aspect to the procedure. In contrast, prenatal diagnosis with unfavourable findings only leads to a negative event, the killing of a foetus. This argument does not wash with those that consider life begins at conception and thus view the destruction of multiple ‘unsuitable’ embryos in PGD as equally or perhaps more objectionable than prenatal testing followed by termination (though they are, of course, generally opposed to both). Interestingly, it has been argued that the same objections can be raised from a utilitarian standpoint; if a greater number of embryos are destroyed during PGD than during prenatal screening then this implies the latter is the preferable procedure (Munthe, 1999). Clearly, however, there are additional differences between the two procedures; the establishment of a pregnancy, the greater advancement of the development of the foetus, the greater bonding of the mother with the foetus and the psychological stress of, perhaps, a repeat pattern of screening and abortion mean that mathematics alone is not adequate grounds for distinguishing the relative merit of these techniques.

Different applications of PGD raise their own specific debates, which are well illustrated by the specific cases considered on page 9. For example, there are questions over whether HLA **tissue matching** is appropriate, particularly if the new child will gain no personal benefit from the procedure. The

advantage is clear, not only can it offer a perfect match, but the fact that umbilical stem cells can be used circumvents the donor having to undergo bone marrow extraction – a painful invasive procedure. Opponents raise questions concerning the **psychological impact** on the “saviour siblings”, particularly if the treatment of the recipient proves unsuccessful.

Cultural bias in favour of male children, particularly in India and in China is a source of concern regarding **sex selection** for non-medical reasons. It might be argued that in the absence of PGD, parents responding to these pressures will elect instead for prenatal testing and termination of daughters. Birth ratios skewed in favour of male children in some parts of the world certainly suggest that this practice is already occurring. The Human Fertilisation and Embryology Authority in the UK does not allow gender selection (except for bona fide X-linked conditions), but the practice is not regulated in some other countries. An interesting compromise position has been proposed in which PGD would not be permitted for a first child, but would be allowed for subsequent children, e.g. to allow a couple to ensure that they had a daughter if they already had one or more sons, or vice versa (Robertson, 2003).

Genetic tests exist for a variety of conditions which are either of no threat at all to the child (e.g. being a **carrier** for a recessive genetic disorder) or are **late-onset** illnesses (such as Huntington’s disease) or which bestow upon the recipient an increased risk of disease (e.g. the BRCA1 gene as an indicator of the potential to develop cancer). A question asked here is whether such burdens are sufficient grounds for selecting against an embryo. Even more problematic is the scenario thrown up by the “deaf lesbian” case in which two deaf women sought out a sperm donor with a long familial history of deafness to produce a non-hearing child. They did not themselves use PGD to reach this end, but the potential is definitely there for selection of monogenetic forms of deafness. Under such circumstances, an embryo would be selected against because the resultant child would be able to hear.

This leads into an additional area of contention, namely **harm**. It would seem that someone selecting for a deaf baby might be open to accusations of deliberate harm against that child. Not so, say the defenders of such action. If a different embryo had been selected, then this child would not have existed at all, therefore “the child is harmed by being selected to exist

only if his or her life is so bad it is not worth living” (Savulescu, 2002). Other arguments based on harm are sometimes made, e.g. if being a multiple birth (as is often the case in IVF pregnancies) leads to prematurity and associated health problems then there is a case for saying that the resultant children have been harmed by the process. Harm to the mother is sometimes cited. In keeping with any woman undergoing IVF, she will have to receive fertility treatments, which can result in ovarian hyperstimulation syndrome, ectopic pregnancy or multiple pregnancy, which is of course a potential problem to her wellbeing in addition to any difficulties for the babies themselves.

Finally, the expense of IVF and PGD (several thousand pounds per cycle) means that **financial arguments** are frequently raised, albeit employed to support different viewpoints. As it stands, the cost of treatment is generally carried by the prospective parents. There is, therefore, an issue of **justice** – are poorer individuals disenfranchised from PGD because of the expense? Advocates of the procedure suggest that state assistance should be available. Such a move is opposed by others on the grounds that the NHS (or equivalent) has **limited resources** available to it and the money could be better spent on more worthy treatments. The cost of IVF/PGD is also used to counter the fear of a ‘slippery slope’ to widespread selection of trivial characteristics since few people would be in a financial position to follow this route to pregnancy.

Case Study

Four year old Nikos Zagorakis is not well. When he was a baby he was pale, prone to infections and generally 'failed to thrive'. Investigations showed that he is suffering from the blood disorder beta-thalassaemia major, because he does not have sufficient quantities of normal haemoglobin to carry oxygen around his body. Haemoglobin should be composed of four subunits, two alpha chains and two beta chains. Nikos has unfortunately inherited a faulty copy of the HBB gene (which codes for beta chains) from each of his parents and this is why he cannot make active haemoglobin. His parents are carriers for the condition, but because they each had a copy of the normal gene as well as the mutant copy, they were sufficiently well not to realise that they had the trait.

Unable to make normal haemoglobin, Nikos relies on the small amounts of foetal haemoglobin his body continues to make using a different gene. His body tries hard to cope, but Nikos is anaemic and has to have blood transfusions every six weeks. This therapy is not, however, a long-term solution; repeated transfusions cause a build-up of iron and will inevitably lead to serious side-effects such as diabetes, heart failure or liver disease by the time Nikos reaches adolescence.

The only cure for Nikos would be a bone marrow transplant. His parents, Dimitri and Maria, have sought in

vain to find a suitable donor. They are now discussing with doctors the radical solution that they use preimplantation genetic diagnosis (PGD) to choose a baby brother or sister for Nikos. They hope to carry out two tests on an *in vitro* fertilised embryo before it is implanted into Maria's uterus. Firstly, they would check that the new embryo does not have the thalassaemia mutations. Left to nature, there would be 25% chance of the second child also suffering from thalassaemia, and a 50% chance that they would be a carrier; only 1-in-4 children would not have either faulty gene. Secondly, they want to do a 'tissue match' to make sure that the new baby will be a suitable donor for Nikos. There is also likely to be about a 1-in-4 chance of a perfect tissue match, giving an overall 1-in-16 chance of an embryo being ideal. Maria is therefore going to require significant fertility treatment to stimulate her ovaries to overproduce eggs, and the couple must reconcile themselves with the 'waste' of a large number of embryos that are not suitable. If successful, however, it will be possible to take stem cells for donation to Nikos from the placenta, sparing the new child (or any other potential donor) from undergoing a painful marrow operation.

You are in the medical team advising the Zagorakis family. Do you recommend that they proceed with this programme? You must be prepared to justify your decision.

Additional questions that could be used to extend the discussion:

- It turns out that none of the embryos matches both criteria – if one is a perfect tissue match but is a carrier (with one faulty beta-globin gene) should this be implanted?
- Would it make a difference if the new baby was unlikely themselves to benefit from the screening; e.g. if it only involved tissue-matching to ensure that the child was an appropriate donor for an older sibling?
- Would it make a difference if the screening was for a condition that was merely inconvenient rather than life-threatening in any way?

Points to consider

This case study is fictional, but is deliberately positioned part-way along the spectrum of potential uses of PGD. Once groups have considered how they might respond to this particular proposal, a discussion of UK news reports on genuine uses of PGD can be a very effective way to illustrate the legal position in this country. One of the earliest UK uses of PGD resulted in the successful birth of **Ethan Paget Dunthorne** (see, for example, <http://news.bbc.co.uk/1/hi/health/1027076.stm>). Both of Ethan's parents are carriers for cystic fibrosis (CF). A recessive condition, requiring the faulty gene to be inherited from both parents, there is a 1-in-4 chance that a child will have CF. Sadly, this proved to be the case for Ethan's older brother Joshua who had died from the condition at the age of 4 months. Not wanting to take the chance of having another CF child, Ethan's parents undertook PGD at Hammersmith Hospital. The important point to note in this case is that the PGD was entirely for the benefit of the new child.

Compare this with a second case, involving the **Hashmi family**. Zain Hashmi, four years old at the time of the controversy in 2003, was suffering from an inherited thalassaemia (see <http://news.bbc.co.uk/1/hi/health/2928655.stm> and links from that page to previous aspects of the case). Zain was being treated with blood transfusions, but this was not a suitable long-term strategy and he therefore needed a bone marrow transplant to improve his health. Unfortunately no living relative appeared to be a suitable donor and his parents therefore turned to PGD. In this case they had two aims from the screening; to ensure that the new child did not have beta-thalassaemia but also to undertake tissue matching so that they would be a suitable donor for Zain. The Human Fertilisation and Embryology Authority (HFEA) approved this twin use of PGD, but after a High Court ruling that it had overstepped its authority, the procedure was banned for three months until the Appeal Court overturned the previous verdict.

The third interesting case involves the **Whitaker family** (see <http://news.bbc.co.uk/1/hi/health/3083239.stm>). Like Zain Hashmi, Charlie Whitaker has a blood disorder, but in his case it is Diamond Blackfan Anaemia (DBA). Although some chromosomal loci have been associated with DBA, no links have been confirmed, and occurrence of the condition is

thought to be sporadic. There is therefore no genetic screening for DBA, and thus it would not be possible to see whether or not the new child has the disease. In the eyes of the HFEA in the UK (and similar authorities in Australia) this represents an important line in the sand. With no material benefit to the new baby, only to the older sibling, they have determined that this is not a suitable use of PGD and ruled that it is not permissible in this country. Such legislation is not, however, universal and such a procedure is allowed elsewhere. The Whitaker family therefore sought the help of a reproductive genetics institute in Chicago. As a result of their assistance, a second son was born in June 2003. The new boy, Jamie, was shown to be a perfect genetic match for Charlie.

This kind of overseas travel to exploit differences in reproductive legislation has become known as “**fertility tourism**”. It has also become an established route for parents wishing, for whatever reason, to specify the gender of their next child. Once again, this is helpfully illustrated by reference to recent news stories. One such case involves **Alan and Louise Masterton** (see <http://news.bbc.co.uk/1/hi/health/3260827.stm> and links from that page). The Mastertons have four boys and were delighted in 1995 by the birth of a daughter, Nicole. Tragically, Nicole died as the result of a bonfire accident in 1999. Determined to have a new daughter, the Mastertons sought permission to use PGD to select the gender of their child, but were refused permission by the HFEA, which only allows sex-selection for medical reasons, i.e. to avoid sex-linked genetic diseases. The Mastertons subsequently travelled to Italy for treatment, but the only resulting embryo was male, so they donated it to an infertile couple. They remain campaigners for a change in the law.

Mike and Nicola Chenery from Devon also have four boys. Adamant that their next child should be a girl, but similarly unable to undergo gender-selection procedures in the UK, Mrs Chenery went to Spain for treatment and in November 2003 gave birth to twin girls (<http://news.bbc.co.uk/1/hi/england/devon/3236385.stm>). The HFEA has subsequently reiterated that sex selection is only allowed for medical reasons and is not to be permitted for “family balancing” (e.g., see <http://news.bbc.co.uk/1/hi/health/3257893.stm>).

Annotated references

Cameron C., and Williamson R. (2003) Is there an ethical difference between preimplantation genetic diagnosis and abortion? *Journal of Medical Ethics* **29**:90-92

Delhanty J.D.A. and Harper J.C. (2000) Pre-implantation genetic diagnosis *Baillière's Clinical Obstetrics and Gynaecology* **14**:691-708

Handyside A., Kontogianni E., Hardy K. and Winston R. (1990) Pregnancies from biopsied human preimplantation embryos sexed by Y-specific DNA amplification *Nature* **344**:768-770

- The first report of clinical application of PGD, in which two couples known to be at risk of transmitting X-linked conditions had embryos screened to ensure that only female embryos were implanted. Much of the pioneering work in PGD was performed by this team from Hammersmith Hospital/ University College London and their colleagues

Harris J. (2002) Liberation in reproduction, in *Designer babies: where should we draw the line?* (ed. E. Lee), Hodder and Stoughton ISBN 0340848359

McCarthy D. (2001) Why sex selection should be legal *Journal of Medical Ethics* **27**:302-307

Munthe C. (1999) Pure selection: the ethics of pre-implantation genetic diagnosis and choosing children without abortion, *Acta Universitatis Gothoburgensis*, reviewed by **Gillam L. (2001)**, in *Journal of Medical Ethics* **27**:415-416

Retchitsky S., Verlinsky O., Chistokhina A., Sharapova T., Ozen S., Mascaiangelo C., Kuliev A. and Verlinsky Y. (2002) Preimplantation genetic diagnosis for cancer predisposition *Reproductive Biomedicine Online* **5**:148-155

- A paper from the Reproductive Genetics Institute in Chicago which has been responsible for many of the landmark reports in the PGD field (including the birth of Jamie Whitaker)

Robertson J.A. (2003) Extending preimplantation genetic diagnosis: the ethical debate *Human Reproduction* **18**:465-471

- This is not the first paper in which Robertson has

proposed PGD for second and subsequent children, but it contains helpful additional discussion

Robinson W.P. (2003) Chromosomal mosaicism <http://www.medgen.ubc.ca/wrobinson/mosaic/glossary.htm> (Last accessed, June 30th 2004)

Savulescu J. (2002) Deaf lesbians, "designer disability", and the future of medicine *British Medical Journal* **325**:771-773

Schenker J.G. (2003) Ethical aspects of advanced reproductive technologies *Annals of the New York Academy of Science* **997**:11-21

Sermon K. (2002) Current concepts in preimplantation genetic diagnosis (PGD): a molecular biologist's view *Human Reproduction Update* **8**:11-20

- As the title of this article implies, it is a good starting point for those interested in the molecular biology undergirding PGD. The review can be freely accessed <http://humupd.oupiournals.org/cgi/reprint/8/1/11.pdf>

Song R. (2002) Human genetics: fabricating the future (Darton, Longman and Todd, London ISBN 02232523932, now listed as Pilgrim Press, ISBN 0829814825)

- Written from a Christian ethics standpoint, this highly readable book contains well-reasoned positions, of interest to religious and secular readers alike

Wells D. and Delhanty J.D.A. (2001) Preimplantation genetic diagnosis: applications for molecular medicine *Trends in Molecular Medicine* **7**:23-30

Wells D. and Levy B. (2003) Cytogenetics in reproductive medicine: the contribution of comparative genomic hybridization (CGH) *BioEssays* **25**:289-300

Video and drama

In recent years, a number of television science programmes have picked up on PGD. These include the following, which may be available to you locally as off-air recordings:

Bitter Inheritance – The Needell Family (video, 40 minutes) Shown on BBC TV in 2002, this programme tells the true story of Juliet Wheeler who has suffered multiple miscarriages

as the result of a chromosome translocation inherited from her father. The programme describes her situation and shows her undergoing fertility treatment and PGD by FISH to find a suitable embryo. If 40 minutes is too long, a 10 minute section towards the end conveys the science well, though the whole programme is thoroughly recommended.

Designer Babies (video, 50 minutes) This programme was transmitted a number of times, as part of different series on the BBC. In 1999, it was branded “Babies of the millennium – designer babies” and in 2000 it reappeared as the Horizon episode “Life and death in the 21st century – designer babies”. The programme as a whole is somewhat sensationalist and covers a lot of ground including the human genome project, cloning and gene therapy. The section on PGD (about seven minutes in length, starting 18 minutes into the programme) is quite balanced and looks at the birth of Brittany Abshire, the first PGD baby in the USA, born after an older sister died of Tay-Sach’s disease.

News footage (various) The Hashmi case received widespread coverage on April 8th 2003 and the birth of Jamie Whitaker on June 19th 2003. In particular, the 6 o’clock news on the BBC that day led with the story, and includes an excellent comparison of the Whitaker situation with the Hashmis. Similarly, the HFEA decision to rule out sex selection for non-medical reasons (e.g. family balancing) had blanket coverage in news programmes on November 12th 2003.

A Present for Anna an interactive drama focused around the fictional story of Anna who is suffering from Fanconi Anaemia and desperately needs a bone marrow transplant. In the absence of a suitable donor, her parents consider whether to

employ PGD to generate a suitable donor. The audience takes on the role of the public consultation panel considering whether to grant approval for this use. This drama, performed by the Exstream theatre group, has toured successfully to schools and universities around the UK, but is dependent on intermittent funding. To find out if a performance is viable for you contact the group at exstream@exeter.ac.uk

The Gift is a drama from Y Touring theatre, a company with a growing collection of plays on bioethical themes. The gift has been available as a video for a number of years and has been quite widely used in schools. It tells the story of parents who select for sporting ability in their son. To purchase the video and/or find details of possible performances contact Y touring via their website www.ytouring.org.uk

Websites

Embryo biopsy Several websites allow you to download QuickTime movies showing the removal of a cell from the 8 cell embryo. Recommended are <http://www.layyous.com/Videoclips/pgd.htm> which allows you to download a video for your own use, and http://www.infertile.com/media_pages/video_pages/emb_biopsy.htm which has the advantage of an online commentary, though the image itself is rather small.

News websites The BBC News website continues to be a reliable source of reports on bioethics related stories and, unlike some newspaper sites, seems likely to keep its archive live for the foreseeable future. Links to several pertinent PGD stories are listed in the case studies section, above. The Guardian newspaper website (www.guardian.co.uk) also has a substantial archive and is a useful alternative source.

Acknowledgements

I am grateful to Jackie Wilson for comments on this Briefing

Chris Willmott (cjr2@le.ac.uk) is a Lecturer in Biochemistry at the University of Leicester

Stop Press

On July 21st 2004, as this Briefing was going to press, the HFEA amended the rules on “saviour sibling” selection. This was in response to another request to use PGD to find a tissue match for a child with Diamond Blackfan Anaemia (see, for example, <http://news.bbc.co.uk/1/hi/health/3913053.stm>). Under the new rules, the Whitaker family (p.9) would, therefore, have been permitted to receive the treatment they requested without the need to travel to the USA.

8.2| Anexo II: Texto de Chegada- “Roteiro de Bioética – Número 3: Diagnóstico Genético Pré-Implantação”

Roteiro de Bioética

Número 3: Diagnóstico Genético Pré-Implantação

Chris Willmott, Universidade de Leicester

Introdução

O termo “**bebé por medida**” ouve-se frequentemente nos meios de comunicação sempre que se abordam questões relacionadas com a selecção das características genéticas de uma criança. Apesar de esta expressão ter já entrado no imaginário popular, é, na verdade, empregue de modo oscilante, recobrando um vasto espectro de tecnologias, numa escala variável que inclui o real, o potencial o improvável e o impossível. Num extremo, temos o futuro próximo, tal como nos é apresentado num filme como GATTACA. Nele se descreve um mundo no qual se tornou rotina a selecção genética dos indivíduos e em que os “Válidos”, geneticamente melhorados, dominam os “Inválidos”, cujos genomas foram produzidos segundo práticas mais habituais. Embora evoquem, de modo interessante, os perigos da eugenia, os procedimentos necessários para introduzir deliberadamente características múltiplas num indivíduo, mesmo aceitando a hipótese improvável de cada traço ser

produto de um gene, estão muito para além das possibilidades actuais.

No outro extremo do espectro, contudo, a ficção científica tornou-se, sem dúvida, ciência certa. Em 1990, uma equipa de investigação liderada por Robert Winston relatou a primeira aplicação clínica do Diagnóstico Genético Pré-Implantação (DGPI), quando utilizaram a Reacção de Polimerização em Cadeia (PCR) para rastrear uma sequência de ADN específica do cromossoma Y, de forma a determinar o sexo de embriões (Handyside *et al*, 1990). Desde então, o DGPI tornou-se um método cada vez mais utilizado para o rastreio de anomalias cromossómicas no embrião e/ou para detectar a presença de um gene específico (para mais detalhes, ver verso, **A ciência do Diagnóstico Genético Pré-Implantação**). Embora o elevado investimento de esforço e recursos não possibilite a sua generalização como rotina, o DGPI representa, ainda assim, uma alternativa às técnicas de diagnóstico pré-natal, tais como a

biopsia das vilosidades coriônicas e a amniocentese, que são meios de diagnóstico de embriões *in utero*, respectivamente com 10 a 12 semanas e 14 a 22 semanas de gestação. Para alguns, a possibilidade de examinar um embrião antes e não após a implantação constitui uma diferença bastante significativa (ver p.8, **Argumentos Éticos sobre o DGPI**).

Um número crescente de crianças nasce, em todo o mundo, graças ao DGPI. As razões para proceder a uma avaliação do embrião podem ser diversas, incluindo a prevenção de doenças genéticas, a colheita de células estaminais, destinadas à doação a um

irmão mais velho, e a selecção do sexo (ver, por exemplo, os exemplos reais apresentados na p.16). Também tem sido referido o uso do DGPI para avaliar a predisposição para o cancro ou outras doenças de início tardio (ex. Rechitsky *et al*, 2002). No entanto, deve sublinhar-se que, apesar da discussão sobre a melhoria da *performance* genética, a tecnologia actual apenas facilita a selecção de genes favoráveis ou desfavoráveis que já se encontram presentes nos cromossomas dos pais. A introdução deliberada de novas características implicaria combinar o DGPI com outras tecnologias, tais como a terapia génica, que não são ainda rotina.

A ciência do Diagnóstico Genético Pré-Implantação

É evidente que o diagnóstico genético pré-implantação não é um processo que possa aplicar-se à concepção natural; a possibilidade de examinar embriões antes da implantação depende, fundamentalmente, das metodologias utilizadas para a **fertilização *in vitro*** (FIV). Nos protocolos mais frequentemente utilizados de DGPI, os embriões são examinados ao terceiro dia após a FIV, quando são compostos por aproximadamente 8 células. Uma ou duas células (blastómeros) são colhidas para biopsia genética. Há, neste caso, uma certa tensão, dado que a disponibilização de duas células para análise aumenta o grau de confiança no resultado dos testes, principalmente se houver suspeita de alguma forma de mosaicismo, isto é, de “presença de duas ou mais linhas celulares que diferem umas das outras em número e estrutura cromossómica, num indivíduo que se desenvolveu a partir de um único óvulo fecundado” (Robinson, 2003). Assim, o facto de se permitir que o embrião se desenvolva até um estágio em que apresente um maior número de células e esteja, portanto, apto a resistir à remoção de dois blastómeros, em vez de um, facilita este exame adicional. Por outro

lado, os embriões só são viáveis *in vitro* por um período limitado de tempo. Uma vez que os próprios testes que têm ser realizados em fase prévia à da implantação podem levar várias horas para determinar se um embrião é adequado para prosseguir o seu desenvolvimento, é importante que este não seja guardado por muito tempo, de forma a não colocar em risco a sua existência.

Para remoção de blastómeros, deve ser executado um furo na zona pelúcida (ZP), a membrana gelatinosa que envolve o embrião. Nos primeiros testes realizados nesta área, o furo era realizado utilizando um jacto de solução ácida. No entanto, alcançou-se maior precisão e rapidez de processamento pelo recurso a tecnologia laser e, deste modo, este tornou-se o método padrão para perfurar a ZP (Sermon, 2002). Uma pipeta de ponta fina é inserida no embrião, através do furo, e uma ou duas células são extraídas para a pipeta, que é depois retirada.

O método dos testes genéticos conduzidos em célula(s) isolada(s) depende da(s) razões pela(s) qual(is) o DGPI foi realizado. Um blastómero contém apenas alguns picogramas de

ADN. Sendo assim, o trabalho anteriormente desenvolvido nesta área recorria à PCR para amplificar o ADN embrionário até atingir quantidades suficientes que permitissem a realização dos testes. Em fase subsequente, as técnicas de base de PCR tornaram-se gradualmente mais sofisticadas e continuam hoje a representar a abordagem mais frequente quando se trata do rastreio de doenças monogénicas (um único gene). Outras abordagens estão a ser presentemente usadas para identificar o sexo do embrião ou anomalias cromosómicas graves (ver abaixo).

Têm-se identificado vários problemas relacionados com o uso da PCR no DGPI. Como resultado de uma falha de hibridação, ou de outras complicações ainda por determinar, é surpreendentemente frequente um fenómeno conhecido como **alelo drop-out (ADO)**, em que apenas um alelo de um gene é amplificado. Esta ocorrência é particularmente importante se o alelo que não é amplificado é de mutação dominante e um embrião que é, na realidade, heterozigótico aparenta, para o alelo normal, ser homozigótico.

A contaminação das amostras da PCR constitui também uma importante preocupação. Se a biopsia do embrião

for contaminada com ADN de outra fonte (ex. células maternas, outros espermatozóides não fertilizantes ainda agregados à zona pelúcida, ou ADN de exames PCR anteriores), as reacções de amplificação darão origem a resultados não fiáveis. Podem, contudo, tomar-se medidas para atenuar este problema. Por exemplo, o impacto do ADN proveniente de outros espermatozóides pode ser neutralizado pelo recurso à **microinjecção intracitoplasmática de espermatozóides (ICSI)** para conseguir a fertilização, utilizando uma micropipeta para depositar um espermatozóide directamente num óvulo, na ausência de quaisquer outros gâmetas.

Além disso, o uso da **PCR multiplex**, em que se utilizam múltiplos pares de *primers* para facilitar a amplificação simultânea de várias sequências, ajuda a identificar tanto casos de contaminação (pela selecção criteriosa de sequências de marcadores altamente variáveis), como de ADO (usando um polimorfismo de ligação). A acuidade da detecção pode ser aumentada usando **PCR fluorescente**. Esta maior sensibilidade dispensa a necessidade de ADN embrionário em concentrações tão elevadas e pode, portanto, reduzir-se o número de ciclos de PCR requeridos e assim diminuir o

risco de contaminação para ou de outras reacções.

Cada vez mais se realiza a DGPI para garantir que uma determinada criança é um dador compatível de células estaminais hematopoiéticas para um irmão mais velho (ver, por exemplo, os casos Hashmi e Whitaker na p. 16). Cada indivíduo possui dois haplótipos antigénios leucocitários humanos diferentes (HLA), herdados de cada progenitor em co-dominância. Um dador compatível e o receptor visado devem ter o mesmo perfil de proteínas HLA na superfície celular. A **compatibilidade de tecidos** é determinada através de uma série de reacções PCR, abrangendo a região HLA do cromossoma 6.

Técnicas como a **hibridação *in situ* por fluorescência (FISH)** e, mais recentemente, a **hibridação genómica comparativa (CGH)** têm sido mais largamente utilizadas para a **determinação do sexo**, a avaliação de anomalias cromossómicas (ex. **translocações**) e o rastreio da **aneuploidia** (número anormal de cromossomas, ex. trissomia). Na FISH, são investigados os cromossomas do embrião, utilizando fragmentos clonados do ADN humano que foram previamente marcados com moléculas fluorescentes. Por se recorrer a um sinal fluorescente,

não se torna necessário amplificar o ADN. Ao contrário dos processos citogenéticos mais antigos, a FISH não se encontra limitada ao uso de células metafásicas; pode ser usada, de igual modo, com células em qualquer fase do ciclo celular. Por razões técnicas, só é possível usar um número limitado de sondas em simultâneo (normalmente de cinco a nove), sendo por isso necessário ponderar devidamente o tipo de sondas mais adequado. (Wells and Levy, 2003).

Apesar de terem sido desenvolvidas algumas variantes de FISH, os maiores avanços emergiram com a CGH e, presentemente, com as potencialidades da **microarray-CGH**. Na CGH, todo o genoma pode ser testado simultaneamente. O ADN embrionário e um genoma de referência são marcados com diferentes **fluorocromos**, geralmente de cor verde para a amostra e de cor vermelha para o ADN normal. Ambos são, de seguida, hibridizados num esfregaço metafásico de ADN masculino normal preparado numa lâmina para microscópio. Se a amostra de ADN for normal, deve verificar-se uma ligação similar do ADN com marcação vermelha e verde aos cromossomas, que deverão, neste caso, apresentar cor amarela. Se, no entanto, o exame de ADN revelar anomalias

cromossômicas, a proporção alterar-se-á, em favor da cor verde (por exemplo, para a trisomia) ou vermelha (para a monossomia). Com recurso à comparação assistida por computador, poderão também visualizar-se as deleções e duplicações.

Persistem ainda problemas associados à CGH. Ao contrário da FISH, a CGH exige normalmente alguma amplificação cromossômica por PCR. Este facto explica o maior obstáculo, que reside no facto de o tempo requerido para levar a cabo as análises (aproximadamente 72 horas) ser incompatível com a viabilidade *in vitro* do embrião analisado. Em consequência, o embrião terá que ser congelado, um processo que acarreta riscos adicionais, ou, em alternativa, a CGH realizada no segundo corpo polar (ver abaixo), libertado pouco depois da fecundação. Como a complexidade do procedimento permite supor, a CGH é tecnicamente exigente e torna-se ainda mais dispendiosa do que outros métodos de FIV e DGPI, já de si caros.

A combinação da CGH com a tecnologia "microarray" (chip de ADN) demonstrou ser útil em estudos oncológicos e está agora a ser aplicada na biópsia embrionária. Em vez de espalhamentos cromossômicos,

preparam-se *microarrays* de fragmentos bem caracterizados de ADN genómico clonado. O ADN embrionário de referência é marcado com fluorescência, como se verifica na CGH convencional. A informação sobre a hibridação pode agora ser obtida por rastreio laser em vez de por microscopia de fluorescência. Trata-se de um procedimento rápido e rigoroso, que se presta à automação, assim reduzindo tanto o custo, como as competências especializadas requeridas. É provável que se converta no protocolo padrão para o diagnóstico pré-implantação de anomalias cromossômicas. De facto, têm surgido indicações no sentido de o rastreio da aneuploidia dever tornar-se operação de rotina no tratamento de FIV (ver, por exemplo,

<http://news.bbc.co.uk/1/hi/health/3123633.htm>).

É tecnicamente possível realizar uma análise pré-concepcional do óvulo em desenvolvimento (ovócito) por **biópsia do corpúsculo polar**. Ao contrário da produção de espermatozóides, em que os quatro produtos de meiose se tornam células maduras, na oogénese apenas um se transforma num óvulo, ao passo que os outros são rejeitados como pequenos corpúsculos polares. No início da

meiose, a célula imatura do óvulo clona integralmente o seu genoma, ficando com 4 cópias de cada cromossoma. Se a mãe fosse, por exemplo, heterozigótica, haveria, no caso de uma anomalia monogénica, 2 cópias do gene normal e 2 do gene mutante. No final da meiose I, verifica-se, no ovócito em desenvolvimento, a extrusão de metade dos cromossomas sob a forma do primeiro corpúsculo polar. Se, através de PCR, se puderem observar neste último ambas as cópias mutantes do gene, isto significa que o óvulo deve conter as cópias normais e é viável para fertilização. Inversamente, se o corpúsculo polar contiver ambas as cópias normais do gene, o óvulo será então rejeitado. A biopsia do primeiro corpúsculo polar apresenta a vantagem ética de ocorrer antes da concepção e representa, portanto, uma alternativa aceitável para os muitos que se opõem ao DGPI, alegando que os embriões fertilizados são humanos *de facto* e que não devem ser eliminados por possuírem os genes “errados” (ver **Argumentos éticos sobre o DGPI**, p. 8). A situação é ainda mais problemática se o corpúsculo polar contiver uma forma normal e outra mutante. Nestas circunstâncias, torna-se

necessário examinar também o segundo corpúsculo polar. No desenvolvimento humano, contudo, o segundo corpúsculo polar só é libertado após a fertilização, anulando a vantagem ética de se manipular células ainda por fertilizar. A avaliação de anomalias cromossómicas através da FISH também implica a análise de ambos os corpúsculos polares. O facto de a biopsia do corpúsculo polar poder ser realizada nas células antes da fertilização é também uma das principais desvantagens desta técnica, uma vez que a fertilização de um óvulo viável terá que ser posterior ao seu exame. Visto que este processo não é de todo infalível, terá que se examinar um número substancialmente maior de ovócitos, de modo a facilitar as várias tentativas de produzir um embrião, aumentando, assim, os gastos. Acresce que, pelo facto de a biopsia do corpúsculo polar se limitar à avaliação da contribuição materna, é claramente irrelevante que os eventuais problemas genéticos tenham origem no pai. Da mesma forma, uma vez que o sexo de um embrião é determinado pelo ADN do espermatozóide fertilizado, a biopsia do corpúsculo polar não é adequada para determinar o sexo.

Argumentos éticos sobre o DGPI

É vasto o leque de opiniões acerca do uso adequado do diagnóstico genético pré-implantação, designadamente como consequência das múltiplas formas como se tem procurado aplicar esta tecnologia (veja-se, por exemplo, os casos apresentados na p. 10). Os argumentos baseiam-se quer em princípios fundamentais, quer nas consequências previsíveis. Estes pontos de vista podem ser descritos, respectivamente, como sendo de natureza deontológica e teleológica (ver *Roteiro de Bioética 1*, para informação adicional sobre filosofia moral).

Antes de reflectir sobre os argumentos relacionados com os diferentes usos do DGPI, é necessário ponderar a questão prévia de saber se se trata, em alguma circunstância, de uma técnica adequada. O processo de diagnóstico determina que alguns embriões não sejam considerados viáveis para implantação na mãe, acabando, portanto, por morrer. **O estatuto moral do embrião** constitui, pois, uma questão crucial para início do debate. Têm sido advogados pontos de vista diversos a propósito do momento de início da vida humana. A opinião óbvia de que a vida começa quando um óvulo é fertilizado por um espermatozóide não é

unanimemente aceite. Os antagonistas da tese de que “a vida começa com a concepção” salientam que mais de 50% dos óvulos fertilizados são abortados espontaneamente. Tem-se, no entanto, avançado um número considerável de outros momentos cruciais do desenvolvimento como marcos alternativos para o início da vida, designadamente a implantação no útero (cerca de 8 dias após a concepção) e o início do desenvolvimento neurológico (14 dias). Cameron e Williamson (2003) observam que, antes do aparecimento da ultrassonografia, a mulher não recebia um diagnóstico seguro de gravidez até ser detectado o primeiro movimento fetal (entre as 15 e as 18 semanas).

Qual é, então, o estatuto moral do embrião jovem? São três as posições defendidas – o pré-embrião é meramente um conjunto de células indiferenciadas e não detém qualquer estatuto moral; o pré-embrião tem o seu próprio genoma completo e, portanto, usufrui do mesmo estatuto de um ser humano; o pré-embrião constitui um ser humano potencial (Schenker, 2003). Para alguns, a ausência de consenso no que diz respeito a esta questão crucial requer a adopção do “**princípio da precaução**”. Assim, “embora o estatuto do embrião

possa não ser muito claro, estar disposto a matar o que, no estado actual do conhecimento, é uma pessoa é o mesmo que estar disposto a matar uma pessoa” (Song, 2002, p.35). Nesta óptica, deve dar-se o benefício da dúvida aos embriões e qualquer uso do DGPI revela-se, portanto, problemático.

Não são apenas os defensores das posições pró-vida que insistem em banir liminarmente o DGPI. A própria noção de **selecção** de crianças levanta objecções vindas de diferentes quadrantes. Em primeiro lugar, existem aqueles que se opõem à selecção, alegando que esta altera profundamente a relação entre os pais e a criança; uma “bênção” converte-se num “**produto**”. Em segundo lugar, estar disposto a rejeitar os embriões com predisposição para **anomalias** genéticas (tais como a acondroplasia) é considerado altamente estigmatizante para os indivíduos portadores dessas deficiências. Muitos activistas de direitos dos deficientes argumentam que é a atitude da sociedade perante a deficiência, e não a vida do “deficiente”, que deve constituir objecto de repúdio. Os partidários do DPGI contra-argumentam, referindo que a selecção de embriões não implica qualquer julgamento de valor no que respeita a seres vivos.

Em terceiro lugar, algumas das objecções relativas ao DGPI ressuscitam o espectro da **eugenia**, isto é, a tentativa de influenciar a composição genética da população através do controlo da reprodução, prática frequente em tempos tecnologicamente menos avançados, recorrendo a regras que determinavam quem tinha autorização para procriar e obrigavam à esterilização dos indivíduos considerados inaptos para procriarem. A preocupação reside na possibilidade de que selecções benignas e bem intencionadas realizadas presentemente venham a revelar-se verdadeiros cavalos de Tróia, abrindo caminho a outros tipos de pressões mais duvidosas, em particular a selecção deliberada de características, tais como a inteligência, as capacidades desportivas ou a sexualidade. É importante, nesta fase, ressaltar o facto, muitas vezes menosprezado, de que o DGPI só pode, em si mesmo, seleccionar ou preterir genes que se encontrem já presentes na constituição genética dos pais. Portanto, embora os argumentos do tipo “bola de neve” possam sugerir uma imagem plausível do futuro, a tecnologia que viabilizaria tais progressos apresenta maiores afinidades com a terapia génica do que com o DGPI *per se*.

Os defensores mais entusiásticos do DGPI em todas as suas formas são os libertaristas (e.g. McCarthy, 2001; Harris 2002). Sustentam eles que a liberdade de fazer **escolhas reprodutivas** pessoais é, tal como a liberdade de pensamento ou a liberdade de expressão, apanágio de uma sociedade democrática. Para estes autores, a decisão de utilizar o DGPI para garantir que uma criança tenha determinadas características não é, em essência, diferente das decisões sobre contracepção ou sobre o número de filhos que se deseja ter. Harris apresenta sucessivos cenários para substanciar o ponto de vista de que permitir o DGPI em determinadas circunstâncias, mas não noutras, é um absurdo. Imagine-se, diz ele, que uma mulher tem seis embriões viáveis para o DGPI, tencionando implantar apenas três. Se três desses embriões forem normais, e os outros três apresentarem anomalias genéticas, esperar-se-á legitimamente que os três embriões saudáveis sejam transferidos.

Suponha-se agora, no entanto, que três embriões são normais, mas os outros três terão uma vida mais longa e saudável – quais escolher para implantação? Finalmente, suponha-se que três são normais mas nos outros três tenha sido detectada uma inteligência superior – quais, neste caso, deveriam

ser implantados? Deste modo, argumenta Harris, se o conhecimento disponível permite decisões fundamentadas, então deve-se tomá-las; “se não há nada de mal em desejar ter uma menina activa, saudável, de olhos castanhos, com potencial atlético e talento para a música, por que razão seria errado usar tecnologia para nos transformarmos nas nossas próprias fadas-madrinhas, concedendo-nos o nosso desejo? (p.50-51).

Os partidários do DGPI centram-se frequentemente na distinção entre o DGPI e os **testes pré-natais** seguidos de aborto, em casos de risco genético comprovado. Tendo procedido a uma avaliação minuciosa destes dois métodos para conceber uma criança saudável, Cameron e Williamson (2003) concluíram que o DGPI é preferível porque implica tanto resultados positivos como negativos, ou seja, embora os embriões afectados sejam “autorizados a morrer”, os embriões viáveis são implantados e, portanto, há neste procedimento uma propensão para o “deixar viver”. Inversamente, o diagnóstico pré-natal com resultados desfavoráveis conduz necessariamente a um desfecho negativo: a morte de um feto. Este argumento não colhe junto dos que consideram que a vida começa no

momento de concepção e, deste modo, levantam objecções idênticas, ou até superiores, à destruição de múltiplos embriões “inviáveis” que ocorre no DGPI, em comparação com os exames pré-natais seguidos de interrupção da gravidez (embora, como é evidente, se oponham a ambos). Curiosamente, tem-se salientado que as mesmas objecções podem levantar-se de um ponto de vista estritamente prático. Se o número de embriões destruídos no DGPI for superior ao do rastreio pré-natal, então isto significa que é este último o procedimento preferível (Munthe, 1999). No entanto, é evidente que há diferenças suplementares entre os dois métodos. A concretização da gravidez, o estado superior de desenvolvimento do feto, a maior ligação entre a mãe e o feto e o stress psicológico causado por um eventual padrão repetitivo de rastreio e aborto significam que a pura matemática não constitui uma base adequada para distinguir o mérito relativo destas duas técnicas.

As diferentes aplicações do DGPI estimulam debates específicos que os casos concretos apresentados na página 16 bem ilustram. Por exemplo, há dúvidas sobre se a **compatibilidade de tecidos** HLA é adequada, especialmente se do procedimento não advier nenhum

benefício para o recém-nascido. A vantagem é clara, pois não só permite uma compatibilidade perfeita, como o facto de as células estaminais do cordão umbilical poderem ser usadas permite poupar o dador à extracção de espinal-medula – um procedimento doloroso e invasivo. Os opositores exprimem reservas acerca do **impacto psicológico** no “irmão salvador”, em particular se o tratamento do receptor não for bem sucedido.

A tendência cultural para preferir crianças do sexo masculino, particularmente na Índia e China, é uma fonte de preocupação no que respeita à escolha do sexo por outros motivos que não os de ordem médica. Pode argumentar-se que, na ausência do DGPI, os pais, em resposta à pressão, optarão pelo exame pré-natal e pela interrupção da gravidez no caso de crianças do sexo feminino. As taxas de natalidade pendem mais, em certas partes do mundo, para o lado das crianças de sexo masculino, o que certamente indicia que esta prática já ocorre. A Autoridade Britânica para a Fertilidade Humana e a Embriologia não permite a selecção do sexo (excepto para doenças comprovadamente ligadas ao cromossoma X), mas esta prática não se encontra regulamentada noutros países.

Propôs-se uma solução de compromisso interessante, segundo a qual o DGPI não seria permitido para o primeiro filho, mas seria autorizado para os filhos seguintes, por exemplo permitindo a um casal ter uma filha, caso tivessem já um ou mais filhos, ou vice-versa (Robertson, 2003).

Os testes genéticos existem em virtude de uma multiplicidade de doenças que podem não representar qualquer ameaça para a criança (por exemplo, ser portador de uma doença genética recessiva), que são de início tardio (como a doença de Huntington) ou que conferem ao receptor um risco acrescido de doença (ex. o gene BRCA1 como indicador do potencial para desenvolver cancro). O que está em causa é saber se estas heranças são motivo suficiente para rejeitar um embrião. Ainda mais problemático é o cenário que se tornou público com o caso das “lésbicas surdas”, em que duas mulheres surdas procuraram um dador de esperma com um longa história familiar de surdez para conceberem uma criança surda. Embora elas não tenham usado o método do DGPI para atingirem o seu objectivo, o facto é que a possibilidade de selecção de formas monogénicas de surdez é real. Nessas

circunstâncias, rejeitar-se-ia um embrião porque a criança conseguia ouvir.

Este facto conduz a uma outra área polémica que diz respeito à **conduta danosa**. Poderia pensar-se que a alguém que deliberadamente seleccionasse uma criança surda poderia ser imputada a acusação de dano premeditado em relação à criança. Não é bem assim, afirmam os defensores deste tipo de acção. Se tivesse sido seleccionado um embrião diferente, então *esta* criança não teria sequer existido e, portanto, “serão causados danos à criança seleccionada para existir somente se a sua vida for tão má que não valha a pena ser vivida” (Savulescu, 2002). Aduzem-se, por vezes, outros argumentos baseados no dano; por exemplo, se um nascimento múltiplo (como é frequente nos casos de gravidez por FIV) leva à prematuridade ou a problemas de saúde associados, poderá então afirmar-se que as crianças resultantes foram prejudicadas pelo processo. Mencionam-se, por vezes, os danos causados à mãe. Como acontece com qualquer mulher submetida à FIV, esta terá de receber tratamentos de fertilidade que podem estar na origem da síndrome de hiperestimulação ovárica, gravidez ectópica ou gravidez múltipla, o que, como é evidente, prejudica potencialmente o seu bem-estar, para

além de poder causar eventuais problemas aos próprios bebês.

Por último, os custos da FIV e DGPI (muitos milhares de libras por ciclo) significam que frequentemente se esgrimem **argumentos financeiros**, mesmo se utilizados para apoiar diferentes pontos de vista. Na situação presente, o custo do tratamento é geralmente suportado pelos futuros pais. Coloca-se, portanto, uma questão de **justiça** – ver-se-ão os mais pobres privados do DGPI devido ao seu elevado

custo? Os defensores deste método alegam que deveria existir apoio estatal. Tal ponto de vista é refutado por outros, em virtude de o Serviço Nacional de Saúde (ou equivalente) dispor de **recursos limitados**, sendo o dinheiro melhor aplicado em tratamentos mais meritórios. O custo da FIV e do DGPI é também referido para combater o medo de derrapagem implicado pela selecção generalizada de características triviais, uma vez que poucas pessoas teriam capacidade financeira de seguir esta via para atingir uma gravidez.

Estudo de caso

Nikos Zagorakis, de quatro anos, não se encontra de boa saúde. Em bebé, era uma criança pálida, com tendência para infecções e que, regra geral, estava no "baixo percentil". Os exames mostraram que sofre de uma doença do sangue chamada beta-talassémia major, porque não tem quantidades suficientes de hemoglobina normal para transportar oxigénio a todo o corpo. A hemoglobina deve ser composta por quatro subunidades, duas cadeias alfa e duas cadeias beta. Infelizmente, Nikos herdou uma cópia deficiente do gene HBB (que codifica as cadeias beta) de cada um dos pais e é essa a razão por que não consegue produzir hemoglobina activa. Os seus pais são portadores da doença mas, como ambos tinham uma cópia normal do gene e outra mutante, sentiam-se bem, sem nunca terem percebido que tinham essa característica.

Incapaz de produzir hemoglobina normal, Nikos depende das pequenas quantidades de hemoglobina fetal que o seu corpo continua a produzir usando um gene diferente. O seu corpo tenta, por todos os meios, lidar com a situação, mas Nikos é anémico e precisa de receber transfusões de sangue de seis em seis semanas. Esta terapia não é, no

entanto, uma solução a longo prazo; as transfusões sucessivas provocam uma acumulação de ferro e conduzirão inevitavelmente, até à entrada de Nikos na adolescência, a efeitos secundários graves, tais como diabetes, insuficiência cardíaca ou doença hepática

A única cura para Nikos seria um transplante de medula óssea. Os seus pais, Dimitri e Maria, têm procurado em vão um dador compatível. Estão presentemente a debater com os médicos a solução drástica de utilizar a técnica de diagnóstico genético pré-implantação (DGPI) para escolher um irmão ou irmã para Nikos. Pensam realizar dois testes *in vitro* num embrião fertilizado, antes da sua implantação no útero da mãe. Primeiramente, irá verificar-se se o novo embrião não apresenta as mutações da talassémia. Se seguissem o curso da natureza, teriam 25% de hipóteses de o segundo filho também sofrer de talassémia e 50% de hipóteses de serem portadores; apenas uma em quatro crianças não apresentaria nenhum dos genes deficientes. Em segundo lugar, pretendem verificar a compatibilidade de tecidos, para terem a certeza de que o novo bebé será um dador compatível com Nikos. Haverá provavelmente uma

hipótese de aproximadamente 1 para 4 de se verificar uma compatibilidade total de tecido, o que dá numa hipótese de 1 para 16 de se conseguir um embrião ideal. Maria vai, portanto, submeter-se a um importante tratamento de fertilidade para estimular os seus ovários a produzirem mais óvulos e o casal terá que conformar-se com o “desperdício” de um grande número de embriões que não são compatíveis. No caso de a tentativa ser bem sucedida, será possível

retirar células estaminais da placenta para doar a Nikos, evitando que o bebé (ou qualquer outro potencial dador) tenha que ser submetido a uma dolorosa operação à medula.

Imagine que faz parte da equipa médica que presta aconselhamento à família Zagorakis. Recomendar-lhe-ia que prosseguissem com este programa? Esteja preparado para justificar a sua decisão.

Outras perguntas que poderão ser usadas para aprofundar o debate:

- Dá-se o caso de nenhum embrião corresponder aos dois critérios
 - se um embrião apresentar compatibilidade absoluta de tecidos mas for portador (com um gene de beta-globina deficiente), deverá ser implantado?
- Faria alguma diferença se o novo bebé beneficiasse da selecção; ex. se esta apenas envolvesse a verificação da compatibilidade de tecidos para garantir que a criança era um dador compatível com o irmão mais velho?
- Faria alguma diferença se a selecção fosse feita para uma doença meramente incómoda, em vez de para uma doença que, de alguma forma, implicasse risco de vida?

Aspectos a considerar

Este estudo de caso é fictício, mas ocupa intencionalmente uma posição intermédia no largo espectro de potenciais utilizações do DGPI. Depois de os grupos terem reflectido sobre a resposta que dariam a esta situação específica, a discussão sobre notícias britânicas relativas a aplicações reais do DGPI pode constituir uma forma muito eficaz de ilustrar a situação jurídica em vigor neste país. Uma das primeiras utilizações do DGPI no Reino Unido resultou no bem sucedido nascimento de **Ethan Paget Dunthorne** (ver, por exemplo, <http://news.bbc.co.uk/1/hi/health/1027076.stm>). Os pais de Ethan são ambos portadores de fibrose cística (FC). Trata-se de uma doença recessiva, que implica que o gene deficiente seja herdado de ambos os pais, sendo que há uma hipótese de aproximadamente 1 para 4 de que a criança contraia fibrose cística. Infelizmente, foi este o caso de Joshua, o irmão mais velho de Ethan, que faleceu da doença com 4 meses. Não querendo correr o risco de ter outro filho com FC, os pais de Ethan submeteram-se ao DGPI no hospital de Hammersmith. O aspecto crucial a ter em conta neste caso é que o DGPI foi usado inteiramente em benefício da criança.

Compare-se este caso com um outro, que envolve a **família Hashmi**. Zain Hashmi, que tinha quatro anos à época da controvérsia, em 2003, sofria de talassémia hereditária (ver <http://news.bbc.co.uk/1/hi/health/2928655.stm> e as ligações dessa página para aceder a informação prévia sobre o caso). Zain estava a ser tratado com transfusões sanguíneas, mas esta não era uma estratégia viável a longo prazo e, por conseguinte, precisava de um transplante de medula óssea para melhorar a sua saúde. Infelizmente, nenhum familiar vivo parecia ser um dador compatível e os seus pais decidiram recorrer ao DGPI. Neste caso, esperavam atingir dois objectivos com a selecção: garantir que a nova criança não contrairia talassémia beta, mas também analisar a compatibilidade de tecidos, de modo a que fossem dadores compatíveis com Zain. A autoridade de Fertilização e Embriologia Humana (HFEA, na sigla inglesa) aprovou este duplo uso do DGPI mas, depois de um acórdão do Tribunal Geral alegar que esta excedeu a sua autoridade, o processo foi suspenso por três meses até ao Tribunal da Relação anular a sentença anterior.

O terceiro caso interessante envolve a **família Whitaker** (ver <http://news.bbc.co.uk/1/hi/health/3083239.stm>). Tal como Zain Hashmi, Charlie Whitaker também sofre de uma doença do sangue, mas trata-se, no seu caso, da Anemia de Diamond-Blackfan. Apesar de alguns *loci* cromossómicos terem sido associados à Anemia Diamond-Blackfan, nenhuma relação foi confirmada e pensa-se que a ocorrência da doença é esporádica. Não há, portanto, nenhum rastreio genético para a Anemia Diamond-Blackfan e, portanto, não é possível descobrir se a nova criança sofrerá ou não da doença. Aos olhos do HFEA no Reino Unido (e autoridades australianas congéneres) este facto permite traçar um limite. Visto não implicar qualquer benefício tangível para a nova criança, mas apenas para o irmão mais velho, considerou-se que esta aplicação do DGPI não era adequada e foi decretada a sua ilegalidade no país. Esta legislação não é, no entanto, universal e o mesmo procedimento é permitido noutras paragens. A família Whitaker recorreu, assim, à ajuda de um instituto de genética reprodutiva em Chicago. Fruto dessa ajuda, nasceu, em 2003, o segundo filho. O novo bebé, Jamie, revelou perfeita correspondência genética com Charlie.

Este tipo de viagens além-Atlântico, com vista à exploração das diferenças na legislação reprodutiva, tornou-se conhecida como “**turismo de fertilidade**”. Converteu-se também numa trajectória habitual para os pais que, por qualquer razão, pretendem escolher o sexo do seu próximo filho. Várias notícias recentes ilustram este facto exemplarmente. Uma delas envolveu **Alan e Louise Masterton** (ver <http://news.bbc.co.uk/1/hi/health/3260827.stm> e ligações nessa página). Os Masterton têm quatro rapazes e ficaram radiantes com o nascimento, em 1995, de uma filha, Nicole. Nicole morreu, de modo trágico, na sequência de um acidente com uma fogueira, em 1999. Decididos a ter uma outra filha, os Masterton requereram autorização para recorrer ao DGPI, de modo a poderem escolher o sexo do bebé, mas esta foi-lhes negada pela HFEA, que só permite a selecção do sexo por razões médicas, isto é, para evitar doenças genéticas associadas ao género. Os Masterton viajaram posteriormente para Itália para se submeterem a um tratamento, mas dele resultou um único embrião do sexo masculino e, por isso, doaram-no a um casal infértil. O casal continua a fazer campanha pela alteração da lei.

Mike e Nicola Chenery de Devon também têm quatro filhos. Inflexíveis na decisão de o próximo filho ser uma menina, mas também impossibilitados de recorrerem ao processo de selecção do sexo no Reino Unido, Nicola Chenery viajou até Espanha para tratamento e, em Novembro de 2003, deu à luz duas gémeas

(<http://news.bbc.co.uk/1/hi/england/devon/3236385.stm>). A HFEA reiterou, em data posterior, que a selecção do sexo é apenas permitida por razões médicas e não para garantir o “equilíbrio familiar” (exemplo, ver <http://news.bbc.co.uk/1/hi/health/3257893.stm>).

Bibliografia comentada

Cameron C., and Williamson R. (2003) Is there an ethical difference between preimplantation genetic diagnosis and abortion? *Journal of Medical Ethics* **29**:90-92

Delhanty J.D.A. and Harper J.C. (2000) Pre-implantation genetic diagnosis *Baillière's Clinical Obstetrics and Gynaecology* **14**:691-708

Handyside A., Kontogianni E., Hardy K. and Winston R. (1990) Pregnancies from biopsied human preimplantation embryos sexed by Y-specific DNA amplification *Nature* **344**:768-770

▪ Trata-se do primeiro relatório de aplicação clínica do DGPI, em que dois casais, com risco comprovado de transmissão de doenças associadas ao cromossoma X, recorreram à selecção de embriões, de modo a garantir que apenas os de sexo feminino fossem implantados. Grande parte do trabalho pioneiro no âmbito do DGPI foi desenvolvido por esta equipa do Hospital de Hammersmith/ Universidade College London com os seus colegas

Harris J. (2002) Liberation in reproduction, in *Designer babies: where should we draw the line?* (ed. E. Lee), Hodder and Stoughton ISBN 0340848359

McCarthy D. (2001) Why sex selection should be legal *Journal of Medical Ethics* **27**:302-307

Munthe C. (1999) Pure selection: the ethics of preimplantation genetic diagnosis and choosing children without abortion, *Acta Universitatis Gothoburgensis*, recenseado por

Gillam L. (2001), in *Journal of Medical Ethics* **27**:415-416

Retchitsky S., Verlinsky O., Chistokhina A., Sharapova T., Ozen S., Masciangelo C., Kuliev A. and Verlinsky Y. (2002) Preimplantation genetic diagnosis for cancer predisposition *Reproductive Biomedicine Online* **5**:148-155

▪ Artigo do Instituto de Genética Reprodutiva de Chicago, responsável por muitos dos relatórios de referência no domínio do DGPI (incluindo o nascimento de Jamie Whitaker)

Robertson J.A. (2003) Extending preimplantation genetic diagnosis: the ethical debate *Human Reproduction* **18**:465-471

▪ Este não é o primeiro artigo em que Robertson sugere o recurso ao método de DGPI para filhos segundos e subsequentes, mas facultar informação adicional útil.

Robinson W.P. (2003) Chromosomal mosaicism <http://www.medgen.ubc.ca/wrobinson/mosaic/glossary.htm> (último acesso a 30 de Junho de 2004)

Savulescu J. (2002) Deaf lesbians, “designer disability”, and the future of medicine *British Medical Journal* **325**:771-773

Schenker J.G. (2003) Ethical aspects of advanced reproductive

technologies *Annals of the New York Academy of Science* **997**:11-21

Sermon K. (2002) Current concepts in preimplantation genetic diagnosis (PGD): a molecular biologist’s view *Human Reproduction Update* **8**:11-20

▪ Tal como o título do artigo sugere, trata-se de um bom ponto de partida para quem se interesse pela biologia molecular que sustenta o DGPI. Encontra-se disponível uma recensão, em acesso livre, em <http://humupd.oupjournals.org/cgi/reprint/8/1/11.pdf>

Song R. (2002) Human genetics: fabricating the future (Darton, Longman and Todd, London ISBN 02232523932, now listed as Pilgrim Press, ISBN 0829814825)

▪ Escrito de acordo com uma orientação cristã, este livro, de leitura agradável, apresenta pontos de vista equilibrados, com interesse tanto para leitores religiosos como laicos.

Wells D. and Delhanty J.D.A. (2001) Preimplantation genetic

diagnosis: applications for molecular medicine *Trends in Molecular Medicine* 7:23-30

Wells D. and Levy B. (2003)
Cytogenetics in reproductive medicine: the contribution of comparative genomic hybridization (CGH) *BioEssays* 25:289-300

Vídeo e teatro

Nos últimos anos, uma série de programas televisivos sobre ciência tem-se ocupado do DGPI. Entre eles contam-se os seguintes, possivelmente disponíveis em gravação.

Bitter Inheritance – The Needell Family (vídeo, 40 minutos) Exibido na BBC TV, em 2002, este programa conta a história verídica de Juliet Wheeler que sofreu múltiplos abortos em consequência de uma translocação cromossómica herdada do pai. O programa descreve a sua situação e mostra os tratamentos de fertilidade e de DGPI com recurso à técnica de FISH a que se submeteu para encontrar um embrião adequado. Se 40 minutos parece tempo demais, a secção final de 10

minutos veicula adequadamente a componente científica, conquanto todo o programa seja fortemente recomendável.

Designer Babies (vídeo de 50 minutos) Este programa foi transmitido várias vezes, como parte de diferentes séries da BBC. Em 1999, foi baptizado “Babies of the millennium – designer babies” – “Os bebés do milénio – bebés por medida” e, em 2000, reapareceu como o episódio de *Horizon* [série de documentários sobre ciência e filosofia, emitido pela BBC] intitulado “Life and death in the 21st century- designer babies”- “Vida e morte no século 21 – bebés por medida”. Globalmente, o programa é um tanto ou quanto sensacionalista e ocupa-se de um terreno extremamente vasto, incluindo o projecto do genoma humano, a clonagem e a terapia génica. A secção sobre o DGPI (que é introduzida dezoito minutos depois do seu início e tem cerca de sete minutos de duração) é bastante equilibrada e centra-se no nascimento de Brittany Abshire, o primeiro bebé concebido através de DGPI nos EUA, depois de uma irmã mais velha ter falecido devido à doença de Tay-Sachs.

Noticiários (vários) O caso Hashmi foi objecto de ampla cobertura televisiva em 8 de Abril de 2003, bem como o nascimento de Jami Whitaker a 19 de Julho de 2003. O noticiário das 6 na BBC desse dia, em particular, concedeu grande destaque à história, incluindo uma excelente comparação da situação dos Whitaker com a dos Hashmis. Da mesma forma, a decisão da HFEA (Autoridade para a Fertilidade Humana e a Embriologia) de excluir a selecção do sexo para fins não médicos (ex. para assegurar o “equilíbrio” da família) recebeu plena cobertura nos noticiários de 12 de Novembro de 2003.

A Present for Anna é uma peça interactiva centrada em torno do caso ficcional de Anna que sofre de Anemia de Fanconi e precisa desesperadamente de um transplante de medula óssea. Por não existir um dador compatível, os pais de Anna ponderam a possibilidade de recorrer ao DGPI para a sua concepção. Ao público é atribuída a função de painel de aconselhamento, sendo chamado a decidir se este método deverá ou não ser aprovado. Esta peça, levada à cena pelo grupo de teatro Exstream, andou em digressão, com grande sucesso, em escolas e universidades do Reino Unido, mas encontra-se dependente de

financiamento ocasional. Para inquirir sobre a possibilidade de uma representação, contactar o grupo através do email: exstream@exeter.ac.uk

The Gift é uma peça do Teatro Y Touring, uma companhia com um repertório crescente de peças sobre temas de bioética. A peça **The Gift** encontra-se, desde há anos, disponível em formato vídeo e tem sido bastante usada nas escolas. Relata a história de um casal que recorre à selecção para garantir a aptidão desportiva do seu filho. Para adquirir este vídeo e/ou averiguar sobre possíveis representações, contactar Y Touring através do link: www.ytouring.org.uk

Sítios da Internet

Biopsia de um embrião vários sítios permitem descarregar filmes com o QuickTime, mostrando a remoção de uma célula do embrião de 8 células. Recomendam-se os sítios <http://www.layyous.com/Videoclips/pgd.htm>, que permite descarregar vídeos para uso pessoal, e http://www.infertile.com/media_pages/video_pages/emb_biopsy.htm, que tem a vantagem de apresentar comentários *on-*

line, embora a dimensão da imagem seja pequena.

Notícias *online* O sítio de notícias da BBC continua a ser uma fonte segura de relatórios sobre histórias relativas à bioética e, ao contrário de alguns jornais *on-line*, parece provável que continue a manter os seus arquivos disponíveis num futuro próximo. Na secção de estudos de caso apresentada acima, encontra-se uma lista de ligações para várias histórias relacionadas com o DGPI. O sítio do jornal *The Guardian*

(www.guardian.co.uk) disponibiliza também um arquivo importante e constitui uma fonte alternativa útil.

Agradecimentos

Agradeço a Jackie Wilson pelos seus comentários em relação a este boletim informativo.

Chris Willmott (cjrw2@le.ac.uk) é professor de Bioquímica na Universidade de Leicester

Adenda

A 21 de Julho de 2004, quando este boletim informativo se encontrava no prelo, a HFEA alterou as regras da selecção referentes ao “irmão salvador”. Esta alteração veio na sequência de outro pedido de recurso ao DGPI para encontrar tecido compatível para uma criança com Anemia Diamond Blackfan (ver, por exemplo, <http://news.bbc.co.uk/1/hi/health/3913053.stm>). Segundo as novas regras, a família Whitaker (p.9) teria sido autorizada a receber o tratamento pretendido, sem necessidade de se deslocar aos EUA.

8.3| Anexo III: Texto de Partida- “Ethics-The ethics of preimplantation genetic diagnosis”

Ethics The ethics of preimplantation genetic diagnosis

Authors Tarek El-Toukhy / Clare Williams / Peter Braude

Key content:

- Preimplantation genetic diagnosis (PGD) is an alternative to prenatal diagnosis and termination of affected pregnancies.
- PGD for late-onset and susceptibility conditions requires careful consideration on a case-by-case basis.
- PGD for sex selection for nonmedical reasons is prohibited in the UK.
- The use of PGD is expanding and its ethical implications are likely to increase.

Learning objectives:

- To recognise the main ethical difficulties raised by the practice of PGD.
- To understand the role of regulation.
- To appreciate the potential ethical implications of new developments in reproductive genetics.

Ethical issues:

- Is PGD more acceptable than prenatal diagnosis and termination for all disorders?
- Should PGD be offered for Huntington disease on a nondisclosure basis?
- Should noncarrier embryos be replaced in preference to carrier embryos in recessive conditions?
- Is PGD for HLA typing a step too far?

Keywords **ethics / HLA typing / Huntington disease / preimplantation genetic diagnosis / prenatal diagnosis**

Please cite this article as: El-Toukhy T, Williams C, Braude P. The ethics of preimplantation genetic diagnosis. *The Obstetrician & Gynaecologist* 2008;10:49–54.

Author details

Tarek El-Toukhy MD MRCP
Subspecialty Registrar in
Reproductive Medicine
Centre for Preimplantation Genetic Diagnosis,
Guy's and St Thomas' NHS Foundation Trust,
London SE1 9RT, UK
Email: tarekeltoukhy@hotmail.com
(corresponding author)

Clare Williams PhD
Professor of Social Science of Biomedicine
Centre for Biomedicine and Society, School of
Social Science and Public Policy, King's
College London, London WC2R 2LS, UK

Peter Braude PhD FRCS
Director of PGD Programme
Centre for Preimplantation Genetic Diagnosis,
Guy's and St Thomas' NHS Foundation Trust,
London SE1 9RT; and Department of
Women's Health, Division of Reproduction
and Endocrinology, King's College London,
London WC2R 2LS, UK

Introduction

Preimplantation genetic diagnosis (PGD) is an alternative to prenatal diagnosis; it is suitable for couples who are at substantial risk of conceiving a pregnancy affected by a known genetic disorder.¹ One cell (occasionally two) is removed as a biopsy from a cleavage-stage embryo and a diagnostic genetic test is performed on the biopsied material. Only embryos believed to be unaffected are made available for transfer into the uterus.²

PGD became possible as a consequence of progress in three areas of groundbreaking biotechnology, each of which have stimulated their own ethical debates:

- *in vitro* fertilisation of human oocytes and culture of the zygotes to reach day 4 or 5 of preimplantation development
- embryo micromanipulation techniques to remove safely a single blastomere without substantially compromising further development^{3,4}
- the ability to amplify miniscule quantities of DNA for genetic analysis using the polymerase chain reaction.⁵

The use of PGD is increasing and its indications are expanding.⁶ **Box 1** shows some of the central ethical questions that are specifically related to PGD and which, therefore, deserve close scrutiny.

Is PGD ethically more acceptable than prenatal diagnosis?

PGD or prenatal diagnosis followed by termination of pregnancy can be used to prevent the birth of a child who would be affected by a serious disability. Both techniques are stressful and invasive and, importantly, both involve selection against disability. Prenatal diagnosis followed by termination of pregnancy has many critics and for those who propose and support that life starts at fertilisation and all forms of human life deserve respect, both procedures equally involve the intentional creation and subsequent destruction of an embryo. However, proponents of PGD argue that the difference in the timing of the test is significant. First, it is argued that, although they should be treated with respect because of their future potential,⁷ human embryos before implantation ('potential life') are rudimentary in development and thus have a relatively low moral status and limited rights compared with a fetus at 12 weeks of gestation ('developing life'). In the same way, the fetus does not assume the highest moral (and legal) status until delivery or at least viability

('developed life').⁸ Some ethicists also argue that discarding embryos based on their genetic potential is not morally different from discarding embryos during *in vitro* fertilisation treatment based on their likely implantation potential, a process which is universally accepted as part of the assisted conception process.⁷

Secondly, PGD eliminates the anxiety experienced by prospective parents during the first few weeks of spontaneous pregnancy before prenatal diagnosis can be performed, even if the pregnancy later proves to be unaffected by the genetic condition. It has also been suggested that the decision during PGD to discard an affected embryo is made simultaneously with the decision to create a healthier fetus, therefore, the positive aspects balance the negative aspects. Prenatal diagnosis followed by termination of pregnancy does not offer this intrinsic balance.⁹

The acceptability of genetic testing for late-onset and susceptibility conditions

Few would argue with screening for serious or untreatable genetic conditions that manifest early in life, such as spinal muscular atrophy. However, it is ethically more challenging to accept the principle of creating and destroying embryos for the purpose of testing for late-onset conditions with high penetrance, such as Huntington disease or Alzheimer disease,¹⁰ which usually allow the affected person around four or five decades of normal and fulfilling life before the disease presents.¹¹

Indeed, testing for adult-onset diseases has been viewed as a slippery slope towards testing for lower penetrance genes that merely increase risk (without a guarantee that the condition will develop later), such as cancer predisposition genes *BRCA1* and *BRCA2* and *p53* tumour suppressor gene mutations.¹² There could even be selection for desirable nonmedical traits unrelated to health, such as intelligence, beauty, height, hair or eye colour or athletic genotypes (so-called 'designer babies'). In fact, this particular use of PGD – to select for nonmedical traits – has raised a host of ethical questions, such as whether parental reproductive interests justify creating and destroying human embryos and whether testing for such traits could possibly harm the resulting children, stigmatise existing persons or even create far-reaching social harm (by ultimately limiting biodiversity and uniqueness, leading to a decrease in creativity and increased susceptibility to disease).

Others argue that having a child with inherited susceptibility to a disease, such as cancer or a

progressive neurological disorder leading to an early death, could be a considerable source of suffering for the child and parents. In this respect, it may be necessary to consider each case separately and take into account individual family circumstances.

Furthermore, screening to select for mentally and/or physically desirable characteristics (the ‘designer baby’ model) is unlikely to be available because of a number of factors. These include the complex, multifactorial genetic nature of these traits, the limited choice of genes available being restricted by the genetic pool of the parents, the limited number of embryos created during a PGD cycle and the burdens and stress of undergoing *in vitro* fertilisation in general.^{13,14}

The application of PGD for late-onset disorders with high penetrance also raises concerns for the welfare of a child born to a person with the condition, who are themselves likely to become unwell or even die while the child is still dependent on their care. This concern is relevant and applicable to similar situations in assisted reproductive techniques where one or both partners is HIV-positive or where gamete or embryo cryopreservation is being provided before cancer therapy. However, it is generally accepted that, as long as another parent or competent care provider will be available to the child, the possibility of losing a parent does not justify withholding PGD.¹⁵

The use of PGD for Huntington disease presents specific ethical difficulties because of the implications of testing for one parent.¹⁶ Huntington disease is an autosomal dominant neurodegenerative disorder that occurs in adult life and the uptake of genetic testing and prenatal diagnosis in high-risk asymptomatic individuals is generally low.¹⁷ PGD provides an opportunity for preventing the birth of a carrier child to asymptomatic individuals who are at high (50%) risk of carrying Huntington disease without incurring the emotional, social and financial burdens that can result from presymptomatic testing. In this way, the prospective parents preserve their right not to know whether or not they carry, and in time will be affected by, the disease.

By knowing whether or not the embryos carry the mutation, the potentially affected parent could discover their own Huntington disease status. If the embryos are tested without disclosing the results (nondisclosure PGD), no information is given to the couple that may provide a basis for inferring whether or not any embryos with the affected gene were identified. However, assurance of absolute secrecy is difficult because of the large team

- Moral status of the preimplantation embryo
- Acceptability of genetic testing for late-onset and susceptibility conditions
- Use of PGD for HLA typing and nonmedical sex selection
- The fate of unaffected carrier embryos

Box 1
Ethical issues related to PGD

required for PGD.¹⁸ In addition, changes in practice that may be required to maintain the deception could be viewed by some as unethical. For example, couples whose embryos are not found to be affected and whose first PGD cycle does not result in pregnancy may have to go through unnecessary *in vitro* fertilisation and PGD cycles, as they probably do not carry the mutation. Furthermore, a ‘mock’ embryo transfer would have to be performed if no unaffected embryos were available for transfer in case the patient believed that they were, indeed, a carrier.¹⁹ Finally, there is the psychological burden on the treating physician who knows the patient’s carrier status but is unable to disclose it.^{18,19}

The fate of carrier embryos

As the diagnostic spectrum of PGD expands to include more diseases, many embryos will be identified as unaffected carriers of a recessive disorder. Female carriers of some conditions, such as X-linked Duchenne muscular dystrophy, may themselves develop some symptoms of the disease. In these cases, selection against carrier embryos may be justified. However, in the majority of recessive disorders, carriers remain healthy throughout their lives.

The principal motive in selecting against ‘healthy’ carrier embryos is to protect the health of the grandchildren rather than the children. The magnitude of the risk to the grandchildren will depend on the mode of inheritance, prevalence and penetrance of the genetic condition. For example, in X-linked disorders all sons of female carriers will have a 50% chance of getting the disease, while 50% of daughters will be carriers. Conversely, carriers of rare autosomal recessive disorders would have a very low risk of facing a difficult reproductive decision unless their partner were to carry the same rare genetic mutation.²⁰

Thus, families undergoing PGD treatment and their physicians are faced with a number of choices. The first is whether or not to transfer all ‘unaffected’ embryos: noncarriers as well as carriers. In favour of this policy, it can be argued that carrier embryos are likely to grow into healthy individuals (which is the prime objective of PGD) and that selecting against carrier embryos stigmatises carriers and could be viewed as a form of positive eugenics.²¹ These arguments are less valid when carriers are at risk of developing some manifestations of the disorder.

The second choice is whether or not to transfer carrier embryos to prevent future reproductive conundrums. Although this option may be ethically acceptable to some, considering the limited number of embryos suitable for transfer after PGD, it may well compromise the chances of a successful cycle and predispose the couple to undergo more PGD cycles even though there are still 'unaffected' carrier embryos available. After careful consideration, our centre, at Guy's and St Thomas' NHS Foundation Trust, has opted for a more flexible approach to this dilemma. First, priority is given to embryo quality and transfer of those embryos most likely to result in a pregnancy, with no distinction made for carrier status of the embryos, since the main aim of the programme is to avoid the birth of an affected child. However, should good quality noncarrier and carrier embryos exist, a decision is usually reached with patients to give noncarrier embryos priority for transfer in the fresh cycle, while carrier embryos are cryopreserved to allow their later transfer in a cryothawed cycle. New PGD cycles are not started until all unaffected (noncarrier and carrier) embryos have been used. The use of mutation analysis with preimplantation genetic haplotyping²² has greatly helped with the management of such cases.

Sex selection for nonmedical reasons

Identification of the sex of preimplantation embryos to avoid X-linked diseases is the third most common indication for PGD after chromosomal abnormalities and monogenic diseases.⁸

Although sex selection for medical reasons is generally ethically acceptable, social sex selection to serve parental interests is contentious, especially as the embryos of the undesired sex are usually discarded.²³ This request may be made either for the first child (where the overwhelming preference internationally is for a male child), or for a second or subsequent child of the opposite sex to the existing one(s), with no greater preference of males over females: so-called 'family balancing' or 'gender variety'.^{24,25}

By definition, social sex selection is not a therapeutic intervention as it does not prevent the ill health of any party and it confers no advantage to the selected child. Article 14 of the Convention on Human Rights and Biomedicine²⁶ states that 'the use of techniques of medically assisted procreation shall not be allowed for the purpose of choosing a future child's sex, except when serious hereditary sex-related disease is to be avoided'. Social sex selection is prohibited in the UK and opposed by the American College of Obstetricians and

Gynecologists.^{27,28} Opponents of social sex selection by PGD regard it as immoral and inherently sexist, particularly towards women, because it does not show respect for the 50% of healthy embryos that are destined to be discarded just because of their sex and because it sends a strong signal that social sex selection in pregnancy may be legitimate. Besides the possibility of imbalance in the sex ratio, already seen in China and India,^{29,30} it can appear to represent support of illegal practices of abortion after prenatal diagnosis or even infanticide in some countries. Furthermore, the future child may be subject to unreasonable parental pressure to conform to sexual stereotypes and some argue that this application of PGD can set a precedent for positive eugenics applications such as selection for desirable physical traits for those who can pay for them.²⁷

Proponents of social sex selection, on the other hand, view it as an expression of parental reproductive freedom (autonomy) and argue that PGD is too expensive to be so widely used as to contribute to sex ratio disparities.^{31,32} Furthermore, it can also be argued that parents who seek family balancing are not sexist and are unlikely to devalue one or the other sex but simply wish to enjoy the different experiences that come with rearing children of opposite sexes.³³ It is also feared that if PGD is not permitted, pregnancy and abortion may be practised instead.³⁴ Indeed, the Ethics Committee of the American Society of Reproductive Medicine concluded in 2001³⁵ that sex selection for the purposes of sex variety, but not for the first child, was acceptable, thereby legitimising the desire to raise children of both sexes.

Conversely, the Human Fertilisation and Embryology Authority (HFEA) in the UK undertook a public consultation process in 2002–03,²⁷ which demonstrated a negative public attitude towards PGD for nonmedical sex selection. This attitude was also reflected in a more recent study³⁶ conducted in the northeast of England showing that 83% of participants were against the use of prenatal social sex selection. More evidence of the strength and prevalence of the desire for social sex selection in society at large would be needed before legitimising PGD for this purpose.

PGD for HLA typing

PGD has been used to enable families to have a child that is a tissue match for an existing sick sibling in need of an allogenic haematopoietic stem cell transplant because of a bone marrow disorder, such as leukaemia, Diamond–Blackfan anaemia, Fanconi anaemia, beta-thalassaemia major and severe combined immunodeficiency syndrome. The success of the transplant depends largely on the HLA match between the donor and recipient. In

many situations the sooner the haematopoietic stem cell transplant is performed, the greater its success rate.³⁷

PGD can be performed to ensure that only those embryos that are a tissue match (about 25% of all embryos) are transferred to the uterus. However, it should be remembered that leukaemia and Diamond–Blackfan anaemia in the sibling are often sporadic and the matched embryos (future children) are not at risk of developing the same disease.³⁴

The fact that PGD is used solely for HLA typing has prompted critics to express their ethical disapproval of the use of PGD for this indication.³² The ethical argument advanced is that an embryo (and the child it will become) should not be exposed to the risks of PGD unless that embryo/child is likely to derive enough benefit to outweigh these risks. Opponents also argue that a child should be created, raised and valued in its own right, not used as a means to an end, for instance, to serve as a donor for an existing sick sibling. There is also the risk that the donor child may feel used and devalued, particularly if the tissue donation is unsuccessful,³⁴ and there is the possibility of psychological damage to the donor child through the pressure of parental expectations.³⁵

On the other hand, those who support its use argue that parents have children for all kinds of reasons, including to save a marriage and to achieve genetic ‘immortality’ of an individual or ‘continuity’ of the family, as well as for economic and psychological benefits to the parents. This is not considered unethical as long as the child is also valued in its own right, since people are judged on their attitudes towards children rather than on their motives for having them.³⁸ The fact that these parents make so much physical, emotional and often financial effort to save their sick child could be seen to suggest that they are responsible, caring and loving parents and that children conceived to save an existing child are likely to be loved and valued for their own sake as well as for the added benefit they confer on the rest of the family by saving the sick sibling. It has also been argued that the donor child may feel proud to have saved the life of a sibling.^{39,40} Finally, people who support the use of PGD for HLA typing argue that the potential benefits for the sick child are so significant that they could well compensate for the theoretical risks to the future child.⁴¹

The complexity of the ethical debate as to whether PGD for HLA typing should be allowed increases significantly when considering the limits that need be placed on how far the donor child (an incompetent minor) should be used to treat a sibling. For example, collecting umbilical cord blood at birth is noninvasive and, thus, widely seen

as acceptable, while harvesting bone marrow stem cells or vital organs such as a kidney from the HLA-matched child constitutes a much more difficult ethical situation in view of the risks involved for the donor child.

As PGD is not an easy and guaranteed solution for the family involved, decisions about such complex cases should be made on a case-by-case basis after weighing carefully the potential risks and benefits to all those involved.^{42,43}

Regulation of PGD in the UK

PGD is regulated in many countries through statutory legislation (as in Italy, Germany, Switzerland, France and Canada) or professionally binding guidelines published by scientific societies and ethics committees (as in Greece, Portugal, the Republic of Ireland and the USA).^{44,45}

The UK has been a leader in pioneering as well as regulating reproductive technology. The HFEA, the statutory nongovernmental regulatory body in the UK, has legal authority over whether a clinic is licensed to practise PGD and for which indications. A clinic can use PGD for a particular disorder only if the HFEA is satisfied that the indication for treatment is within statutory guidelines and that the clinic staff are sufficiently qualified to perform the work. A centre wishing to do PGD may only perform tests for conditions specifically approved by the Licence Committee of the HFEA after submitting an application. Factors taken into consideration when making a decision concerning the medical and ethical acceptability of a particular use of PGD include:

- the welfare of the child who may be born as a result of treatment and of any other child who may be affected by the birth
- the seriousness of the condition being tested
- the perception of the level of risk by those seeking treatment and their previous reproductive history.

The advantages of public regulation in the area of PGD and assisted reproductive techniques in general include quality control, accountability and transparency of the process and the collection of data about use, safety and implications of PGD. It also promotes public debate on the ethical issues related to PGD technology^{46–48} and the HFEA has used public consultations to gauge public attitudes and help draw up guidelines for the use of PGD for new indications. As such, the HFEA has provided a regulatory model that other nations may emulate.⁴⁷

Conclusion

With the completion of the Human Genome Project, PGD offers immense technological promise

of increased reproductive choice and heralds a new era of predictive medicine. However, the application of PGD is replete with ethical problems and it can be envisaged that increasingly complicated cases will continue to present themselves as new technologies emerge. Even in the presence of an HFEA-style regulator, it is a moral duty of a healthy society to debate extensively and openly the ethical implications inherent to the use of PGD for various indications. This ethical debate will not halt technological advances but will help to ensure that such developments are only introduced with informed public support. More work addressing the safety, reliability and effectiveness of PGD is needed.

Acknowledgement

We thank Kathryn Ehrich, King's College London; and Yacoub Khalaf and Alison Lashwood, Guy's and St Thomas' NHS Foundation Trust, for their valuable contributions to the manuscript. Clare Williams acknowledges the support of the Wellcome Trust (grant no. 074935).

8.4| Anexo IV: Texto de Chegada- “A ética do Diagnóstico Genético Pré-Implantação”

A ética do Diagnóstico Genético Pré-Implantação

Autores: Tarek El-Toukhy/ Clare Williams/ Peter Braude

Conteúdos principais:

- O Diagnóstico Genético Pré-Implantação é uma alternativa ao diagnóstico pré-natal e à interrupção de uma gravidez com complicações.
- O DGPI para doenças de início tardio e de predisposição genética exige uma análise rigorosa, conduzida caso a caso.
- O DGPI para selecção do sexo por razões não médicas é proibido no Reino Unido.
- A utilização do DGPI está a aumentar e é previsível que o mesmo aconteça com as suas implicações éticas.

Objectivos de aprendizagem:

- Reconhecer as principais dificuldades éticas levantadas pela prática do DGPI.
- Compreender o papel da regulamentação.
- Ponderar as potenciais implicações éticas dos recentes desenvolvimentos na área da genética reprodutiva.

Questões éticas:

- O DGPI é mais aceitável do que o diagnóstico pré-natal e a interrupção da gravidez para todas as anomalias?
- Deveriam as pacientes com doença de Huntington ter à sua disposição o DGPI com garantia de confidencialidade?
- Deveriam escolher-se embriões não portadores em substituição dos embriões portadores nas doenças recessivas?
- Não se estará a ir longe demais no caso do DGPI para tipagem HLA ?

Palavras-chave: ética/ tipagem HLA/ doença de Huntington/ diagnóstico genético pré-implantação/ diagnóstico pré-natal

Introdução

O diagnóstico genético pré-implantação (DGPI) é uma alternativa ao diagnóstico pré-natal; é aconselhado a casais com risco substancial de desenvolverem uma gravidez afectada por uma doença genética. Uma célula (ocasionalmente duas) é removida através de biopsia e é realizado um diagnóstico genético com base no material recolhido. Apenas os embriões não afectados por uma doença grave serão disponibilizados para transferência intra-uterina.

O DGPI tornou-se possível em virtude dos progressos em três áreas inovadoras da biotecnologia, tendo cada uma delas estimulado os seus próprios debates éticos:

- Fertilização *in vitro* de ovócitos humanos e cultivo de zigotos, de modo a atingirem o dia 4 ou 5 de desenvolvimento pré-implantação.
- Técnicas de micromanipulação de embriões, para retirar de forma segura um único blastómero, sem comprometer substancialmente o seu desenvolvimento posterior.
- A capacidade de amplificar quantidades minúsculas de ADN, para análise genética, usando a reacção em cadeia da polimerase.

O uso do DGPI está a aumentar e as suas aplicações estão a expandir-se. O quadro 1 apresenta algumas das principais questões éticas especificamente relacionadas com o DGPI e que, portanto, são merecedoras de especial atenção.

Quadro I

Questões éticas relacionadas com o DGPI

- o estatuto moral do embrião pré-implantação
- a aceitabilidade dos testes genéticos para doenças de início tardio e de predisposição genética
- o uso do DGPI para tipagem HLA e a selecção de sexo por razões não médicas
- o destino dos embriões portadores não afectados.

Será o DGPI eticamente mais aceitável do que o diagnóstico pré-natal?

O DGPI ou o diagnóstico pré-natal seguido da interrupção da gravidez pode ser usado para prevenir o nascimento de uma criança que viria a ser afectada por uma deficiência grave. Ambas as técnicas são penosas e invasivas e, mais importante, ambas implicam selecção para eliminar a deficiência. O diagnóstico pré-natal seguido da interrupção da gravidez tem muitos críticos e, para aqueles que advogam que a vida começa com a fertilização e que todas as formas de vida humana merecem respeito, ambos os procedimentos envolvem igualmente a criação intencional e a subsequente destruição de um embrião. No entanto, os partidários do DGPI argumentam que a diferença no momento de realização do teste é significativa. Para começar, defende-se que, embora devam ser tratados com respeito devido ao seu

potencial futuro, os embriões humanos antes da implantação ('vida potencial') apresentam um desenvolvimento rudimentar e, por isso, detêm um estatuto moral relativamente baixo e direitos limitados em comparação com um feto de 12 semanas de gestação ("vida em desenvolvimento"). Da mesma forma, o feto não usufrui do mais elevado estatuto moral (e legal) até ao momento do parto ou até ser inequívoca a sua viabilidade ("vida desenvolvida"). Alguns especialistas em ética sustentam também que rejeitar embriões em função do seu potencial genético não é moralmente diferente de rejeitar embriões durante o processo de tratamento por fertilização *in vitro*, com base no seu previsível potencial de implantação, uma prática que é universalmente aceite como parte do processo de reprodução assistida.

Em segundo lugar, o DGPI elimina a ansiedade dos futuros pais durante as primeiras semanas de gravidez espontânea, antes de se poder realizar o diagnóstico pré-natal, mesmo que mais tarde se venha a provar que a gravidez não se encontra afectada por nenhuma doença genética. Tem-se também salientado que a decisão de rejeitar um embrião afectado, tomada durante o DGPI, é concomitante com a decisão de criar um feto mais saudável, pelo que os aspectos positivos compensam os aspectos negativos. O diagnóstico pré-natal seguido pela interrupção da gravidez não propociona esse equilíbrio intrínseco.

A aceitabilidade do teste genético para doenças de início tardio e doenças de predisposição genética.

Poucos discordariam do rastreio no caso de doenças genéticas graves ou incuráveis de manifestação precoce, como a atrofia muscular espinal. Contudo, é eticamente mais polémico aceitar que se criem e destruam embriões com o objectivo de testar doenças de início tardio e penetrância elevada, como a doença de Huntington ou de Alzheimer, que geralmente permitem à pessoa afectada usufruir de cerca de quatro a cinco décadas de vida normal e satisfatória até à manifestação da doença.

De facto, rastrear doenças que se manifestam na fase adulta tem sido visto como um caminho que pode conduzir ao rastreio de genes de penetrância reduzida que apenas aumentam o risco (sem qualquer garantia de que a doença se venha a desenvolver mais tarde), como os genes BRCA1 e BRCA2 de predisposição para o cancro e as mutações do gene supressor tumoral *p53*. Poderia mesmo vir a verificar-se a selecção de características desejáveis não médicas e não relacionadas com a saúde, como a inteligência, a beleza, a altura, a cor do cabelo ou dos olhos ou os genótipos atléticos (os chamados "bebés por medida"). Na verdade, o uso do DGPI nestes casos – a selecção genética por razões não médicas – tem suscitado uma série de questões éticas, nomeadamente sobre se os interesses reprodutivos dos pais justificam a criação ou destruição de embriões humanos ou se o rastreio destas

características poderia prejudicar a criança, estigmatizar os indivíduos ou mesmo criar, a longo prazo, danos sociais (limitando, em última instância, a biodiversidade e a singularidade, conduzindo à diminuição da criatividade e ao aumento da susceptibilidade à doença).

Outros defendem que ter uma criança com a probabilidade de herdar uma doença, como o cancro ou uma doença neurológica progressiva conduzindo a uma morte precoce, poderia tornar-se numa fonte de sofrimento para a criança e para os pais. Neste caso, poderá ser necessário analisar cada caso separadamente e ter em conta cada situação familiar.

Além disso, é improvável que o rastreio, com vista à selecção de características físicas ou mentais desejáveis (o modelo dos “bebés por medida”), venha a estar disponível devido a vários factores. Entre eles, conta-se a natureza genética complexa e multifactorial destas características, o facto de a escolha de genes disponíveis se encontrar limitada ao património genético dos pais, o número limitado de embriões criados durante o ciclo do DGPI e os encargos e desgaste em geral associados à fertilização *in vitro*.

A aplicação do DGPI para doenças de início tardio com penetrância elevada também levanta preocupações em relação ao bem-estar da criança nascida de um indivíduo portador da doença que tem probabilidades de ficar doente, ou mesmo morrer, enquanto a criança ainda se encontrar ao seu cuidado. Esta preocupação é importante e aplicável a situações semelhantes no âmbito das

técnicas de reprodução assistida, em que um dos progenitores é seropositivo ou quando o gâmeta ou a criopreservação do embrião é realizada antes da terapêutica do cancro. No entanto, aceita-se geralmente que, desde que o outro progenitor, ou um prestador de cuidados competente, se encontre disponível para a criança, a possibilidade de perder um dos progenitores não justifica a recusa do DGPI.

O recurso ao DGPI para a doença de Huntington coloca dificuldades éticas específicas, devido às implicações do rastreio para um dos pais. A doença de Huntington é uma patologia neurodegenerativa autossómica dominante que ocorre na vida adulta e a aceitação dos testes genéticos ou do diagnóstico pré-natal por parte dos indivíduos assintomáticos de alto risco é geralmente baixa. O DGPI permite prevenir o nascimento de uma criança portadora, filha de pais assintomáticos com alto risco (50%) de serem portadores da doença de Huntington, sem a carga emocional, social e financeira associada ao rastreio pré-sintomático. Desta forma, os futuros pais preservam o seu direito de não saberem se são ou não portadores, e se virão, no futuro, a ser afectados pela doença.

Tendo conhecimento sobre se o embrião é ou não portador da mutação, o progenitor potencialmente afectado poderia descobrir se sofre de doença de Huntington. Se os embriões forem testados sem que os resultados sejam revelados (DGPI confidencial), não é facultada ao casal nenhuma informação que possa ajudar a determinar se foram ou não identificados alguns embriões

com o gene afectado. No entanto, é difícil garantir absoluta confidencialidade, devido à equipa numerosa exigida pelo DGPI. Por outro lado, as mudanças de prática requeridas para manter a ocultação da verdade poderiam ser consideradas por alguns como pouco éticas. Por exemplo, os casais em que não se verificou a presença de embriões afectados e em que o primeiro ciclo de DGPI não resultou numa gravidez podem ter que ser submetidos a fertilização *in vitro* e a ciclos de DGPI desnecessários, uma vez que, provavelmente, não são portadores da mutação. De igual modo, teria que transferir-se um pseudo-embrião, se não houvesse embriões não afectados disponíveis para transferência, no caso de o paciente estar convicto de eles serem efectivamente portadores. Por último, refira-se o fardo psicológico do médico que conhece o estatuto de portador do paciente, mas está impedido de o revelar.

O destino dos embriões portadores

À medida que se amplia o âmbito de aplicação do DGPI, incluindo cada vez mais doenças, muitos embriões serão identificados como portadores não afectados de uma doença recessiva. As mulheres portadoras de algumas doenças, tais como a distrofia muscular de Duchenne ligada ao cromossoma X, podem elas próprias desenvolver sintomas da doença. Nestes casos, pode justificar-se a selecção para evitar embriões portadores. No entanto, na maioria das doenças recessivas, os

portadores permanecem saudáveis ao longo da vida.

A principal finalidade da selecção para evitar embriões portadores “saudáveis” é proteger a saúde dos netos e não dos filhos. A magnitude do risco para o neto irá depender do modo de herança, da prevalência e da penetrância da doença genética. Por exemplo, em doenças ligadas ao cromossoma X, todos os filhos de mulheres portadoras terão 50% de hipóteses de terem a doença, enquanto que 50% das filhas serão portadoras. Inversamente, os portadores de doenças autossómicas recessivas raras teriam um risco reduzido de serem confrontados com uma decisão reprodutiva difícil, a não ser que o seu parceiro fosse portador da mesma mutação genética rara.

Assim, as famílias que se submetem a tratamentos de DGPI, bem como os seus médicos, são confrontados com várias escolhas. A primeira é decidir se todos os embriões “não afectados” – tanto não portadores como portadores – devem ou não ser transferidos. Pode argumentar-se, a favor desta política, que os embriões portadores têm muitas probabilidades de se desenvolver, transformando-se em indivíduos saudáveis (o principal objectivo do DGPI) e que a selecção com o objectivo de evitar os embriões portadores estigmatiza os portadores e poderia ser vista como uma forma de eugenia positiva. Estes argumentos são menos válidos quando os portadores estão em risco de desenvolver algumas manifestações da doença.

A segunda escolha consiste em decidir transferir ou não embriões portadores

para prevenir problemas reprodutivos futuros. Embora esta opção seja eticamente aceitável para alguns, tendo em conta o número limitado de embriões válidos para transferência depois do DGPI, pode decerto comprometer as hipóteses de um ciclo bem sucedido e predispor o casal a submeter-se a mais ciclos de DGPI, mesmo que existam ainda embriões portadores “não afectados” disponíveis. Após cuidadosa consideração, a nossa clínica, situada no Hospital Guy’s and St Thomas’ da Fundação NHS (Ministério da Saúde britânico), optou por uma abordagem mais flexível deste dilema. Primeiramente, considera-se prioritária a qualidade do embrião e a transferência dos embriões com maior probabilidade de resultar numa gravidez, sem distinguir se são ou não portadores, já que o principal objectivo deste programa é evitar o nascimento de uma criança afectada. No entanto, caso existam embriões não portadores e portadores de boa qualidade, habitualmente decide-se, em conjunto com os pais, conceder prioridade à transferência de embriões não portadores no início do ciclo, enquanto que os embriões portadores são criopreservados para permitir a sua transferência posterior num ciclo de descongelamento. Não se iniciam novos ciclos do DGPI até que todos os embriões não afectados (não portadores e portadores) tenham sido usados. O uso da análise da mutação através da haplotipagem genética pré-implantação tem, em muito, auxiliado na abordagem destes casos.

Seleccção do sexo por razões não médicas

A identificação do sexo dos embriões pré-implantação, com vista a evitar doenças ligadas ao cromossoma X, é a terceira razão mais frequente para recorrer ao DGPI, logo depois das anomalias cromossómicas e das doenças monogénicas.

Embora a selecção do sexo por razões médicas seja, regra geral, eticamente aceitável, a selecção social do sexo para servir os interesses dos pais é controversa, sobretudo porque os embriões do sexo não desejado são normalmente rejeitados. Este pedido pode ser feito no caso do primeiro filho (sendo que, internacionalmente, a preferência esmagadora vai para as crianças de sexo masculino) ou para um segundo filho ou subsequentes que se pretende(m) de sexo oposto ao(s) filho(s) já nascidos, neste caso sem preponderância do sexo masculino sobre o feminino: trata-se do denominado “equilíbrio familiar” ou “variedade de género”.

A selecção social do sexo não é, por definição, uma intervenção terapêutica, uma vez que não previne perturbações de saúde de nenhuma das partes e não confere nenhuma vantagem à criança seleccionada. O artigo 14 da Convenção dos Direitos do Homem e a Biomedicina estipula que “não é permitido o uso de técnicas de reprodução medicamente assistida com o objectivo de escolher o sexo da criança, excepto quando se pretende evitar doenças hereditárias relacionadas com o sexo”. A selecção social do sexo é proibida no Reino Unido e é rejeitada pelo Colégio

Americano de Obstetrícia e Ginecologia. Os opositores da selecção social do sexo por DGPI consideram-na um acto imoral e intrinsecamente sexista, sobretudo em relação às mulheres, porque desconsidera 50% dos embriões saudáveis, que serão rejeitados apenas em virtude do seu sexo, veiculando ainda uma mensagem inequívoca de que a selecção social do sexo na gravidez pode ser legítima. Para além de um possível desequilíbrio na proporção entre sexos, já verificável em países como a China e a Índia, poderia pensar-se que se está a conceder apoio a práticas ilegais de aborto após diagnóstico pré-natal ou mesmo de infanticídio em alguns países. Além disso, a futura criança pode ser sujeita a uma pressão irracional por parte dos pais para conformar-se a estereótipos sexuais e alguns argumentam que esta aplicação do DGPI pode abrir um precedente para aplicações de eugenia positiva, como a selecção de características físicas desejáveis para aqueles que as podem pagar.

Por outro lado, os defensores da selecção social do sexo encaram-na como uma expressão da liberdade (autonomia) reprodutiva dos pais e argumentam que o DGPI é demasiado caro para ser tão amplamente utilizado, a ponto de contribuir para a disparidade da proporção entre sexos. Além disso, pode também argumentar-se que os pais que procuram o equilíbrio familiar não são sexistas e, provavelmente, não discriminam nenhum dos sexos, mas desejam simplesmente poder usufruir da experiência distinta de criar filhos de sexos opostos. Receia-se também que, se o DGPI não for permitido, se recorra, em vez dele, à gravidez seguida de aborto.

Com efeito, o Comité de Ética da Sociedade Americana de Medicina Reprodutiva concluiu, em 2001, que a selecção do sexo com o objectivo de assegurar a variedade de género, desde que não para o primeiro filho, era aceitável, legitimando, deste modo, o desejo de criar filhos de ambos os sexos.

Pelo contrário, a HFEA (Autoridade Britânica para a Fertilidade Humana e a Embriologia) no Reino Unido, levou a cabo em 2002-03 um processo de consulta pública, que demonstrou uma atitude negativa do público no que toca ao DGPI usado para selecção do sexo por razões não médicas. Um estudo mais recente, realizado no nordeste de Inglaterra, revelou idêntica atitude, demonstrando que 83% dos inquiridos estavam contra o recurso à selecção pré-natal do sexo por razões sociais. Antes de legitimar o DGPI para este fim, seriam necessárias provas adicionais sobre a força e a prevalência do desejo de selecção social do sexo na sociedade em geral.

DGPI para tipagem HLA

O DGPI tem sido usado para permitir que casais tenham um filho com compatibilidade de tecidos com um irmão doente que tenha necessidade de um transplante de células estaminais hematopoiéticas alogénicas, devido a uma doença da medula óssea, como a leucemia, a anemia de Diamond-Blackfan, a anemia de Fanconi, a Beta Talassémia major e a síndrome de imunodeficiência grave combinada. O sucesso do transplante depende, em larga medida, da correspondência de HLA

entre o dador e receptor. Em muitos casos, quanto mais cedo se proceder ao transplante das células estaminais hematopoiéticas, maior será a taxa de sucesso.

O DGPI pode ser realizado para garantir que unicamente os embriões com compatibilidade de tecidos (cerca de 25% de todos os embriões) são transferidos para o útero. No entanto, deve-se ter em mente que a leucemia e a anemia de Diamond-Blackfan no irmão são normalmente esporádicas e que os embriões compatíveis (futuras crianças) não se encontram em risco de desenvolver a mesma doença.

O facto de o DGPI ser usado unicamente para tipagem HLA tem levado críticos a exprimir a sua discordância ética relativamente ao uso do DGPI para esse objectivo. O argumento ético por eles avançado refere que um embrião (e a criança em que se converterá) não deveria ser exposto aos riscos do DGPI, a não ser que seja provável que os benefícios para o embrião/criança suplantem os riscos. Os opositores também argumentam que uma criança deve ser gerada, criada e valorizada por si própria e não usada como meio para um fim, como, por exemplo, servir de dador para um irmão mais velho doente. Há também o risco de a criança dadora se sentir usada e subestimada, sobretudo se a doação de tecido não for bem sucedida, para além da possibilidade de danos psicológicos para a criança dadora devido à pressão nela colocada pelas expectativas dos pais.

Por outro lado, aqueles que defendem o seu uso argumentam que há casais que têm filhos por todo o tipo de razões,

inclusive para salvar casamentos e para atingir a “imortalidade” genética de um indivíduo ou para assegurar a “continuidade” à família, assim como para que os pais possam obter benefícios económicos e psicológicos. Isto não é considerado antiético, desde que a criança seja também valorizada por si própria, uma vez que os indivíduos são julgados pelas suas atitudes para com as crianças e não pelos motivos pelos quais as têm. O facto de estes pais investirem tanto esforço físico, emocional e, por vezes, financeiro para salvarem um filho doente poderia ser tomado como uma indicação de que são pais responsáveis, preocupados e carinhosos e de que as crianças concebidas para salvarem um irmão serão provavelmente amadas e valorizadas tanto por si próprias, como pela vantagem acrescentada que proporcionam ao resto da família por salvarem um irmão doente. Também se tem defendido que a criança dadora pode sentir-se orgulhosa por ter contribuído para salvar a vida do irmão. Para finalizar, as pessoas que defendem o uso do DGPI para tipagem HLA argumentam que os potenciais benefícios para a criança doente são tão importantes que compensariam largamente os riscos teóricos para a futura criança.

A complexidade do debate ético sobre se o DGPI para tipagem HLA deveria ser permitido aumenta significativamente quando se trata de determinar até que ponto a criança dadora (um menor legalmente incompetente) pode ser usado para curar um irmão. Por exemplo, fazer a colheita de sangue do cordão umbilical no momento do parto é uma prática não invasiva e, portanto, geralmente considerada aceitável,

enquanto que a colheita de células estaminais da medula óssea ou de órgãos vitais como um rim da criança com compatibilidade de HLA constitui uma situação ética muito mais complexa, tendo em vista os riscos que implica para a criança dadora.

Como o DGPI não é uma solução fácil nem garantida para a família implicada, as decisões relativas a situações tão complexas deveriam ser tomadas caso a caso, depois de ponderar cuidadosamente os riscos potenciais e os benefícios para todas as partes envolvidas.

A regulamentação do DGPI no Reino Unido

O DGPI é regulado, em muitos países, através de legislação estatutária (como acontece em Itália, na Alemanha, na Suíça, em França e no Canadá) ou por orientações profissionalmente vinculativas, publicadas por sociedades científicas e comités de ética (como na Grécia, em Portugal, na República da Irlanda e nos EUA).

O Reino Unido tem sido um líder tanto no domínio da investigação pioneira, como na regulamentação da tecnologia reprodutiva. A HFEA, o órgão regulador não governamental estatutário do Reino Unido, detém autoridade legal para determinar se uma clínica tem licença para realizar o DGPI e com que finalidades. Uma clínica só pode efectuar o DGPI para uma doença específica se a HFEA estiver convicta de que a finalidade do tratamento se encontra em conformidade com as

orientações estatutárias e de que a equipa clínica tem qualificações necessárias para o realizar. Um centro que deseje executar o DGPI pode apenas realizar testes para as doenças expressamente aprovadas pelo Comité de Licenciamento da HFEA, após apresentação de uma candidatura. Os factores que são tidos em conta na tomada de decisão sobre a aceitabilidade médica e ética de uma utilização específica do DGPI são:

- O bem-estar da criança que pode nascer como resultado de um tratamento e de qualquer outra criança que possa ser afectada pelo seu nascimento
- A gravidade da doença que está a ser testada.
- A percepção do nível de risco por aqueles que procuram o tratamento e o seu historial reprodutivo.

As vantagens da regulamentação pública na área do DGPI e das técnicas de reprodução assistida, em geral, incluem o controlo de qualidade, a responsabilidade e transparência no processo e a recolha de dados sobre o uso, segurança e implicações do DGPI. Também promove o debate público em torno de questões éticas relativas à tecnologia do DGPI e a HFEA tem recorrido a consultas para avaliar as atitudes públicas e contribuir para a definição de orientações para a utilização do DGPI para novas finalidades. Nesse sentido, a HFEA fornece um modelo regulamentar que pode ser seguido por outras nações.

Conclusão

Com a conclusão do Projecto do Genoma Humano, o DGPI oferece promessas tecnológicas de escolhas reprodutivas cada vez maiores e anuncia uma nova era de medicina preditiva. No entanto, a aplicação do DGPI está repleta de problemas éticos e é previsível que continuem a surgir casos cada vez mais complexos, à medida que emergem

novas tecnologias. Mesmo dispondo de um órgão regulador do tipo da HFEA, é dever moral de uma sociedade saudável debater aberta e amplamente as implicações éticas inerentes ao uso do DGPI com várias finalidades. Este debate ético não obstará aos avanços tecnológicos, mas ajudará antes a garantir que tais desenvolvimentos serão apenas introduzidos com o apoio informado do público. É necessária investigação adicional relativa à segurança, confiança e eficácia do DGPI.

GLOSSÁRIO DE TERMOS DGPI - DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRÉ-IMPLANTAÇÃO (EN - PT)

Área: Medicina

Sub-área: Genética



A		DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)
TERMO LP	Achondroplasia	A form of short-limbed dwarfism. The word achondroplasia literally means "without cartilage formation." However, the problem is not in forming cartilage but in converting it to bone (a process called ossification), particularly in the long bones of the arms and legs. http://ghr.nlm.nih.gov/condition/achondroplasia	"The baby with achondroplasia has a relatively long, narrow torso (trunk) with short extremities (arms and legs) and a disproportionate shortening of the proximal (near the torso) segments of the limbs (the upper arms and thighs)." http://www.medicinenet.com/achondroplasia/article.htm#what		
TERMO LP	Allele dropout	Failure to detect an allele in a sample or failure to amplify an allele during PCR. http://www.nfstc.org/pdi/glossary.htm	"Primers having these SNP sites can cause single or double allele dropout of the wild-type or mutant alleles." http://www.clinchem.org/cgi/content/full/52/3/517	ADO	
TERMO LP	Alpha Chains	One of the two types of polypeptide chain present in normal adult hemoglobin (Hb A) molecules. http://science.jrank.org/pages/24409/alpha-chain-or-%CE%B1-chain.html	"The alpha-chain repertoire was dissected at different stages of the selection process by using the polymerase chain reaction (PCR) technique to amplify only those transcripts of a particular variable region gene (V58)." http://www.sciencemag.org/cgi/content/abstract/241/4871/1354		
TERMO LP	Amniocentesis	The surgical insertion of a hollow needle through the abdominal wall and into the uterus of a pregnant female to obtain amniotic fluid especially to examine the fetal chromosomes for an abnormality and for the determination of sex. http://ghr.nlm.nih.gov/glossary=amniocentesis	"Although amniocentesis is considered to be a safe procedure, it is recognized as an invasive diagnostic test that does pose potential risks." http://www.americanpregnancy.org/prenataltesting/amniocentesis.html		
TERMO LP	Aneuploidy	The occurrence of one or more extra or missing chromosomes leading to an unbalanced chromosome complement, or, any chromosome number that is not an exact multiple of the haploid number http://ghr.nlm.nih.gov/glossary=aneuploidy	"For example, the aneuploid condition 2n1 is called - monosomic (meaning "one chromosome") because only one copy of some specific chromosome is present instead of the usual two found in its diploid progenitor. The aneuploid 2n1 is called + trisomic, 2n2 is - nullisomic, and n1 is + disomic." http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=iga&part=A3080		



TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
Achondroplasia	"Normalmente, a acondroplasia costuma ser detectada no momento do nascimento ou durante o primeiro ano de vida, devido ao reduzido desenvolvimento dos ossos longos dos membros em relação ao tamanho do corpo e da cabeça do bebé." http://www.medipedia.pt/home/home.php?module=artigo&id=378				
Alelo drop-out	"Se o DNA amplificar de forma desigual, por limitação técnica, podemos dizer que este embrião é normal quando não é. A isto chama-se alelo drop out, ou seja, falha de amplificação de um dos alelos, que está descrito em termos globais como podendo variar entre 5-10%" "Diagnóstico Genético Pré-Implantação – os avanços e as questões éticas". Notícias Médicas. 2009, Março, 4:	ADO			
Cadeias alfa	"As talassemias classificam-se de acordo com a cadeia de aminoácidos afectada. Os dois tipos principais são a talassemia alfa (em que a cadeia alfa é afectada) e a talassemia beta (em que a cadeia beta é afectada)." http://www.manualmerck.net/?id=180&cn=1399				
Amniocentese	"As provas mais frequentemente usadas para detectar e diagnosticar anomalias genéticas de um feto são a ecografia, a medição dos valores de marcadores como a alfa-fetoproteína no sangue de uma mulher grávida, a amniocentese, a análise das velocidades coriônicas e a extração percutânea de sangue umbilical." http://www.manualmerck.net/?id=268&cn=1759				
Aneuploidia	"De entre os métodos mais utilizados actualmente para avaliar o efeito de diferentes agentes ambientais na etiologia de aneuploidia, destacam-se os testes de curto termo da troca de cromátides irmãs (SCE) e do micronúcleo (MN) em células binucleadas." http://gene.fcml.unl.pt/infop/tesesp/t5.html				

B

TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)
Beta-chain	A section of polypeptide with residues in the beta-conformation is referred to as a beta-strand and these strands can associate by main chain hydrogen bonding interactions to form a beta sheet. http://www.cryst.bbk.ac.uk/PPS2/course/section3/sheet.html	"An electrophoretically fast-moving variant of the spectrin beta-chain was discovered in the erythrocyte membranes of a woman and her father who both exhibited elliptocytosis and mild hemolytic anemia. This abnormal beta'-subunit (Mr = 214,000) co-existed with a decreased normal beta-chain and represented about half of the total beta-chains in the membrane." http://www.jci.org/articles/view/110666		β strand
Beta-globin gene	Component (subunit) of a larger protein called hemoglobin, which is located inside red blood cells. Hemoglobin normally consists of four protein subunits: two subunits of beta-globin and two subunits of another protein called alpha-globin. http://ghr.nlm.nih.gov/gene/HBB	"Results: The assay was designed to detect 7 prevalent mutations in the β-globin gene (HBB, hemoglobin, beta) in a multiplex format, and signals for the different alleles are detected by their fluorescence." http://www.clinchem.org/cgi/content/abstract/54/10/1657	HBB	beta globin beta-globin HBB_Human Hemaglobin-beta locus
Beta-thalassaemia major	Beta-thalassaemia major is a genetic (or "inherited") blood disorder that is sometimes called Cooley's or Mediterranean anemia or sometimes simply called thalassaemia. Beta-thalassaemia major, the most severe form of the disorder, prevents or greatly reduces the body's ability to produce "adult" hemoglobin and causes anemia. http://www.thalassaemia.org/updates/TM2.pdf	"Most children with beta thalassaemia major born in the past few decades will live well into adulthood." http://www.thalassaemia.org/updates/TM2.pdf		
Blastomere	The undifferentiated cells formed by cleavage of the fertilised ovum. This includes cells in the cleavage, morula, and blastula stages of the embryo. http://www.biology-online.org/dictionary/Blastomeres	"Fusion of two, and occasionally of several, blastomeres resulted in the formation of multinucleated hybrid cells, which clearly indicated that the ploidy of these newly created cells had been altered." http://humrep.oxfordjournals.org/cgi/content/full/15/11/2404		
Bone marrow	The soft tissue filling the cavities of bones. Bone marrow exists in two types, yellow and red. Yellow marrow is found in the large cavities of large bones and consists mostly of fat cells and a few primitive blood cells. Red marrow is a hematopoietic tissue and is the site of production of erythrocytes and granular leukocytes. Bone marrow is made up of a framework of connective tissue containing branching fibers with the frame being filled with marrow cells. http://ghr.nlm.nih.gov/glossary=bonemarrow	"If you have a bone marrow disease, there are problems with the stem cells or how they develop." http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/bonemarrowdiseases.html		
BRCA1 gene	The official name of this gene is "breast cancer 1, early onset." http://ghr.nlm.nih.gov/gene/BRCA1 A gene that is associated with the development of familial breast cancer when inherited in a defective state. http://www.thefreedictionary.com/BRCA1	"The BRCA1 gene provides instructions for making a protein that is directly involved in repairing damaged DNA." http://ghr.nlm.nih.gov/gene/BRCA1		

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
Cadeia Beta	"As talassemias classificam-se de acordo com a cadeia de aminoácidos afectada. Os dois tipos principais são a talassemia alfa (em que a cadeia alfa é afectada) e a talassemia beta (em que a cadeia beta é afectada)." http://www.manualmerck.net/?id=180&cn=1399			Difere no carbono anomérico em relação à cadeia alfa.	0
Gene da beta globina	"Estudos recentes em células não-eritróides transitoriamente transfectadas com genes da beta-globina (β-globina) humana portadores de mutações nonsense, mostraram que apenas os codões nonsense localizados a mais do que 54 nucleótidos a montante do intrão 2, dirigem o correspondente mRNA para decaimento." http://www.fct.mctes.pt/projectos/pub/2000/index.asp?dados=true&ficha=true&piD=34105&areaID=10				
Beta-talassémia major	"Os doentes com Talassémia Major ao não conseguirem produzir hemoglobina suficiente no sangue, a medula óssea não pode produzir glóbulos vermelhos suficientes e os glóbulos vermelhos produzidos são praticamente vazios." http://www.appdh.org.pt/?g=103				
Blastómero	"Na maior parte dos centros onde esta técnica é aplicada, é efectuada uma biopsia embrionária com remoção de 1 ou 2 blastómeros, seguida da transferência selectiva dos embriões não afectados pela alteração genética avaliada." http://www.spmr.pt/documentos/SPMR%20Jornal%20electr%C3%B3nico.pdf				
Medula óssea	"Apesar de genericamente se falar de transplantação de medula óssea, de facto o que se faz é uma reinfusão ou transfusão no doente de células progenitoras retiradas da medula do dador." http://www.portaldasaude.pt/portal/conteudos/informacoes+uteis/doacao+de+orgaos+e+transplantes/medulaossea.htm				
Gene BRCA1	"De facto, a mutação do gene BRCA1 já assolara toda a família do pai. Devido à hereditariedade da doença, avó, mãe, irmã e prima da parte do pai da bebé, já haviam sofrido de cancro da mama." http://dn.sapo.pt/inicio/interior.aspx?content_id=1138788				

C				
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)
Chorionic villus sampling	Is the removal of a small piece of placenta tissue (chorionic villi) from the uterus during early pregnancy to screen the baby for genetic defects. http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/003406.htm	"A cluster of limb deficiencies in another U.S. teaching hospital (five after 507 CVS procedures) was not associated with elevated miscarriage rates; chorionic villus sample sizes were larger at this hospital than at another hospital affiliated with the same university that reported no infants with limb defects." http://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/00038393.htm		
Chromosomal locus (pl. Loci)	Specific physical location of a gene or other DNA sequence on a chromosome. http://ghr.nlm.nih.gov/glossary=locus	"A detailed molecular study of chromosomal loci in proximity to those rearrangements may identify a potential tumor suppressor gene, perhaps interrupted by the chromosome rearrangements." http://cancerres.aacrjournals.org/content/55/14/3003.full.pdf		
Chromosome spread	"In situ hybridization is usually carried out on chromosome spread preparations where chromosome and nuclei are released from cells and spread on a glass microscope slide." http://www.le.ac.uk/bi/phh4/prochrom.htm	"The excitement generated by the students as they "splat" the cells onto microscope slides and proceed to "hunt" for the ideal chromosome spread with the microscope has generated an equal level of excitement among the hundreds of teachers who use this kit." http://www.cellserv.org/Kits/Kit4.html	CGH	
Comparative genome hybridization	Technique which produces a map of DNA sequence copy number as a function of chromosomal location throughout the entire genetic genome, and allows the detection of genetic deletions, duplications, and amplifications. http://ghr.nlm.nih.gov/glossary=comparativegenomichybridization	"Those individuals who do not have the 22q11.2 deletion by standard FISH testing may have a smaller deletion that may only be found using more sophisticated lab studies such as comparative genomic hybridization, MLPA, additional FISH studies performed in a research laboratory or using specific gene studies to look for mutations in the genes known to be in this region. Again, these studies may only be available through a research lab." http://www.genome.gov/25521139		
Cystic fibrosis	A generalised disorder of infants, children and young adults, in which there is widespread dysfunction of the exocrine glands, characterised by signs of chronic pulmonary disease (due to excess mucus production in the respiratory tract), pancreatic deficiency, abnormally high levels of electrolytes in the sweat and occasionally by biliary cirrhosis. There is an ineffective immunologic defense against bacteria in the lungs. http://www.biology-online.org/dictionary/Cystic_fibrosis	"In the 1950s, few children with cystic fibrosis lived to attend elementary school. Today, advances in research and medical treatments have further enhanced and extended life for children and adults with CF." http://www.cff.org/AboutCF/	CF	
Cytogenetics	The study of the structure, function, and abnormalities of human chromosomes. http://ghr.nlm.nih.gov/glossary=cytogenetics			

D				
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)
"Designer babies"	Term used to refer to the determination of a baby's genetic makeup through genetic manipulation. http://www.genome.gov/DNADay/q.cfm?aid=475&year=2009	"The prospect of designer babies, like many of the ethical conundrums posed by the genetic revolution, is confronting the world so rapidly that doctors, ethicists, religious leaders and politicians are just starting to grapple with the implications--and trying to decide how they feel about it all." http://www.time.com/time/magazine/article/0,9171,989987,00.html		
Diamond Blackfan Anaemia	Disorder of the bone marrow. The major function of bone marrow is to produce new blood cells. In Diamond-Blackfan anemia, the bone marrow malfunctions and fails to make enough red blood cells, which carry oxygen to the body's tissues. The resulting shortage of red blood cells (anemia) usually becomes apparent during the first year of life. http://ghr.nlm.nih.gov/condition/diamond-blackfan-anemia	"Most DBA patients are diagnosed within the first year of life. Potentially, DBA patients can live long and healthy lives with appropriate medical treatment. The two most common forms of treatment are blood transfusion therapy and corticosteroid medication." http://www.dbafoundation.org/about.php	DBA	Blackfan-Diamond anemia Inherited erythroblastopenia
DNA (Deoxyribonucleic acid)	Abbreviation of deoxyribonucleic acid. A double-stranded nucleic acid that contains the genetic information for cell growth, division, and function. http://www.biology-online.org/dictionary/DNA	"It is important to initiate DNA testing through a geneticist or genetic counselor, to ensure a thorough discussion of the personal impact of the results, whether they are positive or negative, and the possible insurance ramifications." http://www.vhl.org/dna/	DNA	

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO	
Biopsia das vilosidades coriônicas	"Embora estas alterações também possam ser diagnosticadas através de uma amniocentese precoce e consequente análise do líquido amniótico, a biopsia das vilosidades coriônicas tem a vantagem de poder ser realizada mais cedo, a partir da 10ª e 12ª semanas da gravidez." http://www.medipedia.pt/home/home.php?module=artigo&id=747					
Locus cromossômico (pl. Loci)	"Catorze genes nas formas AR e três nas formas AD foram clonados e os produtos proteicos identificados. Em quatro formas AD, o locus cromossômico foi localizado mas não foi identificado nem o gene nem o produto proteico." http://adnm-rc.org/miopatias.html			Locus (do latim "lugar" no plural loci) O locus cromossômico de um gene pode, por exemplo, ser escrito "6p21.3" em que: Componente / Explicação 6 Número do cromossomo. Encontra-se no braço curto do cromossomo (p para <i>petit</i> em Francês); q indica o braço longo. 21.3 O número seguinte a letra representa a posição no braço: banda 21, sub-banda 3. As bandas são visíveis ao microscópio quando o cromossomo está devidamente corado. Cada banda é numerada sendo a número 1 a mais próxima do centrômero.		
Espalhamento cromossômico	"Espalhamento cromossômico: colocação de uma gota da mistura numa lâmina de vidro muito limpa. Esta fase é crucial porque temos de ver os cromossomos suficientemente individualizados, mas suficientemente próximos para distinguirmos o conteúdo das várias células. Dificuldades: controlar a temperatura e a humidade" www.ccfmup06-12.med.up.pt/files/genetica/seminario3.doc	CGH				
Hibridação genômica comparativa	"A conjugação da citogenética clássica com tecnologias de com maior componente molecular, nomeadamente a pesquisa de aneuploidias por multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) e metodologias baseadas em hibridação in situ de fluorescência (FISH) – como a hibridação genômica comparativa (CGH) – poderá permitir, por um lado, um diagnóstico mais precoce e, por outro lado, a caracterização mais precisa de algumas cromossomopatias, o que assume particular importância a nível do acompanhamento materno-fetal." http://www.insa.pt/sites/INSA/Portugues/ID/Paginas/ANOMALIASGRAVIDEZESPATOLOGICAS.aspx			Abreviatura: (CGH)		
Fibrose Cística	"A Fibrose Cística ou Quística é uma doença geralmente diagnosticada na infância que causa o funcionamento anormal das glândulas produtoras do muco, suor, saliva, lágrima e suco digestivo." http://www.medicinaealimentacao.com/?id=395&Fibrose-Cistica	FC	Fibrose Quística	Abreviatura: En: CF / PT: FC Sinónimo: Fibrose Quística		
Citogenética	"O presente trabalho teve como objectivo identificar, em cinquenta amostras de sangue periférico com LLC-B diagnosticada, as alterações cromossômicas associadas à doença que estão documentadas na literatura e determinação da existência de novas alterações recorrentes, através da aplicação de técnicas citogenéticas e moleculares." http://biblioteca.sinbad.ua.pt/teses/2009001156					

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
"Bebés por medida"	"Vaticano critica manipulação genética para gerar «bebés por medida»" http://www.agencia.ecclesia.pt/cgi-bin/noticia.pl?id=70177				
Anemia de Diamond-Blackfan	"A anemia de Diamond-Blackfan, embora rara, deve estar presente nos diagnósticos diferenciais de anemia nos primeiros meses de vida." http://www.spp.pt/Userfiles/File/App/Artigos/9/20080919113233_Caso_Clin_Vilan_A_39%29.pdf				
ADN (Ácido Desoxirribonucleico)	"O ADN existe essencialmente no núcleo da célula, mas também há ADN no citoplasma, o ADN mitocondrial." ADN. In Infopédia [Em linha]. Porto: Porto Editora, 2003-2010	ADN/DNA		A sigla usada em EN encontra-se amplamente difundida em PT.	

Duchene muscular dystrophy	Rapidly progressive form of muscular dystrophy that occurs primarily in boys. It is caused by an alteration (mutation) in a gene, called the DMD gene that can be inherited in families in an X-linked recessive fashion, but it often occurs in people from families without a known family history of the condition. http://www.genome.gov/19518854	"Genetic testing (looking at the body's genetic instructions) on a blood sample for changes in the DMD gene can help establish the diagnosis of Duchenne muscular dystrophy without performing a muscle biopsy. Genetic testing is constantly changing, but the methods currently being used look for large changes in the gene (deletion/duplication) and another method, which looks at the letters that spell out the instructions found within the DMD gene (sequencing)." http://www.genome.gov/19518854	DMD	
----------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----	--

Distrofia muscular de Duchenne	"As crianças com a distrofia muscular de Duchenne têm uma falta quase total de um produto genético denominado distrofina, uma proteína essencial para os músculos que é supostamente responsável pela manutenção da estrutura das células musculares. A distrofia muscular de Duchenne afecta entre 20 a 30 crianças em cada 100 000 nascimentos do sexo masculino." http://www.manualmerck.net/?id=92&cn=864	DMD		
--------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----	--	--

E				
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)
Ectopic pregnancy	Abnormal pregnancy that occurs outside the womb (uterus). The baby (fetus) cannot survive, and often does not develop at all in this type of pregnancy. http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/000895.htm	"Ectopic pregnancies are diagnosed by your physician, who will probably first perform a pelvic exam to locate pain, tenderness or a mass in the abdomen." http://www.americanpregnancy.org/pregnancycomplications/ectopicpregnancy.html		
Embryo	An animal in the early stages of growth and differentiation that are characterized by cleavage, the laying down of fundamental tissues, and the formation of primitive organs and organ systems; especially: the developing human individual from the time of implantation to the end of the eighth week after conception. http://ghr.nlm.nih.gov/glossary=embryo	"This site contains information about embryo donation and adoption, grouped by topic areas as follows: adoption agencies, public policy, bioethics, law, news media, medical research and other resources. Lists of various entities performing embryo donation and adoption are also included." http://www.embryoconnection.org/		
Embryo biopsy	Procedure by which a single cell, called a blastomere, is removed from a human embryo, leaving the rest of the embryo intact. Embryo biopsy currently is used for preimplantation genetic diagnosis (PGD). http://www.dnapolicy.org/images/issuebriefpdfs/Embryo_Biopsy_Issue_Brief.pdf	"Although the embryo biopsy technique has been used in fertility treatments for genetic testing, studies of the actual effects on pregnancy are disputed." http://www.scienceprogress.org/2008/01/stem-cells-from-embryo-biopsies/		
Eugenics	Applied science or the biosocial movement which advocates the use of practices aimed at improving the genetic composition of a population. Usually refers to human populations. http://ghr.nlm.nih.gov/glossary=eugenics	"The short statured community and society in general have become increasingly aware of eugenics movements (efforts to improve human qualities by selection of certain traits) in medical history in the U.S. and abroad and the traditional desire of parents to create perfect, healthy children." http://www.lpaonline.org/mc/page.do?sitePageId=84634&orgId=lp-a#Common		

TERMO LC	OCORRÊNCIAS EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
Gravidez ectópica	"Normalmente, a fecundação do óvulo faz-se na trompa de Falópio, mas a implantação tem lugar no útero. No entanto, se a trompa se obstrui (por exemplo, devido a uma infecção anterior), o óvulo pode deslocar-se lentamente ou até ficar preso. O óvulo fecundado talvez nunca chegue ao útero e, por isso, verifica-se uma gravidez ectópica." http://www.manualmerck.net/?id=271&cn=1969				1
Embrião	"O embrião reconhece-se pela primeira vez dentro do blastocisto cerca de 10 dias depois da fertilização. Pouco depois, a zona que se converterá em cérebro e na espinal medula (crista neural) começa a desenvolver-se e o coração e os principais vasos sanguíneos fazem-no cerca do 16.º ou 17.º dia." http://www.manualmerck.net/?id=269&cn=1768				
Biopsia embrionária	"O mesmo procedimento será necessário para a avaliação da competência de um embriologista especialista em biopsia embrionária para a colheita de blastómeros ou de glóbulos polares." http://www.cnpma.org.pt/Docs/Profissionais_Requisitos_CentrosPMA.pdf				
Eugenia	"A genética humana representa uma ameaça para nós porque, enquanto são prometidos curas e paliativos, o que está actualmente a ser oferecido são testes genéticos para características consideradas indesejadas. Esta não é uma questão sobre o tratamento de doenças ou incapacidades mas sobre a eliminação ou manipulação de fetos que podem não ser aceites por uma série de razões. Estas tecnologias estão, portanto, a abrir a porta a uma nova eugenia que ameaça directamente os nossos direitos humanos." http://portal.ua.pt/nee/documentos/politicas/bio_dpi.htm				

F				
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)
"Family balancing"	"The concept of family balancing is a measured approach to the use of preconception gender selection. Family balancing provides married couples having at least one child the opportunity to use various methods to increase the chance of having another child of the less represented sex in the family." http://www.genselect.com/goodnews/FamilyBalancing	"The United States relaxed its regulations on sex selection in 2001 and American medical centres report interest from British patients who find out about their "family balancing" services through online advertisements." http://www.timesonline.co.uk/tol/life_and_style/health/article6805880.ece		
"Fertility tourism"	Used to refer to couples travelling from their country of residence to another in order to receive specific infertility treatment not allowed or not available in their own country. http://humrep.oxfordjournals.org/cgi/reprint/20/12/3571	"We should remember that fertility tourism is not just a phenomenon confined to UK women travelling abroad." http://www.donor-conception-network.org/Fertility_tourism.pdf		
Fluorescence in situ hybridisation	Laboratory technique for detecting and locating a specific DNA sequence on a chromosome. The technique relies on exposing chromosomes to a small DNA sequence called a probe that has a fluorescent molecule attached to it. The probe sequence binds to its corresponding sequence on the chromosome. http://ghr.nlm.nih.gov/glossary=fluorescentinsituhybridization	"Unlike most other techniques used to study chromosomes, FISH does not have to be performed on cells that are actively dividing. This makes it a very versatile procedure." http://www.genome.gov/10000206	FISH	
Fluorescence microscopy	The application of an array of fluorochromes...to identify cells and sub-microscopic cellular components with a high degree of specificity amid non-fluorescing material. the fluorescence microscope is capable of revealing the presence of a single molecule. Through the use of multiple fluorescence labeling, different probes can simultaneously identify several target molecules simultaneously. http://www.microscopyu.com/articles/fluorescence/fluorescenceintro.html	"For example, certain antibodies and disease conditions or impurities in inorganic material can be studied with the fluorescence microscopy." http://nobelprize.org/educational/physics/microscopes/fluorescence/index.html		
Fluorochrome	Any of a group of fluorescent dyes used to stain tissues and cells for examination by fluorescence microscopy. http://medical-dictionary.thefreedictionary.com/fluorochrome	"Fluorochromes vary with respect to the signal intensity they generate. In general, the brightest fluorochrome (most intense) should be paired with the least densely expressed target antigen." http://www.ebioscience.com/ebioscience/whatsnew/pdf/Multicolor_Flow_Cytometry_Poster.pdf		

TERMO LC	OCORRÊNCIAS EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
"Equilíbrio familiar"	"Mas também não existe informação sobre a procura e as razões da selecção de sexo. "Quase tudo aquilo que sabemos se baseia na opinião pública", afirma Paula Amato, para quem a selecção de sexo por razões não médicas "é aceitável com a finalidade de equilíbrio familiar e para garantir a variedade de género"." http://www.apfn.com.pt/Noticias/Abr2006/080406a.htm				
"Turismo de fertilidade"	"As clínicas do país são mais baratas, as jovens ucranianas doam ovócitos com frequência e o tratamento é mais rápido, em contraste com o tempo de espera no serviço nacional de saúde britânico. Mas o turismo de fertilidade também está em expansão noutros locais. Espanha, Grécia, Rússia, Estados Unidos, Índia e África do Sul são destinos escolhidos." http://dn.sapo.pt/inicio/portugal/interior.aspx?content_id=1249452				
Hibridação in situ por fluorescência	"Mas, nalguns campos, também já é uma realidade como por exemplo as técnicas de hibridação in-situ aplicadas à identificação viral a as técnicas de hibridação in-situ por fluorescência (FISH) ou hibridação in-situ por substância cromogénica (CISH)." http://www.hsm.min-saude.pt/contents/pdfs/A_ULTIMA_LICAO_PROFESSORA_DOUTORA_MARIA_JOSE_LACERDA.pdf	A sigla usada em EN encontra-se amplamente difundida em PT.	Hibridação in situ de fluorescência Hibridação fluorescente in situ		
Microscopia de fluorescência	"Estas propriedades da GFP revolucionaram a microscopia de fluorescência nos campos da Bioquímica e Biologia Celular." http://www.cienciahoje.pt/index.php?oid=28008&op=all				
Fluorocromo	"Quando aquele fluorocromo cora intensamente o núcleo da célula, é porque a célula perdeu a integridade da sua membrana periférica ou seja está morta." http://www.cienciaviva.pt/healthxi/topics.asp?lang=pt&acao=ipatumip5_doc_pt				

	Foetal haemoglobin	The main hemoglobin that transports oxygen around the body of the developing baby during the last 7 months of pregnancy. http://fha.maryland.gov/genetics/hemo_f.cfm	"Examination of 12 other members of the family showed the following: Three individuals (father, sister, and nephew) had high levels of foetal haemoglobin (25%) but without other clinical or haematological abnormalities." http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC480412/	Fetal hemoglobin hemoglobin F HbF	
	Franconi Anaemia	One of the inherited anemias that leads to bone marrow failure (aplastic anemia). It is a recessive disorder: if both parents carry a defect (mutation) in the same FA gene, each of their children has a 25% chance of inheriting the defective gene from both parents. When this happens, the child will have FA. http://www.fanconi.org/aboutfa/FA.htm	"In the early 1960s, several groups observed that cultured cells from patients with Fanconi anemia had increased numbers of chromosome breaks; later, the breakage rate was found to be specifically increased by the addition of DNA cross-linkers, such as diepoxybutane (DEB) or mitomycin C (MMC)." http://emedicine.medscape.com/article/960401-overview	FA	

	Hemoglobina fetal	"Existe grande número de tipos de hemoglobina; no homem normal há três hemoglobinas: uma de tipo fetal, a hemoglobina F, e duas de tipo adulto, as hemoglobinas A e A2" http://medicoseportugal.saude.sapo.pt/action/10/glo_id/6147/	Hb-F ou Hemoglobina F		Ao longo da vida fetal, predomina a denominada hemoglobina F. Pouco depois do nascimento, esta hemoglobina desaparece, sendo substituída essencialmente pela hemoglobina A (normal).
	Anemia de Fanconi	"Em 1988, uma equipa franco-americana realizou o primeiro transplante de células estaminais do sangue do cordão umbilical para tratar uma criança com anemia de Fanconi." http://www.criestaminal.pt/pt/pdfs/PatientcareABRIL2009.pdf	AF		A Anemia de Fanconi é uma patologia distinta da Síndrome de Fanconi (desordem renal)

G					
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	
Gamete	Specialized reproductive cell. The cells usually have one half as many chromosomes in their nuclei as the majority of body cells, which are known as somatic cells. All sexually-reproducing plants, animals, and microbes produce gametes sometime during their life span. http://science.jrank.org/pages/2914/Gamete.html	"In the GIFT procedure, the transfer of gametes into the tube requires an extra surgical procedure called laparoscopy." http://www.americanpregnancy.org/infertility/gift.html			
Gene therapy	Experimental technique that uses genes to treat or prevent disease. In the future, this technique may allow doctors to treat a disorder by inserting a gene into a patient's cells instead of using drugs or surgery. http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/therapy/genetherapy	"In most gene therapy studies, a "normal" gene is inserted into the genome to replace an "abnormal," disease-causing gene." http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/medicine/genetherapy.shtml#work			
Genetic enhancement	Refers to the transfer of genetic material intended to modify nonpathological human traits. The term commonly is used to describe efforts to make someone not just well, but better than well, by optimizing attributes or capabilities – perhaps by raising an individual from standard to peak levels of performance. http://www.genome.gov/10004767	"In the case of genetic enhancement, there is concern that such manipulation could become a luxury available only to the rich and powerful. Some also fear that widespread use of this technology could lead to new definitions of "normal" that would exclude individuals who are, for example, of merely average intelligence." http://www.cancer.gov/cancertopics/factsheet/Therapy/gene			
Genetic selection	Differential and non-random reproduction of different genotypes, operating to alter the gene frequencies within a population. http://ghr.nlm.nih.gov/glossary=geneticselection	"Genetic selection procedures are done either on fetuses, through prenatal screening, or on embryos that are outside a woman's body, through Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD)." http://www.geneticsandsociety.org/section.php?id=82			
Genome	Organism's complete set of DNA, including all of its genes. Each genome contains all of the information needed to build and maintain that organism. In humans, a copy of the entire genome—more than 3 billion DNA base pairs—is contained in all cells that have a nucleus. http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/hgp/genome	"Recent news articles marking the tenth anniversary of the announcement of the first draft sequence of the human genome also predicted the rise of DNA sequencing technologies that sequence a human genome for \$1,000 or less in the next three to five years, a development that would change the face of biomedical research and clinical practice." http://www.genome.gov/			

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
Gâmeta	"Daqui resulta que um gâmeta tem menos um cromossoma e outro gâmeta tem mais um cromossoma de que a norma. Se o gâmeta com menos um cromossoma (n-1) é fecundado por um gâmeta normal, resulta um ser monossômico." http://www.infopedia.pt/Saberracoes-cromossomicas				
Terapia génica	"Desde há algum tempo que, sempre que tenho de falar acerca da terapêutica da EM (Esclerose Múltipla), aproveito para citar a chamada Terapia Génica como a forma de tratamento do futuro que tem como característica principal impedir a evolução progressiva da EM, travando o processo que ficará estacionário na fase em que for instituído o tratamento." http://www.anem.org.pt/jornal-jun-2005/art9-jun.htm				
Melhoria da performance genética	"Durante o Projecto, tudo parecia ir ser possível: a cura do cancro; a fabricação de melhores medicamentos; curas 'personalizadas'; prescrição de um tipo de vida adequada com base na constituição genética; e mesmo outras coisas mais polémicas, como o diagnóstico dos genes causadores de doenças; a identificação dos 'bons' genes responsáveis de características desejáveis (longevidade, inteligência, elegância); substituição dos maus genes por terapia genética; a melhoria da performance genética (genetic enhancement); a criação de crianças 'por medida', etc." http://cful.fc.ul.pt/equipa/3_cful_elegiveis/teresa%20levy/O%20corpo%20superficie.pdf				
Seleção genética	"O Governo espanhol autorizou o uso de técnicas de selecção genética de embriões para evitar o cancro. Trata-se de uma técnica rara permitida apenas no Reino Unido, Bélgica e Austrália." http://tv1.rtp.pt/noticias/index.php?t=Espanha-aplica-seleccao-genetica-contra-o-cancro.rtp&headline=20&visual=9&tm=2&article=215634				
Genoma	"O genoma humano foi decifrado por uma empresa privada norte-americana e por um consórcio público internacional e em 2001 foi divulgado o esquema quase completo." http://www.infopedia.pt/Sgenoma-humano				

H					
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
----------	--------------------------------	----------	-------------	------	------------

Haematopoietic stem cell	Cell isolated from the blood or bone marrow that can renew itself, can differentiate to a variety of specialized cells, can mobilize out of the bone marrow into circulating blood, and can undergo programmed cell death, called apoptosis—a process by which cells that are detrimental or unneeded self-destruct. http://stemcells.nih.gov/info/scireport/chapter5.asp	"Despite the vast experience with hematopoietic stem cells, scientists face major roadblocks in expanding their use beyond the replacement of blood and immune cells." http://stemcells.nih.gov/info/scireport/chapter5.asp			
Haplotype	A group of alleles of different genes (as of the major histocompatibility complex) on a single chromosome that are closely enough linked to be inherited usually as a unit. http://ghr.nlm.nih.gov/glossary=haplotype	"When a transplant procedure is between a donor and recipient that are haplotype identical, it means that the tissue type or HLA type of each is identical in respect to mother or father but not identical to the other." http://www.leukemia-lymphoma.org/attachments/National/br_1203086953.pdf			
Heterozygous	Possessing two different forms of a particular gene, one inherited from each parent. A person who is heterozygous is called a heterozygote or a gene carrier. http://www.genome.gov/glossary/?id=101	"Association of liver disease in subjects heterozygous for deficiency alleles has not been clearly established. The present study is the first to report a heterozygous Mmalton genotype associated with an IAT deficiency leading to severe liver disease requiring liver transplantation." http://www.clinchem.org/cgi/content/full/47/8/1490			
HLA region of Chromosome 6	Name of the major histocompatibility complex (MHC) in humans. The super locus contains a large number of genes related to immune system function in humans. This group of genes reside on chromosome 6, and encode cell-surface antigen presenting proteins and many other genes. http://en.wikipedia.org/wiki/Human_leukocyte_antigen	"New Dialelic Markers in the HLA Region of Chromosome 6" http://www.scripps.edu/bcmd/pdfarea/issue_12_97/beutler.pdf			
Homozygous	Homozygous is a genetic condition where an individual inherits the same alleles for a particular gene from both parents. http://ghr.nlm.nih.gov/glossary=homozygous	"Thus, a CKR-5 allele present in the human population appears to protect homozygous individuals from sexual transmission of HIV-1." http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8756719			
Human leukocyte antigen	The HLA gene family provides instructions for making a group of related proteins known as the human leukocyte antigen (HLA) complex. The HLA complex helps the immune system distinguish the body's own proteins from proteins made by foreign invaders such as viruses and bacteria. HLA is the human version of the major histocompatibility complex (MHC), a gene family that occurs in many species. In humans, the MHC complex consists of more than 200 genes located close together on chromosome 6. http://ghr.nlm.nih.gov/geneFamily/hla	"Alleles defined by DNA sequencing are named to identify the gene and to give each allele a unique number composed of the HLA locus, an asterisk, 2 numbers representing the serologic equivalent of the Ag, and 2 numbers representing the specific allele (eg, A*0201, DRB1*0103, DQA1*0102)." http://www.merck.com/mmpe/sec13/ch163/ch163c.html	HLA		
Huntington's disease	Inherited disease characterized by the progressive loss of brain and muscle function. Symptoms usually begin during middle age. The disease is inherited as an autosomal dominant trait, meaning that a single mutated copy of the responsible gene is sufficient to cause the disease. http://www.genome.gov/glossary/index.cfm?id=107	"Huntington disease affects an estimated 3 to 7 per 100,000 people of European ancestry. The disorder appears to be less common in some other populations, including people of Japanese, Chinese, and African descent." http://ghr.nlm.nih.gov/condition/huntington-disease			
Hybridisation	The act or process of mating organisms of different varieties or species to create a hybrid. http://www.biology-online.org/dictionary/Hybridisation	"The occasional detection of chromatin bridges that lack (TTAGGG)n hybridisation signals could be due either to a hybridisation failure or could reflect bridging events arising from chromosomal rearrangements, such as breakage-fusion-bridge cycles, rather than from a failure of decatenation." http://jcs.biologists.org/cgi/content/full/120/22/3952			

Células estaminais hematopoiéticas	"As células estaminais hematopoiéticas dão origem a todos os tipos de células do sangue: hemácias, linfócitos B e T, células NK, neutrófilos, basófilos, eosinófilos, monócitos, macrófagos e plaquetas." http://www.bioteqa.pt/glossario.asp				
Haplótipo	"Pensa-se que essas associações, e a identificação de alguns alelos de um bloco haplótipo, pode identificar sem ambigüidade todos os outros sítios polimórficos nesta região. Tal informação é muito valorizada na investigação de genética por trás de doenças comuns, e é coletada pelo Projeto Internacional HapMap." http://notadolaboratrio.blogspot.com/2009/01/haplotypes-animation-haplito-um-grupo.html				
Heterozigótico	"Segundo a previsão genética mendeliana, do cruzamento de dois indivíduos heterozigóticos espera-se uma relação genotípica de um indivíduo homozigótico recessivo, dois indivíduos heterozigóticos e um indivíduo homozigótico dominante; no entanto, no caso de genes letais recessivos, o indivíduo homozigótico recessivo, portador de dois alelos letais, não sobrevive." http://www.infopedia.pt/\$gene-letal				
Região HLA do cromossoma 6	"O HLA localiza-se no braço curto do cromossoma 6 e divide-se em três classes." http://www.chnorte.min-saude.pt/hla.php				2
Homozigótico	"Um casal de homozigóticos de olhos verdes irão ter filhos com essa cor de olhos. Um casal composto por uma mulher homozigótica de olhos azuis e um homem homozigótico de olhos castanhos poderá ter filhos ou de olhos azuis ou de olhos castanhos, mas esses filhos serão sempre heterozigóticos, ou seja, possuirão genes de olhos azuis e castanhos." http://www.infopedia.pt/\$genotipo				
Antigénio Leucocitário Humano	"Um grupo de antigénios designados por antigénios leucocitários humanos (HLA), são da máxima importância quando se transplantam tecidos ou órgãos. Quanto maior for a compatibilidade dos antigénios (HLA), maior probabilidade há de que o transplante tenha êxito." http://www.apll.org/teste/index.php?option=com_content&task=view&id=79&Itemid=60	HLA (do inglês Human leukocyte antigen) A sigla inglesa é amplamente utilizada em PT			
Doença de Huntington	"Durante as fases iniciais da doença de Huntington as pessoas afectadas podem misturar de forma espontânea os movimentos intencionais com os anormais, podendo, por isso, estes últimos passar despercebidos." http://www.manualmerck.net/?id=93&cn=876	Coreia de Huntington	Inicialmente esta doença ficou conhecida como "Coreia de Huntington", passando posteriormente a ser denominada de doença de Huntington, uma vez que "Coreia" (palavra de origem grega que significa dança) apenas descreve um dos sintomas da doença.		
Hibridação	"Em síntese, a genotipagem envolve uma amplificação da região do genoma viral e depois uma técnica de hibridação." http://www.roche.pt/portugal/index.cfm/saude/hepatite-c/h-diagnostico/				

TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)
In vitro fertilisation	Process of fertilization by manually combining an egg and sperm in a laboratory dish. When the IVF procedure is successful, the process is combined with a procedure known as embryo transfer, which is used to physically place the embryo in the uterus. http://www.americanpregnancy.org/infertility/ivf.html	"There is a risk of multiple pregnancies when more than one embryo is placed into the womb. Carrying more than one baby at a time increases the risk of premature birth and low birth weight. (However, even a single baby born after IVF is at higher risk for prematurity and low birth weight.) It is unclear whether IVF increases the risk of birth defects." http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/007279.htm	IVF	
Intracytoplasmic sperm injection	Direct microinjection of a single live sperm into the center of a human egg obtained from IVF. http://www.americanpregnancy.org/infertility/icsi.html	"Generally speaking, the only situation where ICSI is considered absolutely necessary is in the case of male factor infertility with an abnormal semen analysis." http://www.ucsfhealth.org/adult/medical_services/womens_health/fertility/fertility/icsi.html	ICSI	

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
Fertilização <i>in vitro</i>	"Certas variantes da fertilização <i>in vitro</i> e da transferência de gametas incluem a transferência de um embrião mais maduro (transferência intratubária de um zigoto), o uso de óvulos de uma doadora e a transferência de embriões congelados para uma mãe substituta." http://www.manualmerck.net/?id=266&cn=1729&ss=fertiliza%7%E3o%20in%20vitro	FIV			
Microinjecção Intracitoplasmática de Espermatozoides	"A Fertilização <i>In Vitro</i> (FIV) e a Microinjecção Intracitoplasmática de Espermatozoides (ICSI: Intracytoplasmic Sperm Injection) têm indicações definidas e a sua utilização deve obedecer, por isso, a critérios clínicos rigorosos, não estando indicadas em todos os casos de infertilidade." http://www.cnpm.org.pt/Docs/Profissionais_CI_FIV_ICSI.pdf	ICSI	A sigla EN está amplamente difundida em PT.	A abreviação (ICSI) mantém-se igual nas duas línguas.	

TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)
----------	-----------	----------	----------	-------------

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
----------	--------------------------------	----------	-------------	------	------------

TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)
----------	-----------	----------	----------	-------------

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
----------	--------------------------------	----------	-------------	------	------------

TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)
----------	-----------	----------	----------	-------------

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
----------	--------------------------------	----------	-------------	------	------------

Late-onset disorder	...have a greater chance of having diseases that show up later in life. http://www.health.com/health/library/topic/0,tv7695_tv7702_00.html	"Late-onset Disorders include adult diseases such as Alzheimer's, Huntington's and heart disease." http://www.reproductivegenetics.com/late_onset.html			
---------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	--	--

Doença de início tardio	"Em doenças de início tardio (na vida adulta, como a doença de Huntington e as formas hereditárias de cancro da mama), alguns portadores do gene mutado podem ter falecido numa idade precoce, de outras causas, antes de a doença ter tido tempo para se manifestar ou de o diagnóstico correcto ter sido feito e comunicado. No entanto, essas pessoas podem ter passado a doença aos seus filhos(as)." http://www.cgpp.eu/dominhpt.pdf				
-------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	--	--	--

M					
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	
Meiosis	Formation of egg and sperm cells. In sexually reproducing organisms, body cells are diploid, meaning they contain two sets of chromosomes (one set from each parent). To maintain this state, the egg and sperm that unite during fertilization must be haploid, meaning they each contain a single set of chromosomes. http://www.genome.gov/glossary/index.cfm?id=120	"For a species to survive, and genetic information to be preserved and passed on, reproduction must occur. This can be done by passing on the information found in the chromosomes via the gametes that are created in meiosis." http://www.biology-online.org/2/1_meiosis.htm			
Metaphase cell	Stage during the process of cell division (mitosis or meiosis). Usually, individual chromosomes cannot be observed in the cell nucleus. http://www.genome.gov/glossary/index.cfm?id=124	"For accumulation of metaphase cells, partial synchrony was induced by lowering the culture temperature to 4°C for 1 hr and then returning it to 37°C." http://jcb.rupress.org/content/31/1/95.full.pdf			
Microarray	Developing technology used to study the expression of many genes at once. It involves placing thousands of gene sequences in known locations on a glass slide called a gene chip. A sample containing DNA or RNA is placed in contact with the gene chip. Complementary base pairing between the sample and the gene sequences on the chip produces light that is measured. Areas on the chip producing light identify genes that are expressed in the sample. http://ghr.nlm.nih.gov/glossary-microarraytechnology	"Microarrays allow scientists to analyze expression of many genes in a single experiment quickly and efficiently. They represent a major methodological advance and illustrate how the advent of new technologies provides powerful tools for researchers." http://www.ncbi.nlm.nih.gov/About/primer/microarrays.html			
Micropipette	Pipette A graduated tube (marked in ml) used to transport a definite volume of a gas or liquid in laboratory work. Micropipette A pipette designed for the measurement of very small volumes. http://www.biology-online.org/dictionary/Micropipette	"The micropipette appears to be the better instrument. It gives the ease and speed of a syringe, with much greater accuracy." http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC169830/pdf/aem00004-0179.pdf			
Monogenetic disorder	A single gene disorder, ... inherited genetic disease that may develop due to a mutation, or defect, in just one gene. Single gene disorders are different from polygenic disorders, in which more than one gene contributes to causing a disease in an individual. http://www.geneticalliance.org.uk/education2.htm	"Monogenic disorders are relatively rare in comparison with more commonly-occurring diseases, such as diabetes and heart disease." http://www.genome.gov/19016930			
Monosomy	The presence of only one chromosome from a pair; partial monosomy refers to the presence of only one copy of a segment of a chromosome. http://ghr.nlm.nih.gov/glossary=monosomy	"The study of Monosomy 21 is undeniably relevant and complementary to the analysis of Trisomy." http://hmg.oxfordjournals.org/content/16/17/2040.full			
Mosaicism	A condition wherein two or more cell populations with different genotypes exist in an organism, derived from a single zygote, as a result of experimental manipulation or to faulty distribution of genetic material during mitosis. http://www.biology-online.org/dictionary/Mosaicism	"Therefore, the abnormality is present in every cell of the body. Some abnormalities, however, can happen after conception, resulting in mosaicism, where some cells have the abnormality and some do not." http://www.genome.gov/11508982			
Multiplex PCR	A variant of PCR which enabling simultaneous amplification of many targets of interest in one reaction by using more than one pair of primers. This method has been applied in many areas of DNA testing, including analyses of deletions, mutations, and polymorphisms, or quantitative assays and reverse transcription PCR. Typically, it is used for genotyping applications where simultaneous analysis of multiple markers is required, detection of pathogens or genetically modified organisms (GMOs), or for microsatellite analyses. http://www.protocol-online.org/prot/Molecular Biology/PCR/Multiplex PCR/index.html	"The steps for developing a multiplex PCR and the benefits of having multiple fragments amplified simultaneously, however, are similar in each system." http://genome.cshlp.org/content/3/4/S65.full.pdf			

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
Meiose	"Tendo em conta o momento do ciclo de vida em que ocorre, a meiose pode ser pós-zigótica, quando ocorre na primeira divisão do zigoto, pré-gamética, se ocorre aquando da formação dos gâmetas, ou pré-espórica, quando ocorre para a formação dos esporos." http://www.infopedia.pt/\$meiose				<u>3</u>
Célula metafásica	"A análise de espécimes de FISH faz-se com microscópios de fluorescência e realizam-nos laboratórios clínicos especializados em citogenética (CLSp(CG)). Para oncologia em general apontam-se um grande número de células interfásicas em ordem para descartar baixos níveis de doenças residuais, normalmente entre 200 e 1000 células se contabilizam e apontam. Para problemas congénitos, empregam-se habitualmente umas 20 células metafásicas." http://pt.wikilingue.com/es/Citogen%C3%A9tica				<u>4</u>
Microarray	"O agrupamento de genes por factor de transcrição (Group Genes - Group by TF) permite agrupar uma lista de genes introduzida pelo utilizador, por exemplo um grupo de genes co-activados numa experiência de <i>microarrays</i> , de acordo com os factores de transcrição que são os seus reguladores documentados ou potenciais." http://www.e-escola.pt/topico.asp?id=362				
Micropipeta	"De animais fêmeas não seleccionadas (matadouro), removem-se múltiplos ovócitos dos ovários e em cada ovócito efectua-se uma abertura na ZP utilizando uma substância ácida contida numa micropipeta." http://www.apdgn.org.pt/scripts/informacao/1843698306.pdf				<u>5</u>
Doença monogénica	Doenças monogénicas associadas a AVC afectam sobretudo pessoas mais novas, são raras, associam-se a um risco muito elevado de AVC e têm diagnóstico molecular. http://www.spavc.org/lmgs/content/page_104/FRV_para_AVC.pdf				
Monossomia	"Um número de leucócitos superior a 50x10 ⁹ /l, idade inferior a 2 anos, a presença de monossomia 7, monossomia 5, t (6;9), formas M0 e M6, e uma resistência à quimioterapia inicial são factores de mau prognóstico." http://www.oncologiapediatrica.org/index.php?site=ver_artigo/31				
Mosaicismo	"Cerca de 1-3% das crianças com síndrome de Down têm mosaicismo (ou seja, só algumas células são atingidas com o cromossoma 21 supranumerário)" http://www.cercifaf.org.pt/mosaico.edu/acess/ee_acess/docs_ee/sindrome_down_fnichy.htm				
PCR multiplex	"O diagnóstico molecular de rotina desta patologia utiliza como técnicas o Southern Blot, o PCR multiplex e o multiplex ligation-probe amplification (MLPA), que permitem a detecção das deleções e duplicações nos indivíduos afectados e ainda a definição do estatuto de portadoras nos elementos das suas famílias." http://biblioteca.sinbad.ua.pt/teses/2009000583			PCR é a sigla em Inglês para Polymerase Chain Reaction. Esta sigla mantém-se em Português.	

N					
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
----------	--------------------------------	----------	-------------	------	------------

O				
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)
Oocyte	An immature female sex cell. It starts off as an oogonium by the process of oocytogenesis, and matures to give rise to a fully mature ovum or egg cell and ootid (by ootidogenesis). http://www.biology-online.org/dictionary/Oocyte	"The total number of laparotomies should be limited and will depend on the condition of the animal and quality of the oocytes as well as the life span of the animal and the duration of egg production." http://oacu.od.nih.gov/ARAC/oocyte.pdf		Ovocyte
Oogenesis	Production of egg or ovum. http://www.biology-online.org/dictionary/Oogenesis	"Therefore, in addition to forming a haploid nucleus, oogenesis also builds up a store of cytoplasmic enzymes, mRNAs, organelles, and metabolic substrates. While the sperm becomes differentiated for motility, the egg develops a remarkably complex cytoplasm." http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=dbio&part=A4695		
Ovarian hyperstimulation syndrome	Complication occasionally seen in women who take certain fertility medicines that stimulate egg production. http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/007294.htm	"OHSS generally only occurs after overstimulated ovaries have been exposed to human chorionic gonadotropin" http://www.hfea.gov.uk/docs/OHSS_Report_from_Adam_Balen_2005%281%29.pdf	OHSS	

P				
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)
Picogram	A unit of measure equal to one trillionth of a gram, or 10-12 gram. http://medical-dictionary.thefreedictionary.com/picogram	"The stable complexes between highly fluorescent, polyfunctional intercalators and dsDNA can be used to detect dsDNA in agarose gels at picogram levels and for multicolor detection of multiplexed dsDNA fragments." http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8474342		
Polar body biopsy	The extraction of the polar bodies. Polar body The cell that results from the asymmetric division of an oocyte. http://www.biology-online.org/dictionary/Polar_body	"The first part of the study aims to determine if the technique of polar body biopsy and analysis of 24 chromosomes by array CGH is feasible." http://www.bionews.org.uk/page_45447.asp		
Polymerase chain reaction	Laboratory technique used to amplify DNA sequences. The method involves using short DNA sequences called primers to select the portion of the genome to be amplified. The temperature of the sample is repeatedly raised and lowered to help a DNA replication enzyme copy the target DNA sequence. The technique can produce a billion copies of the target sequence in just a few hours. http://www.genome.gov/glossary/index.cfm?id=159	"The PCR is quick and sensitive and robust and is particularly useful when dealing with small amounts of DNA, or where rapid and high-throughput screening is required." http://genome.wellcome.ac.uk/doc_WTD021042.html	PCR	
Polymorphism	Natural variations in a gene, DNA sequence, or chromosome that have no adverse effects on the individual and occur with fairly high frequency in the general population. http://ghr.nlm.nih.gov/glossary=polymorphism	"We genotyped a polymorphism (G-945C) in the promoter of the connective-tissue growth factor (CTGF) gene in 1000 subjects in two groups: group 1, consisting of 200 patients with systemic sclerosis and 188 control subjects; and group 2, consisting of 300 patients with systemic sclerosis and 312 control subjects." http://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa067655		polymorphic allele
Preembryo	A fertilized ovum up to 14 days old, before it becomes implanted in the uterus. http://medical-dictionary.thefreedictionary.com/pre-embryo	"Furthermore, although pre-embryos developed from in vitro matured oocytes could yield a normal pregnancy, the significant decrease in the quality of these pre-embryos should be carefully considered before preembryo transfer." http://www.bioreprod.org/cgi/content/meeting_abstract/77/1_MeetingAbstracts/87-c		
Preimplantation genetic diagnosis	Genetic procedure used prior to implantation to help identify genetic defects within an embryo created through in vitro fertilization and to prevent certain diseases or disorders from being passed on to the child. In most cases, the female, the male, or both have been genetically screened and determined to be carriers. http://www.americanpregnancy.org/infertility/preimplantationgeneticdiagnosis.html	"Preparation for a PGD cycle consists of several stages and is the most time consuming part of the process. The preparation time will vary, but on average it will take between 6-8 months after your first visit before you will start treatment." http://www.pgd.org.uk/resources/pgdbooklet_main.pdf	PGD	
Primer	Short, single-stranded DNA sequence used in the polymerase chain reaction (PCR) technique. In the PCR method, a pair of primers is used to hybridize with the sample DNA and define the region of the DNA that will be amplified. Primers are also referred to as oligonucleotides. http://www.genome.gov/glossary/index.cfm?id=163	"Genetic Engineers use primers to combine different organisms dna and introduce alternate forms. Primer is one of main insert in polymerase chain reaction, which speed up replication process." http://www.biology-online.org/dictionary/Primers		
Probe	Single-stranded sequence of DNA or RNA used to search for its complementary sequence in a sample genome. The probe is placed into contact with the sample under conditions that allow the probe sequence to hybridize with its complementary sequence. The probe is labeled with a radioactive or chemical tag that allows its binding to be visualized. In a similar way, labeled antibodies are used to probe a sample for the presence of a specific protein. http://www.genome.gov/glossary/index.cfm?id=165	"Our studies also identify some limitations of MLPA, where single base changes in probe binding sequences alter results." http://www.biomedcentral.com/1755-8794/1/50		

Q				
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
Ovócito	"Após 2 a 5 dias da colheita dos ovócitos, dependendo do número e da qualidade dos embriões obtidos, os melhores embriões são transferidos para o útero da mulher. Esta transferência é efectuada com a ajuda de um cateter muito fino não sendo necessária a sedação da mulher uma vez que é um procedimento rápido e indolor." http://www.afertilidade.org/newsletter/2008/10/		Oócito		
Oogénese	"O Metotrexato afecta a espermatogénese e a oogénese durante o período da sua administração, o que pode resultar num decréscimo da fertilidade." http://www.infarmed.pt/infomed/download_ficheiro.php?med_id=3303&tipo_doc=fi				
Síndrome de hiperstimulação ovárica	"Em situações raras, a estimulação dos ovários pode desencadear uma resposta excessiva, dando origem à designada "síndrome de hiperestimulação ovárica", que, em certas circunstâncias, pode atingir uma intensidade que obrigue a um tratamento específico em regime de internamento e, em circunstâncias verdadeiramente excepcionais, pode colocar a vida em risco." http://www.cnpma.org.pt/Docs/Profissionais_Ci_DoacaoOV.pdf	SHO			

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
Picograma	"Os resultados dos testes de rastreio do antigénio do VIH expressam-se em picogramas (pg) de Ag VIH-1/mL." http://www.roche.pt/e-books/files/pdfs/bs-dlvo17.pdf				
Biopsia do corpúsculo polar	"Este diagnóstico é realizado a partir da aspiração de uma ou mais células de um pré-embrião ou do primeiro corpúsculo polar do ovócito, obtido por FIV ou ICSI, através de micromanipulação." http://www.afertilidade.org/newsletter/page/2/				
Reacção em cadeia da polimerase	"O uso da tecnologia de Reacção em Cadeia da Polimerase aumentou enormemente a capacidade dos cientistas para estudar o material genético." http://www.roche.pt/portugal/index.cfm/productos/equipamentos-de-diagnostico/products/molecular-diag/intro-pcr/	PCR - A sigla EN está amplamente difundida em PT.			
Polimorfismo	"O polimorfismo mais estudado neste trabalho, Gln11Leu, já se encontra descrito na literatura. Não foram observadas quaisquer diferenças significativas, quer no que respeita às frequências alélicas, quer genotípicas, relativamente a indivíduos com e sem infecção, ou com diferentes graus de lesão." http://biblioteca.sinbad.ua.pt/teses/2010000300				
Pré-embrião	"Mas a preocupação já existe com os atuais procedimentos da fecundação artificial. Alguns países já tentam aprovar normas que regulamentem tais procedimentos. Para contornar alguns problemas éticos há quem defenda a existência do pré-embrião." http://www.maternidadevida.org/noticias_bioetica.php?id=19				
Diagnóstico Genético Pré-Implantação	"Nos casos com risco ≥25% de transmissão da anomalia ao feto deve-se efectuar diagnóstico genético pré-implantação (DGPI) para selecção de embriões saudáveis." http://www.afertilidade.org/web/index.php/diagnostico-da-infertilidade/61-infertilidade-diagnostico/137-exames-diagnostico-infertilidade-homem	DGPI			
Primer	"Numa reacção de PCR são incluídos dois primers, um para cada cadeia simples de ADN que foi produzida durante o passo de desnaturação." http://www.roche.pt/portugal/index.cfm/productos/equipamentos-de-diagnostico/products/molecular-diag/intro-pcr/		Iniciadores		6
Sonda (genética)	"Para localizar um gene específico num determinado cromossoma utiliza-se uma sonda de ADN, que é um gene clonado ou copiado a que se junta um átomo radioactivo. A sonda marcada selecciona um segmento de ADN complementar e une-se a esse segmento; a sonda em questão pode detectar-se, então, através de técnicas sofisticadas de fotografia." http://www.manualmerck.net/?id=28&cn=518				

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
----------	--------------------------------	----------	-------------	------	------------

R				
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)
Recessive genetic disorder	Result from inheriting two defective recessive alleles of a gene, one from each parent. http://science.jrank.org/pages/2975/Genetic-Disorders-Recessive-genetic-disorders.html	"Tangier disease is a rare recessive genetic disorder, characterized by extremely low HDL levels, accumulation of cholesterol esters in macrophages, and premature coronary heart disease." http://atvb.ahajournals.org/cgi/reprint/20/6/1423.pdf		

S				
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)
Screening	To test a large number of samples, in order to find those having specific desirable properties; as, to screen plant extracts for anticancer agents. http://www.biology-online.org/dictionary/Screen	"Screening for depression during pregnancy is also important to identify it early on and to help prevent a worsening of the condition after delivery." http://www.acog.org/from_home/publications/press_releases/nr0121-10.cfm		
Spinal muscular atrophy	genetic disease that attacks nerve cells, called motor neurons, in your spinal cord. These neurons communicate with your voluntary muscles - the ones you can control, like in your arms and legs. As you lose the neurons, your muscles weaken. This can affect walking, crawling, breathing, swallowing and head and neck control. http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spinalmuscularatrophy.html	"It is estimated that spinal muscular atrophy occurs in between one-in-6,000 and one-in-20,000 births. Advances in our understanding of the genetics of this disorder confirm that the majority of children and adults afflicted with SMA, have inherited this disorder by receiving one gene from both their mother and their father. This is termed "autosomal recessive genetic transmission." http://www.fightsma.org/sma-guidebook/what-is-sma/	SMA	
Stem cell	Cells from which other types of cells can develop. http://ghr.nlm.nih.gov/glossary=stemcells	"Scientists discovered ways to derive embryonic stem cells from early mouse embryos nearly 30 years ago, in 1981." http://stemcells.nih.gov/info/basics/basics1.asp		

T				
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)
Thalassaemia	A group of hereditary hemolytic anemias in which there is decreased synthesis of one or more hemoglobin polypeptide chains. There are several genetic types with clinical pictures ranging from barely detectable hematologic abnormality to severe and fatal anemia. http://ghr.nlm.nih.gov/glossary=thalassemia	"About 100,000 babies worldwide are born with severe forms of thalassaemia each year. Thalassaemia occurs most frequently in people of Italian, Greek, Middle Eastern, Southern Asian and African Ancestry." http://www.genome.gov/10001221		
Tissue match	The matching of donor and recipient tissue types in an organ transplant or tissue graft so that the likelihood of rejection is reduced. http://genome.wellcome.ac.uk/doc_wtd020937.html	"The Whitakers, who travelled to Chicago for the IVF (in vitro fertilisation) treatment that would potentially save their existing son, Charlie, have received confirmation that their new son, James, is definitely a perfect tissue match for his brother." http://www.bionews.org.uk/page_11681.asp		
Translocation	A mutation in which a large segment of one chromosome breaks off and attaches to another chromosome. http://ghr.nlm.nih.gov/glossary=translocation	"A translocation occurs, which means some of the genes on chromosome 15 get shuffled around or swapped with genes from other chromosomes." http://www.betterhealth.vic.gov.au/bhcv2/bhcarticles.nsf/pages/Prader-Willi_syndrome		
Trisomy	The presence of a single extra chromosome, yielding a total of three chromosomes of that particular type instead of a pair. Partial trisomy refers to the presence of an extra copy of a segment of a chromosome. http://ghr.nlm.nih.gov/glossary=trisomy	"A trisomy is a chromosomal disorder characterised by an additional chromosome. Down syndrome, Edward syndrome and Patau syndrome are the most common forms of trisomy in Victoria. Maternal serum screening, amniocentesis, ultrasounds and chorionic villi sampling can help diagnose chromosome disorders." http://www.betterhealth.vic.gov.au/bhcv2/bhcarticles.nsf/pages/Birth_defects_trisomy_disorders		

U				
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)

V				
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)

W				
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)

X				
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)
X linked condition	X-linked diseases are single gene disorders that reflect the presence of defective genes on the X chromosome. http://genome.wellcome.ac.uk/doc_WTD020851.html	"X-linked conditions usually affect only males. A mutation causing a condition can be passed in the family through female carriers who do not have the condition. However, each son of a female carrier has a 50% chance of inheriting the mutation and, therefore, of having the condition." http://www.cdc.gov/ncbddd/single_gene/x-link.htm		

Y				
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)
Y-chromosome	The sex chromosome associated with male characteristics in mammals, not occurring in females and occurring with one X-chromosome in the male sex-chromosome pair. http://www.thefreedictionary.com/Y+chromosome	"Determining the sequence of the human Y chromosome presented a daunting challenge to genome researchers. But the task is now done, and the secrets revealed justify the effort." http://www.nature.com/nature/focus/ychromosome/		

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
Doença genética recessiva	"Para uma doença genética recessiva ligada ao cromossoma X de frequência comparável, a situação é intermédia entre o observado para as doenças dominantes e o observado para as doenças recessivas, e um aumento de 0% para 100% do fitness biológico duplicaria a incidência à nascença em cerca de 4 gerações." http://www.egasmoniz.edu.pt/ficheiros/ALUNOS/Anos_Anteriores/biologia.molecular/principios.de.genetica.medica.pdf				

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
Rastreio	"O rastreio bioquímico materno pode ajudar a detectar algumas anomalias congénitas como o Síndrome de Down e os Defeitos do Tubo Neural, identificando as grávidas que apresentam risco estatisticamente elevado de terem filhos com estas doenças." http://www.apdpn.org.pt/_scripts/informacao/-994084771.pdf				
Atrofia muscular espinal	"A Atrofia Muscular Espinal (AME) é uma das doenças autossómicas recessivas mais comuns, afectando 1 em cada 10.000 recém-nascidos e com uma taxa de portadores de cerca de 1 em 50." http://www.apdpn.org.pt/_scripts/comunicacoes/-1883637144.pdf	AME			
Células estaminais	"Usando células de ratos, cientistas do Iowa e do Irão descobriram uma nova estratégia para tornar os transplantes de células estaminais embrionárias menos susceptíveis de rejeição pelo sistema imunitário do receptor." http://www.apli.org/teste/index.php?option=com_content&task=view&id=121&Itemid=2				7

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
Talassémia	"O doente talassémico fica dependente de transfusões de sangue mensais ao longo de toda a vida. Por este motivo tem de ser submetido diariamente a um tratamento de eliminação do excesso de ferro que se vai acumulando no seu organismo." http://www.apdpn.org.pt/?q=92				
Compatibilidade de tecidos	"Para que os tecidos tenham o máximo possível de compatibilidade, os médicos determinam o tipo de tecido quer do doador, quer do receptor." http://manualmerck.net/?id=196&cn=1702&ss=				
Translocação	"As translocações do cromossoma 21 ocorrem geralmente com um dos seguintes cromossomas 13, 14, 15, 21 e 22. Quando é encontrado um síndrome de Down por translocação os pais devem ser sempre estudados para se averiguar se estes são portadores de uma translocação equilibrada." http://www.chc.min-saude.pt/servicos/Genetica/down.htm				
Trissomia	"Em cerca de metade de todos os abortos espontâneos que ocorrem durante os 3 primeiros meses de gravidez, o feto tem uma anomalia cromossómica. Em 50 % destes casos, a anomalia é um cromossoma a mais (trissomia)." http://www.manualmerck.net/?id=268&cn=1756&ss=trissomia				8

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
----------	--------------------------------	----------	-------------	------	------------

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
----------	--------------------------------	----------	-------------	------	------------

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
----------	--------------------------------	----------	-------------	------	------------

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
Anomalia ligada ao cromossoma X	"No caso de um gene anormal ligado ao cromossoma X ser dominante, os homens com esta afecção transmitirão a anomalia a todas as suas filhas, mas a nenhum dos seus filhos porque estes recebem o cromossoma Y, que não possui o gene anormal. Pelo contrário, as mulheres afectadas com um só gene anormal transmitirão a anomalia a metade dos seus filhos, tanto homens como mulheres." http://www.manualmerck.net/?id=28&cn=517				

TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
Cromossoma Y	Os dois cromossomas sexuais determinam o sexo do feto. O homem tem um cromossoma sexual X e um Y; a mulher tem dois cromossomas X, dos quais só um deles é activo. O cromossoma Y contém relativamente poucos genes, mas um deles determina o sexo. http://www.manualmerck.net/?id=28&cn=515&ss=sexo			Par de cromossomas do homem: XY Par de cromossomas da mulher: XX	9

Z										
TERMO LP	DEFINIÇÃO	CONTEXTO	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	TERMO LC	OCORRÊNCIA EM TEXTOS PARALELOS	SIGLA(S)	SINÓNIMO(S)	OBS.	ILUSTRAÇÃO
Zona pellucida	The strong membrane that forms around an ovum as it develops in the ovary. The membrane remains in place during the egg's travels through the Fallopian tube. To fertilize the egg, a sperm must penetrate the thinning zona pellucida. If fertilization takes place, the membrane disappears to permit implantation in the uterus. http://www.medterms.com/script/main/art.asp?articlekey=11822	"Sperm interaction with the extracellular matrix surrounding the oocyte, the zona pellucida (ZP), is a key step in mammalian fertilisation. The structure and function of the ZP were first studied in mice in the 1980s [1-3]. Mouse ZP contains three glycoproteins: ZP1, ZP2 and ZP3. ZP3 binds to primary receptors on capacitated spermatozoa, inducing a cascade of intraspermatic events including the biphasic calcium influx leading to the acrosome reaction (AR)." http://www.biomedcentral.com/1471-213X/6/59	ZP		Zona pelúcida	"Neste processo, os blastómeros mais superficiais diferenciam-se numa monocamada de células alongadas que recobre a face interna da zona pelúcida e forma o trofoblasto (ou trofocotoderme)." http://www.apdpm.org.pt/scripts/informacao/1843698306.pdf				

http://www.esec-odivelas.rcts.pt/BioGeo/ficha_mel.htm

|

|

|

|

|

|

|

|

|

|

|

|

|

|

|

|

|

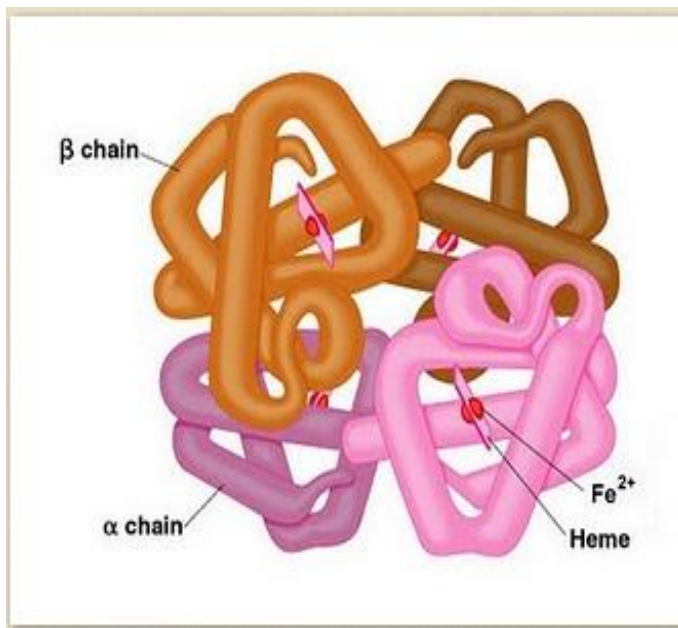
|

|

|

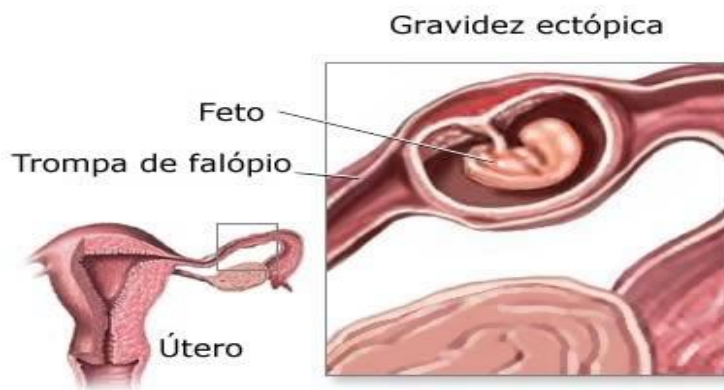
|

Ilustração número 0: Beta-chains



<http://www.biology.lsu.edu.htm>

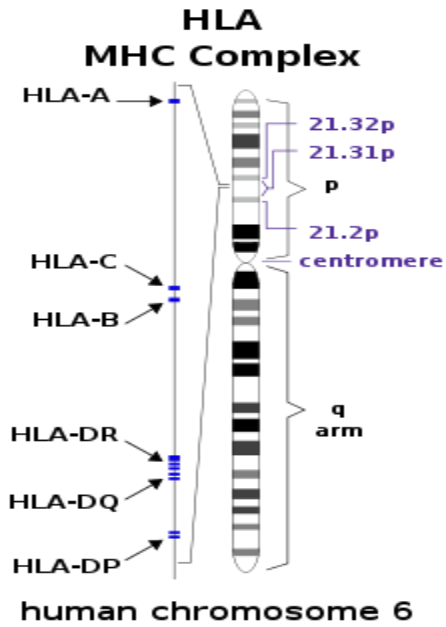
Ilustração número 2: Ectopic pregnancy



ADAM.

<http://patologiaenf.blogspot.com/2010/08/gravidez-ectopica.html>

Ilustração número 3: HLA region of chromosome 6



http://en.wikipedia.org/wiki/Human_leukocyte_antigen

Ilustração número 4: Meiosis

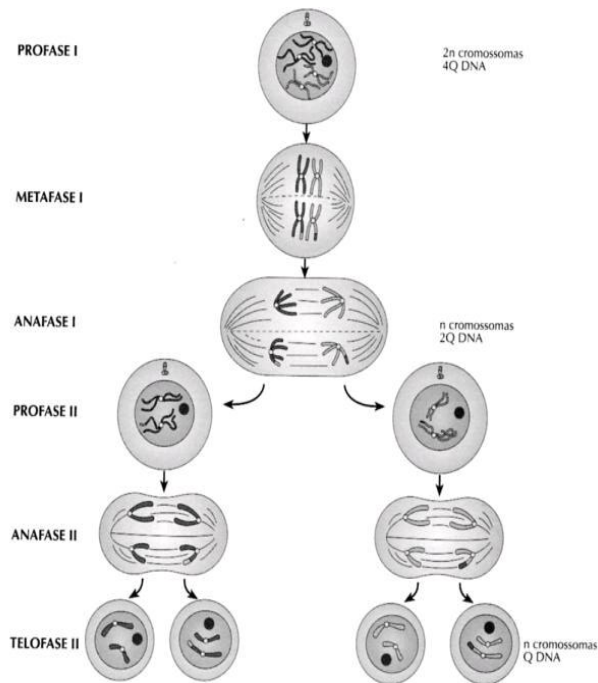
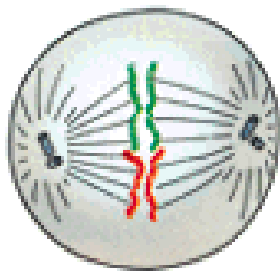


Figura - 1: Esquema do mecanismo da meiose

http://www.esec-odivelas.rcts.pt/BioGeo/ficha_mei.htm

Ilustração número 5: Metaphase cell



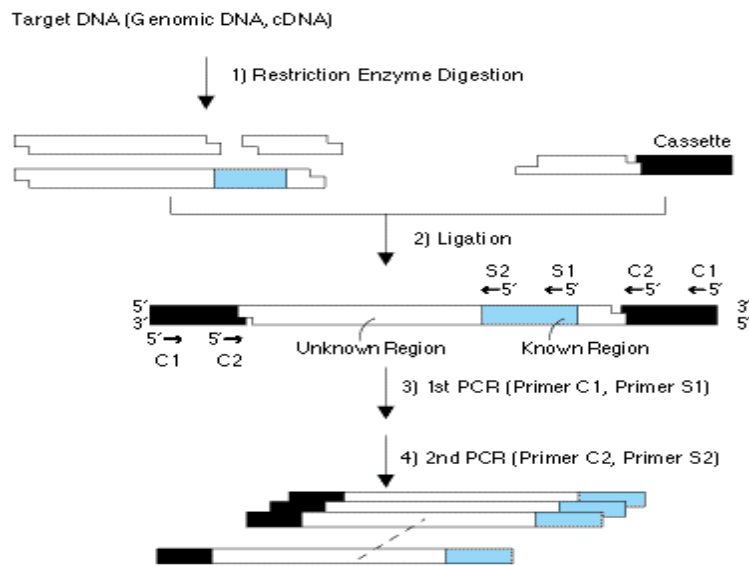
<http://www.brasilecola.com/biologia/mitose.htm>

Ilustração número 6: Micropipette



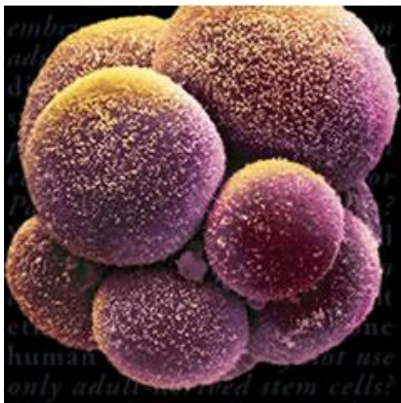
<http://www.frilabo.pt/fcms/index.php?option=content&task=view&id=61>

Ilustração número 7: *Primer*



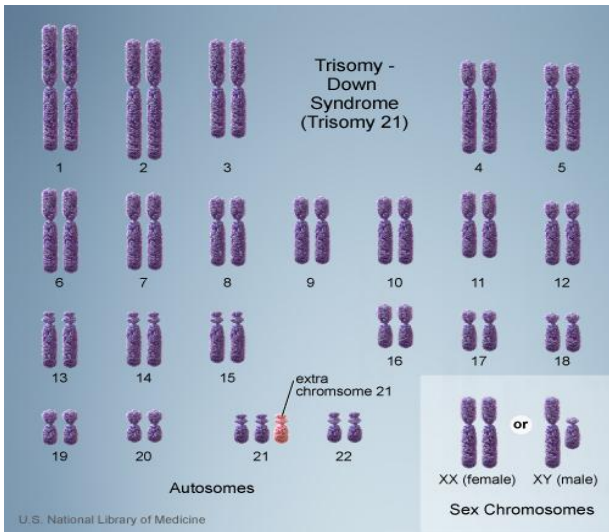
http://catalog.takara-bio.co.jp/en/product/basic_info.asp?unitid=U100005652

Ilustração número 8: Stem cell



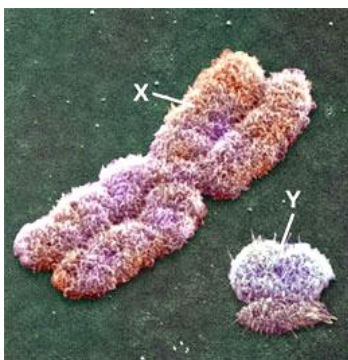
http://www.cienciapt.net/pt/index.php?option=com_content&task=view&id=98845&Itemid=30

Ilustração número 9: Trisomy



<http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/illustrations/trisomy>

Ilustração número 10: Y-chromosome



http://biomedme.com/general/male-chromosomefastest-evolving-part-of-the-human-genome_5601.html