



UNIVERSIDADE D
COIMBRA

Beatriz Simões Neves

DESAFIOS DA COMUNICAÇÃO DE CIÊNCIA
NA ÁREA DA BIOTECNOLOGIA

Dissertação no âmbito do Mestrado em Biotecnologia Farmacêutica orientada
pela Doutora Sara Varela Amaral e pelo Professor Doutor Luís Pereira de
Almeida, apresentada à Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra.

Julho de 2023

Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra

DESAFIOS DA COMUNICAÇÃO DE CIÊNCIA NA ÁREA DA BIOTECNOLOGIA

Beatriz Simões Neves

Dissertação no âmbito do Mestrado em Biotecnologia Farmacêutica orientada pela Doutora Sara Varela Amaral e pelo Professor Doutor Luís Pereira de Almeida, apresentada à Faculdade de Farmácia da Universidade de Coimbra.

Julho de 2023



UNIVERSIDADE D
COIMBRA

"Nothing in science has any value to society if it is not communicated." – Anne Roe

Este trabalho foi realizado no âmbito do "Projeto de Capacitação da Região Centro para a Medicina Personalizada/de Precisão de base genómica" com a referência CENTRO-08-5864-FSE-000039, financiado pelo Fundo Social Europeu da União Europeia, através do Programa Operacional Regional do Centro (CENTRO 2020) do Portugal 2020. Foi desenvolvido no Gabinete de Comunicação de Ciência do Centro de Neurociências e Biologia Celular da Universidade de Coimbra (CNC-UC) e do consórcio CIBB – Centro de Inovação em Biomedicina e Biotecnologia. O CNC-UC e o CIBB são financiados pela Fundação para a Ciência e Tecnologia através dos projetos UIDB/04539/2020, UIDP/04539/2020 and LA/P/0058/2020.

CENTRO 

 **PORTUGAL**
2020



UNIÃO EUROPEIA
Fundo Social Europeu

fct

Fundação
para a Ciência
e a Tecnologia

Agradecimentos

Ao longo do desenvolvimento deste trabalho tive a sorte de me cruzar com inúmeras pessoas que tornaram este percurso mais fácil e pelas quais não podia deixar de expressar o meu reconhecimento.

Não podia deixar de começar por agradecer à minha orientadora, Doutora Sara Amaral, pelo apoio constante, compreensão e dedicação em todos os momentos. Obrigada pelo vasto conhecimento transmitido, pelos sábios ensinamentos e pela inspiração diária que serviram como pilar em todas as fases deste trabalho.

Agradecer também à minha instituição de acolhimento, o Centro de Neurociências e Biologia Celular da Universidade de Coimbra (CNC-UC) que integra o consórcio de investigação Centro de Inovação em Biomedicina e Biotecnologia (CIBB), que é presidido pelo Professor Doutor Luís Pereira de Almeida, meu co-orientador e a quem agradeço por me orientar neste projeto e pela gentil colaboração nas várias etapas do mesmo.

Um especial obrigada ao Gabinete de Comunicação de Ciência do CNC-UC, que tão gentilmente me acolheu e me fez sentir em casa desde o primeiro dia. À Carolina, obrigada por todos os conselhos, pelos desabafos, pelas horas de conversa, pela confiança e pela amizade. À Ana, obrigada por toda a ajuda com a vertente visual deste projeto, pelas ilustrações, pelos conselhos e pela cumplicidade. Obrigada por tornarem o ambiente de trabalho tão descontraído, harmonioso e com um espírito de entre ajuda tão bonito.

Agradecer também ao Gabinete de Transferência de Tecnologia do CNC-UC, à Catarina, à Inês e ao Leandro, obrigada pelas colaborações, ensinamentos e partilha de ideias.

Este trabalho resultou da colaboração com várias instituições e da parceria com excelentes profissionais que passo a agradecer:

Ao Mário Montenegro, aos estudantes de estudos artísticos que desenvolveram as peças de teatro, à FLUC e à Marionet, por aceitarem o desafio proposto e superarem as expectativas com o resultado final do teatro. Ao André Caetano, pelas ilustrações do livro ilustrado e pela criatividade ao longo de todo o processo. Ao Professor João Ramalho-Santos, pela sabedoria científica imposta na escrita do livro.

Ao Professor Fernando Regateiro e a toda a equipa do projeto pela colaboração neste trabalho, em particular ao Professor André Dias Pereira, Professora Carla Barbosa, Professora Henriqueta Silva, Professor Luiz Santigo, Professora Patrícia Maduro, Professor Pedro Alberto, Professor Pedro Ferreira e Professor Pedro Torres.

Ao grupo de investigação “Terapias Génicas e Estaminais para o Cérebro” do CNC-UC, em especial aos investigadores que gentilmente aceitaram o desafio de levar a sua ciência para fora dos laboratórios: Ana Cristina Ferreira, David Rufino-Ramos, Diana Lobo, Dina Pereira, Frederico Pena, Rita Martins e Sara Lopes.

Agradecer a todos os participantes da sondagem de conhecimentos e interesses na fase inicial deste trabalho e a todos os que participaram nos estudos de avaliação de impacto. Agradecer, ainda, à Teresa Forte pela ajuda na análise estatística dos resultados deste trabalho.

Um especial agradecimento a todas as pessoas e entidades dos vários projetos em que estive envolvida paralelamente ao meu projeto de tese e que me permitiram adquirir ferramentas essenciais, nomeadamente ao pessoal do Brain Gain, do Sono, do MitOn.Off, do Biotech STARS, do Congresso MCC, etc.

Esta caminhada não seria tão bonita sem a presença e o apoio dos meus amigos e da minha família, pilares fundamentais nesta etapa da minha vida. E, portanto, quero agradecer:

Ao CdV, Bianca, Mota, Guida, Kiki, Matilde, Bia, Érica e Pratas, por estarem presentes em todas as etapas da minha vida desde que me lembro de existir, por todas as fases que já passámos juntas e por todas aquelas que ainda estão por vir. De sempre e para sempre.

Ao Hélder, Gonçalo, Armando, Edu e Telmo. Obrigada por tornarem Coimbra mais bonita e por estarem sempre lá para me aturar (e chatear). Sem vocês isto não tinha piada nenhuma.

À Bia, à Joana e à Marga, pelo apoio nos dias bons e maus, pela honestidade e sinceridade em cada palavra, pelos conselhos e por festejarem as minhas conquistas como se fossem vossas. Obrigada por mostrarem que nem o tempo nem a distância de centenas de quilómetros conseguem separar esta amizade tão bonita.

À minha família, aos meus avós, tios e primos, obrigada por serem os melhores do mundo, por estarem sempre lá, por acreditarem em mim e por me incentivarem a fazer sempre mais e melhor. Ao meu irmão Dinis, obrigada por seres a verdadeira definição de amor ódio, ainda que o amor se sobreponha todos os dias. Aos meus pais, por serem um exemplo e uma inspiração para mim, pelo companheirismo, pelo carinho, pela dedicação, pela compreensão e pelo amor incondicional que têm por nós. Um obrigada não chega para agradecer por tudo o que já fizeram e fazem diariamente.

Índice

Agradecimentos.....	i
Lista de Figuras.....	v
Lista de Tabelas.....	vi
Resumo.....	vii
Abstract.....	viii
Capítulo 1 Introdução	9
1.1.1 A origem da biotecnologia	10
1.1.2 O futuro da biotecnologia.....	11
1.1.3 O que é a medicina genómica?.....	11
1.1.4 Perspetiva histórica da medicina genómica.....	13
1.1.5 Desafios da medicina genómica.....	15
1.1.6 Impacto da medicina genómica no futuro.....	16
1.1.7 Importância da comunicação da medicina genómica na sociedade	18
1.2 Comunicação de ciência	19
1.2.1 História da comunicação de ciência.....	19
1.2.2 Comunicação de ciência e a sociedade.....	23
1.2.3 Espaços de comunicação de ciência	25
1.2.4 Envolvimento dos cientistas com a sociedade	26
1.2.5 Panorama nacional da comunicação de ciência.....	27
Capítulo 2 Objetivos e Tarefas	30
Capítulo 3 Métodos	32
3.1. Levantamento dos interesses e conhecimentos da população.....	33
3.1.1. Elaboração e partilha de questionários.....	33
3.2. Comunicação e disseminação da medicina genómica.....	33
3.2.1. Eventos de comunicação de ciência	33
3.2.1.1. GenomiCoffee Noite Europeia dos Investigadores	33
3.2.1.2. GenomiClasses Semana da Ciência e Tecnologia	34
3.2.2 Arte & Ciência Utilização de linguagens artísticas para comunicação de ciência	35
3.2.2.1 Peça de teatro	35
3.2.2.2 Livro ilustrado	36
3.2.3 Campanha digital.....	37
Capítulo 4 Resultados e Discussão.....	40
4.1. Levantamento dos interesses e conhecimentos da população.....	41
4.2. Comunicação e disseminação da medicina genómica.....	45

4.2.1. Eventos de comunicação de ciência.....	45
4.2.1.1. GenomiCoffee Noite Europeia dos Investigadores	46
4.2.1.2. GenomiClasses Semana da Ciência e Tecnologia	47
4.2.2. Arte & Ciência Utilização de linguagens artísticas para comunicação de ciência.....	47
4.2.2.1. Peça de teatro.....	48
4.2.2.2. Livro ilustrado.....	55
4.2.4. Campanha digital	60
Capítulo 6 Bibliografia.....	67
Anexos.....	73
Anexo A.....	74
Anexo B.....	76
Anexo C.....	78
Anexo D.....	80
Anexo E.....	82
Anexo G.....	132
Anexo H.....	134
Anexo I.....	137
Anexo J.....	148
Anexo K.....	156

Lista de Figuras

Figura 1 - Infografia sobre medicina genómica, por Ana Vasconcelos. A infografia explica-nos graficamente a diferença entre a medicina tradicional, com realização de exames e análises, e a medicina genómica que tem também em consideração a informação genómica de cada indivíduo.

Figura 2 - Conhecimento das associações de doentes sobre o significado do termo medicina genómica.

Figura 3 - Temas de interesse da sociedade sobre medicina genómica.

Figura 4 - Meios de comunicação que a sociedade considera mais eficazes para divulgar este tema.

Figura 5 - Café de ciência sobre medicina genómica na Noite Europeia dos Investigadores, no Café Santa Cruz.

Figura 6 - Sessões com investigadores da área das terapias génicas, na Semana da Ciência e Tecnologia.

Figura 7 - Nuvem de palavras com as respostas à pergunta “Que temas científicos são interessantes explorar do ponto de vista artístico?”.

Figura 8 - Visita dos alunos de estudos artísticos aos laboratórios do CNC-UC.

Figura 9 - Percentagem de respostas corretas à pergunta “Sabe quais as vantagens de recorrer à medicina genómica para o tratamento de doenças?”, antes e depois da exibição teatral. Foram realizados testes ANOVA de medidas repetidas de forma a explorar a significância das diferenças entre os dois momentos de avaliação (***) $p < 0,001$.

Figura 10 - Respostas afirmativas à pergunta “Considera que, após esta peça, tem mais curiosidade em relação ao tema da medicina genómica?”.

Figura 11 - Infografia representativa das várias fases de criação do livro ilustrado.

Figura 12 - Primeiro esboço de uma página do livro e versão final.

Figura 13 - Livro “Medicina Genómica: Um Breve Guia Ilustrado”.

Figura 14 - Lançamento do livro ilustrado sobre medicina genómica.

Figura 15 - Percentagem de respostas corretas à pergunta “Sabes o que é medicina genómica?”, antes e depois da leitura do livro. Foram realizados testes ANOVA de medidas repetidas de forma a explorar a significância das diferenças entre os dois momentos de avaliação (***) $p < 0,001$.

Lista de Tabelas

Tabela 1. Caraterização sociodemográfica da amostra.

Tabela 2. Peças de teatro desenvolvidas pelos alunos de estudos artísticos acerca de medicina genómica.

Tabela 3. Caraterização sociodemográfica da amostra.

Tabela 4. Alcance dos conteúdos divulgados na rede social Instagram sobre medicina genómica (valores retirados a 28/06/2023).

Resumo

A comunicação de ciência desempenha um papel essencial na construção de uma sociedade consciente e informada, permitindo a desmistificação e disseminação eficaz de vários conceitos científicos. Dos mais diversos temas ligados à investigação biomédica que têm tido destaque mediático nos últimos anos, a medicina genómica é um dos que merece atenção. Os assuntos relacionados com a genética, as suas implicações e potencialidades, os avanços na investigação e na medicina cada vez mais personalizada são, de facto, um tema “quente” da atualidade. Neste sentido, é crucial uma comunicação de ciência eficaz e correta, permitindo uma maior literacia em saúde e uma tomada consciente e informada de decisões pela população. Estas estratégias de comunicação e envolvimento da sociedade devem ser desenhadas tendo em conta os diferentes públicos-alvo, de faixas etárias e áreas de conhecimento diversificadas e através dos vários canais de comunicação e interação.

Neste trabalho, propomos desenvolver uma estratégia de comunicação na área da medicina genómica, desenhada tendo em conta os conhecimentos, interesses e opiniões da sociedade sobre a genética. Através do levantamento dos interesses da sociedade, e envolvendo investigadores, médicos, estudantes e associações de doentes, pretendemos utilizar linguagens artísticas para comunicar este tema e suscitar o interesse da população. Esperamos que este projeto contribua para um aumento da literacia em saúde, fomentando o envolvimento do público em atividades de comunicação de ciência na área das terapias génicas e da medicina personalizada. Esperamos ainda que esta disseminação de conteúdos leve ao desenvolvimento do espírito crítico e ao aumento do entusiasmo da população sobre a ciência, gerando uma sociedade mais envolvida na investigação e sensibilizada para os impactos do desenvolvimento exponencial do conhecimento em ciência.

Palavras-chave: Comunicação de Ciência, Medicina Genómica, Literacia em Saúde, Envolvimento Público em Ciência, Arte&Ciência

Abstract

Science communication plays an essential role in building a conscious and informed society, allowing the demystification and the effective dissemination of scientific concepts. Of the most diverse topics related to biomedical research that have been highlighted by the media in recent years, genomic medicine is one that deserves attention. Issues related to genetics, its implications and potential, advances in research and increasingly personalized medicine are, in fact, a “hot” topic nowadays. In this sense, effective and correct science communication is crucial, allowing greater health literacy and conscious and informed decision-making by the population. These communication strategies and society's involvement must be designed considering the different target audiences, of different age groups and areas of knowledge and through the various channels of communication and interaction.

In this work, we propose to develop a communication strategy around genomic medicine, designed considering society's knowledge, interests and opinions on genetics. By surveying society's interests, and involving researchers, doctors, students, and patient associations, we intend to use artistic languages to communicate this theme and raise the population's interest. We hope that this project will contribute to an increase in health literacy by encouraging public involvement in science communication activities around gene therapies and personalized medicine. We also hope that this dissemination of content will lead to the development of a critical spirit and an increase in the population's enthusiasm for science, generating a society that is more involved in research and aware of the impacts of the exponential development of knowledge in science.

Key-words: Science Communication, Genomic Medicine, Science Literacy, Public Engagement, Art&Science.

Capítulo I | Introdução

I.1 A biotecnologia

“Our world is built on biology and once we begin to understand it, it then becomes technology.”

Ryan Bethencourt

A biotecnologia pode ser definida como uma atividade que utiliza os conhecimentos multidisciplinares sobre sistemas vivos ou engenharia molecular para criar terapias biológicas e produtos com utilidade para a sociedade, como proteínas de moléculas grandes, peptídeos, anticorpos monoclonais, células, tecidos e terapias genéticas, lipossomas, polímeros, e vacinas de engenharia molecular (Evens & Kaitin, 2015; Malajovich, 2016). Nas últimas três décadas, assistiu-se a uma enorme evolução da biotecnologia, com grande impacto na inovação da ciência, nos cuidados de saúde, no direito, na atividade governamental e no desenvolvimento de negócios (Evens & Kaitin, 2015).

I.1.1 A origem da biotecnologia

Historicamente, a biotecnologia surgiu como uma habilidade artesanal, e não como ciência, que se desenvolveu com base no conhecimento empírico. Nesta época, as técnicas eram conhecidas, porém os mecanismos moleculares não. Na atualidade, e com os avanços no conhecimento da microbiologia e da bioquímica, todos os processos foram sendo mais bem compreendidos e, como resultado, evoluíram. A esta biotecnologia chama-se biotecnologia tradicional (Malajovich, 2016).

No século XX assiste-se a um grande desenvolvimento da ciência e da tecnologia. Da convergência entre ambas resultam logros extraordinários em vários setores produtivos, onde os seres vivos constituem a base de diversos novos produtos, como alimentos, enzimas e antibióticos (Malajovich, 2016). No fim do século XX, uma série de experiências realizadas por H. Boyer e S. Cohen em 1973 permitem pela primeira vez a transferência de um gene de sapo para uma bactéria. A partir desse momento é possível reprogramar geneticamente mudando o programa genético de um organismo transferindo-lhe genes de outra espécie. Este foi o marco que deu início à Biotecnologia Moderna, termo utilizado para referir o uso da biotecnologia ligado às técnicas de manipulação de material genético e à fusão de células (Evens & Kaitin, 2015; Malajovich, 2016).

A biotecnologia, como conhecemos atualmente, abrange uma ampla área do conhecimento que decorre da ciência básica (biologia molecular, microbiologia, biologia celular, genética etc.) e da ciência aplicada (técnicas imunológicas e bioquímicas, assim como técnicas

decorrentes da física e da eletrônica). Trata-se de uma rede complexa de conhecimentos na qual ciência e tecnologia se entrelaçam e se complementam, de forma a desenvolver produtos e processos que visam melhorar a qualidade de vida da sociedade (Evens & Kaitin, 2015; Malajovich, 2016). Possui uma vasta importância em diversos setores, nomeadamente na área da saúde, permitindo o desenvolvimento de novos medicamentos, vacinas e terapias genéticas para o tratamento de diversas doenças. Assim, a biotecnologia tem um papel fundamental no desenvolvimento económico e social da sociedade, na melhoria da qualidade de vida da população e na evolução da medicina (Evens & Kaitin, 2015; Malajovich, 2016).

1.1.2 O futuro da biotecnologia

A biotecnologia tem tido um grande impacto na sociedade, em particular na área da saúde. Tal realidade continuará a ser visível dado o aumento constante da compreensão da fisiopatologia de muitas doenças atualmente intratáveis e tendo em conta que os governos de todo o mundo continuam a promover iniciativas que apoiam a inovação biotecnológica (Evens & Kaitin, 2015; The next 25 years, 2021).

Além disso, é fulcral que os setores público e privado da saúde continuem a fomentar políticas e a fornecer fundos que levem a avanços científicos, que os governos continuem a financiar modelos de negócio que levam à produção e desenvolvimento de produtos biotecnológicos e que os modelos de negócios continuem a evoluir no sentido de garantir inovação que dê resposta a condições médicas, tornando a saúde acessível a todos. Como resultado disto, irá gerar-se um fluxo contínuo de novos fármacos, levando a melhorias significativas nos cuidados de saúde e, portanto, garantindo que o impacto futuro da biotecnologia é promissor (Dundar et al, 2019; Malajovich, 2016).

Uma das áreas da biotecnologia de grande evolução, impacto e destaque mediático nos últimos anos é a medicina genómica.

1.1.3 O que é a medicina genómica?

“A medicina genómica é uma área médica interdisciplinar que envolve o estudo da informação genética de um indivíduo como parte da sua avaliação clínica com o objetivo de melhorar a prestação de cuidados de saúde.” National Human Genome Research Institute, 2020

Esta área do saber integra a caracterização de fenótipos e genótipos individuais de forma a apoiar a decisão clínica, melhorando assim o diagnóstico e a definição da estratégia terapêutica. Com esta tecnologia, é possível determinar a predisposição para uma doença e,

também, proporcionar uma prevenção atempada, assim como dirigir para um alvo específico de forma personalizada. Por esta razão, a medicina genômica integra a medicina personalizada ou de precisão (Regateiro et al, 2023). A medicina personalizada é uma área da saúde que se baseia nas informações clínicas, genéticas, genômicas e ambientais únicas de cada pessoa, realçando o estudo de marcadores imunológicos e de outros parâmetros biológicos, a imagem médica e a história pessoal e familiar (Chan & Ginsburg, 2011; Reydon et al, 2012). Através da sequenciação do genoma obtêm-se dados moleculares que permitem individualizar as abordagens médicas perante uma situação de doença, conferindo mais precisão e rigor comparativamente com as abordagens existentes até agora. Permite uma abordagem personalizada para um doente em concreto, e não para uma doença, com otimização da escolha do regime terapêutico a seguir (Reydon et al, 2012). É isto que distingue a medicina genômica da medicina tradicional, na qual todos os doentes com a mesma condição são submetidos aos mesmos exames médicos e a uma terapêutica idêntica estabelecida empiricamente ou através de evidência obtida a partir da análise de diversos ensaios clínicos. Uma vez administrado o medicamento, podem ocorrer três resultados: obtêm-se o efeito terapêutico desejado, o efeito terapêutico é pouco significativo ou não se observa de todo, ou há um efeito terapêutico adverso. Recorrendo à medicina genômica, perante uma mesma doença, cada indivíduo é, também, submetido a análises e exames tradicionais, a que é acrescentado o estudo genómico. Com o estudo genómico, o tratamento a aplicar vai ser adequado a cada indivíduo, tendo também em consideração as variantes alélicas presentes, garantindo a obtenção do efeito terapêutico e evitando quaisquer reações adversas (Regateiro et al, 2023). O recurso ao perfil genético de um indivíduo pode ajudar os médicos a nível do diagnóstico, da escolha dos medicamentos a prescrever e do regime terapêutico a instituir, da definição do prognóstico, da predição do risco e das intervenções preventivas a aconselhar. Isto permite a existência de diagnósticos pré-sintomáticos ou precoces de doenças, tratamentos mais precisos através da individualização da dose terapêutica e da prevenção de efeitos adversos, e a identificação de suscetibilidade para uma determinada doença. Para isto, também contribui a farmacogenética e a farmacogenómica, duas áreas da farmacologia essenciais para a medicina genómica, uma vez que ajudam a compreender de que forma as variações genéticas individuais afetam a resposta aos medicamentos. É importante que haja este conhecimento para uma medicina com terapias cada vez mais personalizadas e para garantir uma melhoria da segurança e eficácia dos medicamentos (Reydon et al, 2012). A farmacogenética é a ciência que estuda de que forma variações genéticas específicas afetam a resposta a medicamentos, isto é, como é que diferenças genéticas individuais afetam a resposta a medicamentos. Tem como objetivo

perceber de que modo é que variações num gene específico podem afetar a eficácia ou a segurança de um medicamento (Roses, 2000). A farmacogenómica é a ciência que estuda a forma como a variabilidade genética entre os indivíduos afeta a resposta aos medicamentos, ou seja, como é que as diferenças genéticas podem influenciar a eficácia e a segurança dos medicamentos em cada indivíduo. Tenta perceber como é que os genes do genoma completo, incluindo a regulação génica e os sistemas de sinalização celular, podem influenciar a resposta a medicamentos. Para isso, são utilizadas técnicas como a análise de expressão génica, sequenciamento do genoma e análise de variantes genéticas para identificar os fatores que influenciam a resposta a medicamentos (Relling & Evans, 2015). Assim, enquanto a farmacogenética estuda as variações em genes específicos e sua relação com a farmacologia, a farmacogenómica estuda as interações entre todo o genoma e a farmacologia. Ambas as áreas de estudo são importantes para a personalização da terapia e para a evolução de uma medicina tradicional para uma medicina cada vez mais personalizada a cada doente (Relling & Evans, 2015; Roses, 2000). No entanto, nem sempre tivemos à nossa disposição informações sobre o genoma que nos permitissem fazer um diagnóstico individualizado e criar uma terapêutica otimizada para cada doente. Atualmente, temos acesso a essa tecnologia, o que levanta não só desafios médicos, como sociais, económicos e éticos.



Figura 1 - Infografia sobre medicina genómica, por Ana Vasconcelos. A infografia explica-nos graficamente a diferença entre a medicina tradicional, com realização de exames e análises, e a medicina genómica que tem também em consideração a informação genómica de cada indivíduo.

1.1.4 Perspetiva histórica da medicina genómica

“The human genome is a life written in a book where every word has been written before. A story endlessly rehearsed.” Johnny Rich

O início da história da genética e da genômica remonta ao século XIX, com a observação de características hereditárias em plantas e animais por Gregor Johann Mendel, conhecido como o pai da genética (Nelio & El-Hani, 2009). Mendel trabalhou com diferentes variedades de ervilhas que apresentavam características distintas, como a cor das sementes, a forma das sementes e a altura das plantas. Ele cruzou as diferentes variedades entre si e observou que estas características eram transmitidas para as gerações seguintes. A partir dessas experiências, propôs as leis de Mendel, as quais afirmam que as características de um organismo são determinadas por pares de alelos que se separam durante a formação dos gametas, isto é, cada gameta recebe apenas um alelo de cada par de alelos. Além disso, os alelos de diferentes características são transmitidos de forma independente uns dos outros durante a formação dos gametas, o que leva a uma combinação aleatória de alelos num indivíduo. Estas leis são a base para o estudo da hereditariedade e da transmissão das características de uma geração para a seguinte, tendo-se tornado fundamentais para a compreensão da genética até hoje (Nelio & El-Hani, 2009). Em 1953, James Watson e Francis Crick descobriram a estrutura do DNA, o que revolucionou a biologia molecular e inaugurou a era da genética moderna. Basearam-se em dados experimentais previamente recolhidos por outros cientistas, nomeadamente, Rosalind Franklin, que produziu imagens de raios X da estrutura do DNA. Aliando esses dados às suas próprias ideias e experiências, Watson e Crick construíram um modelo em três dimensões da estrutura do DNA, que consistia em duas cadeias complementares de nucleotídeos, enroladas em dupla hélice (Auton et al, 2015). Devido a esta grande descoberta, ganharam o Prémio Nobel da Fisiologia ou Medicina, em 1962 (The Nobel Prize in Physiology or Medicine 1962, 2023). Em 1977, Frederick Sanger desenvolveu a sequenciação de cadeias de DNA, que permitiu determinar a ordem dos nucleotídeos numa molécula de DNA, contribuindo para uma melhor compreensão da estrutura do DNA e do RNA. Esta sequenciação revolucionou a genética e a biologia molecular, possibilitando a identificação de mutações genéticas, o estudo da evolução molecular e a sequenciação completa do genoma humano. Frederick Sanger recebeu o Prémio Nobel de Química duas vezes, em 1958 e em 1980, como forma de reconhecimento pela sua contribuição para a compreensão da estrutura do DNA e do RNA e pelo desenvolvimento deste método (Sanger et al, 1977). Outro marco importante na história da genômica foi o Projeto Genoma Humano, um grande projeto internacional de investigação científica que teve como objetivo mapear e sequenciar todo o genoma humano, ou seja, todo o DNA contido nas células humanas. O projeto foi lançado em 1990 tendo sido concluído em 2003, com a publicação do genoma humano de referência, uma sequência completa do genoma humano que se tornou a base para a investigação genética em todo o

mundo. A sequência do genoma humano permitiu a identificação de cerca de 20.000 a 25.000 genes, fornecendo uma compreensão mais profunda sobre a variação genética entre indivíduos e a identificação de genes envolvidos em doenças complexas, como o cancro. Todas as descobertas anteriormente feitas foram muito úteis durante o projeto, tendo-se utilizado técnicas avançadas de sequenciação de DNA, incluindo a de Sanger. Desde então, o Projeto Genoma Humano tem sido amplamente utilizado por investigadores em todo o mundo em várias áreas de estudo, incluindo medicina, biotecnologia, genética forense e evolução humana (Auton et al, 2015; Shampo & Kyle, 2010). Já a genómica, é uma área que se refere ao estudo de todo o conjunto de genes num organismo e a sua interação com o ambiente. Envolve o sequenciamento completo do DNA de um organismo, o que se tornou possível com a existência de técnicas de sequenciamento de última geração. Assim, houve avanços significativos na compreensão da genética, nomeadamente no que toca à identificação de genes envolvidos em doenças e bases moleculares da evolução (Green & Guyer, 2011). Desde os seus primórdios, no final da década de 1990, a genómica tem vindo a tornar-se um elemento cada vez mais importante da ciência médica. O seu aparecimento foi estimulado, em grande parte, pelas necessidades da sociedade e pelo foco na investigação médica e clínica: a procura de causas genéticas de determinadas doenças e a descoberta de moléculas capazes de funcionar como alvo no tratamento é um enorme empreendimento que ainda atrai financiamento para a investigação científica na área da genómica (Ouborg, 2009). Desde então, a genómica tem continuado a avançar, com novas tecnologias emergentes, oferecendo a possibilidade de tratar doenças genéticas, nomeadamente a edição de genes como terapia para determinadas condições.

1.1.5 Desafios da medicina genómica

Vivemos numa época de viragem no que toca à relação entre a ética (ou, mais precisamente, a bioética) e a ciência. O aumento do interesse público e o estreitamento gradual do tempo desde as descobertas científicas até à reflexão ética são fatores que têm vindo a contribuir para essa mudança. A ciência acontece e a bioética reflete sobre as possibilidades, considera os riscos e avança com propostas que, sem serem científicas, também podem marcar o caminho do desenvolvimento científico (Carvalho & Ramalho-Santos, 2013). As possibilidades que a tecnologia e o conhecimento nos oferecem devem ser utilizadas de forma responsável e acompanhadas de visões éticas para evitar consequências drásticas na humanidade e garantir um avanço tecnológico sustentável para a sociedade. A medicina genómica, como tema “quente” da ciência na atualidade, levanta determinadas questões éticas, sociais e legais que devem ser consideradas no debate científico, como a privacidade e

confidencialidade de dados genómicos, a propriedade intelectual, a desigualdade no acesso a estas tecnologias e a discriminação de base genética (Guttmacher et al, 2003). O uso de dados genómicos levanta questões sobre consentimento informado, uma vez que envolve informações extremamente sensíveis e pessoais sobre os riscos de saúde de um indivíduo e determinadas predisposições genéticas do mesmo. É necessário que os doentes sejam devidamente informados quer sobre os riscos e benefícios destes testes genéticos quer sobre as implicações associadas à divulgação desses dados. Ainda assim, existe sempre o risco de esses dados não serem totalmente confidenciais e acabarem a ser acedidos por pessoas não autorizadas. Por essa razão, é fulcral a existência de profissionais responsáveis pela tecnologia para garantir a manutenção da privacidade de dados, protegendo-os contra ameaças. Estes dados genómicos, bem como todas as tecnologias relacionadas, estão sujeitos a um conjunto de leis de propriedade intelectual, que podem limitar o acesso e os direitos de propriedade, levantando questões sobre quem é o proprietário destes dados genéticos e de que forma é que estes podem ser usados em ambientes clínicos (Guttmacher et al, 2003; Mccarthy et al, 2013). As informações genéticas obtidas após realização de testes de base genética podem, por vezes, ser usadas como forma de discriminação de indivíduos a vários níveis. Para evitar essa situação, devem ser implementadas leis e políticas que protejam estes cidadãos, quer a nível profissional quer a nível pessoal. Além disso, o acesso a esta tecnologia não é igual entre todas as populações, dadas as diferenças socioeconómicas, pelo que garantir o acesso equitativo à medicina genómica é uma questão ética e social urgente (Guttmacher et al, 2003; Mccarthy et al, 2013). Neste sentido, é importante que tanto os doentes como as suas famílias tenham acesso a informação fiável antes da realização de testes genéticos. Para isso, deve haver um acompanhamento médico com informação disponível e acessível para as famílias, fornecendo uma orientação adequada. No geral, abordar estas questões éticas, legais e sociais é fundamental para que, cada vez mais, a sociedade perceba a potencialidade da medicina genómica no diagnóstico e tratamento de doenças, enquanto são minimizados possíveis riscos (Guttmacher et al, 2003; Mccarthy et al, 2013).

1.1.6 Impacto da medicina genómica no futuro

“A medicina genómica tem, na sua base, a natureza única e irrepetível de cada indivíduo.”
(Regateiro et al, 2023)

O final da década de 1990 marcou o alvorecer da era da medicina personalizada, sendo revelado pela primeira vez o genoma humano completo. Cientistas em todo o mundo

começaram a explorar as várias maneiras pelas quais essa informação poderia ser usada para melhorar a medicina. Desde então, a investigação na área da genómica forneceu novas ferramentas promissoras para a gestão de várias doenças, auxiliando no diagnóstico e no tratamento clínico das mesmas. Atualmente, tem sido potenciada a importância de compreendermos a base genética de muitas doenças, surgindo a possibilidade de redefinir a doença com maior resolução e, desta forma, direcionar para uma terapia mais precisa (Ashley, 2016; Mccarthy et al, 2013).

No futuro, a medicina genómica vai permitir um diagnóstico mais precoce de doenças, um tratamento mais personalizado com base nas informações genómicas e, portanto, mais eficaz para cada indivíduo. Permitirá ainda uma maior prevenção de doenças através da identificação de indivíduos com maior risco de desenvolver certas doenças, o desenvolvimento de novos medicamentos direcionados para os genes específicos que causam ou estão envolvidos na doença, a redução dos custos de cuidados de saúde, uma vez que garante um diagnóstico e tratamento mais precisos, evitando tratamentos desnecessários e reduzindo a necessidade de hospitalização (Regateiro et al, 2023). Além disso, a aplicação da medicina genómica promete originar intervenções de saúde pública, cuidados de saúde primários e hospitalares de maior qualidade, devido ao aumento da segurança, eficácia e eficiência. O poder da medicina genómica reside na possibilidade de comunicar aos doentes, com maior clareza, que um medicamento não é utilizado em toda a população desmedidamente, mas sim especificamente para a pessoa de acordo com as suas características genéticas específicas. A genómica irá transformar a medicina e os sistemas de saúde a múltiplos níveis, nomeadamente, no crescimento da multidisciplinaridade no ensino e na natureza multiprofissional das equipas e dos processos de trabalho, no ensino da medicina, no alargamento da visão da medicina, tornando práticas “tradicionais” abordagens avançadas, políticas de saúde, ruturas nos modelos de administração e gestão em saúde, organização da prestação de cuidados e do seu financiamento, tecnologias da indústria farmacêutica, valorização do papel dos cidadãos na gestão da sua saúde e da forma como o cidadão se vê em relação à sua saúde (Regateiro et al, 2023). Os avanços tecnológicos continuarão a impulsionar a descoberta. Com o rápido avanço da investigação e das tecnologias de sequenciamento genético, no futuro, a medicina genómica terá o potencial de revolucionar a prática clínica com o aparecimento de cada vez mais marcadores e ferramentas inovadoras. Isto irá transformar a forma como as doenças são definidas, tratadas e prevenidas, conseguindo prevêê-las e geri-las a um ritmo mais rápido (Regateiro et

al, 2023; Mccarthy et al, 2013). Mas, para isso, é essencial que a sociedade esteja devidamente informada, elucidada e envolvida.

1.1.7 Importância da comunicação da medicina genómica na sociedade

A falta de literacia sobre a genómica e as questões éticas e sociais associadas, bem como a consciência limitada sobre genómica, podem ser consideradas uma barreira para a medicina personalizada mostrar o seu potencial (Reydon et al, 2012). Muitas vezes, a ideia de medicina personalizada suscita preocupações sobre as aplicações e benefícios e, ainda, sobre possíveis consequências sociais adversas destas tecnologias. Como tal, é essencial uma comunicação de ciência eficaz e correta, levando a uma maior literacia sobre genómica e uma tomada consciente e informada de decisões pela população. É importante que as estratégias de comunicação e envolvimento da sociedade sejam desenhadas tendo em conta os diferentes públicos-alvo, de faixas etárias e áreas de conhecimento diversificadas e através dos vários canais de comunicação e interação (Reydon et al, 2012).

Além disso, é fulcral que profissionais (cientistas, médicos, educadores, comunicadores de ciência, decisores políticos, historiadores e filósofos de ciência, entre outros) estabeleçam colaborações interdisciplinares, no sentido de aumentar a informação acessível para a população e acelerar a sua dispersão global (Ashley, 2016). Estes peritos têm a responsabilidade de se envolver ativamente na comunicação e educação pública e responder às necessidades da população, uma vez que o envolvimento do público e das partes interessadas é uma melhoria necessária na formulação de políticas científicas (Reydon et al, 2012; Bubela, 2006). Da mesma forma, é crucial educar e informar as próximas gerações para exponenciar conhecimentos e gerar os resultados necessários para impulsionar o avanço tecnológico da medicina genómica. Para isso, educadores e comunicadores de ciência devem conceber as melhores formas de traduzir este conteúdo complexo para ambientes educacionais e de comunicação (Ashley, 2016; Reydon et al, 2012).

É importante facilitar a discussão pública e esclarecer as dúvidas da população sobre novas tecnologias genéticas e genómicas, bem como sobre uma possível incorporação e adoção da farmacogenómica e da medicina personalizada no sistema de saúde. Ao aproximar os cientistas e geneticistas da sociedade, podemos ter uma ciência orientada para as preocupações, necessidades e interesses da sociedade e garantir uma comunicação de ciência eficaz (Reydon et al, 2012; Ouborg, 2009).

1.2 Comunicação de ciência

1.2.1 História da comunicação de ciência

“True definition of science: the study of the Beauty of the world.” Simone Weil

Precisamos da ciência para a maioria das atividades do mundo, nomeadamente para apoiar a nossa capacidade de admiração sobre o mundo ao nosso redor. A ciência proporciona esta sensação de fascínio, não só por revelar o mundo, mas também por mostrar que o mundo pode ser revelado (Fischhoff, 2013). Definir ciência é notoriamente difícil e, ao longo dos anos, tem havido discussões na literatura sobre qual a melhor definição do termo. O *“Panel on Public Affairs of the American Physical Society”*, por exemplo, propôs a definição: “Ciência é o empreendimento sistemático de reunir conhecimento sobre o mundo e organizar e condensar esse conhecimento em leis e teorias testáveis” (Burns, 2003).

Durante séculos, a ciência foi principalmente movida pela curiosidade, embora muitos dos frutos da investigação fossem eventualmente aplicados e gerassem enorme valor económico e social (Ouborg, 2009). Este empreendimento de descobertas e avanços tem resultado em soluções para os grandes desafios e problemas do quotidiano, possibilitando avanços significativos nas áreas da saúde e da tecnologia e melhorando a qualidade de vida das populações. As descobertas científicas, em diversas áreas do conhecimento, têm-se perpetuado na história proporcionando explicações para os problemas da sociedade, contribuindo para o enriquecimento intelectual das sociedades e impulsionando o progresso e a inovação nas culturas e no mundo (Comissão Nacional da UNESCO, 2017; Burns, 2003).

A relevância da ciência como a conhecemos atualmente tem como base os conhecimentos que têm vindo a ser adquiridos desde a antiguidade e influenciam as civilizações desde então (Royal Society, 1985). No entanto, o inquestionável valor da ciência para a sociedade nem sempre foi exaltado e o poder e impacto da ciência no quotidiano nem sempre foi reconhecido, ficando o conhecimento científico muitas vezes reservado para as elites intelectuais, sem partilha com a sociedade. Esse distanciamento, e até desconhecimento mútuo, entre a ciência e as restantes dimensões sociais levou a um hiato entre a ciência e a sociedade, criando uma enorme lacuna de comunicação, confiança e compreensão entre as comunidades científicas e não científicas (Burns, 2003).

Nos dias que correm vemos uma realidade extremamente distinta, em que a ciência e a tecnologia influenciam as sociedades contemporâneas em todos os aspetos, o que torna

imperativo o estabelecimento de relações efetivas entre o universo científico e a sociedade (Royal Society, 1985; Jasanoff, 2014). Uma realidade em que a ciência produz conhecimento confiável e válido e a comunicação permite a transmissão desse conhecimento para o público, o aumento da discussão sobre temas científicos e a participação dos cidadãos em atividades, fomentando o envolvimento ativo da sociedade (Dijkstra & Gutteling, 2012). A comunicação de ciência desempenha um papel essencial na sociedade moderna, quer na construção de cidadãos conscientes e informados, quer na desmistificação e disseminação eficaz de conceitos científicos (Burns, 2003). Permite informar a população sobre os benefícios, riscos e custos associados às soluções científicas existentes, permitindo-lhe uma tomada de decisão mais consciente e informada (Fischhoff, 2013). A comunicação de temas científicos assume cada vez mais relevância no dia a dia de investigadores e cidadãos, de tal forma que, nas últimas décadas, o número de atividades, cursos e pessoas interessadas em ciência aumentou drasticamente (Burns, 2003). Esta ideia de literacia científica vê a ciência como uma extensão das necessidades básicas de leitura, escrita e numeracia. Numa democracia, é importante contar com a participação dos cidadãos nas decisões políticas, uma voz da opinião pública que parte do conhecimento para se expressar. Se assim não for, a ignorância científica na deliberação de assuntos e, conseqüentemente, a ignorância política, irá levar à alienação, demagogia e extremismo (Bauer, 2009). Este interesse pela alfabetização científica da comunidade foi aumentando gradualmente, sendo cada vez mais importante que a sociedade acompanhasse os métodos e progressos científicos da época. Nos anos 80 foi-lhe atribuída uma grande importância, com o surgimento do movimento “*Public Understanding of Science*”, que estabelece que a sociedade necessita de uma compreensão mais ampla e aprofundada da ciência, devido ao seu enorme impacto no quotidiano (Royal Society, 1985). O relatório que lança este movimento tem como foco as atitudes do público em relação à ciência. Evidencia que quanto mais a sociedade conhecer o tema, mais vai apreciar a ciência e, portanto, mais vai desenvolver atitudes positivas em relação a esta, de acordo com o mote “*the more you know, the more you love it*” (Bauer, 2009; Royal Society, 1985).

As primeiras concepções da compreensão pública de ciência (“*Public Understanding of Science*”) sofriam de uma estrutura estreita do significado de ciência e da presunção de que existe um enorme muro de ignorância e indiferença a separar a ciência e o público (Jasanoff, 2014). Esta literacia parte do pressuposto da ignorância da população, atribuindo-lhe um défice de conhecimento e informação, daí este modelo ser conhecido como “modelo do défice”. Por essa razão, a comunicação deve ser feita de uma forma unidirecional, dos cientistas dotados

de sabedoria para um público desinformado sobre temas científicos (Bauer, 2009; Bultitude, 2011).

Nesta altura surgem vários projetos, com o objetivo de aumentar a compreensão da ciência, no contexto e circunstâncias da época, e dá-se uma mudança de atitude por parte dos cientistas na visão da comunicação de ciência como algo relevante (Jasanoff, 2014). É também nesta altura que se dá o início da investigação científica na área da comunicação de ciência, comprovado pelo lançamento da revista científica “Public Understanding of Science”, em 1992 (House of Lords, 2000; Jasanoff, 2014). No primeiro artigo da mesma, Bodmer e Wilkins (Bodmer & Wilkins, 1992) reforçam a necessidade urgente de mais investigação na área, com o objetivo de melhorar as estratégias utilizadas para comunicar, envolver a comunidade científica e alcançar os diferentes públicos-alvo. Deu-se assim o início de uma nova era para a comunicação de ciência, vendo-se um crescente envolvimento da sociedade. Ainda assim, não houve um aumento significativo de literacia científica por parte da população, pelo que este modelo apenas levou a mal-entendidos e políticas falhadas (House of Lords, 2000; Jasanoff, 2014). Nesta fase, a relação entre a ciência e a sociedade encontrava-se numa fase crítica, pelo que era imperativo implementar um novo modelo de comunicação capaz de quebrar a barreira que existia entre estas duas realidades, restaurando a confiança da sociedade na ciência. (House of the Lords, 2000). Há, então, uma valorização do contexto social e o reconhecimento da importância de envolver a sociedade em assuntos relacionados com ciência. É aqui que emerge o movimento “*Public Engagement of Science*”, que prioriza o diálogo e a aproximação entre estes o universo científico e a sociedade, tendo em mente os aspetos sociais. Este modelo valoriza uma comunicação bidirecional e uma aprendizagem mútua entre estes dois mundos, garantindo que não só o público tem a aprender com a comunidade científica, mas também os investigadores beneficiam da interação com o público. Desta forma, favoreceu-se o diálogo e a discussão sobre temas científicos, derrubando a barreira de ignorância e indiferença que existia entre a ciência e a sociedade (Ouborg, 2009, House of the Lords, 2000; Burns, 2003; Bultitude, 2011).

Anos depois, Burns, O'Connor e Stockmayer (2003) definem comunicação de ciência como o uso de *skills*, atividades e diálogo apropriados para produzir cinco amplas respostas pessoais à ciência: sensibilização (**A**wareness), diversão (**E**njoyment), interesse (**I**nterest), opiniões (**O**pinions) e compreensão (**U**nderstanding). Esta analogia das vogais é um rótulo conciso que personaliza os objetivos de consciencialização, compreensão, alfabetização e cultura científica, classificando uma atividade como aplicável ao público e, assim, definindo o

propósito da comunicação de ciência. (Burns, 2003) Este novo modelo criado - AEIOU - defende que a comunicação de ciência é um processo complexo que envolve vários fatores com objetivos amplamente compatíveis, mas abordagens e ênfases diferentes:

- *Public Awareness of Science - PAS* (Conscientização do Público) visa estimular a conscientização e atitudes positivas em relação à ciência.
- *Public Understanding of Science - PUS* (Compreensão do Público) foca-se na compreensão dos conteúdos, processos e fatores sociais da ciência.
- *Science Literacy* (Literacia Científica) reflete uma situação ideal de interesse e envolvimento da sociedade sobre ciência, procurando compreendê-la.
- *Science Culture* (Cultura Científica) consiste num ambiente de apreciação e apoio da sociedade à ciência.

Já no ano de 2005, Rowe e Frewer mostraram uma nova abordagem para promover o *Public Engagement*. Esta consistia em três mecanismos principais: a comunicação, que envolve a transmissão de informações das instituições científicas para o público; a consulta, que é um processo iniciado pelas instituições científicas no qual as opiniões do público são consideradas na tomada de decisão sobre uma determinada questão; e a participação, que ocorre quando há troca de informações entre o público e as instituições (Rowe & Frewer, 2005). Neste sentido, em 2010, propôs-se que toda a atividade de comunicação científica envolvesse três abordagens principais: transmitir, receber e colaborar (Bultitude, 2011; Science for All, 2010).

Mais recentemente, em 2016, Longnecker criou o modelo *Koru*, que é metaforicamente representado sob a forma de uma planta em crescimento, que representa um indivíduo. Este modelo engloba três componentes principais: a comunicação da informação, o envolvimento com essa informação e o uso da mesma. A comunicação (caule) centra-se na transformação de factos em informação compreensível e acessível para a sociedade, sendo influenciada pela cultura e pelo próprio indivíduo (solo). Essa transmissão de informação é feita através dos vários canais de comunicação (raízes) que são mais ou menos eficazes dependendo do público a que esta é dirigida. O envolvimento com esta informação é influenciado por fatores internos e externos (folhas), de tal modo que a identidade pessoal e as normas sociais afetam a forma como a informação é recebida, processada, utilizada e integrada na estrutura pessoal de cada um. Esta abordagem apresenta uma representação visual e conceptual de fatores a ter em conta antes do desenvolvimento de estratégias de comunicação, garantindo uma maior probabilidade de eficácia da comunicação de ciência (Longnecker, 2016).

A comunicação de ciência, como qualquer matéria científica, encontra-se em constante evolução. Ao longo dos anos surgem novas abordagens e estratégias de acordo com fatores sociais e culturais. Os modelos mencionados fornecem orientações para a implementação de projetos de comunicação eficazes e, além disso, existem quatro etapas fundamentais para o sucesso da comunicação de ciência: 1. Identificar a ciência que é relevante ser comunicada, nomeadamente a que é tida em conta em tomadas de decisão; 2. Avaliar os conhecimentos e interesses do público; 3. Desenhar estratégias de comunicação de ciência, de acordo com as informações dadas pelo público e preenchendo as lacunas identificadas; 4. Avaliar a eficácia das abordagens adotadas (Fischhoff, 2013). Devemos ter em conta estes 4 passos na execução de projetos de comunicação de ciência eficazes, de tal forma que, nesta dissertação, iremos tê-los em consideração.

1.2.2 Comunicação de ciência e a sociedade

“Although people can choose not to do science, they cannot choose to ignore it. The products of science permeate their lives” Baruch Fischhoff

Atualmente, a ciência e a tecnologia estão amplamente presentes em diversas áreas da vida da sociedade moderna. É essencial que os cidadãos permaneçam informados da realidade científica que os envolve, a fim de fazer escolhas conscientes e informadas. Daí a importância de uma comunicação de ciência clara e eficaz. Esta comunicação e a forma como esse processo comunicacional é percebido pelos diferentes públicos faz parte da relação público-ciência, que é tanto melhor quanto mais envolvida a sociedade estiver com a comunidade científica. A relação entre estas duas realidades distintas tem vindo a ser fortalecida ao longo dos anos, através da participação ativa dos cidadãos em atividades de comunicação de ciência (Dijkstra & Gutteling, 2012; Ramalho-Santos, 2023). Esta participação e envolvimento do público permitem colmatar a lacuna entre ciência e sociedade, levando ao aumento da confiança na ciência e ao restauro da relação difícil entre esta e os cidadãos. A abordagem participativa permite a quebra de barreiras à participação cidadã, criando oportunidades de diálogo e deliberação e aumentando a percepção de que a população pode e deve participar significativamente na tomada de decisões sobre questões científicas (Bauer, 2009; Ramalho-Santos, 2023). A complexidade das decisões públicas sobre ciência exige um conhecimento altamente especializado e esotérico, sendo fulcral envolver os cidadãos na tomada de decisões políticas sobre temas que os afeta diretamente. A relação entre ciência e democracia não deve ser sobre a procura de soluções universais, mas sobre a criação de uma discussão aberta e crítica entre investigadores, decisores políticos e cidadãos (Irwin,

2001). É importante construir uma relação funcional entre o processo político e o processo científico, estando ambos mais abertos às opiniões do público (House of the Lords, 2000). O maior envolvimento da sociedade e a criação de um diálogo público entre esta e as entidades governamentais permitem amplificar o reconhecimento e a confiança dos cidadãos na ciência e nos decisores políticos. Assim, torna-se essencial perceber os conhecimentos e expectativas da sociedade sobre os órgãos governamentais e sobre os assuntos científicos, usando essas informações para perceber como pode ser melhorada a comunicação de decisões políticas (Irwin, 2001).

No entanto, o envolvimento dos cidadãos em temas científicos deve começar ainda durante os anos de escolaridade, uma vez que o desenvolvimento da literacia científica deve ser um dos principais focos do sistema educativo. A alfabetização científica deve ser vista como uma prioridade para os públicos mais jovens, ajudando-os a interessar-se e a entender o mundo ao seu redor. Levar conceitos científicos aos cidadãos é envolvê-los nos discursos da e sobre a ciência, fazê-los questionar afirmações sobre assuntos científicos e identificar questões, investigar e tirar conclusões baseadas em evidências. Acima de tudo, é importante que a sociedade contemporânea tenha acesso à ciência, de forma a aumentar o seu espírito crítico e tomar decisões informadas sobre o meio ambiente e sobre a sua própria saúde e bem-estar (Burns, 2003). A educação científica fornece a base para a comunicação científica. Quanto mais as pessoas souberem sobre ciência, mais fácil será explicar os factos que importam em decisões específicas. Quanto mais as pessoas souberem sobre o processo científico *per se*, mais fácil será para a comunidade científica explicar as incertezas e controvérsias que a ciência inevitavelmente produz. O sistema educativo tem a função de transmitir os conhecimentos e avanços científicos às gerações seguintes, educando e mostrando que o seu envolvimento é fulcral para a evolução da ciência e para uma sociedade cada vez mais rica em literacia científica (Fischhoff, 2013).

A definição desta literacia científica tem mudado ao longo dos anos. Inicialmente apenas era vista como a habilidade de alguém ler e compreender um artigo científico, no entanto, atualmente, é bem mais que isso. Podemos definir literacia científica como a capacidade de um indivíduo perceber e aplicar princípios científicos ao seu dia a dia, questionando afirmações e debatendo assuntos. Na época em que vivemos, mais do que uma sociedade que perceba termos de ciência, é importante que seja criado um ambiente cultural onde a ciência e a sociedade interagem mutuamente. Esta cultura científica mais não é do que um sistema de valores sociais integrado que aprecia e promove a ciência, *per se*, difundindo a

literacia em ciência como algo extremamente relevante para a sociedade estar envolvida (Burns, 2003).

O envolvimento em questões de ciência leva os cidadãos a transformarem percepções e atitudes em comportamentos participativos dentro de uma sociedade, como a procura de informação fidedigna e o diálogo sobre temas científicos. Isto aumenta o espírito crítico e motiva a curiosidade e o interesse da população para assuntos relacionados com ciência, permitindo uma relação público-ciência cada vez mais positiva, inclusiva e produtiva. É de notar o papel vital que a comunicação de ciência tem neste processo de disseminar informação científica acessível aos diferentes públicos-alvo (Dijkstra & Gutteling, 2012; Burns, 2003).

1.2.3 Espaços de comunicação de ciência

Há vários locais onde a comunicação de ciência pode acontecer, nomeadamente: locais formais – espaços diretamente associados à educação de ciência, como universidades e escolas; informais – locais que estão relacionados com a ciência, onde existe a expectativa de encontro com a mesma, como centros de investigação e centros e museus de ciência; e genéricos – espaços do dia a dia não relacionados diretamente com a ciência ou com a educação, onde a sociedade interage com a ciência de uma forma não planeada, como bares e centros comerciais (Bultitude & Sardo, 2012; Burns, 2003). A educação de ciência em locais formais constitui um alicerce importante para os cidadãos, no entanto, trazer a ciência dos laboratórios para espaços públicos revela resultados bastante positivos. A realização de atividades de comunicação de ciência em atmosferas relaxadas e descontraídas, incorporando elementos lúdicos, estimula não apenas um interesse inicial, mas também a vontade de aprender durante e após a atividade. Um estudo mostrou que 82% dos inquiridos tinha um grande interesse por ciência e tecnologia e que 54% tinha vontade de aprender mais sobre ciência em espaços invulgares (European Commission, 2021). Este tipo de atividades fomentam este interesse e levam a um maior apoio e compreensão das instituições que as promovem. Além disso, contribuem para um sentimento de que o conhecimento científico é relevante e gratificante a nível pessoal. É importante avaliar quais os resultados que se pretende alcançar para definir qual o local que melhor se adapta à atividade de comunicação de ciência (Bultitude & Sardo, 2012). Assim, e ainda que os contextos formais de ensino sejam extremamente importantes na formação científica da população, cada vez mais, surgem em todo o mundo plataformas de ensino e comunicação de ciência em espaços informais e genéricos. Isto contribui para uma melhor

compreensão e valorização da ciência pela sociedade, ao mesmo tempo que é gerado mais interesse sobre temas científicos (Bultitude & Sardo, 2012).

1.2.4 Envolvimento dos cientistas com a sociedade

“The success and credibility of science is anchored in the willingness of scientists to expose their ideas and results.” Burns, 2003

A maioria da população portuguesa acredita que os cientistas que atuam em universidades ou laboratórios públicos são os indivíduos mais capacitados para fornecer informações à sociedade sobre os avanços científico-tecnológicos (European Commission, 2023). De facto, os cientistas possuem um papel fulcral na transmissão de conhecimentos à sociedade, uma vez que são os principais atores no processo de investigação científica. Uma comunicação eficaz é essencial quer para estes quer para a investigação científica que praticam diariamente, havendo avanços e conquistas na ciência que dependem, em vários aspetos, de uma comunicação bem-sucedida (Dijkstra & Gutteling, 2012; Ouborg, 2009). A complexidade e especificidade dos assuntos científicos requer que a comunidade académica, fonte primária do conhecimento, atue como disseminadora primária. Para isso, é imperativo desconstruir a ideia de que a comunicação com o público é difícil ou perigosa e, cada vez mais, envolver os cientistas nestas tarefas (Davies, 2008; Ramalho-Santos, 2023).

Numa primeira instância, é importante que os investigadores comuniquem e interajam com peritos de áreas diferentes, partilhando informações e promovendo uma comunicação interdisciplinar. Em segundo lugar, deve haver um diálogo entre os cientistas e os seus colegas da respetiva área de investigação, numa ótica de partilha de ideias e resolução de problemas. E, finalmente, a comunidade científica deve transmitir os seus conhecimentos à sociedade, para que esta esteja cada vez mais envolvida em temas de ciência e a distância cientista-cidadão seja encurtada (Ouborg, 2009; Dijkstra & Gutteling, 2012). A transmissão de conhecimento para uma nova geração de cientistas é uma forma de comunicação importante para que, cada vez mais, a sociedade esteja sensibilizada para a importância da investigação científica que se pratica diariamente (Ouborg, 2009).

É importante motivar os cientistas para terem um papel ativo na comunicação de ciência, mostrando os benefícios pessoais, profissionais e institucionais que a comunicação de ciência lhes pode trazer. A envolvência da comunidade académica nos processos de interação com a sociedade, como atividades de comunicação de ciência, permite uma investigação com maior qualidade, relevância e impacto. Além disso, permite aos investigadores o desenvolvimento

peçoal através da criação de uma rede de contactos e do aperfeiçoamento de capacidades de comunicação, gestão de projetos e liderança (Davies, 2008). Os projetos de comunicação de ciência potenciam, ainda, a criação de parcerias e relações entre instituições, promovendo o diálogo e a troca de conhecimentos e competências, bem como a atração de financiamento (Duncan & Spicer, 2010). Este envolvimento com a sociedade permite mostrar resultados do investimento público em ciência e tecnologia – um dever que pertence também à comunidade científica – contribuindo fortemente para construção de relações de confiança e valorização entre a ciência e a sociedade (Bauer & Jensen, 2011).

A abordagem “*Responsible Research & Innovation*” (RRI) permite a aproximação da investigação e inovação (I&I) (Responsible Research & Innovation, 2023) à sociedade, avaliando as suas potenciais implicações e fomentando uma investigação responsável, sustentável e ao serviço dos cidadãos. O RRI foi usado no programa Horizon 2020 para agrupar conceitos transversais de aspetos sociais da ciência e inovação dentro do objetivo da agenda “*Science with and for Society*” (SwafS). Consiste numa solução eficaz para a melhor gestão da relação entre a sociedade e a investigação, garantindo a transparência do processo e a incorporação dos avanços científico-tecnológicos na sociedade (European Commission, 2013).

Apesar de a comunicação ser uma atividade inata do ser humano, comunicar ciência requer conhecimentos não apenas em ciência, mas em tecnologias de informação, expressão corporal e comunicação visual, implicando o desenvolvimento de competências que não são normalmente desenvolvidas no quotidiano científico. Neste sentido, é importante que os cientistas tenham formação para a comunicarem para a sociedade da melhor forma possível, para que a sua aproximação com esta seja bem-sucedida (Ecklund et al., 2012). É necessária uma mudança de atitude tanto por parte da sociedade como da comunidade académica, para que ambos reconheçam as suas necessidades e expectativas, facilitando uma comunicação eficaz (Ouborg, 2009).

1.2.5 Panorama nacional da comunicação de ciência

A comunicação de ciência tem vindo a ganhar cada vez mais destaque em todo o mundo nos últimos anos, incluindo em Portugal. Várias instituições e organizações têm investido na promoção da ciência junto da sociedade, através da realização de eventos, programas educativos e projetos de disseminação científica. O trabalho aqui apresentado desenvolve-se

no contexto português como tal, torna-se relevante falar do panorama nacional da comunicação de ciência e compreender a evolução do mesmo.

A história da comunicação de ciência em Portugal remonta ao início do século XX quando, em 1990, surge o “Manifesto para a Ciência em Portugal” de José Mariano Gago (Gago, 1990), marcando o início de uma nova era para a ciência no país. Este documento apresenta um retrato do panorama português na época e um conjunto de recomendações para o desenvolvimento da ciência em Portugal. Entre as quais se destacam: a necessidade de uma maior integração da ciência no sistema educativo, a importância da criação de condições favoráveis ao desenvolvimento da investigação científica, a promoção da cooperação científica internacional e a valorização da carreira científica. Tem como objetivo promover uma maior aproximação entre a ciência e a sociedade portuguesa, assim como um maior investimento na investigação científica, mostrando que é essencial encarar a ciência como um desafio social, renovar a educação científica e potenciar a cultura científica na sociedade (Gago, 1990).

Mais tarde, em 1996, foi criado o programa Ciência Viva, como unidade do Ministério da Ciência e Tecnologia, e tutelado à data pelo próprio José Mariano Gago (Ciência Viva, 1996). Em 1998, passou a ser designado como Associação Ciência Viva - Agência Nacional para a Cultura Científica e Tecnológica, tendo como principal missão promover a cultura científica e tecnológica no nosso país através da organização de atividades educativas e de divulgação de ciência, aproximando a ciência da sociedade portuguesa. A rede Ciência Viva é composta por um conjunto de 22 centros de ciência e museus interativos, de norte a sul do país e ilhas, que oferecem aos visitantes experiências educativas e lúdicas relacionadas com a ciência e a tecnologia (Ciência Viva, 2023). Além disso, a rede Ciência Viva organiza também atividades educativas em escolas e outros locais públicos, como feiras e festivais. Desde a sua criação, a Ciência Viva tem tido um papel fundamental no aumento da literacia científica em Portugal, contribuindo para uma maior sensibilização da população para a importância da ciência no nosso quotidiano e para uma ciência mais inclusiva e participativa. Em 1999, é promulgado o Decreto de Lei (Decreto-Lei n° 124/99, 1999) que determina no seu artigo 13 que “os laboratórios do estado, as outras instituições públicas de investigação, os laboratórios associados e as instituições particulares de investigação (...) deverão promover a difusão da cultura científica e tecnológica”. Esta regulamentação, única na Europa, incentiva as instituições e os investigadores a promoverem atividades de comunicação de ciência com a sociedade (Decreto-Lei n° 124/99, 1999).

Desde esta fase de mudança na visão da sociedade sobre comunicação de ciência, dão-se avanços na investigação científica em Portugal (Bauer & Howard, 2014). Várias instituições de investigação científica e universidades começaram a dar os primeiros passos na comunicação de ciência e a abrir as portas das instituições à comunidade, inclusive através da criação de gabinetes de comunicação de ciência. Desde então, sente-se um esforço crescente da academia na promoção da cultura científica e no envolvimento dos investigadores em estratégias de aproximação entre a ciência e a sociedade (Entradas, 2015), começando a surgir cada vez mais projetos inovadores na área. Também a Fundação para a Ciência e a Tecnologia (FCT) começou a promover a comunicação de ciência por meio de iniciativas como bolsas de doutoramento e pós-doutoramento na área de promoção e administração em ciência e tecnologia (PACT) e bolsas de gestão em ciência e tecnologia. O desenvolvimento de projetos e trabalhos de investigação através dessas iniciativas tem desempenhado um papel significativo no avanço da comunicação científica em Portugal. Em 2014, é criada a Rede SciComPT, uma rede de comunicação de ciência em Portugal que surge da necessidade de melhorar a interação entre a comunidade científica e a sociedade, tornando a comunicação de temas científicos mais eficaz. A rede reúne profissionais de diferentes áreas, como jornalistas, cientistas e comunicadores de ciência, para trabalharem no desenvolvimento de projetos e iniciativas que permitam a difusão de informação científica de forma acessível e compreensível para todos. Além disso, fomenta o diálogo entre cientistas e jornalistas, de forma a garantir que a informação científica seja transmitida de forma clara e objetiva para o público em geral. Esta associação representa um marco importante na promoção e evolução da comunicação de ciência em Portugal.

Nos últimos 20 anos, passámos por um período fulcral de evolução da comunicação de ciência, tendo surgido inúmeros projetos de comunicação de ciência como Maratona da Saúde (Maratona da Saúde, 2015), o surgimento do primeiro mestrado em comunicação de ciência na Universidade Nova de Lisboa, o financiamento pela Ciência Viva dos projetos Comunicar Saúde, a dinamização da Noite Europeia dos Investigadores em diversas cidades em Portugal, entre outros. Muito se tem feito para desbravar caminho e tornar a comunicação de ciência cada vez mais disponível para todos. No entanto, ainda há muito mais a fazer para que este objetivo de cultura científica acessível para toda a sociedade seja cumprido.

Capítulo 2 | Objetivos e Tarefas

O projeto “Desafios da Comunicação de Ciência na área da Biotecnologia” tem como objetivo contribuir para reduzir a lacuna de informação que existe sobre medicina genómica, aumentar a literacia em saúde, envolver e informar a sociedade sobre a importância deste tema e promover o desenvolvimento da cultura científica no dia a dia da população. Dado o foco na disseminação da medicina genómica, utilizou-se o acrónimo “GenomiComm”.

Numa primeira instância (tarefa 1), foram avaliados os conhecimentos e interesses da sociedade, através de questionários para vários públicos-alvo, nomeadamente, associações de doentes, comunidade universitária, alunos do ensino básico, alunos do ensino secundário e professores. Assim, foi possível perceber qual o nível de conhecimento da sociedade sobre medicina genómica, bem como perceber quais os conteúdos científicos que mais lhes interessavam e que seriam relevantes divulgar.

Seguidamente, foram desenhadas e estabelecidas estratégias de comunicação para levar ao público uma disseminação eficaz sobre o tema (tarefa 2). Desta forma, foram organizados eventos em contextos formais e informais sobre esta temática, em vários momentos de divulgação de ciência, como a Noite Europeia dos Investigadores e a Semana da Ciência e Tecnologia. Estes eventos permitiram a interação direta dos cidadãos com a ciência, permitindo-lhes não só contactar com ela em espaços formais, como escolas, mas também em espaços informais e descontraídos onde não esperavam encontrá-la, como bares e cafés. Com o objetivo de explorar a eficácia de linguagens artísticas para a comunicação de medicina genómica foi estabelecida uma colaboração para a produção de duas peças de teatro e foi co-produzido um livro ilustrado. Através do uso de diferentes formas de expressão artística, espera-se que a informação científica seja transmitida de maneira eficaz à população, despertando o interesse sobre o assunto. Nesta tarefa foi ainda desenhada e executada uma campanha digital com diferentes conteúdos educativos na área.

Desta forma, espera-se que as iniciativas de divulgação de ciência implementadas assegurem informação acessível ao público e promovam uma sociedade com maior nível de alfabetização e literacia científica.

Capítulo 3 | Métodos

3.1. Levantamento dos interesses e conhecimentos da população

3.1.1. Elaboração e partilha de questionários

Elaboração dos questionários

Foram elaborados 4 questionários (Anexos A, B, C e D), com o objetivo de compreender quais os interesses e conhecimento da população sobre medicina genómica e terapias génicas. Assim, através da análise das respostas deste estudo preliminar, é possível ter já alguma ideia sobre os conteúdos e a forma de comunicação mais interessante. Foram selecionados 4 públicos-alvo – associações de doentes, comunidade universitária, alunos do ensino básico e secundário e professores – de forma a perceber a diferença de interesse e informação acessível a cada um dos grupos.

Os questionários foram feitos na plataforma *Google Forms*, plataforma especializada neste tipo de formulários e que permite uma fácil disseminação e organização dos dados. Posteriormente, estes foram revistos por parceiros do projeto que trabalham em várias áreas da medicina genómica (clínica, investigação, ética, legal, biomédica, etc), de forma a reunir as opiniões de vários peritos da área.

Partilha dos questionários

Os questionários foram enviados via email para os vários grupos selecionados previamente, através de mailing lists e contactos de parceiros da instituição. O questionário destinado a alunos do ensino secundário, em particular, foi também disponibilizado em sessões presenciais de comunicação de ciência em escolas secundárias. O período de aceitação de respostas referente aos questionários dos quatro públicos-alvo teve a duração de quatro meses.

3.2. Comunicação e disseminação da medicina genómica

3.2.1. Eventos de comunicação de ciência

3.2.1.1. GenomiCoffee | Noite Europeia dos Investigadores

Tendo em conta os dados resultantes da sondagem de conhecimentos e interesses da sociedade feita através dos questionários, verificou-se uma necessidade de disseminar a medicina genómica junto dos diferentes públicos-alvo e através de diferentes abordagens.

Neste sentido, foi desenvolvida uma atividade de disseminação de ciência em ambiente descontraído, onde os participantes estão numa ótica de lazer, o que permite aumentar o

interesse da sociedade por temas científicos e a qualidade de ensino da audiência (Bultitude & Sardo, 2012). Este debate foi realizado no âmbito da Noite Europeia dos Investigadores 2022, uma iniciativa promovida pela União Europeia que tem como objetivo aproximar os cientistas do público, aumentar o interesse dos jovens por carreiras científicas e mostrar o impacto do trabalho dos cientistas na vida dos cidadãos (European Commission, 2022). Esta iniciativa contou com inúmeras atividades de comunicação de ciência em ambiente informal, permitindo levar a ciência aos cidadãos em locais onde estes não esperam encontrá-la. Em 2022, esteve presente em 26 países e, a cada ano, conta com mais de 1 milhão de visitantes em toda a Europa (European Commission, 2022). No contexto deste projeto, foi dinamizada uma iniciativa “GenomiCoffee”, um debate sobre o tema no Café Santa Cruz, na Baixa de Coimbra. Este debate contou com a presença de pessoas de diferentes áreas com o objetivo de conferir multidisciplinaridade ao debate. Os convidados foram: André Dias Pereira, Diretor do Centro de Direito Biomédico da Faculdade de Direito da Universidade de Coimbra; Fernando Regateiro, professor catedrático de Genética da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra (FMUC); Professor Doutor Luís Pereira de Almeida, diretor do CNC-UC e CIBB e líder do grupo de investigação “Terapias Génicas e Estaminais para o Cérebro” do CNC-UC; Mário Montenegro, investigador na área de estudos artísticos, professor da Faculdade de Letras da Universidade de Coimbra e diretor da companhia de teatro “Marionet” e Sara Varela Amaral, comunicadora de ciência e coordenadora do Gabinete de Comunicação de Ciência do CNC-UC. O debate foi moderado por uma comunicadora de ciência - Bárbara Pinho - não envolvida na temática de forma a garantir a imparcialidade da moderação. A moderadora preparou o tema, com o apoio da equipa, foi escrito um guião conjunto, e a conversa foi dinamizada de uma forma informal, abordando todos os temas-chave identificados previamente pela equipa. Este café de ciência teve como objetivo melhorar a compreensão deste tema e fornecer ferramentas e informações fidedignas para os cidadãos serem capazes de fazer uma tomada de decisão informada.

3.2.1.2. GenomiClasses | Semana da Ciência e Tecnologia

A Semana da Ciência e Tecnologia foca-se na realização de várias ações de divulgação de ciência e tecnologia, organizadas por instituições científicas, universidades, escolas, museus e centros de ciência, em todo o país. Tem como objetivo disseminar a investigação feita pelos cientistas, mostrando os seus contributos para o avanço do conhecimento, promoção da cultura científica, progresso e bem-estar da sociedade (Ciência Viva, 2023). Neste sentido, foram realizadas duas sessões de disseminação da investigação na Escola Secundária Infanta Dona Maria, para alunos do 11º ano, da área das ciências e tecnologias. Foram dirigidas por

investigadores do grupo de investigação “Terapias Génicas e Estaminais para o Cérebro”, do CNC-UC, liderado pelo professor Luís Pereira de Almeida. Os cientistas, Ana Cristina Ferreira, Dina Pereira, David Rufino-Ramos e Sara Lopes, abordaram tópicos como a história da genética, a sequenciação de DNA e do genoma, a farmacogenética e as terapias génicas. O grande foco das sessões foi possível mostrar aos alunos do ensino secundário a importância da investigação feita nesta área, promovendo o seu envolvimento com os cientistas e com a ciência. Estas sessões tiveram como objetivo aumentar a literacia em saúde dos estudantes, fomentar o seu espírito crítico e muni-los de ferramentas essenciais na construção de um cidadão informado na sociedade contemporânea capaz de tomar decisões sobre saúde.

3.2.2 Arte & Ciência | Utilização de linguagens artísticas para comunicação de ciência

3.2.2.1 Peça de teatro

Desenvolvimento da peça de teatro

Um dos maiores desafios da ciência contemporânea é criar formas inovadoras que permitam o envolvimento da sociedade no conhecimento científico. Na tentativa de criar formas de comunicação inovadoras e apelativas, o uso de linguagens artísticas para explorar assuntos científicos tem mostrado um enorme potencial. O teatro constitui um exemplo disto, uma vez que permite explorar as emoções e sensibilizar a população para diversas questões. Esta arte de expressão pode, portanto, ter o poder de envolver as pessoas em assuntos específicos, como a ciência e todas as questões éticas, sociais e políticas a ela associadas (Amaral et al, 2017). Desta forma, foi estabelecida uma colaboração com o curso de estudos artísticos da Faculdade de Letras da Universidade de Coimbra, através do Professor Mário Montenegro. Duas turmas de alunos deste curso desenvolveram duas peças de teatro sobre medicina genómica. Os estudantes de estudos artísticos participaram em duas sessões com investigadores da área das terapias génicas do grupo de investigação “Terapias Génicas e Estaminais para o Cérebro”, do CNC-UC. Antes destas sessões informativas foram feitas algumas dinâmicas com os alunos, com o objetivo de perceber quais os seus conhecimentos sobre medicina genómica. Utilizou-se a plataforma *Mentimeter* para perguntar o que os alunos sabiam sobre esta temática. Após estas sessões, os estudantes com a supervisão do Professor Mário Montenegro, desenvolveram os guiões e produziram duas peças de teatro.

Avaliação de impacto

No que toca à avaliação do impacto das peças teatrais, foram elaborados e disponibilizados questionários para o público responder antes e depois da peça (Anexo F). Os questionários foram elaborados na plataforma *Google Forms* e disponibilizados à audiência através de QR CODES impressos junto com a folha de sala. Assim, seria possível observar as diferenças no nível de conhecimentos sobre o tema e, conseqüentemente, avaliar a eficácia do teatro na transmissão de informações científicas.

Além disso, antes das sessões informativas, foram feitas algumas dinâmicas com os alunos de estudos artísticos que iriam fazer a criação artística das peças de teatro, com o objetivo de perceber quais os seus conhecimentos sobre medicina genómica antes da produção teatral sobre esta temática. Para isso, foram elaboradas perguntas na plataforma online *Mentimeter*, uma plataforma criada para desenvolver apresentações que permitem a interação em tempo real das pessoas que estão a assistir através de quizzes, questionários e perguntas e respostas.

Além disso, também foram elaborados questionários na plataforma *Google Forms* para avaliar o nível de conhecimento dos estudantes de estudos artísticos antes e depois do processo criativo (Anexo G), permitindo perceber o impacto da dinamização da peça na aquisição de sabedoria científica sobre medicina genómica. Os dados foram tratados e analisados no software *JASP*, um programa de análise estatística que permitiu fazer o teste ANOVA de medidas repetidas para perceber a significância da diferença de conhecimento antes e depois da exibição teatral. As representações gráficas foram feitas no programa *GraphPad Prism*, uma plataforma de organização de dados e criação de gráficos científicos.

3.2.2.2 Livro ilustrado

Desenvolvimento do livro

A utilização de linguagens artísticas, como a narrativa visual e a ilustração, tem sido considerada uma ferramenta muito útil na comunicação de conceitos científicos de forma simples e apelativa para a sociedade (Alemany-Pagès, 2022). Assim, foi envolvida uma equipa multidisciplinar no desenvolvimento de uma estratégia de co-criação de um livro ilustrado sobre medicina genómica. Para isso, foram feitas reuniões com peritos das várias áreas do saber - investigação científica, medicina, direito biomédico, economia da saúde, comunicação de ciência, etc - e com o ilustrador responsável pelas ilustrações do livro. O processo de

criação é um resultado deste trabalho conjunto, descrito detalhadamente na seção dos resultados. A edição e publicação do livro ilustrado foi feita pela Imprensa da Universidade de Coimbra.

Distribuição do livro

O lançamento do livro “Medicina Genómica: Um breve guia ilustrado” foi feito no Dia da Medicina Genómica, um encontro organizado no âmbito do projeto que teve como objetivo gerar discussão sobre o tema. O livro foi distribuído por todos os participantes e organizadores do evento. O livro está neste momento em processo de distribuição na versão digital e em papel por associações de doentes, escolas de ensino básico e secundário, núcleos de estudantes e centros de saúde. O objetivo seria alcançar os vários públicos-alvo e garantir informação científica disponível, acessível e gratuita para todos.

Avaliação de impacto

Foram feitas dinâmicas em escolas secundárias para avaliar os conhecimentos dos alunos sobre medicina genómica ao mesmo tempo que era feita a avaliação do impacto do livro ilustrado no aumento do nível de interesse dos alunos sobre o tema. Este estudo preliminar pretende dar algumas ideias sobre o potencial deste conteúdo na transmissão de conceitos na área.

Foram elaborados e disponibilizados dois questionários (Anexo K), para os alunos responderem antes e depois da leitura do livro. As perguntas foram elaboradas na plataforma online *Mentimeter*. Os links para os questionários foram disponibilizados aos alunos através de QR CODES durante as sessões. A análise estatística foi feita no programa *JASP*, permitiu fazer o teste ANOVA de medidas repetidas para perceber a significância da diferença de conhecimento antes e depois do contacto com o livro. As representações gráficas foram feitas no programa *GraphPad Prism*.

3.2.3 Campanha digital

Numa era cada vez mais digital, surge a necessidade de adaptação da comunicação e disseminação de conhecimentos científicos. As redes sociais são um canal de comunicação fortemente presente no quotidiano da sociedade contemporânea, sendo muitas vezes utilizadas em contexto profissional (Osterrieder, 2013). É uma ferramenta que permite à comunidade científica estar a par das novidades do mundo da investigação, financiamentos e

oportunidades de desenvolvimento de carreira. Além disso, fomentam o diálogo e a interação, gerando discussão sobre temas científicos não só entre cientistas, mas também entre o público em geral. Cada vez mais, surge a necessidade de envolver os cientistas na partilha de materiais de disseminação de ciência nas redes sociais, permitindo-lhes compreender as especificidades de cada rede e adquirir conhecimentos e confiança para usá-las de forma eficaz. É importante marcar uma forte presença nas redes sociais de forma a aumentar o reconhecimento dos trabalhos científicos, potenciar a disseminação da ciência feita na instituição e atrair mais financiamento. É, portanto, essencial, comunicar ciência através das redes sociais (Osterrieder, 2013). Além disso, as respostas aos questionários feitos na primeira fase deste projeto mostram a vontade da população em ver conteúdos digitais que esclareçam as suas dúvidas sobre medicina genómica. Tendo tudo isto em conta, as redes sociais foram um dos meios de comunicação escolhidos para a disseminação da medicina genómica.

Elaboração do plano de comunicação digital

Foi desenhada uma estratégia de comunicação, que teve como principais objetivos transmitir conhecimento científico, difundir a importância de uma medicina personalizada e contribuir para uma sociedade cada vez mais informada. Além disso, foi muito útil para a divulgação de todas as iniciativas realizadas no âmbito deste projeto, permitindo a sua projeção no meio digital. Assim, foi elaborado um plano de comunicação, começando por definir a periodicidade de publicação, os conteúdos a divulgar e o canal de comunicação. Foram utilizadas as redes sociais Instagram e Facebook, duas plataformas online de divulgação de imagem e vídeo. Foi utilizado o canal institucional do CNC-UC na partilha de conteúdos (@cnc.uc), que conta com 3 200 seguidores no Instagram e 10 000 seguidores no Facebook (dados retirados a 5 de julho de 2023).

A campanha digital dividiu-se em duas categorias: divulgação de fotos dos eventos dinamizados no âmbito do projeto e conteúdos informativos sobre medicina genómica. Foram partilhadas fotos dos eventos: GenomiCoffee, GenomiClasses, exibição das peças de teatro de tema científico e lançamento do livro ilustrado. O conceito dos conteúdos informativos teve como base os dados resultantes dos questionários feitos à sociedade sobre quais seriam os temas mais interessantes a abordar. Assim, ao longo de quatro meses foram abordados quatro temas diferentes, em quatro formatos diferentes. Foram divulgados conteúdos sobre o diagnóstico de doenças genéticas, o dia a dia da investigação na área da genética, exemplos de terapias génicas existentes e, ainda, mitos e verdades sobre questões

éticas e legais. O objetivo principal foi munir os seguidores de conteúdos científicos apelativos que os permitisse estar devidamente informados, aumentando a literacia em saúde da população.

Criação e divulgação de conteúdos

A criação dos conteúdos foi feita na plataforma online *Canva*, uma ferramenta de design e comunicação visual que permite a criação de infografias. Foi utilizada a mesma paleta de cores e os mesmos templates para criar homogeneidade entre os diversos conteúdos.

Os conteúdos foram divulgados nas redes sociais Instagram e Facebook, em dois formatos distintos, *Stories* e *Reels*. Estas são duas redes sociais que permitem publicar fotos e vídeos, sendo possível interagir com outros utilizadores através de gostos e comentários. Ambas dispõem de *Stories* (*InstaStories* e *Facebook Stories*) que é um recurso que permite publicar fotos ou vídeos curtos que apenas ficam no ar durante 24 horas, ao contrário dos posts convencionais, que são permanentes. Além disso, foram publicados *Reels*, um formato de vídeo curto que pode ser criado, editado e partilhado tanto no Instagram como no Facebook. Os conteúdos foram divulgados na conta do CNC-UC, nestas duas redes sociais, de forma a alcançar um número considerável de pessoas e, portanto, disseminar conhecimento científico.

Métricas

Foi feita uma análise das métricas das redes sociais recorrendo à ferramenta de visualização de estatísticas da rede social Instagram, permitindo avaliar a média de número de visualizações dos conteúdos de cada mês e o alcance. O alcance consiste no número de pessoas que visualizou um determinado conteúdo de uma página, pelo que, quanto maior for este valor maior a probabilidade de a disseminação ser eficaz.

Capítulo 4 | Resultados e Discussão

4.1. Levantamento dos interesses e conhecimentos da população

A medicina genómica tem tido um impacto crescente ao longo dos anos e acredita-se que vai transformar a forma como as doenças são diagnosticadas, tratadas e prevenidas (Regateiro et al, 2023; Mccarthy et al, 2013) e a forma como a sociedade se apropria do conhecimento que é gerado nas academias nesta temática. Para isso, é essencial que a sociedade esteja devidamente informada e envolvida, permitindo uma tomada de decisão consciente dos benefícios e riscos associados a esta área da saúde. Neste sentido, com o objetivo de perceber quais os interesses e conhecimentos da sociedade sobre medicina genómica, foram desenvolvidos e distribuídos questionários pelos cidadãos (Anexos A, B, C, D). Participaram no total 178 pessoas, pertencentes a diferentes grupos sociais: 28 associações de doentes, 52 alunos universitários, 78 alunos do ensino básico e secundário e 20 professores. A recolha e análise dos resultados obtidos com este estudo foi feita utilizando o *Google Forms* e o *Microsoft Excel*.

A caracterização desta amostra, composta por 178 inquiridos, encontra-se na tabela I.

Tabela I. Caracterização sociodemográfica da amostra.

Como se identifica?	Como mulher	133
	Como homem	43
	Sem resposta	2
Idade	<25	124
	25-34	5
	35-44	14
	45-54	15
	55-64	18
	>64	2
Em que área estuda/ trabalha?	Linguística, Letras e Artes	6

	Ciências Sociais Aplicadas	13
	Ciências Humanas	5
	Ciências Biológicas e da Saúde	128
	Ciências Exatas e da Terra	7
	Engenharias	8
	Ciências Agrárias	0
	Reformado/a	5
	Outro	5
Sofre de alguma doença genética?	Sim	22*
	Não	156

*Dentro da população inquirida constatou-se que 12% das pessoas sofriam de uma doença genética, entre as quais Doença de Huntington, Paraparesia espástica familiar, Ataxia de Friedreich, Ataxia de Beauce, Ataxia Cerebelosa, Doença de Machado Joseph, Fibroadenoma, Diabetes, Hemofilia, Deficiência de esmalte nos dentes, Fator V de Leiden.

Análise dos interesses e conhecimentos da sociedade

De acordo com a literatura, sabe-se que existe uma falta de literacia sobre a genómica entre os cidadãos, o que pode constituir uma barreira na aplicação e utilização da medicina personalizada. Para colmatar esta falha, é importante ter uma ciência orientada para as preocupações, necessidades e interesses da sociedade e garantir uma comunicação de ciência eficaz (Reydon et al, 2012; Ouborg, 2009).

Pela análise dos resultados dos questionários, podemos perceber que existe realmente um hiato entre a medicina genómica e a literacia em saúde dos cidadãos, uma vez que o conhecimento que a amostra relata sobre este tema é, efetivamente, muito reduzido. A maioria dos inquiridos pertencentes a associações de doentes, 82,1% (n=23), não conhece o conceito “Medicina Personalizada” (Figura 2), o que evidencia a lacuna de informação sobre este tema junto dos doentes. Isto mostra a necessidade urgente de serem desenhadas estratégias de comunicação que permitam transmitir-lhes a mensagem e garantir que não só

os doentes, como as suas famílias e cuidadores, se encontram devidamente informados e capazes de procurar informações fidedignas sobre o tema.

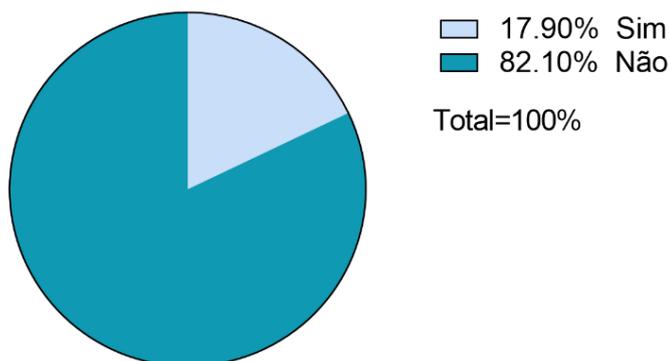


Figura 2 - Conhecimento das associações de doentes sobre o significado do termo medicina genómica.

No que toca às camadas mais jovens da população (alunos do ensino básico, secundário e universitário) o panorama altera-se ligeiramente. Podemos perceber que 58% (n=76) destes estudantes conhecem o termo, o que mostra uma maior literacia científica em relação ao grupo de doentes. O grupo dos professores é o que possui maior literacia sobre medicina personalizada, tendo 75% dos inquiridos a conhecer este termo, o que era de esperar dado que a maioria destes leciona na área das ciências da vida e está familiarizado com esta temática.

Quanto às preferências dos inquiridos relativamente às temáticas de mais interesse sobre medicina genómica, a maioria realçou a importância de se comunicar as terapias existentes (n=132, 74%) e a investigação científica feita na área (n=110, 62%) (Figura 3). Estes resultados mostram a relevância da comunicação de ciência da investigação feita nas academias, locais onde é gerado o conhecimento, assim como o valor de encontrar estratégias eficazes para levar estes tópicos para junto da sociedade e envolver os cidadãos nestas temáticas.

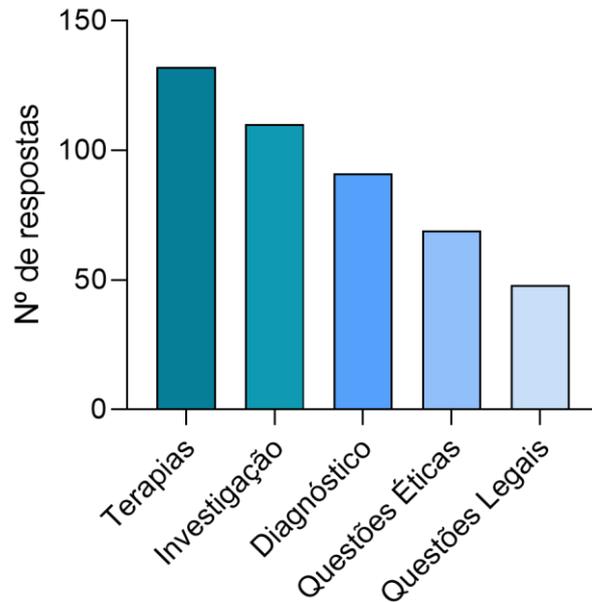


Figura 3 - Temas de interesse da sociedade sobre medicina genómica.

De destacar que 81% dos inquiridos considera as terapias génicas um assunto relevante na atualidade. Isto mostra que a população inquirida está consciente da importância deste tema, embora seja uma temática que nem sempre tem recursos informativos acessíveis à sociedade, como está descrito na literatura (Reydon et al, 2012). Questionou-se ainda a população inquirida sobre quais os meios que consideravam ser mais eficazes para disseminar e esclarecer as dúvidas sobre este tema. Analisando os dados, verifica-se que 80% refere a televisão (n=144) e 76% refere as redes sociais (n=136) (Figura 4).

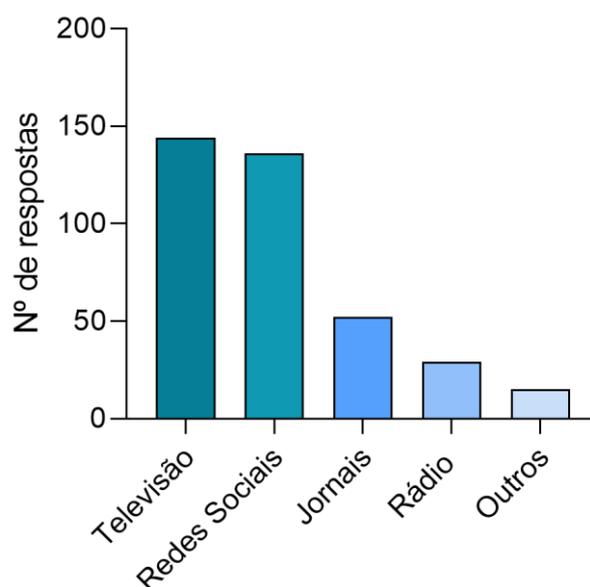


Figura 4 - Meios de comunicação que a sociedade considera mais eficazes para divulgar este tema.

No caso de professores (n=17, 85%) e associações de doentes (n=24, 85,7%), a televisão é eleita o meio mais eficaz para disseminar mensagens sobre ciência. Por outro lado, 90% (n=47) dos alunos do ensino básico e secundário e 80% (n=63) da comunidade universitária destaca redes sociais. A população inquirida mais jovem reforça a necessidade da criação de campanhas digitais com conteúdos dinâmicos que procurem informar a audiência e potenciar a literacia científica.

No que toca às falhas que existem na comunicação das terapias génicas e da medicina personalizada para a sociedade, todos os públicos referiram tópicos como a falta de comunicação, falta de divulgação nos media e com linguagem compreensível e acessível para a sociedade, lacunas na quantidade e qualidade de informação disponível e, ainda, a falta de literacia em saúde e conhecimento da sociedade sobre o tema, levando a uma desvalorização do mesmo.

Estes dados mostram que existe uma consciencialização da população para a relevância da medicina personalizada e terapias génicas, sendo urgente recorrer aos meios de comunicação para transmitir informação fidedigna e de confiança. Estudos anteriores mostram precisamente que existe um interesse da sociedade em saber e discutir mais estas temáticas. O Eurobarómetro de 2021 revelou que 9 em cada 10 cidadãos da UE (86 %) consideram a influência global da ciência e da tecnologia positiva (European Commission, 2021).

Os resultados obtidos nestes questionários serviram de ponto de partida para o desenho e desenvolvimento de estratégias de comunicação no âmbito deste projeto, na tentativa de dar resposta aos interesses da sociedade. Desta forma, foi desenhado um plano de comunicação com o grande objetivo de promover o contacto de públicos não especializados com o tema, promovendo o interesse, a literacia científica e a valorização do processo científico. O plano foi desenvolvido ainda de forma a preencher as lacunas identificadas pela população inquirida.

4.2. Comunicação e disseminação da medicina genómica

4.2.1. Eventos de comunicação de ciência

É cada vez mais relevante envolver a sociedade em eventos de comunicação de ciência, facilitando a discussão pública e esclarecendo possíveis questões sobre genómica. Deve ser feita uma aproximação dos peritos à sociedade, quer em ambientes formais quer informais ou genéricos (Reydon et al, 2012; Ouborg, 2009).

4.2.1.1. GenomiCoffee | Noite Europeia dos Investigadores

Os cafés de ciência têm-se mostrado veículos de comunicação muito eficazes na transmissão de conhecimentos científicos para a sociedade, permitindo-lhe interagir com a ciência de forma não planeada em atmosferas relaxadas e descontraídas (Bultitude & Sardo, 2012; Burns, 2003). Assim, surgiu o evento “GenomiCoffee” (Figura 5), que contou com a presença de cerca de 20 pessoas a discutir genómica num ambiente informal, como é o caso de um café. Os espectadores da conversa tinham diferentes idades, sendo desde crianças a adultos sénior, o que permitiu alcançar várias faixas etárias e públicos-alvo na comunicação do tema. Este café de ciência trouxe para a arena de discussão temas como o impacto da evolução da investigação na área das terapias génicas no quotidiano dos cidadãos, a relevância da existência de uma medicina personalizada no diagnóstico e tratamento clínicos, a importância de regulamentar a prática médica com leis; a necessidade de comunicar estes tópicos junto da sociedade como forma de aumentar a cultura científica e a importância do recurso a linguagens artísticas para transmitir mensagens de tema científico para a sociedade. Esta partilha de ideias sobre medicina genómica foi bem sucedida, no entanto, o número de pessoas foi reduzido. Isto pode explicar-se dada a grande quantidade de atividades realizadas simultaneamente na Noite Europeia dos Investigadores e tendo em conta que, neste contexto, as atividades ao ar livre tinham mais visibilidade. Assim, no futuro, seria proveitoso apostar em atividades deste género em locais com maior visibilidade, como esplanadas de cafés.



Figura 5 - Café de ciência sobre medicina genómica na Noite Europeia dos Investigadores 2022, no Café Santa Cruz.

4.2.1.2. GenomiClasses | Semana da Ciência e Tecnologia

A educação de ciência em locais formais constitui um alicerce importante para os cidadãos, contribuindo para a sua formação científica (Bultitude & Sardo, 2012). Assim, desenvolveram-se sessões informativas com investigadores para levar a medicina genómica aos alunos do ensino secundário. “GenomiClasses” (Figura 6) contou com 84 pessoas, 42 alunos na sessão de manhã, 40 alunos de tarde e 2 professoras a acompanhá-los.

Apesar de não ter sido feita uma avaliação formal do impacto destas iniciativas no quotidiano da população, as opiniões expressas sobre os eventos foram positivas e acreditamos que foi criado o ambiente ideal para a divulgação deste tema na sociedade em dois contextos diferentes. Este tipo de eventos de comunicação permite fomentar o espírito crítico da população em locais onde esta não espera encontrar ciência, criando momentos de reflexão e fornecendo informação fidedigna que fundamente possíveis mudanças de comportamento no futuro.



Figura 6 - Sessões com investigadores da área das terapias génicas, na Semana da Ciência e Tecnologia.

4.2.2. Arte & Ciência | Utilização de linguagens artísticas para comunicação de ciência

O uso de linguagens artísticas para explorar assuntos científicos é uma forma única de comunicar e estabelecer relações com o público (Amaral et al, 2017). Como forma de explorar o potencial da arte como veículo de promoção da cultura científica, foram desenvolvidos dois projetos para comunicar a medicina genómica.

4.2.2.1. Peça de teatro

O teatro permite explorar emoções e sensibilizar a população, tendo o poder de envolver as pessoas em temas como a ciência e todas as suas questões éticas, sociais e políticas (Amaral et al, 2017). Tomando partido desta poderosa ferramenta de comunicação de ciência, foram produzidas por estudantes e profissionais de estudos artísticos, duas peças de teatro sobre o tema medicina genómica.

Produção do teatro

Nas sessões dinamizadas com investigadores do CNC-UC, os alunos foram questionados sobre o seu conhecimento sobre medicina genómica. A grande maioria referiu palavras como “nada”, “muito pouco”, “algo relacionado com genes”, o que mostra um conhecimento muito reduzido ou inexistente sobre o tópico. Além disso, e seguindo a mesma dinâmica, os alunos foram questionados sobre que temas científicos seriam mais interessantes explorar do ponto de vista artístico, tendo-se obtido a nuvem de palavras da figura 7. Estes temas foram de encontro aos interesses e vontades da sociedade, estudo previamente feito no âmbito deste projeto. Assim, temas como terapias e investigação na área foram tidos em mente ao longo da criação artística de ambas as peças.



Figura 7 - Nuvem de palavras com as respostas à pergunta “Que temas científicos são interessantes explorar do ponto de vista artístico?”, sendo que quanto maior a palavra maior a percentagem de respostas..

Seguidamente, os cientistas foram desafiados a apresentar os seus projetos de investigação científica aos alunos, desmistificando conceitos sobre genómica e esclarecendo eventuais dúvidas dos alunos. Além disso, os cientistas abriram as portas dos seus laboratórios para uma breve visita dos alunos ao universo científico (Figura 8). Foi importante o envolvimento da comunidade científica no processo artístico para perceber as singularidades e ideias do

mundo da ciência com potencial para serem trazidos à tona pelas peças teatrais. Ao mesmo tempo, envolver os estudantes no palco das descobertas científicas através da visita aos laboratórios do CNC-UC garantiu-lhes a inspiração necessária para o desenho das exposições teatrais.



Figura 8 - Visita dos alunos de estudos artísticos aos laboratórios do CNC-UC.

Para a construção das peças de teatro foi essencial ter em consideração o equilíbrio entre a linguagem artística, o que funciona em contexto teatral como o uso de metáforas, hipérboles e humor, e a verdade científica que envolve não só conceitos e mecanismos, mas também peculiaridades do mundo científico e do quotidiano dos investigadores. Seguidamente, foi desenvolvido o processo criativo e o guião (Anexo E) por parte dos alunos, orientados pelo professor Mário Montenegro. Ao longo do processo de desenvolvimento teatral, foram feitas visitas de acompanhamento para garantir que o vínculo entre a arte e a ciência estava devidamente sedimentado. Desta simbiose entre a ciência e o teatro surgiu a exibição de duas peças de teatro centradas na medicina genómica, intituladas “Manipulações Genéticas” e “Alice e as Maravilhas dos Genes” (Tabela 2).

Tabela 2. Peças de teatro desenvolvidas pelos alunos de estudos artísticos acerca de medicina genómica.

Nome	Sinopse	Imagens
<p>Alice e as Maravilhas dos Genes</p>	<p>“Alice e as maravilhas dos genes” é uma peça de teatro informada pela investigação desenvolvida no Centro de Neurociências e Biologia Celular da Universidade de Coimbra relacionada com a área da Medicina Genómica. As/os alunas/os de Oficina de Teatro do curso de Estudos Artísticos são responsáveis pela criação dramaturgica e pela representação desta peça, que revela os seus olhares e as suas sensibilidades sobre este novo campo da Medicina, que veio abrir novas possibilidades no tratamento de doenças de foro genético.</p> <p>A história centra-se no núcleo familiar e de amigas de uma jovem que sofre de uma forma de depressão hereditária, e que se confronta com os seus medos, desejos e diferentes visões sobre a doença.</p> <p>O teatro pode abordar estes temas relacionados com as ciências da saúde adicionando-lhes uma perspetiva emocional, levantando questões humanas diretamente relacionadas com a doença, e que podem complementar as questões de âmbito mais estritamente científico trabalhadas pela ciência. Este um dos objetivos por trás deste projeto, procurar fornecer uma visão holística de um determinado campo de investigação, que integre a racionalidade e as emoções, tanto por parte de quem faz ciência como de quem sofre com as doenças e pode beneficiar, eventualmente, desse trabalho científico.</p>	

Manipulações Genéticas

“Manipulações genéticas” é uma peça de teatro informada pela investigação desenvolvida no Centro de Neurociências e Biologia Celular da Universidade de Coimbra relacionada com a área da Medicina Genómica.

As/os alunas/os de Oficina de Teatro do curso de Estudos Artísticos são responsáveis pela criação dramaturgica e pela representação desta peça, que revela os seus olhares e as suas sensibilidades sobre este novo campo da Medicina, que veio abrir novas possibilidades no tratamento de doenças de foro genético.

A peça compõe-se de quatro histórias relacionadas com manipulação genética: uma jovem que sofre de enxaqueca crónica de origem genética; um super-herói que quer perder os seus poderes; uma filha revoltada com os pais pela transformação genética a que foi sujeita; e um rato de laboratório que coloca a Humanidade no banco dos réus.



No total, nas exibições estiveram presentes 109 espectadores: 65 na peça “Alice e as Maravilhas dos Genes” e 44 na peça “Manipulações Genéticas”. As exibições aconteceram nos dias 15 e 17 de Maio, no teatro Paulo Quintela. Foi escrito um comunicado de imprensa de promoção das peças disponível aqui. Ambas as peças permitiram alcançar várias camadas da sociedade e diferentes faixas etárias, desde crianças a adultos sénior.

Avaliação do impacto do teatro

Questionários aos estudantes de estudos artísticos

Foram avaliados os conhecimentos dos estudantes de estudos artísticos, numa ótica de perceber o impacto desta produção teatral no aumento do conhecimento científico dos inquiridos. A recolha e análise de resultados dos questionários foi feita utilizando o *Google Forms* e *Microsoft Excel*. Os questionários feitos aos estudantes de estudos artísticos (Anexo F) tiveram 10 respostas antes do processo criativo e 10 respostas após o mesmo. A amostra de alunos que responderam aos questionários foi pequena, permitindo tirar algumas conclusões, mas sendo necessário um maior número de pessoas para que estas fossem mais

robustas. Estes questionários permitiram perceber a lacuna de conhecimento sobre genes medicina genómica e terapias génicas. Pela análise dos dados, conseguimos ver que 70% (n=7) da amostra não sabia o que era uma terapia génica, antes do processo criativo. Após a dinamização das peças de teatro, 90% dos estudantes (n=9) diz saber do que se trata. Além disso, 80% (n=8) desconhecem o termo medicina genómica antes da criação da peça teatral sobre ciência. Já após o processo de criação e dinamização das peças, a totalidade dos estudantes (n=10, 100%) diz saber do que se trata. Os estudantes referem, ainda, a importância de utilizar o teatro como meio para comunicar e debater temas de ciência, vincando que a linguagem artística pode desempenhar um papel importante no interesse da população em temas de ciência. Estes resultados obtidos nos questionários feitos aos alunos de estudos artísticos mostram a influência positiva e a necessidade de envolver estudantes de artes na construção das peças de teatro de tema científico, fomentando cada vez mais a existência de equipas multidisciplinares na criação de um equilíbrio entre a linguagem artística e a verdade científica.

Questionários aos espectadores

Os questionários feitos ao público antes das peças tiveram 42 respostas e os segundos questionários, após as exibições, tiveram 25 respostas (Anexo G). Estes números mostram o quão desafiante é captar a população na resposta a breves questionários sobre o impacto de iniciativas de comunicação de ciência no seu quotidiano, o que constitui uma grande dificuldade no que toca à avaliação de impacto destas. Ainda assim, foi possível retirar vários dados da amostra de 25 pessoas que responderam ao questionário antes e após a exibição, permitindo tirar conclusões. A caracterização da mesma encontra-se na tabela 3.

Tabela 3. Caracterização sociodemográfica da amostra.

Como se identifica?	Como mulher	32
	Como homem	9
	Sem resposta	1
Idade	<25	32
	25-34	6
	35-44	3

	45-54	1
	55-64	0
	>64	0
Em que área estuda/trabalha?	Linguística, Letras e Artes	28
	Ciências Sociais Aplicadas	3
	Ciências Humanas	3
	Ciências Biológicas e da Saúde	3
	Ciências Exatas e da Terra	1
	Engenharias	1
	Ciências Agrárias	1
	Outro	2

A análise dos dados dos questionários dá-nos indicações que as peças de teatro produzidas podem ajudar a preencher a lacuna entre a sociedade e a medicina genómica. Antes da peça, 57,1% dos inquiridos (n=24) não sabia quais as vantagens de recorrer à medicina genómica para o tratamento de doenças. No entanto, após a exibição, 84% dos participantes (n=21) mostrou estar já sensibilizado para os potenciais benefícios de utilizar uma medicina personalizada (Figura 9). Estas diferenças foram comparadas através de um teste ANOVA de medidas repetidas e utilizado o software de análise estatística *JASP*. As representações gráficas foram feitas no programa *GraphPad Prism*. Os resultados mostram que a média de respostas corretas entre o primeiro momento de avaliação (M = 0.429, SD = 0.501) e o segundo momento (M = 0.833, SD = 0.377) apresentam diferenças estatisticamente significativas, $F(1, 41) = 27.880$, $p < 0.01$ $\eta^2p = 0.445$. Estes dados indicam que após a peça de teatro houve um aumento estatisticamente significativo da consciencialização dos inquiridos no que toca à medicina genómica.

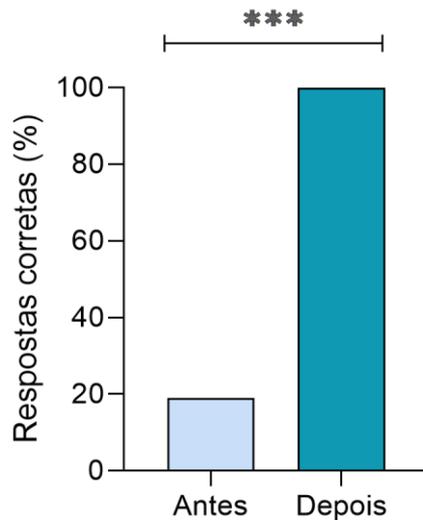


Figura 9 - Percentagem de respostas corretas à pergunta “Sabe quais as vantagens de recorrer à medicina genómica para o tratamento de doenças?”, antes e depois da exibição teatral. Foram realizados testes ANOVA de medidas repetidas de forma a explorar a significância das diferenças entre os dois momentos de avaliação (***) $p < 0,001$.

No questionário final, perguntou-se à audiência qual a importância do teatro na transmissão de mensagens científicas, de forma a perceber se este é considerado um meio eficaz para comunicar ciência e, em particular, medicina genómica. A maioria dos inquiridos ($n=24$, 96%) revela que este tema se torna mais interessante através da sua expressão teatral e a totalidade destes ($n=25$, 100%) considera que este tema se tornou mais compreensível e acessível através da peça de teatro. Além disso, 92% ($n=23$) dos inquiridos refletem que, após a peça, têm mais curiosidade sobre a temática medicina genómica e sentem que adquiriram conhecimento relevante para a sua vida ao assistir à exibição teatral sobre ciência (Figura 10).

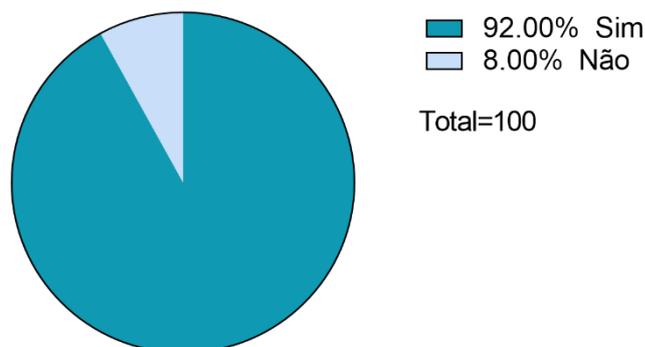


Figura 10 - Respostas afirmativas à pergunta “Considera que, após esta peça, tem mais curiosidade em relação ao tema da medicina genómica?”.

Através da análise dos resultados da avaliação do impacto das peças de teatro na audiência, podemos concluir que as linguagens artísticas permitiram aos inquiridos adquirir conhecimentos sobre medicina genómica. Foi-lhes possível perceber conceitos científicos complexos fora do registo formal, com uma linguagem acessível para todos e capaz de ser entendida pelas várias faixas etárias. Os espectadores consideram o teatro um meio capaz de comunicar ciência de forma apelativa e dinâmica, captando a atenção de vários públicos-alvo e desconstruindo a complexidade associada à ciência e aos cientistas. Estas peças de teatro permitiram despertar o interesse em ciência da população, aumentar a curiosidade sobre medicina genómica e levar informação científica à sociedade. Este trabalho exploratório, que envolveu um questionário com poucas questões e com um número de participantes reduzido dá-nos a indicação que as peças de teatro produzidas têm um efeito positivo na percepção de públicos não especializados em relação à medicina genómica. Porém, para conclusões mais completas e estruturadas, deveria ser realizado um estudo com uma amostra populacional mais alargada e explorando diversos tópicos abordados nas peças de teatro. Acreditamos, a par com o que é referido em estudos prévios (Amaral et al, 2017), que esta experiência tem um enorme potencial na promoção da literacia em saúde. Uma investigação mais alargada com foco nestas peças seria necessária para melhor compreender as indicações reportadas neste estudo preliminar.

4.2.2.2. Livro ilustrado

A sociedade moderna desde sempre posicionou as expressões visuais no centro do seu processo comunicativo, dado que estas contribuem ativamente para o envolvimento da sociedade (Bucchi & Saracino, 2016). A ilustração desempenha um papel fulcral na escrita científica e na comunicação de ciência, tendo sido demonstrado que permite a aquisição de conhecimento pelos cidadãos e melhora as competências de resolução de problemas, permitindo um maior envolvimento da sociedade com a comunidade científica (Farinella, 2018). De facto, o design visual e o *storytelling* narrativo têm sido consistentemente apontados como ferramentas de sucesso na construção de uma comunicação persuasiva em saúde e, portanto, na criação de uma sociedade consciencializada e informada (Alemany-Pagès et al, 2021). Neste sentido, surgiu a necessidade e a vontade de colmatar a lacuna de informação sobre medicina genómica recorrendo a conteúdos visuais. Para isso, foi pensado e co-produzido um livro ilustrado capaz de levar informações científicas fidedignas à sociedade, facilitando a compreensão de ciência e desmistificando a complexidade associada a ela associada.

Criação do livro

Numa primeira instância, foram reunidos os conceitos chave a abordar na obra. Para isso, contou-se com a participação de uma equipa multidisciplinar constituída por peritos de diferentes áreas da medicina genómica – investigação científica, medicina, direito biomédico, economia da saúde, comunicação de ciência, etc. Esta equipa deu o seu contributo, através de cinco reuniões com elementos das diferentes áreas do projeto (direito, economia, medicina e terapia génica). Foram mapeadas num documento todas os conteúdos que foram considerados relevantes para serem transmitidos à sociedade através do livro (Anexo H).

Seguidamente, foi escrito o argumento do livro (Anexo I). Foi criado um fio condutor entre os vários conceitos científicos e criada uma história com linguagem simples, de fácil compreensão e acessível para o público em geral (Figura 11). Este argumento foi revisto pelos vários intervenientes do projeto e, posteriormente, foram pensadas e desenvolvidas ideias visuais sobre as várias temáticas do livro.



Figura 11 - Infografia representativa das várias fases de criação do livro ilustrado.

O argumento e estas ideias visuais foram partilhadas e discutidas com um ilustrador que procedeu a elaborar os esboços das ilustrações (Figura 12). Após discussão e validação junto da equipa, os esboços foram alterados e coloridos, tendo-se chegado a um resultado final.

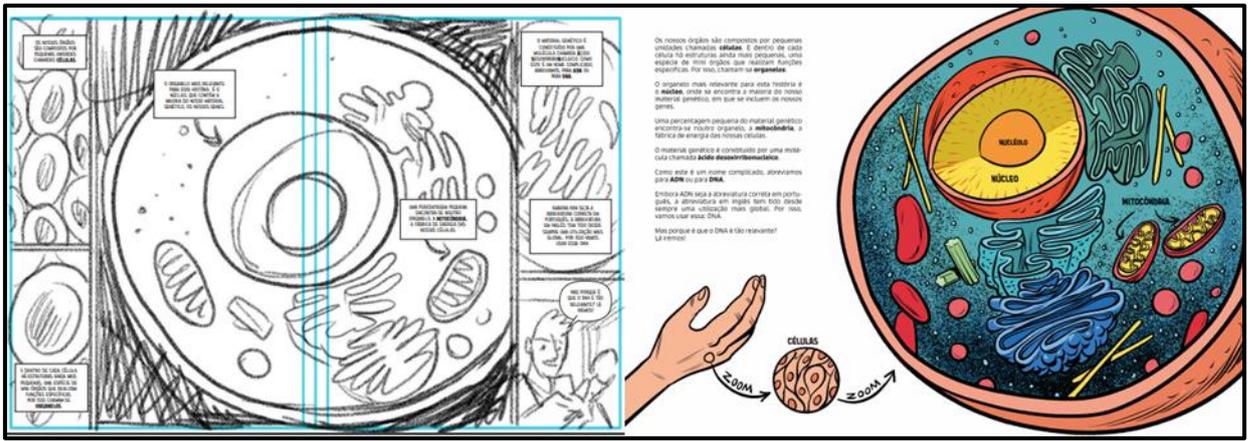


Figura 12 - Primeiro esboço de uma página do livro e versão final.

A versão final do livro (Anexo J) seguiu para edição, impressão e publicação pela Imprensa da Universidade de Coimbra (Anexo J).

Este livro, fruto de uma simbiose entre várias áreas do saber, resultou num livro ilustrado. Foi elaborado tendo por base uma linguagem simples e uma ilustração científica correta e objetiva, esperando permitir uma fácil compreensão dos conceitos científicos pela sociedade. Reúne conceitos naturalmente difíceis de explicar aos cidadãos. O livro “Medicina Genómica: Um breve Guia Ilustrado” (Figura 13) foi publicado online com o ISBN 978-989-26-2457-0 e doi: 10.14195/978-989-26-2458-7.



Figura 13 - Livro “Medicina Genómica: Um Breve Guia Ilustrado”.

Lançamento do livro

O livro “Medicina Genómica: Um breve guia ilustrado” foi lançado no evento “Dia da Medicina Genómica” e distribuído por todos os presentes no congresso. Além disso, foi distribuído em escolas secundárias, permitindo alcançar as camadas mais jovens da sociedade.



Figura 14 - Lançamento do livro ilustrado sobre medicina genómica.

Avaliação de impacto do livro

Os questionários elaborados para efetuar a avaliação do impacto do livro nos conhecimentos dos jovens (Anexo H) foram respondidos por alunos de ciências do 10º ano da Escola Secundária Quinta das Flores, em Coimbra. Estes tinham idade média de 15 anos e, dos 63 alunos que responderam, 29 identificavam-se como homens e 34 como mulheres.

Antes da leitura do livro ilustrado, os alunos mostraram conhecimentos científicos sobre genes e DNA através das dinâmicas informais promovidas, o que era expectável dada a sua área de estudo em Ciências e Tecnologias. Quando questionados formalmente em relação ao significado do termo medicina genómica, 52 alunos (83%) mostraram não saber e 11 alunos (17%) mostraram conhecer. Após a leitura do livro, a maior parte dos alunos (84%, n= 53) já diz que sabe o que é medicina genómica (Figura 15). Estes resultados, dão-nos a indicação da potencial eficácia do conteúdo criado na transmissão de conhecimentos para este público. De forma a compreender se esta diferença tinha significância estatística, foi feito um teste ANOVA de medidas repetidas, no software JASP. Observou-se um aumento

significativo de conhecimento entre o primeiro momento de avaliação ($M = 0.175$, $SD = 0.383$) e o segundo ($M = 0.841$, $SD = 0.368$), $F(1, 62) = 124.000$, $p < 0.01$, $\eta^2_p = 0.667$. Depreende-se que o livro possa ter potencial para contribuir para a aquisição de conhecimento na área da medicina genómica, dado o aumento de respostas corretas. Porém, este foi um estudo preliminar que nos indica que a utilização do livro ilustrado possa ter potencial no aumento de literacia em saúde, no entanto seria necessário o envolvimento de uma amostra populacional mais alargada assim como um questionário mais completo para tirar conclusões mais robustas.

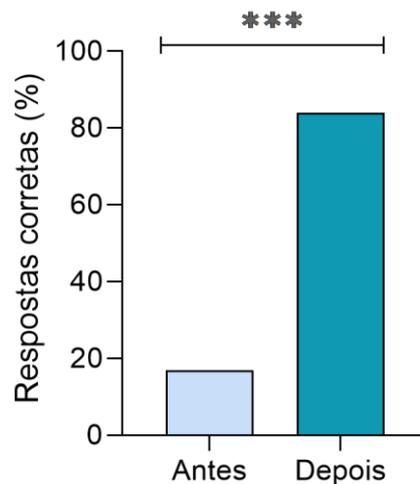


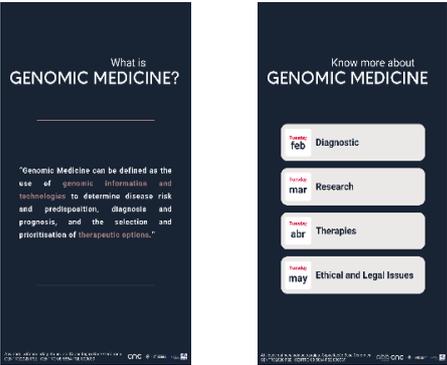
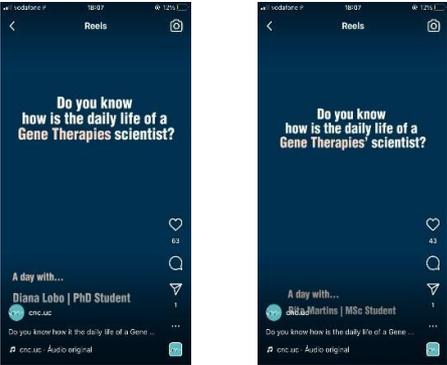
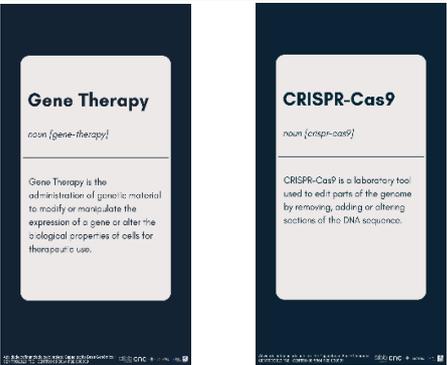
Figura 15 - Percentagem de respostas corretas à pergunta “Sabes o que é medicina genómica?”, antes e depois da leitura do livro. Foram realizados testes ANOVA de medidas repetidas de forma a explorar a significância das diferenças entre os dois momentos de avaliação (***) $p < 0,001$.

Os alunos acrescentaram que a medicina genómica se torna mais interessante através do livro ilustrado, facilitando o processo de aprendizagem e compreensão da ciência e aumentando a curiosidade e interesse sobre temas de carácter científico. Alguns alunos (94%) referiram, ainda, que o livro ilustrado é uma boa ferramenta para adquirir conhecimentos sobre medicina genómica, uma vez que é um meio de comunicação mais dinâmico e apelativo. Assim, podemos perceber o papel significativo que os livros ilustrados desempenham na comunicação de ciência, à semelhança do que foi demonstrado em estudos anteriores (Bucchi & Saracino, 2016; Farinella, 2018). Acreditamos ter consciencializado os alunos para a importância da medicina genómica recorrendo a esta combinação de elementos visuais e textuais para transmitir informações científicas complexas de forma acessível e apelativa.

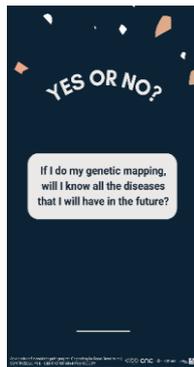
4.2.4. Campanha digital

Ainda que algumas plataformas mudem no futuro, o conceito de redes sociais permanecerá (Osterrieder, 2013). Como tal, é importante marcar uma presença científica da medicina genómica neste meio de comunicação tão atual. O planeamento estratégico online para as redes sociais constituiu uma ferramenta importante ao nível da comunicação. A divulgação de conteúdos sobre medicina genómica permitiu criar uma forte presença online, captando o interesse de um número considerável de pessoas da sociedade. Ao longo de oito meses, a campanha digital na plataforma Instagram permitiu alcançar, em média, 678 contas. Pela análise da tabela 4 pode-se observar que o alcance não foi linear para todos os meses, havendo maior número de contas alcançadas em dezembro e maio, por exemplo. Isto pode dever-se a uma maior atenção da sociedade às redes sociais nestes meses. Além disso, é de notar que estes valores também variam de acordo com o formato do conteúdo que é partilhado. O formato *Reels* permitiu alcançar um número de pessoas muito superior quando comparado com as *InstaStories*, cerca de o dobro ou o triplo. Isto é justificável por ser um conteúdo leve, rápido e fácil de consumir, o que permite à audiência uma aquisição instantânea de ciência em poucos segundos. Estes resultados destacam o elevado potencial da utilização de vídeos curtos sobre ciência em campanhas digitais deste tipo, permitindo atingir uma audiência abrangente. Além disso, este formato está em consonância com as tendências atuais e oferece facilidade de acesso às informações científicas para o público-alvo.

Tabela 4. Alcance dos conteúdos divulgados na rede social Instagram sobre medicina genómica (valores retirados a 28/06/2023).

Data	Nome	Conteúdos	Formato	Alcance
Janeiro	O que é a medicina genómica?		InstaStories	584
Fevereiro	DIAGNÓSTICO Sabias que... sobre diagnóstico		InstaStories	414
Março	INVESTIGAÇÃO Vídeos do dia a dia de um cientista		InstaStories Reels	341 1580
Abril	TERAPIAS Dicionário de conceitos		InstaStories	463

Maio **QUESTÕES ÉTICAS E LEGAIS** *InstaStories* **487**
 Mitos e verdades



Exibição das peças de teatro *InstaStories* **605**



Junho Lançamento do livro ilustrado *InstaStories* **369**



Reels **1256**

Capítulo 5 | Conclusão

São muitos os desafios da comunicação de ciência nas mais diversas áreas do saber. A área da medicina genómica não é exceção. O enorme desenvolvimento científico, tecnológico e clínico na área tem de ser forçosamente acompanhado de esforços de comunicação e envolvimento da sociedade para uma aplicação adequada do conhecimento em benefício da sociedade. Neste trabalho foram criadas e desenvolvidas várias estratégias de comunicação tendo em consideração os interesses de vários grupos da sociedade, com o objetivo de envolver os cidadãos de forma dinâmica e apelativa. Ao longo das várias etapas subjacentes a este projeto, mostrou-se ser essencial munir a sociedade de ferramentas e informações fidedignas, que lhes permita uma melhor compreensão de ciência e uma tomada de decisão sobre medicina genómica mais consciente.

A análise dos questionários de levantamento de interesses da sociedade respondidos pelos vários públicos-alvo revelaram que os inquiridos sentem falta de informação acerca do tema da medicina genómica. A falta de familiaridade dos cidadãos com o conceito de medicina personalizada indica a necessidade urgente do desenvolvimento de estratégias de comunicação eficazes. Estes resultados mostram ainda uma consciencialização da maioria dos inquiridos para a relevância das terapias génicas e da investigação científica, ainda que a falta de informações fidedignas disponíveis seja uma barreira. Estes resultados, a par com o interesse dos cidadãos europeus em ciência e tecnologia revelado pelo Eurobarómetro de 2021, revela uma oportunidade e necessidade de ação nesta área. Dada a necessidade de preencher a lacuna entre a medicina genómica e a sociedade e colmatar as falhas de comunicação destacadas pelos cidadãos, foram desenvolvidas diferentes estratégias de disseminação de ciência.

Os eventos de comunicação de ciência dinamizados tiveram como objetivo consciencializar diferentes faixas etárias e públicos-alvo para a importância da medicina genómica na sociedade contemporânea. Estes foram desenvolvidos em dois contextos diferentes: formal e informal. Espera-se que este tipo de contextos e iniciativas contribua para o desenvolvimento de espírito crítico e para o aumento de literacia em saúde, em particular na área da medicina genómica.

As peças de teatro, “Alice e as Maravilhas dos Genes” e “Manipulações Genéticas”, desempenharam um papel importante na disseminação do conhecimento científico na sociedade, através dos resultados recolhidos antes e depois das peças de teatro: antes das peças, os inquiridos revelam uma lacuna significativa de conhecimento sobre terapias génicas e medicina genómica e após as exposições, observa-se um aumento significativo A

audiência mostrou uma melhoria significativa na compreensão do conceito de gene, DNA e, ainda, mostrou conhecer as vantagens da medicina genómica para o tratamento de doenças em comparação com a medicina tradicional. Além disso, foi referido um aumento do interesse e da curiosidade sobre assuntos científicos após a exibição. Este estudo-piloto dá indicações acerca do potencial da utilização de linguagens artísticas para abordar conceitos científicos de forma acessível e compreensível para diferentes faixas etárias, à semelhança do que já foi descrito em trabalhos de arte & ciência noutras áreas do saber (Amaral et al, 2017). Isto torna visível a importância da expressão teatral na transmissão de mensagens científicas para a sociedade de forma envolvente e dinâmica, desconstruindo a perceção de complexidade associada à ciência.

O livro ilustrado “Medicina Genómica: Um Breve Guia Ilustrado” surgiu da simbiose entre peritos das várias áreas do saber e de um processo de criação que permitiu desenvolver explicações simples relacionadas com este tema. Este livro foi distribuído pelos vários públicos-alvo e publicado online, na expectativa de levar a ciência aos cidadãos e criar cultura científica. Procedeu-se então à avaliação do seu potencial na criação de literacia em saúde sobre o tema em estudantes do ensino secundário. Podemos perceber que, antes da leitura do livro, a maioria não conhecia o termo medicina genómica. No entanto, após a leitura do livro, a grande maioria dos alunos afirmou ter adquirido conhecimentos sobre esta temática, destacando a eficácia da ilustração científica na transmissão de conhecimentos para a sociedade. Além disso, os alunos referiram que este tema se torna mais interessante utilizando recursos visuais e acessíveis ao público, facilitando o processo de aprendizagem e a compreensão de termos complexos sobre ciência. Isto mostra a importância da utilização de ferramentas dinâmicas e atrativas que permitam à sociedade adquirir conhecimentos sobre medicina genómica, à semelhança do que outros estudos já demonstraram, nas várias áreas do saber (Bucchi & Saracino, 2016; Farinella, 2018). Este é um estudo piloto realizado com uma amostra reduzida e que permite perceber o potencial da utilização de linguagens artísticas (peça de teatro e livro ilustrado) na transmissão de conhecimento científico para os cidadãos. Seria necessária uma amostra populacional superior para ser possível retirar conclusões mais completas em relação ao aumento de literacia científica na sociedade recorrendo ao teatro e ao livro ilustrado.

Dando resposta à vontade dos inquiridos e em ver as suas questões respondidas em redes sociais, uma fonte de informação importantíssima nos dias de hoje (Osterrieder, 2013), foi desenvolvido um plano de comunicação digital. Isto permitiu comunicar conceitos relacionados com a medicina personalizada através de vários formatos, com o intuito de

despertar o interesse do público. Os valores atingidos foram interessantes, tendo em consideração o número de seguidores nas redes sociais institucionais. Campanhas mais direcionadas e de maior dimensão serão essenciais na desmistificação destas temáticas de forma a munir a sociedade de informação fidedigna, partindo do conhecimento de profissionais da área (Burns, 2003). É fundamental promover uma sociedade informada, capaz de tomar decisões conscientes com base em evidências científicas e factos reais, combatendo a desinformação e fortalecendo a ligação dos cientistas com os cidadãos. (Fischhoff, 2013; Burns, 2003)

Nos tempos atuais é necessário adaptar as estratégias de comunicação digital, alimentá-las e desenvolver formatos mais adequados para atingir os objetivos de divulgação científica na era digital que vivemos. Para além disso, é essencial a implementação de estratégias de avaliação de media consistentes e contínuas para compreender quais os caminhos mais eficazes na criação de literacia em saúde na área.

Sendo a biotecnologia uma área em constante evolução (Evens & Kaitin, 2015), é de extrema importância que a investigação seja aliada a esforços de comunicação de ciência. A compreensão pública das descobertas e conceitos subjacentes à ciência passa por uma valorização e melhoria da comunicação que é feita (Ashley, 2016; Reydon et al, 2012; Bultitude & Sardo, 2012). Isto é essencial para a construção de uma sociedade cada vez mais capaz de tomar decisões de forma informada e consciente, algo tão relevante num tema como a medicina genómica. A comunicação de ciência deve não só ter um papel no apoio à tomada de decisões pessoais, como também deve assumir um importante papel na recomendação em decisões políticas ligadas à saúde, para que estas estejam alinhadas com os avanços científicos, necessidades e preocupações tanto dos profissionais como da sociedade. Uma sociedade mais informada, envolvida e com cultura científica é uma sociedade mais capaz de tomar decisões informadas, apoiar a investigação, o que pode contribuir em grande medida para o progresso do país e a sustentabilidade da investigação. O papel da comunicação de ciência nessa missão é fulcral.

Capítulo 6 | Bibliografía

Alemany-Pagès, M., Azul, A. M., & Ramalho-Santos, J. (2021). The use of comics to promote health awareness: A template using nonalcoholic fatty liver disease. *European Journal of Clinical Investigation* (Vol. 52, Issue 3). John Wiley and Sons Inc. <https://doi.org/10.1111/eci.13642>

Amaral, S. V., Montenegro, M., Forte, T., Freitas, F., & Cruz, M. T. G. da. (2017). Science in Theatre—An Art Project with Researchers. *Journal of Creative Communications*, 12(1), 13–30. <https://doi.org/10.1177/0973258616688966>

Ashley, E. A. (2016). Towards precision medicine. *Nature Reviews Genetics*, 17(9), 507–522. Nature Publishing Group. <https://doi.org/10.1038/nrg.2016.86>

Auton, A., Abecasis, G. R., Altshuler, D. M., Durbin, R. M., Bentley, D. R., Chakravarti, A., Clark, A. G., Donnelly, P., Eichler, E. E., Flicek, P., Gabriel, S. B., Gibbs, R. A., Green, E. D., Hurles, M. E., Knoppers, B. M., Korbel, J. O., Lander, E. S., Lee, C., Lehrach, H., ... Schloss, J. A. (2015). A global reference for human genetic variation. *Nature*, 526(7571), 68–74. Nature Publishing Group. <https://doi.org/10.1038/nature15393>

Bauer, M. W. (2009). The evolution of public understanding of Science-discourse and comparative evidence. *Science, Technology and Society*, 14(2), 221–240. <https://doi.org/10.1177/097172180901400202>

Bauer, M. W., & Jensen, P. (2011). The mobilization of scientists for public engagement. *Public Understanding of Science*, 20(1), 3–11. <https://doi.org/10.1177/0963662510394457>

Bodmer, W., & Wilkins, J. (1992). Research to improve public understanding programmes. *Public Understanding of Science*, 1, 7–10. <http://doi.org/10.1088/0963-6625/1/1/001>

Bubela, T. (2006). Science communication in transition: Genomics hype, public engagement, education and commercialization pressures. *Clinical Genetics*, 70(5), 445–450. <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2006.00693.x>

Bucchi, M., & Saracino, B. (2016). “Visual Science Literacy”: Images and Public Understanding of Science in the Digital Age. *Science Communication*, 38(6), 812–819. <https://doi.org/10.1177/1075547016677833>

Bultitude, K., & Sardo, A. M. (2012). Leisure and Pleasure: Science events in unusual locations. *International Journal of Science Education*, 34(18), 2775–2795. <https://doi.org/10.1080/09500693.2012.664293>

Burns, T. W., O'Connor, D. J., & Stocklmayer, S. M. (2003). Science Communication: A Contemporary Definition. *Public Understanding of Science*, 12(2), 183–202. <http://doi.org/10.1177/09636625030122004>

Carvalho, A. S., & Ramalho-Santos, J. (2013). How can ethics relate to science? The case of stem cell research. *European Journal of Human Genetics*, 21(6), 591–595. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2012.232>

Carvalho, A. S., & Ramalho-Santos, J. (2013). How can ethics relate to science? The case of stem cell research. *European Journal of Human Genetics*, 21(6), 591–595. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2012.232>

Chan, I. S., & Ginsburg, G. S. (2011). Personalized medicine: Progress and promise. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 12, 217–244. <https://doi.org/10.1146/annurev-genom-082410-101446>

Ciência Viva. (n.d.). Acedido a 22 de junho de 2023. Disponível em <https://www.cienciaviva.pt/semanact/2022>

Ciência Viva. (n.d.). Acedido a 22 de junho de 2023. Disponível em <https://www.cienciaviva.pt/centroscv/rede/>

Davies, S. R. (2008). Constructing communication: Talking to scientists about talking to the public. *Science Communication*, 29(4), 413–434. <https://doi.org/10.1177/1075547008316222>

Decreto-Lei n.º 124/99 de 20 de Abril. Diário da República n.º92/99– I Série A. Ministério da Ciência e da Tecnologia. Lisboa.

Dijkstra, A. M., & Gutteling, J. M. (2012). Communicative Aspects of the Public-Science Relationship Explored: Results of Focus Group Discussions About Biotechnology and Genomics. *Science Communication*, 34(3), 363–391. <https://doi.org/10.1177/1075547011417894>

Dundar, M., Prakash, S., Lal, R., & Martin, D. K. (2019). Future Biotechnology. *The EuroBiotech Journal*, 3(2), 53–56. <https://doi.org/10.2478/ebtj-2019-0006>

Ecklund, E. H., James, S. A., & Lincoln, A. E. (2012). How academic biologists and physicists view science outreach. *PLoS ONE*, 7(5). <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0036240>

European Commission. (2013). Special Eurobarometer 401 - Responsible Research and Innovation (RRI), Science and Technology, (May)

European Commission. (2021). Europeans strongly support science and technology according to new Eurobarometer survey, Science and Technology, (September)

European Commission. (2022). 2022 European Researchers', Night. Events, (September)

Evens, R., & Kaitin, K. (2015). The evolution of biotechnology and its impact on health care. *Health Affairs*, 34(2), 210–219. <https://doi.org/10.1377/hlthaff.2014.1023>

Farinella, M. (2018). The potential of comics in science communication. *Journal of Science Communication*, 17(1). <https://doi.org/10.22323/2.17010401>

Fischhoff, B. (2013). The sciences of science communication. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 110(SUPPL. 3), 14033–14039. <https://doi.org/10.1073/pnas.1213273110>

Gago, J. M. (1990). Manifesto para a Ciência em Portugal. Lisboa: Gradiva.

Guttmacher, A. E., Collins, F. S., & Clayton, E. W. (2003). Ethical, Legal, and Social Implications of Genomic Medicine. www.nejm.org

House of Lords. (2008). Science and Technology Committee - 2nd Report of Session. http://www.parliament.uk/about_lords/about_lords.cfm.

Irwin, A. (2001). Constructing the scientific citizen: Science and democracy in the biosciences. *Public Understanding of Science*, 10(1), 1–18. <https://doi.org/10.1088/0963-6625/10/1/301>

Jasanoff, S. (2014). A mirror for science. *Public Understanding of Science*, 23(1), 21–26. <https://doi.org/10.1177/0963662513505509>

Joop Ouborg. (2009). Two-way communication between genomics and society. *EMBO reports*, 10(5), 420–423. <https://doi.org/10.1038/embor.2009.83>

Longnecker, N. (2016). An integrated model of science communication-More than providing evidence. *Journal of Science Communication*, 15(5), 1–13. <https://doi.org/10.22323/2.15050401>

- Maratona da Saúde. (2015). Acedido a 22 de junho de 2023. Disponível em <http://www.maratonadasaude.pt>
- Mccarthy, J. J., Mcleod, H. L., & Ginsburg, G. S. (2018). Genomic Medicine: A Decade of Successes, Challenges, and Opportunities. <http://cancergenome.nih.gov/>
- Nelio, B., & El-Hani, C. N. (2009). Darwin and Mendel: Evolution and genetics. *Journal of Biological Education*, 43(3), 108–114. Institute of Biology. <https://doi.org/10.1080/00219266.2009.9656164>
- Osterrieder, A. (2013). The value and use of social media as communication tool in the plant sciences. *Plant Methods*, 9(1). <https://doi.org/10.1186/1746-4811-9-26>
- Ramalho-Santos, J. (2023). Taking care of science: Towards better communication and societal engagement. *European Journal of Clinical Investigation*. John Wiley and Sons Inc. <https://doi.org/10.1111/eci.13966>
- Relling, M. V., & Evans, W. E. (2015). Pharmacogenomics in the clinic. *Nature*, 526(7573), 343–350. Nature Publishing Group. <https://doi.org/10.1038/nature15817>
- Responsible Research & Innovation (n.d.). Acedido a 22 de junho de 2023. Disponível em <https://tetrris.eu/what-is-responsible-research-and-innovation-rrri/>
- Reydon, T. A. C., Kampourakis, K., & Patrinos, G. P. (2012). Genetics, genomics and society: The responsibilities of scientists for science communication and education. *Personalized Medicine*, 9(6), 633–643. <https://doi.org/10.2217/pme.12.69>
- Rowe, G., & Frewer, L. J. (2005). A typology of public engagement mechanisms. *Science Technology and Human Values*, 30(2), 251–290. <https://doi.org/10.1177/0162243904271724>
- Sanger, F., Nicklen, S., & Coulson, A. R. (1977). DNA sequencing with chain-terminating inhibitors (DNA polymerase/nucleotide sequences/bacteriophage 4X174), 74(12).
- Shampo, M. A., & Kyle, R. A. (2010). Francis S. Collins - Human Genome Project. *Mayo Clinic Proceedings*, 85(9). <https://doi.org/10.4065/mcp.2010.0495>
- The next 25 years. (2021). *Nature Biotechnology*, 39(3), 249. Nature Research. <https://doi.org/10.1038/s41587-021-00872-0>

The Nobel Prize in Physiology or Medicine 1962. (n.d.). Acedido a 22 de junho de 2023.
Disponível em <https://www.nobelprize.org/prizes/medicine/1962/summary/>

The Royal Society. (1985). The Public Understanding of Science. Royal Society.
<https://doi.org/10.1038/340011a0>

Anexos

Anexo A

Questionário fornecido a associações de doentes

1. Como se identifica? *

Marcar apenas uma oval.

- Como mulher
- Como homem
- Sem resposta
- Outra:

2. Idade *

Marcar apenas uma oval.

- <25
- 25-34
- 35-44
- 45-54
- 55-64
- >64

3. Em que área trabalha? *

Marcar apenas uma oval.

- Bioquímica
- Biologia
- Medicina
- Farmácia
- Letras
- Direito
- Economia
- Outra:

4. Sofre de alguma doença genética? *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não

5. Se sim, qual?

6. Conhece o conceito medicina personalizada? *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não

7. Considera as terapias génicas um assunto relevante na atualidade? *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Talvez

8. O que gostaria de saber mais sobre medicina genómica? *

Marcar tudo o que for aplicável.

- Diagnóstico
- Investigação
- Terapias
- Questões éticas
- Questões legais
- Outra: _____

9. Que meios acha mais eficazes para ver esclarecidas as dúvidas da sociedade sobre este tema na comunicação social?

Marcar tudo o que for aplicável.

- Televisão
- Rádio
- Jornais
- Redes sociais
- Outra: _____

10. Que falhas acha que existem na comunicação das terapias génicas e da medicina personalizada para a sociedade?

11. Comentários | Sugestões

Anexo B

Questionário fornecido à comunidade universitária

1. Como se identifica? *

Marcar apenas uma oval.

- Como mulher
- Como homem
- Sem resposta
- Outra:

2. Idade *

Marcar apenas uma oval.

- <25
- 25-34
- 35-44
- 45-54
- 55-64
- >64

3. Em que área estuda? *

Marcar apenas uma oval.

- Bioquímica
- Biologia
- Medicina
- Farmácia
- Letras
- Direito
- Economia
- Outra:

4. Sofre de alguma doença genética? *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não

5. Se sim, qual?

6. Conhece o conceito medicina personalizada? *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não

7. Considera as terapias génicas um assunto relevante na atualidade? *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Talvez

8. O que gostaria de saber mais sobre medicina genómica? *

Marcar tudo o que for aplicável.

- Diagnóstico
- Investigação
- Terapias
- Questões éticas
- Questões legais
- Outra: _____

9. Que meios acha mais eficazes para ver esclarecidas as dúvidas da sociedade sobre este tema na comunicação social?

Marcar tudo o que for aplicável.

- Televisão
- Rádio
- Jornais
- Redes sociais
- Outra: _____

10. Que falhas acha que existem na comunicação das terapias génicas e da medicina personalizada para a sociedade?

11. Comentários | Sugestões

Anexo C

Questionário fornecido a alunos do ensino básico e secundário

1. Como se identifica? *

Marcar apenas uma oval.

- Como mulher
- Como homem
- Sem resposta
- Outra:

2. Idade *

Marcar apenas uma oval.

- <25
- 25-34
- 35-44
- 45-54
- 55-64
- >64

3. Em que área estuda? *

Marcar apenas uma oval.

- Ciências e tecnologias
- Ciências socioeconómicas
- Línguas e humanidades
- Artes
- Outra:

4. Sofre de alguma doença genética? *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não

5. Se sim, qual?

6. Conhece o conceito medicina personalizada? *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não

7. Considera as terapias génicas um assunto relevante na atualidade? *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Talvez

8. O que gostaria de saber mais sobre medicina genómica? *

Marcar tudo o que for aplicável.

- Diagnóstico
- Investigação
- Terapias
- Questões éticas
- Questões legais
- Outra: _____

9. Que meios acha mais eficazes para ver esclarecidas as dúvidas da sociedade sobre este tema na comunicação social?

Marcar tudo o que for aplicável.

- Televisão
- Rádio
- Jornais
- Redes sociais
- Outra: _____

10. Que falhas acha que existem na comunicação das terapias génicas e da medicina personalizada para a sociedade?

11. Comentários | Sugestões

Anexo D

Questionário fornecido a professores

1. Como se identifica? *

Marcar apenas uma oval.

- Como mulher
- Como homem
- Sem resposta
- Outra:

2. Idade *

Marcar apenas uma oval.

- <25
- 25-34
- 35-44
- 45-54
- 55-64
- >64

3. Em que grupo trabalha? *

Marcar apenas uma oval.

- Português
- Inglês, Alemão, Espanhol
- História
- Filosofia
- Economia e Contabilidade
- Matemática
- Física e Química
- Biologia e Geologia
- Educação Tecnológica, Electrotecnia, Informática
- Ciências Agro-pecuárias
- Artes Visuais
- Música
- Educação Física
- Outra:

4. Sofre de alguma doença genética? *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não

5. Se sim, qual?

6. Conhece o conceito medicina personalizada? *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não

7. Considera as terapias génicas um assunto relevante na atualidade? *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
- Não
- Talvez

8. O que gostaria de saber mais sobre medicina genómica? *

Marcar tudo o que for aplicável.

- Diagnóstico
- Investigação
- Terapias
- Questões éticas
- Questões legais
- Outra: _____

9. Que meios acha mais eficazes para ver esclarecidas as dúvidas da sociedade sobre este tema na comunicação social?

Marcar tudo o que for aplicável.

- Televisão
- Rádio
- Jornais
- Redes sociais
- Outra: _____

10. Que falhas acha que existem na comunicação das terapias génicas e da medicina personalizada para a sociedade?

11. Comentários | Sugestões

Anexo E

Guiões peças de teatro desenvolvidos pelos alunos de estudos artísticos

“Alice e as Maravilhas dos Genes”

MANIFESTO I

Adeus, corações ferrugentos! Nós queremos cantar o amor ao futuro, o hábito da evolução, do upgrade, da conquista, da marcha científica e do progresso!

O tubo de ensaio, a pipeta, o microscópio, o vidro de relógio, a bata branca, o funil de decantação, a caixa de Petri, a lamparina de álcool, o funil de carga, o condensador de serpentina, o kitasato, o gobelé, o balão de Erlenmeyer serão elementos essenciais da nossa poesia.

Sim! Nós afirmamos que o Mundo foi ao laboratório e conheceu os avanços prodigiosos da ciência e, então, louco de amores, apaixonou-se por uma beleza nova: a beleza do gene!

I - FESTA

Eles entram na sala onde ocorre a festa, já ouvindo a música alta e as vozes frenéticas de quem acompanha os passos de dança, desleixados, com cantorias desafinadas. A rapariga tenta se enturmar e segue o irmão até ao seu círculo de amigos. Eles bebem e dançam ao ritmo das luzes que de segundos a segundos mudam de cor e que piscam conforme as batidas da música. Ela, melancólica e claramente desconfortável com aquela confusão, imprevisivelmente empurra o seu irmão para uma das esquinas daquela sala compacta.

IRMÃO

Tás maluca ou quê? Tem lá calma por favor!

RAPARIGA

Calma!? Disseste que a festa seria na casa da avó do teu amigo... (Diz com os braços cruzados como se tivesse a proteger-se do frio.)

IRMÃO E é!!

RAPARIGA

Coitada da pobre mulher! Não têm vergonha na cara?

(Desenvencilha-se dos seus próprios braços. Gestos inquietos e exaltados.)

IRMÃO

Ela nem tá em casa. Achas mesmo que ele faria uma festa com ela aqui?

RAPARIGA

Presumi que seria uma festa calma! Sei lá, com chá ou, pelo menos, com música mais baixa. Quero ir embora, está muita confusão.

IRMÃO

Mas acabámos de chegar! Dá uma chance, vais ver que te vais divertir.

RAPARIGA

Eu não conheço ninguém.

IRMÃO

Eu apresento-te o pessoal.

RAPARIGA

Não quero falar com ninguém.

IRMÃO

Então dá só mais um tempo. Depois saio contigo.

RAPARIGA

Prometes?

(A olhar para o irmão com um olhar desconfiado.)

IRMÃO

Sim, não te preocupes.

(Tom de voz mais calmo e carinhoso.)

RAPARIGA

Pinky promise? (Expõe o seu mindinho.)

IRMÃO

A sério? Já não temos idade para isso.

RAPARIGA

Vá lá. Pinky promise.

IRMÃO

És uma maluca... (Entrelaçam os mindinhos.)

OS DOIS

Promessa do mindinho:

Quem mentir

vai ter de engolir mil agulhas

Ou partir

o dedo mindinho

IRMÃO

Mais tranquila?

RAPARIGA

Desculpa por te fazer passar vergonhas...

IRMÃO

Ei, anda cá dar-me um abraço! E pára d e pedir desculpa... Tu não tens culpa! (Abraçam-se.)

RAPARIGA

Obrigada.

IRMÃO

Vamos lá dar uma chance à festa. Aproveita!

O irmão volta a juntar-se aos amigos. Dançam, jogam, bebem, divertem-se. A rapariga fica à parte, a observar. Dirige-se a um sofá encostado à parede e senta-se. Está cabisbaixa, com as mãos juntas entre as pernas.

A música alta continua, assim como as luzes que variam de cor e intensidade conforme a música. Foco de luz branca posicionada apenas na rapariga que está parada, sentada no sofá.

2 - COM A MÃE

Personagens: Mãe, Filha/ Alice

As duas conversam.

Mãe

O que é que almoçaste na cantina?

Filha

Hm? Não me lembro. (Olha à volta da mesa indecisa)

Mãe

Estranho... Nunca te lembras.

Filha

De facto.

Mãe

Nem tenho recebido os recibos das refeições, para o IRS.

Filha

Estranho.

(Evita contacto visual)

Mãe

Vais dizer-me o que se passa?

Filha

Não se passa nada.

Mãe

Passa-se alguma coisa.

Filha

(Agitada/ rude) Não se passa nada. A sério. (mais calma)

Mãe

Okay.

Continuam a comer em silêncio. A filha começa a chorar. A mãe tenta pelo menos agarrar na mão da filha mas é rejeitada logo.

Filha

Eu não aguento mais isto.

Mãe

(agarra nas mãos da filha)

Não agentas o quê meu amor? Fala comigo. Explica.

Filha

Tudo. Tudo é tão barulhento à minha volta. Tudo me dói. Uma dor mental que se tornou física. Dói-me tanto e eu não consigo que pare. Eu já não aguento mais. Eu já não aguento mais.

Mãe

(abraça a filha enquanto ela continua a chorar)

Oh meu amor, minha Alice. (abraça com mais força) Aconteceu alguma coisa para te sentires assim?

Filha

Não aconteceu nada.

Mãe

A minha mãe chamava a isso dores de crescimento. Mas, sinceramente, apetecia-me bater-lhe sempre que me dizia isto, quando tinha a tua idade. Parecia condescendência mas não era, eu é que ainda não tinha chegado à fase em que entenderia isso. Tens de mudar o teu padrão destrutivo. Eu sei que não andas a comer na cantina nem andas a dormir, e isso é a maior receita para o desastre.

Filha

Eu não sei o que fazer

Mãe

Vamos arranjar ajuda.

3 - COM A MÉDICA DE FAMÍLIA

Ouve-se chamar a personagem principal, Alice, que entra no consultório da médica.

MÉDICA

Então Alice, o que te traz por cá?

ALICE

Boa tarde doutora, trouxe-lhe os exames que me pediu.

MÉDICA

Ah, claro! (A médica começa a folhear os papéis, com atenção.) Esta é a Dra. Luísa, está aqui a estagiar.

ESTAGIÁRIA

Olá.

ALICE

Olá.

MÉDICA

Alice, estás familiarizada com saúde mental?

ALICE

Ah... sim... sei que é um problema que afeta a qualidade de vida de muita gente. Mas, porque é que pergunta? Alguma coisa de errado?

MÉDICA

Certamente já ouviste falar de depressão, certo?

ALICE

Sim. Mas porquê?

(Médica faz sinal com a cabeça para que a estagiária explique.) ESTAGIÁRIA

A depressão é uma doença mental que influencia o estado de humor. Mais de 300 milhões de pessoas sofrem com esta doença.

ALICE

Eu sei o que é a depressão.

MÉDICA

Pois. Infelizmente é uma doença relativamente frequente. A partir do resultado dos exames e do historial clínico da tua família, sinto-me inclinada a pensar que sofres de depressão.

Talvez potenciada por uma predisposição genética.

ALICE

Desculpe? Não percebi bem... depressão genética?

MÉDICA

Sim, percebeste bem. (dá sinal à estagiária para falar)

ESTAGIÁRIA

A depressão é uma doença que pode surgir devido a uma conjugação de variados fatores de origens diversas. Fatores ambientais, traumas, e também a existência de antecedentes familiares pode influenciar o seu aparecimento.

ALICE (meio abalada) É hereditário?

ESTAGIÁRIA

Pode ser, em conjugação com outros fatores. A depressão hereditária pode ter um início bastante precoce e é difícil apercebermos-nos dos sintomas rapidamente.

MÉDICA

É como se os sintomas já fizessem parte do teu dia a dia. Pode ser confundida com traços de personalidade. Mas, quando a doença se começa acentuar, aumentam os episódios em que se está triste, e muitas vezes sem se saber porquê... em que se passa os dias deprimida.

ALICE

Mas como é que isto aconteceu?

MÉDICA

Antes de assumirmos esta possibilidade, gostaríamos de te fazer algumas perguntas, pode ser?
Alice acena afirmativamente com a cabeça. Mexe-se nervosa na cadeira. A médica começa a fazer as perguntas.

ESTAGIÁRIA

Tem sentido mudanças de humor? Ficar mais irritada por nenhuma razão aparente?

ALICE

Não sei. Acho que sim? Talvez?

ESTAGIÁRIA

Sente que perde interesse pelos seus hobbies e outras atividades que gosta de fazer?

MÉDICA

Como se já não sentisses prazer em fazê-las?

ALICE

Não sei... Ultimamente não aguento muita confusão, como em festas e assim. E era uma coisa de que gostava, de estar com as amigas. E de há uns tempos para cá, deixei de ter vontade de fazer vídeos para o YouTube.

MÉDICA

Mas era algo que costumavas fazer?

ALICE

Sim, todos os dias.

MÉDICA

E tens seguidores?

ALICE

Alguns.

MÉDICA

Quantos?

ALICE

Não sei, uns 100.000.

ESTAGIÁRIA

100.000 !!!

MÉDICA

Isso é muito, não é?

ESTAGIÁRIA É!

ALICE

Mais ou menos.

MÉDICA

E agora, não tens feito videos?

ALICE

Não. Não tenho vontade.

MÉDICA

E os teus seguidores? Não sentem a tua falta?

ALICE

Não sei. Talvez, algumas.

MÉDICA

Certo. Alice, não vou estar aqui a fazer-te um questionário exaustivo, mas preciso de te fazer uma pergunta difícil. Tens tido alguns pensamentos acerca da morte?

ALICE

Sim? Acho que toda a gente pensa na morte. MÉDICA

Obviamente que a maior parte das pessoas já pensou na morte. Mas, o que estou a tentar saber é se tens pensado em magoar-te a ti próprio.

Alice fica calada na cadeira a olhar para o médico. Depois de uns segundos, respira fundo e olha para o chão do consultório.

MÉDICA

Certo.

ALICE

Hereditário? Alguém da minha família?

(MÉDICA faz sinal à estagiária para falar.) ESTAGIÁRIA

Não é fácil saber-se ao certo o que espoleta estas situações. Apesar de uma eventual predisposição genética, pode nunca se manifestar. Os fatores ambientais têm um peso determinante nesta equação.

ALICE

É a minha mãe?

MÉDICA

A pergunta a fazer agora é: como é que vamos lidar com isto?

ALICE (com uma voz baixa)

Existe alguma forma de eu melhorar?

MÉDICA

Claro que sim, a depressão tem tratamento. Não é a minha área de especialidade, mas tenho uma colega que é muito boa neste campo.

A médica escreve um nome num papel e entrega a Alice.

MÉDICA

Trabalha perto do centro. Ligas para este número a pedir uma consulta e dizes que vais da minha parte. Acredito que ela te consiga ajudar muito melhor do que eu.

Alice pega no papel meio apreensiva. Levanta-se devagar da cadeira e despede-se da médica.

ALICE

Obrigada.

MÉDICA

Vais ver que tudo se resolve. Cumprimentos aos teus pais.

ESTAGIÁRIA

As melhoras.

ALICE

Obrigada..

MANIFESTO 2

Nós pretendemos cantar essas mil e uma noites de fascínio, feitas de juras eternas, de estratégias personalizadas de rastreio, de prevenção, de diagnóstico e de apoio ao tratamento de inúmeras doenças.

Determinamo-nos a saudar o Mundo, que percebeu, a partir da análise do ADN de um indivíduo, ser possível identificar a predisposição para doenças, e antever quais os recursos terapêuticos mais eficazes para as enfrentar!

E proclamamos o aumento do nosso entusiástico fervor face aos investigadores que construirão o futuro com conhecimento químico, com consciência ética e com o suporte financeiro dos seus dirigentes. Porque, só assim, chegaremos ao promontório extremo dos séculos!!!

4 - COM AS AMIGAS

(Nunca mesa de café, uma roda de 4 amigas. Em conversa casual, A está no telemóvel e lembra-se de algo que viu recentemente)

A: Já viram aquele vídeo da mana que diz que só tens depressão porque queres? Alice: Que vídeo é esse?

C: Eu já vi!!! (diretamente para a Alice) é uma rapariga que faz vídeos para o tik tok e fez um a falar da depressão.

A: (no telemóvel) É este, olha aqui. (inclina o telemóvel e mostra o vídeo)

Alice: Epah mas que estúpida. (tom sarcástico) Olha, sabes, agora se tens depressão é porque não fazes abdominais quando fazes uma pausa do trabalho. Há com cada coisa.

D: Oh pá, mas ela até tem razão. C e Alice: (olhar de espanto) Alice: Como assim?

D: Agora também só se fala nisso, as pessoas acabam por se aproveitar e qualquer coisa é depressão. (tom de desdém) É a desculpa perfeita para tudo, agora. (riso sarcástico).

Alice: Mas tu pensas mesmo assim? (tom de “desilusão” ou indignação”)

D: Então, mas não é verdade? Acaba também por ser mais uma forma de querer chamar a atenção.

(Alice está com ar de espanto.)

Alice: Claro que não é assim. É verdade que alguns podem usar isso em tom de gozo, sim. Mas quem tem depressão – que é algo bem real e sério – quer tudo menos chamar a atenção. Aliás, as pessoas até tendem a isolar-se.

D: Eh pá, mas tu não estás aqui bem? (tom agressivo)

(Alice fixa o olhar, mas não diz mais nada)

C: (num tom um pouco irritado) Sis, as pessoas não querem chamar a atenção, nem estão a fazer-se de vítimas. As pessoas realmente sofrem, afastam aqueles que mais amam, por vezes chegando a um ponto em que dão por si e estão sozinhos. As pessoas deixam de fazer a sua vida normalmente, muitas vezes nem da cama se levantam, e tu vens dizer que é para querer chamar a atenção?

Alice: Tu não imaginas a frustração que se gera dentro de ti por não conseguires fazer as coisas mais básicas da vida.

D: (agressivo) Mais uma vez, não fazem porque não querem.

C: Não, não é assim que as coisas funcionam. A vida não são flores e unicórnios. Mesmo sem depressão, há alturas em que nada nos sabe bem, nem temos cabeça sequer para ir, sei lá, para ir

para a varanda apanhar sol. Agora tenta imaginar o que é isso ser uma constante na tua vida a níveis que eu nem imagino.

D: Oh pá, eu não acredito nada nisso. Se estás mal, tens de fazer alguma coisa para mudar isso, não é só ficar sentado à sombra da bananeira à espera de um milagre. Sei lá, há tanta coisa que podem fazer. E muito disso era evitado. (tom condescendente) Não fazem mais porque não querem, e estão à espera que os outros façam tudo por eles, coitadinhos.

C: Mas tu não estás sequer a tentar compreender o que te estão a dizer. Entra por um ouvido e sai pelo outro.

A: (a despachar e irritada) Pronto, pronto, eu só falei do vídeo pelo gozo, não era para ficarem aí a discutir. Parece que estão no Parlamento ou o caraças. Vá, vá, aonde vamos hoje?

(sensação de ambiente pesado e todos em silêncio)

Alice: Eu não vou a lado nenhum. A: Então?

C: Alice, vá lá, vamos divertir-nos. Alice: Perdi a vontade. Vou para casa.

C: Tás a ver, Dulce (D)? Obrigada pelo mau ambiente.

D: O que é que eu fiz? Agora não se pode ter opinião? Que eu saiba vivemos numa democracia.

A: Eh pá, chill out. Vamos ao Cartola? C: Bora (para a Alice)?

Alice: Eu vou embora. Tchau. (Alice sai)

D: Lá vai ela curtir a depressão.

C: Eh pá, às vezes és mesmo parva. A: Só às vezes? ehehe

D: Este pessoal não aguenta ouvir umas verdades. C: És tão parva. Tu nem fazes ideia.

A: Pronto, pronto! Já chega. Vamos mudar de tema senão daqui a bocado quem fica deprimida sou eu. Vocês já viram o último vídeo da Rihanna?

5 - COM A FAMÍLIA, AO JANTAR

Personagens: Mãe, Filha/ Alice, Filho, Pai

Ao jantar.

Pai

Não comes mais?

Alice

Não tenho muito apetite.

Pai

Quase não tocaste na comida.

Mãe

Deixa, João. Às vezes não nos apetece. E tu, queres mais?

Pai

Não.

Filho (para a irmã) Passas-me o sal?

Mãe

Não achas que já puseste demais?

Filho

Sal nunca é demais. A ver se isto espevita.

Mãe

Tem pouco sal?

Filho

Come-se.

Pai

João! Isso são modos de falar com a tua mãe?

Mãe (para a Alice) Também achas que tem pouco sal?

Pai

Ela nem chegou a provar, como é que há-de saber?

Alice

Está bom, mãe.

Pai

Então, e sempre foram ao médico?

Mãe

Foi.

Pai

E então? Como correu?

Alice

Correu.

Pai

O que é que ele disse?

Alice

Ela.

Mãe

É a doutora Leonor.

Pai

Ah. E o que é que ela disse?

Mãe

É depressão.

Alice

Ela disse que é genética.

Mãe

Não sabemos.

Alice

Foi o que ela disse.

Pai

Genética? Vem dos genes?

Alice

Vem da família. É hereditária.

Mãe

Não é certo.

Alice

Alguém teve depressão na família?

Filho

Eu não.

Mãe

Para que é que isso interessa, querida? Estás agora aqui a ver quem é que teve isto ou aquilo. O que interessa é o que tu tens e como o vamos tratar.

Alice

Interessa para isso, para saber como posso tratar. E para saber como é.

Pai (para a mãe) Há o teu irmão...

Mãe

João!!

Pai

É melhor enfrentar as coisas como elas são. Se há antecedentes familiares...

Filho

O tio?

Mãe

O meu irmão não é para aqui chamado. Deixa-o estar descansado. A médica disse que é depressão, indicou uma especialista, e para a semana vamos lá.

Alice

O que é que aconteceu ao teu irmão?

Filho

O tio que teve o acidente?

Mãe

(Silêncio)

Alice

Pai?

Pai

A mãe conta, se quiser contar.

Alice

Ele também tinha depressão?

Mãe

Tinha.

Filho

Ele matou-se?

Mãe

João! Não digas isso.

Alice

Mas foi?

Mãe

Foi um acidente.

Alice

Tu não dizeres não torna o que aconteceu menos real.

Mãe

Ele suicidou-se.

Filho

Oh!

Pai

João!

Mãe

Quando eu era pequenina.

Eu não quero que vivas por outras pessoas, Alice, mas há tantas consequências quando isso acontece. Eu também já estive aí. Mas agradeço a tudo que possa agradecer por estar aqui hoje. A minha mãe não podia perder outro filho, especialmente não daquela forma tão brutal. Eu amava a minha mãe mais do que tudo, e estou aqui por ela. Eventualmente passei a viver por mim, e agora vivo por nós. A minha Alice. (acaricia a cara da filha) Nós vamos conseguir ajudar-te.

Alice

(respira fundo a processar tudo)

Okay.

Mãe

Tu vais ficar boa, meu amor, eu sei que vais. Pensa em ti, pensa nas coisas que te dão prazer, ou que já te deram. Pensa nas pessoas que te amam, que são tantas, e apercebe-te do quanto tudo vale a pena. À medida que te habituares a fazer isso, e à medida que te sentires melhor vais ganhar um novo gosto pela vida. Nós vamos procurar a melhor ajuda para ti. Há tantos métodos novos hoje em dia que não havia no meu tempo.

Alice

Este também é o teu tempo, mãe.

Mãe

Sim. Mas eu não tive uma boa experiência com antidepressivos. Sentia-me enjaulada. Mas pode ser que sejam uma solução para ti. E se não forem, não paramos até encontrar uma solução melhor. Nunca irei desistir de ti, nem vou deixar que desistas de ti mesma.

Pai

Não vamos. Ninguém vai desistir. A consulta é para a semana?

Mãe

Sim.

Filho

Oh, fofga-se!

Pai

João!

Mãe

O que foi?

Filho

Pus sal a mais!

Pai (para o filho)

Põe a televisão mais baixo.

Alice

Espera, eu quero ouvir.

6 - PROGRAMA DE TV

Sala de Estar. A família liga a televisão e está a dar uma rubrica sobre medicina genómica.

Pivô

Bem-vindos ao 2 contra 2, uma rubrica em que dois jornalistas discutem temas da atualidade com dois especialistas convidados.

Esta semana, no 2 contra 2, discutimos uma temática na ordem do dia.

A Medicina Genómica é reconhecida como um novo tipo de medicina em amplo crescimento no mundo inteiro. Apesar de recente, cada vez mais aumenta a oferta de tratamentos neste novo campo da medicina que se destaca pela sua singularidade. Hoje, temos connosco a Doutora Marcela Dias, comentadora especialista para questões de saúde e Fernanda Oliveira, farmacêutica e empresária.

As nossas jornalistas são as já habituais Fátima Cardoso e Manuela Sousa.

Boa tarde, a todas. Antes de mais muito obrigada pela vossa presença. Para começar, como habitualmente, lanço eu a primeira pergunta: Dra. Dias, gostaria de saber um pouco mais da sua perspectiva sobre este novo campo da Medicina.

Especialista

Boa tarde e obrigado pelo convite! Ora bem.. este tipo de medicina recorre essencialmente ao uso de informações e tecnologias genéticas para determinar o risco e a predisposição para uma determinada doença, assim como para fazer o diagnóstico e o prognóstico, permitindo selecionar e priorizar opções terapêuticas. Esta área envolve o estudo da informação genética de um indivíduo

como parte da sua avaliação clínica, como por exemplo a escolha terapêutica, com o objetivo de tornar mais eficiente a prestação de cuidados de saúde.

Pivô

Certo. E como funciona o processo de tratamento com este tipo de medicina?

Especialista

Essencialmente, consiste em provocar mudanças no DNA das células afetadas pela doença e ativar as defesas do corpo com o objetivo de reconhecer o tecido danificado e promover a sua alteração.

Há técnicas para reparar os genes, para corrigir os danos no DNA e, também, para silenciar determinados genes ou impedir a sua expressão.

Pivô

Percebo... Passo a palavra às nossas jornalistas. Fátima, talvez queiras começar?

Fátima

Sim, obrigada. Boa tarde. Dra. Marcela, partindo do que disse, será que podemos considerar que a chegada deste tipo de medicina pode vir a curar doenças que atualmente ainda não têm cura?

Especialista

Não é bem assim. Apesar dos avanços obtidos, estas técnicas são ainda muito recentes. Estamos ainda em fase de descoberta, de muitos testes, e ainda é uma base de tratamento em consolidação.

A isto acresce o custo - é uma medicina que implica um elevado custo monetário.

Fátima

Precisamente. E aqui aproveito e estendo a minha questão à Dra. Oliveira. Caso se consigam descobrir formas de cura para determinadas doenças, todos sabemos que terão um elevado custo monetário. Poderá ser um problema para alguém que não consiga pagar este tipo de tratamentos?

Farmacêutica/o

Boa tarde. Agradeço o convite para o programa. (a tentar fugir ao assunto) Eu diria que ter pouco dinheiro é sempre um problema. Seja para comer, para nos vestirmos, para nos deslocarmos... Obviamente a farmacêutica é cara. Para criar um medicamento é preciso investir milhões, só em testes, existindo sempre a possibilidade de ele não funcionar. Mesmo assim, há medicamentos que posteriormente acabam por se tornar mais baratos. Veja o caso dos genéricos... Mas para isso são precisos anos e anos de investimento.

Manuela

(insistente) E de retorno do investimento. Desculpem esta entrada a pés juntos, mas eu tenho mesmo de perguntar: então quem não tiver capacidade para pagar pelo tratamento da sua doença, pelos medicamentos para o tratamento, não poderá usufruir destes avanços tecnológicos? Será esta medicina a "Medicina dos Ricos"?

Farmacêutica/o

(afirma com um tom incomodado pela pergunta da jornalista) Não sei como lhe responder a isso. Poderá vir a ser um fator a ter em conta. Mas aí já estamos, talvez, a entrar no campo das políticas de saúde. Por agora, o nosso foco é avançar o máximo possível na investigação neste campo e o resto...logo se vê.

Pivô

Esperemos que futuramente possa vir a ser fonte de esperança para todas as pessoas, e não só as privilegiadas.

Farmacêutica/o

Com calma e muito estudo, esse será sempre o objetivo final. Mas ainda há um longo caminho a percorrer.

Pivô

E, Dr. Duarte, que doenças esta nova Medicina pode vir a tratar?

Especialista

Como está subentendido no nome, este tipo de tratamentos é para doenças de origem genética e, por isso, é esse o principal foco. Podem, por exemplo, ajudar a identificar mutações genéticas

responsáveis por determinado tipo de cancro e a escolher o tratamento mais indicado para cada paciente.

Manuela

Encontrar a cura para o cancro seria uma descoberta milionária. Acreditam ter essa nova descoberta na palma das mãos?

Farmacêutica/o

(entusiasmado com o dinheiro envolvido nessa possibilidade) Seria o sonho de qualquer especialista na área da medicina desenvolver a cura para o cancro. Este tipo de medicina pode efetivamente ajudar, assim como em doenças cardíacas, infecciosas, autoimunes e psiquiátricas. Tudo com base genética.

Fátima

Que tipos de avanços a Medicina Genómica pode trazer para outro tipo de doenças?

Farmacêutica/o

Com o avanço da tecnologia genómica e o aumento da disponibilidade de dados genéticos, é possível que novas descobertas sejam feitas em outras áreas da medicina.

Manuela

Em relação a segurança: a Medicina Genómica é segura?

Especialista

A Medicina Genómica é considerada segura quando realizada sob as condições adequadas e com a supervisão de profissionais de saúde treinados. No entanto, como qualquer intervenção médica, existem riscos e limitações associados a todos os procedimentos.

Manuela

E considera que a Medicina Genómica tem características capazes de fazer frente à medicina tradicional?

Especialista

A medicina genómica é uma ferramenta complementar à avaliação clínica tradicional, e não uma concorrente. Testes genéticos não podem fornecer um diagnóstico completo e preciso por si só e devem ser interpretados em conjunto com outros fatores, como o histórico familiar, sintomas e exames físicos. Não é uma questão de fazer frente, mas sim trabalhar para um mesmo objetivo.

Pivô

A conversa está animada mas temos de terminar. Obrigado pela vossa presença e por terem esclarecido as eventuais dúvidas da nossa audiência. Seguimos agora com as notícias.

Sporting Clube de Portugal recebe o Casa Pia e vence por 2-0 com golo de Pedro Gonçalves e Nuno Santos.

MANIFESTO 3

Declaramos que: calaremos tradicionalistas, bitolados, conservadoristas, conservantistas, caretas, saudosistas, retrógrados, quadrados, regressistas, com este novo romance do Mundo! Por que diabos continuaríamos a olhar para trás quando podemos abrir as bem-aventuradas portas da Felicidade, do Bem Estar, da Saúde!?!?

Eia! Ânimo! Em frente! A Medicina Tradicional exaltou até hoje a generalização, ZZZZZZZÁS!, TRRRRRRRRÁS!, PPPPPPPPPÁS!, todos os doentes no mesmo saco. Nós, PPPPPÁSS!, TRRRRRÁS!, ZZZZZZZÁS!, “desensacá-los-emos” sacando a singularidade de cada um deles.

7 - COM A MÉDICA ESPECIALISTA.

No consultório do médico, Alice encontra-se já sentado, frente à médica. Ela aparenta estar apreensiva, e a médica toma uma postura mais tranquilizante, numa tentativa de a deixar mais confortável.

MÉDICA

Alice, antes de mais, podemos proceder a testes farmacogenéticos, que nos vão ajudar a entender qual é o medicamento mais indicado para ti.

ALICE

Como assim?

MÉDICA

Bom, como deves saber, existem vários antidepressivos no mercado, dezenas até. Mas claro que cada pessoa é diferente uma da outra, e o que funciona com uma pessoa pode não funcionar contigo. Estes testes permitem-nos entender exatamente qual será a medicação melhor para ti. É quase como encontrar um remédio personalizado.

ALICE

Estou a ver... e é difícil? O que é que eu teria que fazer?

MÉDICA

Neste caso, o único que tens que fazer é deixar-nos testar o teu ADN, e a partir daí é que irei entender qual é o medicamento que é melhor para ti de acordo com o teu material genético. De resto, relaxa apenas, que nós tratamos de tudo, sim?

ALICE

OK.

Alice continua relativamente nervosa, e surge uma pausa pequena em que ninguém fala. A médica deteta o seu nervosismo e intervém.

MÉDICA

Estás apreensiva?

ALICE

Honestamente... Não sei, isto é tudo muito recente para mim e ainda me sinto muito desorientada. Parece que não sei para onde me virar, ou que caminho seguir depois disto. Nem sei se estou muito convencida com isto dos testes, dos antidepressivos... E se não funcionam? O que é que posso fazer mais para melhorar?

MÉDICA

É normal que te sintas confusa, até mesmo perdida. A verdade é que, ainda que a rapidez e eficácia das melhorias mudem sempre de pessoa para pessoa, vamos fazer de tudo para amenizar e silenciar a tua depressão. E garanto que com o medicamento mais adequado para ti vai ser mais simples, e nesse aspeto os testes farmacogenéticos vão ajudar-nos imenso. Para além disso, estudar os teus genes pode ajudar a compreender qualquer variação que possa estar a afetar a produção de serotonina.

ALICE

E para além disso? Há mais alguma coisa que possa fazer?

MÉDICA

Tens a psicoterapia, que se pode combinar com a administração do medicamento, e que eu inclusive aconselho bastante. É sempre melhor ser acompanhado por alguém que te possa ajudar a gerir melhor as tuas emoções e pensamentos. Se quiseres, posso indicar-te alguns bons psicoterapeutas,

ALICE

E de resto? É tudo?

Alice claramente continua nervosa. A médica apercebe-se.

MÉDICA

Sim, mas... tens mais alguma dúvida? Estou aqui para te ajudar no que for necessário.

ALICE

É que... Isto deve ser estúpido, mas... (Pausa)

MÉDICA

Ora essa, nada é estúpido dentro desta sala. Desde que te sintas confortável, podes contar-me o que quiseres.

ALICE

Isto parece-me um caminho bastante longo. Sinceramente, está-me a parecer muito difícil manter o otimismo para a recuperação.

MÉDICA

Ah. (Pausa) Quanto a isso, há pequenas coisas que podes fazer que te ajudarão a sentires-te motivada durante este processo.

Alice muda ligeiramente a postura na cadeira, mostrando-se mais atenta e recetiva.

MÉDICA (cont.)

É sempre bom ter uma rede de apoio que esteja ao teu lado, nem que seja só para oferecer companhia e te levantar os ânimos. Mas também é preciso aprender a lidar com a solidão – sair à rua, programar atividades, ver coisas que te façam rir... tudo isso ajuda. Mas, algo que eu recomendo imenso, é arranjar um hobby que te deixe feliz e que ocupe os teus tempos livres. Pensa comigo – tens alguma atividade que gostes muito de fazer?

8 - FESTA

Regresso ao ambiente de festa. Ela diverte-se e retoma a sua atividade preferida, fazer vídeos para o Youtube.

MANIFESTO 4

Diagnósticos, terapias e fármacos do passado jazam nas gavetas com naftalina! Ah!, poremos Avicena de queixos caídos. Ah!, poremos Hipócrates zonzo de espanto.

Ah!, poremos Felix Hoffmann, esse que um dia sintetizou moléculas de heroína e de ácido acetilsalicílico!, a carpir o bafio obsoleto da sua aspirina!

Nós queremos entoar hinos de amanhã ao que ontem era impossível: uma medicina verdadeiramente personalizada, preditiva, pró-ativa, de precisão, preventiva, participativa: A MEDICINA GENÓMICA!

É HORA DA MEDICINA GENÓMICA! É HORA! É HORA! AGORA!

MANIFESTO DA MEDICINA GENÓMICA

(X indivíduos já se encontram em cena. Estão de pé, “em sentido”. Trajam verde, vermelho, azul e castanho (criações de inspiração futurista, alusivas ao ADN?). Por detrás deles, há a videoprojeção de um ambiente de laboratório. Entoam o texto em coro, de modo eufórico, como que em delírio (trabalho vocal e motor a cargo da Mariana?). Focos de luz picada, de recorte circular, isolam-nos.)

1. Adeus, corações ferrugentos! Nós queremos cantar o amor ao futuro, o hábito da evolução, do upgrade, da conquista, da marcha científica e do progresso!
2. O tubo de ensaio, a pipeta, o microscópio, o vidro de relógio, a bata branca, o funil de decantação, a caixa de Petri, a lamparina de álcool, o funil de carga, o condensador de serpentina, o kitasato, o gobelé, o balão de Erlenmeyer e o microscópio serão elementos essenciais da nossa poesia.
3. Sim! Nós afirmamos que o Mundo foi ao laboratório e conheceu os avanços prodigiosos da ciência e, então, louco de amores, apaixonou-se por uma beleza nova: a beleza do gene!
4. Nós pretendemos cantar essas mil e uma noites de fascínio, feitas de juras eternas, de estratégias personalizadas de rastreio, de prevenção, de diagnóstico e de apoio ao tratamento de inúmeras doenças.

5. Determinamo-nos a saudar o Mundo, que percebeu, a partir da análise do ADN de um indivíduo, ser possível identificar a predisposição para doenças, e antever quais os recursos terapêuticos mais eficazes para as enfrentar!
6. E proclamamos o aumento do nosso entusiástico fervor face aos investigadores que construirão o futuro com conhecimento químico, com consciência ética e com o suporte financeiro dos seus dirigentes. Porque, só assim, chegaremos ao promontório extremo dos séculos!!!
7. Declaramos que: calaremos tradicionalistas, bitolados, conservadoristas, conservantistas, caretas, saudosistas, retrógrados, quadrados, regressistas, com este novo romance do Mundo! Por que diabos continuaríamos a olhar para trás

quando podemos abrir as bem-aventuradas portas da Felicidade, do Bem Estar, da Saúde!?!?

8. Eia! Ânimo! Em frente! A Medicina Tradicional exaltou até hoje a generalização, ZZZZZZZÁS!, TRRRRRRRRÁS!, PPPPPPPPPÁS!, todos os doentes no mesmo saco. Nós, PPPPPPÁSS!, TRRRRRÁS!, ZZZZZZZÁS!, “desensacá-los-emos” sacando a singularidade de cada um deles.

9. Diagnósticos, terapias e fármacos do passado jazam nas gavetas com naftalina! Ah!, poremos Avicena de queixos caídos. Ah!, poremos Hipócrates zonzo de espanto. Ah!, poremos Felix Hoffmann, esse que um dia sintetizou moléculas de heroína e de ácido acetilsalicílico!, a carpir o bafio obsoleto da sua aspirina!

10. Nós queremos entoar hinos de amanhã ao que ontem era impossível: uma medicina verdadeiramente personalizada, preditiva, pró-ativa, de precisão, preventiva, participativa: A MEDICINA GENÓMICA!

É HORA DA MEDICINA GENÓMICA! É HORA! É HORA! AGORA!

“Manipulações Genéticas”

I - Enxaqueca crónica

Cena I – conversa entre amigas

duas amigas entram no palco e caminham até ao centro e param

Amiga 1 - Hey! Sabes que amanhã é o meu aniversário. Vamos ao concerto! Sabes que és uma das pessoas que eu quero ao meu lado para comemorar.

Amiga 2 - Ai amiga, não sei não. Você sabe que eu não aguento esses ambientes barulhentos...

Amiga 1 - Lá estás tu! É o meu aniversário, vá lá, faz um esforço. Já estou farta dessa atitude. Nunca vais, nunca dás uma chance. Falas sempre sobre essa enxaqueca, mas com certeza és só tu que és muito sensível.

Amiga 2 - Mas você tá escutando o que você tá dizendo? me desculpa, mas eu não controlo. Eu queria muito contigo, mas acho melhor fazermos uma coisa mais calma só entre nós, em casa, porque você sabe que luz forte, o som alto, as pessoas gritando, enfim... qualquer coisinha e eu já estou com dor

Amiga 1 - Já sei disso tudo. Passas a vida a queixar-te. Roda o disco, por favor.

Amiga 2 - Você acha que eu queria ter enxaqueca? eu nem sei porque estou me desculpando se você não entende, e olha que ainda dei outra alternativa! mas você só liga para festas. Já parou para pensar que você está sendo egoísta?

Amiga 1 - Eu, egoísta? É o meu aniversário! Toma um comprimido qualquer e deixa de reclamar.

Amiga 2 - Eu já tomo e já aumentei a dose

Amiga 1 - Então toma mais, claramente ainda não tomas o suficiente.

Amiga 2 - Bela amiga que você é! Só pensa em você mesma, só olha para o próprio umbigo.

Amiga 1 - Eu só queria que tu pudesses aproveitar da mesma maneira que eu gosto de aproveitar. Além do mais, eu já te tinha falado deste concerto há mais de um mês.

Amiga 2 - E há mais de um mês que você sabe que eu me queixo todos os dias! Fala como se tudo isso fosse novidade. Esse negócio é imprevisível e você sabe disso

Amiga 1 - Então não venhas, já que vais sentir dores amanhã! Fica sozinha com a tua dor. Amiga 2 - Uau! Não esperava essa atitude de você. Pensava que éramos amigas.

Amiga 1 - Pois... Pelos vistos trocaste-me pela tua amiga enxaqueca. Amiga 2 - Tchau.

amiga 1 vai embora deixando a amiga 2 para trás

Cena 2 - *em casa*

Sentada numa cadeira a tomar um remédio.

(Doente está visivelmente cansada, desesperada, com dores de cabeça. Apaga as luzes, apenas um foco direcionado para o sofá se mantém. Dirige-se a uma pequena mesa, situada ao lado do sofá, abre um frasco com comprimidos, vira alguns para a mão, de seguida coloca-os na boca, bebe um copo de água e deita-se no sofá.)

Começam a ouvir-se vozes quase como que umas por cima das outras, como se a cabeça estivesse a rebentar com todos os pensamentos.

Vozes:

1. É só frescura...
2. És uma péssima amiga...
3. Egoísta...
4. Roda o disco...
5. Passas a vida a queixar-te...
6. Toma mais
7. É o meu aniversário
8. Estou farta da tua atitude
9. O concerto vai ser brutal.
10. Isso é só uma dor de cabeça
11. Toma um Benuron que isso passa.
12. Tu nunca estás connosco...
13. Já experimentaste parar com a pílula?
14. Egoísta, egoísta.
15. Aumenta a dose
16. Não estás a tomar o suficiente.
17. Só queria que aproveitasses a noite
18. Para a enxaqueca toma-se aspirina.
19. É só uma dor de cabeça.
20. Festa, festa, festa.
21. Nunca faz nada por nós
22. Que raio de amiga
23. Não quer estar connosco.
24. Vais ver que te vais divertir
25. Há mais de um mês que falo da festa
26. Enxaqueca, enxaqueca, enxaqueca.

27. Vem, não custa nada Amiga 2 - Se calhar podia tentar ir

tenta se levantar cambaleando e a esfregar a testa Vozes:

- Egoísta
- Toma um comprimido, deixa de reclamar
- É só frescura
- Tens que aproveitar
- Má amiga
- Vai...
- As luzes, os sons, o barulho...
- Sempre no médico...
- Sempre fechada em casa...
- Sai de casa...
- Diverte-te...

Amiga 2 - Não aguento mais, tenho de ir ao médico, de novo

Nota: trabalhar o aparecimento de luzes com o aparecimento das vozes

Cena 3 - *no médico*

Amiga 2 - Olá doutora, como está? Doutora - A trabalhar.

Amiga 2 - Ah, jura?

Doutora - E em péssimas condições. Mas enfim, o que a traz por cá? Amiga 2 - Mais do mesmo. Enxaquecas, para variar.

Doutora - O remédio que lhe indiquei não está a resultar?

Amiga 2 - Não, e já se aumentou a dose. Estou a ficar exausta, porque eu quero sair com as minhas amigas, mas não posso. A minha dor é sempre questionada e nunca levada a sério. Quero fazer algum desporto, mas não posso. Quero fazer qualquer coisa, mas, adivinhe? não posso. Sinto que não estou a viver a vida do jeito que queria por causa dessa droga de enxaqueca crónica.

Doutora - Tenha calma. Existem possibilidades de tratamento que levam a um menor risco de enxaquecas, mas primeiro precisamos enquadrá-las muito bem no teu caso; é algo que envolve muitos testes.

Amiga 2 - Estou disposta a tudo, já não aguento mais.

Doutora - Sabe que a enxaqueca é uma condição neurológica que pode ser desencadeada por diversos fatores. Mas, além disso, pode existir uma predisposição genética para que ela ocorra.

Amiga 2 - Ui, Doutora, sou de Humanidades. Com esse discurso não vou entender nada. Traduza, por favor.

Doutora - Sabe o que é um gene?

Amiga 2 - Já ouvi falar! tem alguma coisa relacionada com o DNA, não é?

Doutora - Exatamente! Gene é o segmento de uma molécula de DNA, que é responsável pelas características genéticas de cada um. Quando refiro que pode existir predisposição genética, significa que essas pessoas com enxaquecas têm um risco maior de desenvolver a sua condição devido à sua composição genética.

Amiga 2 - E como essa informação pode me ajudar?

Doutora - Pode ajudar uma vez que já foram identificados vários genes que são possíveis fatores de risco para enxaquecas.

Amiga 2 - A sério?

Doutora - Sim! Através de técnicas de medicina genómica, a nossa equipa médica pode analisar o DNA e identificar se existem variações genéticas, para depois personalizar uma terapia gênica com base nessas características.

Amiga 2 - Calma, terapia gênica? Está a ir um pouco rápido.

Doutora - Ok! Imagine um gene que é diferente dos outros e é esse que está a causar as enxaquecas. A terapia gênica irá identificá-lo e introduzir uma cópia normal que irá silenciar ou substituir esse gene.

entra uma “sequência de DNA” (pessoas) dançando can-can, iguais, porém uma pessoa está dançando ao contrário e sai uma pessoa que vai até o gene, silencia ele com fita cola e vira ele, porém no momento em que ele vai embora o gene fica teimando e volta a posição dele. E então, a pessoa pega outro “gene” (pessoa) para substituir e mandar o outro gene embora

Doutora - Na realidade estão envolvidos muitos genes e não apenas um. Amiga 2 - Acho que entendi

Doutora- Voltando a si. Se existir predisposição genética para a enxaqueca, introduziremos um vetor viral com um gene terapêutico, que posteriormente será introduzido em si.

Amiga 2 - Injetam um vírus?

Doutora - Sim. Um vetor viral é um vírus modificado geneticamente, para que não cause doenças mas que ainda seja capaz de infectar as células, com o objetivo, claro, de reduzir as enxaquecas.

Amiga 2- Ai doutora, finalmente essa dor vai passar! Eu quero viver sem limitações.

Doutora - Acredito que sim, mas não podemos tratar este assunto com leveza. Vamos estar a modificar a sua informação genética. Temos de ponderar bem o que fazemos. Desde logo, para ser seguro usar em si, vai ser preciso ser testado em laboratório. Vai ser um tratamento a longo prazo. O que acha? Está disposta a tentar?

Amiga 2 - Sim... eu quero tentar. Se há algo que pode me ajudar... Eu confio em si.

Doutora - Então, agora, vamos para a outra sala fazer os exames necessários. Em breve terei o seu diagnóstico e, se estiver tudo em ordem, avançamos logo para o tratamento.

Cena 4 - *consultório*

Amiga na sala de espera a voz chama o nome dela e ela vai para o consultório, entra com uma cara não muito esperançosa

Doutora - Então? Não parece muito bem disposta.

Amiga 2 - Olá doutora, não estou, foi um processo muito longo de exames. Para não falar que hoje fui ver o extrato da minha conta, e não está muito bonito.

Doutora - Não se aflija, tenho boas notícias. Já planeámos um tratamento adaptado de acordo com o seu perfil genético. Este tipo de tratamento maximiza as chances de sucesso e minimiza os efeitos colaterais.

Amiga 2 *interrompe a doutora no final da frase * - Ai doutora, isso são boas notícias. Doutora - Pronto? Vamos começar.

Amiga 2 se deita na maca e a doutora vai inserir o cateter na mão

Doutora - Vou agora inserir o vetor viral que contém o gene terapêutico.

O som do piano começa e um grupo de pessoas com duas cores de máscaras. A cor 1 está correndo em sentido horário e a cor 2 em sentido anti-horário. Ao ser “inserido” o vetor viral, um grupo de pessoas entram e vão atrás das pessoas da cor 2, e tira-lhes a máscara de cor 2 e colocando a máscara de cor 1, fazendo, assim, que todos corram em apenas um sentido de maneira conjunta

termina

Doutora - Terminámos. Uma vez dentro das células, o gene terapêutico que eu inseri, vai começar a produzir uma proteína específica que pode ajudar a tratar a sua enxaqueca.

Cena 6

amiga 2 está voltando para casa com um ar de cansaço e encontra a amiga 1

Amiga 1 - Por onde andaste que eu ligo-te e não atendes, não respondes às minhas mensagens, nem nas redes sociais! Tive que vir até tua casa para ter a tua atenção. Sei que fui dura e insensível contigo, mas estava preocupada.

Amiga 2 - Sim, você é uma péssima amiga. Ponha-se no meu lugar e imagine como seria se fosse você nessa situação. Não imagina o que tenho passado nos últimos tempos para tentar superar esta condição. É um problema para vocês, mas ainda maior para mim. Não gosto de limitar o que faço, mas tenho de me proteger.

Amiga 1 - Eu sei. As amigas não são só para festas nem só para os momentos altos. Devia ter-me preocupado com os teus problemas e não ter causado ainda mais. Fui egoísta. Peço desculpa pela pressão, só agora caí em mim. Foi por isso que vim. Queria pedir desculpas pela forma como agi. O concerto não foi a mesma coisa sem ti. Tenho saudades tuas.

Amiga 2 - Já imaginava que não seria. E ainda bem. (com tom de gozo e com um sorriso leve)

Amiga 1 - “ouch” Essa foi forte. Mas olha eu não quero mais discutir contigo. Prometo que a partir de agora irei ser mais compreensiva e ficar a teu lado.

Amiga 2- É o que eu quero também. Mas temos mesmo de ter essa conversa aqui na rua? Acabei de chegar do médico, queria sentar-me um pouco.

Amiga 1 - Então? O que aconteceu?

Amiga 2 - Queres entrar em casa para conversar? Explico tudo.

FIM

2 - Uma filha perfeita

Personagens: Luísa (filha), Rodrigo (pai), Amélia (mãe).

Filha – 17 anos, frequenta o 12º ano num colégio particular, sofre de bullying, teve terapia génica quando era criança e por esse motivo tem capacidades superiores aos colegas da turma (domina 5 línguas, cálculo mental e corre muito mais depressa que qualquer um).

Pai – 43 anos, Mãe – 40 anos: empresários de sucesso, multimilionários, fizeram/ pagaram terapia génica à filha para ser o mais perfeita possível

Sala de estar: jantar em família. Os pais estão sentados à mesa, e comem em silêncio, entra a filha, dá um beijo à mãe, estende o guardanapo de pano nas pernas e começa a servir-se

Pai: Mas isto são horas?

Mãe: Luísa, por onde andou minha filha? Comecei a preocupar-me.

Luísa: Não sei porque está tão preocupada, mãe, são só 21h. E sabe que eu sei cuidar de mim.

Mãe: Não está com nada bom aspeto, parece tão abatida. E esse rosto? Precisa de cuidar mais de si.

Luísa : Acha, mãe? (sarcástica)

Mãe: Que tom é esse? Já agora, o que tem na cara? Que maquilhagem pesada é essa? Não, agora estou realmente a começar a ficar preocupada. O que andou a fazer? E com quem?

Luísa: É só um eyeliner, mãe, não exagere. Mas se estão assim tão curiosos para saber como foi o meu dia basta perguntarem, não precisam fingir que não sabem dos meus passos todos.

Mãe: Não é nada disso, Luísa. Só queremos saber o motivo do seu atraso. Não entendo o porquê de tanto mau feitio.

(Luísa respira fundo.)

Luísa: Estou exausta mãe, sou humana. Estive na natação, depois fui dar explicações aos miúdos, e a seguir fui à galeria de arte e aos treinos de ténis. Enfim, obrigada a aturar aquelas pseudo-amigas com quem a mãe me obriga a conviver. Umas falsas!

Pai: Mas o que se passa consigo hoje?

Luísa: Oh, espera, esqueci-me, é para socializar. Sou uma experiência social.

Mãe: Luísa!! Não seja indelicada e mude esse tom. É um ótimo colégio. Os seus pais também andaram lá.

Luísa: Oh Mãe, essas aulas são tão úteis (sarcástica). Não se nota nada que sou apenas uma experiência social. Mas concordo consigo: de facto qualquer experiência humana precisa de treino social.

Pai: Deixe de ser tonta. Ninguém aqui a trata como uma experiência. E você, Amélia, deixe de tentar amenizar as coisas. Nunca quisemos que a Luísa fosse uma adolescente normal.

Luísa: Lá está. Pai, deixe-me perguntar uma coisa: o que é que vocês pretendem de mim, então? A mãe quer que eu tenha amiguinhas, que vá a festas, que seja uma adolescente popular, uma borboleta social, que namore, conviva com os filhos de todos os seus amigos, que tenha uma aparência sempre saudável e perfeita, mas depois, dizem que não sou uma adolescente normal de 17 anos. Em que é que ficamos?

Pai: Pelo amor de Deus.

Luísa : Hoje, depois das aulas, fui a uma palestra sobre Antropologia. Aprendi que sou transcendente. A ironia mata-me.

(Faz-se um silêncio. A mãe tenta falar, mas é interrompida)

Pai: Francamente, Luísa, qual é o seu problema? Nós não gastamos fortunas consigo, em tratamentos e alterações genéticas, para que ande em convívios com miúdas fúteis e acéfalos. E muito menos para que se queixe como uma adolescente em crise existencial.

Luísa: Oh, mas, afinal vemos o Elefante que está na sala? Mãe: Os seus tratamentos ou a sua crise existencial?

Luísa: Mãe, escapa-lhe uma coisa: eu sou uma pessoa, mais do que uma tentativa falhada de filha perfeita. A mãe não vê?

Mãe: Meu anjo, não te sintas mal por essas situações! As pessoas têm é inveja do nosso estilo de vida!

Pai: Oh Amélia, pelo amor de Deus, inveja do nosso modo de vida? Somos todos ricos! Não seja alienada. Não vê que o problema destes adolescentes é outro? A Luísa tem capacidades superiores. Obviamente não vai ser aceite da mesma maneira por eles.

Luísa: Engraçado... o pai acha que eu tenho capacidades superiores aos demais. É assim que o pai me visualiza?

(A mãe interrompe)

Mãe: O seu pai a visualiza como todos, como a modelo perfeita de menina que é. Quem não está a ver o elefante na sala é você ! (bebe o seu vinho de forma impassível)

(Luísa ignora a mãe e dirige-se ao pai)

Luísa: Está a ver, pai? A mãe fala em perfeição. Mas, e o pai? Nem sequer consegue proferir essa palavra. Em vez disso fala em capacidades superiores. Diga-me, o pai acha que sou perfeita? Acho que o pai sabe que não.

Pai: Tudo o que temos feito foi para que te tornasses numa pessoa superior às outras, superior a nós, para que fosses mais. Contudo, quem torna esse processo impossível é a menina, que se autossabota, e se desvia com questionamentos e cobranças mesquinhas.

Mãe: Sim, sinceramente não sei porque luta contra si mesma. (a mãe bebe o seu copo de vinho de forma agora de forma perturbada)

Luísa: Será mãe? Será que estou a lutar contra mim mesma? Será que esta sou eu? Será que é da minha natureza ter um cérebro que anda à roda freneticamente e é incapaz de parar por um instante? Ou será da minha natureza que todas as conversas me sejam tão óbvias e previsíveis, a ponto de já saber o que as pessoas vão dizer? Ou mesmo correr quilómetros sem me cansar? Nem atleta quero ser! Aliás, odeio suar.

Pai: Eu não digo? Mesquinhices.

Luísa: Sim, mesquinho, pai. Tentar entender quem eu sou. Mesquinho como o seu quadro. “De onde viemos? O que somos? Para onde vamos?” (aponta para o quadro). Que hipócritas.

(Luísa senta-se) Eu sempre quis saber: porque me fizeram isso? Porquê mudar-me tão cedo? Quatro anos, pai, com 4 anos! Porquê? Os pais acham correto? O que é que vos passou pela cabeça? Onde estava a vossa ética? Onde estavam a vossa moral e os vossos escrúpulos? Uma menina com 4 anos e já era insuficiente para vocês...

Pai: Não seja petulante. Eu sempre tive razão, mimámo-la demasiado, já não tem respeito por nós. Aonde quer chegar com essas acusações?

Mãe: A menina está a ir longe demais!!

Luísa: Não, longe demais foram vocês. Vocês ultrapassaram a linha do aceitável. Como é que é possível? Como se eu fosse um bicho para experiências, como se eu fosse um Pokémon que precisasse evoluir. Pegaram numa menor e fizeram dela o que bem entenderam. Utilizaram a ciência por pura ganância, por pura vaidade...

Mãe: Luísa, eu não admito que nos falte ao respeito. Tudo o que queríamos era que tivesse uma vida brilhante, que fosse a melhor versão de si.

Luísa: A melhor versão de mim? Só que eu nem sequer tive tempo para ser alguém, mãe. Vocês criaram alguém antes sequer de conhecerem quem tinham como filha.

(O pai também se levanta)

Pai: Chega disto tudo. Para a próxima não pergunto sobre o seu dia. Meu Deus, que desnecessário. Daqui a pouco está a chamar-nos de criminosos...

Luísa: Eu adoro a sua perspicácia, pai. Mãe: Não seja ingrata!

Luísa: Ingrata? Ingrata porquê? O que é que devo agradecer? Terem-me usado como cobaia para a vossa visão distorcida da realidade?

Pai: Luísa, pare neste momento! Você deve respeito aos seus pais! Mãe: Você é menor! Tem o dever de ouvir os seus pais!

Luísa: Ah sim? Pois então, meus pais, é com prazer que anuncio que assim que completar os meus dezoito, o que acontece daqui a um mês, vou parar de fazer os tratamentos génicos.

Nada de mais alterações, nada de me submeter a exames e tratamentos que me fazem miserável, apenas para vosso capricho.

(A mãe engasga-se, o pai muda de expressão)

Pai: Acha que parar agora mudará alguma coisa no que já é?

Luísa: Mas o que é que eu sou, pai? Não ouviu nada daquilo que eu disse, pois não? Se desde os meus 4 anos sou uma experiência nas mãos de outros para me tornar um ser superdotado, nesta perfeição de humano, o senhor acha mesmo que sabe quem eu sou, quem eu seria, sabe quem é a sua filha? Nem eu mesma sei!

Luísa sai.

Mãe: Luísa!!!

3 - Super-herói

(O homem aranha está deitado na cama na sua sessão de terapia com a sua terapeuta/amiga Ana.)

TERAPEUTA

Como é que te sentes?

PETER

(Peter olha para o teto e não responde)

TERAPEUTA

Isto só vai funcionar se tu também colaborares. Não é com essa atitude que vais mudar o que já aconteceu. Nada vai trazê-la de volta.

PETER

Eu sei disso e peço desculpa pelas coisas que te disse na sessão passada. Estava ainda muito perturbado com tudo que tinha acontecido. Mas já estou à procura de alguém que me dê a solução que procuro. (levanta-se)

TERAPEUTA

Já sabes o que penso sobre isso. Acho que devias desistir dessa ideia.

PETER

Não, já disse que isso não é uma opção.

TERAPEUTA

Achas mesmo possível que consigam mudar-te a ponto de ficares sem os teus poderes?

PETER

Acho. A manipulação genética está cada vez mais avançada. Tem o poder de transformar a vida das pessoas. Na verdade, é uma espécie de super-poder.

TERAPEUTA

Tens de aceitar quem tu és, Peter. Estou preocupada. Esses tratamentos vão exigir muito de ti. É um processo demorado e a probabilidade de sucesso é muito baixa e incerta. Eu não percebo, muitos dariam tudo para ser como tu, para ter os teus poderes. És uma ampliação do ser humano.

PETER

As pessoas podem querer ter rapidez e destreza, trepar prédios altos, usar teias quando lhes apetecer, ser vistas como heróis... mas ser como eu, duvido.

Nós queremos sempre aquilo que não conhecemos, aquilo que não temos, mas assim que nos deparamos com a realidade, as coisas são diferentes. (deambula pela sala)

Eu não vivo mascarado e não vivo só para salvar as pessoas. Tenho outra vida. E essa vida torna-se cada vez mais numa encruzilhada. É uma teia.

TERAPEUTA

Senta, por favor, que me estás a fazer confusão (puxa uma cadeira para que ele sente, aproxima-se e pega nas suas mãos.) Escuta, eu sei o que estás a passar, sei que te sentes sem chão. Mas tens de aceitar a morte dela, e entender que nada disso é culpa tua. A Mary Jane...

PETER (interrompe)

Isto não é sobre a Mary Jane. Trata-se de mim. Cada ação do Homem-Aranha ressoa em mim. Cada ação do herói ressoa no homem que sou.

TERAPEUTA

Não estás a ser completamente honesto comigo. Não acredito que estejas disposto a submeter-te a tantos sacrifícios e experiências apenas por queres ser uma pessoa normal.

PETER

Parece-te pouco, que eu queira ser uma pessoa normal? Tal como tu, tal como era a Mary Jane, ter uma família, fazer piqueniques aos domingos, fazer coisas normais como ir juntos ao mercado, nem que seja apenas para olhar, reclamar dos preços e não comprar nada, e voltar para casa a falar da inflação em vez de uma ameaça terrorista no centro da cidade. É sobre poder ser banal, fazer o mais simples e ridiculamente banal.

TERAPEUTA

Então sempre é sobre ela...

PETER

Não só. É sobre mim. É sobre não ter de carregar esse fardo que não pedi. É sobre não ter de me sentir culpado por salvar uns e prejudicar outros. É sobre não ter o mundo a

olhar-me, a julgar-me por não me encaixar no que é normal. Além disso, os meus poderes não me definem, e eu estou cansado de só ser valorizado por isso.

TERAPEUTA

Não é só pelos seus poderes, Peter. Mas tens que entender que tu e os teus poderes ajudam milhares de pessoas. És mais do que os poderes. Representas o bem, o altruísmo, o que há de melhor na humanidade: a esperança.

PETER

Não me venhas com essa ladainha de terapeuta.

TERAPEUTA

Não é ladainha. A tua esposa se apaixonou não só pelo Peter mas também pelo super-herói. Achas que ela iria querer que fizesses isso?

PETER

A minha esposa está morta. Ela já não quer nada. Mas eu quero. Eu quero ser mais que meus poderes. Quero ser normal. Eu quero, e isso é que importa. (fala com tom demasiado alto, irritado)

TERAPEUTA

Parece que toquei na ferida.

PETER

Desculpa.

TERAPEUTA

Estamos aqui para isso (faz sinal para que ele fale)

PETER

A Mary Jane morreu por minha causa. Sou uma fonte cancerígena. Carrego o mal dentro de mim. Tudo o que me resta agora é tentar evitar que outras pessoas paguem esse preço.

(A terapeuta sorri com satisfação) TERAPEUTA

Consegues ouvir-te a ti mesmo? Mesmo quando dizes que não queres ser um super-herói comportas-te como tal e pensas nos outros.

PETER

Para pensar nos outros não precisas ser um super-herói. Estou cansado de salvar pessoas que não conheço e colocar as que mais amo em perigo. Enquanto salvo alguém que nunca vi, as pessoas que são mais importantes para mim morrem. Chega, não tenho mais forças para lutar.

TERAPEUTA

Muito bem, admitir que estás sem forças é um passo muito importante, assim como aceitar o luto. Contudo acho que deverias ponderar melhor sobre o rumo que darás à tua vida se realmente conseguires o que pretendes.

PETER

Como assim?

TERAPEUTA

Isso és tu quem tem de descobrir.

PETER

Estava a contar com a tua ajuda. Afinal é para isso que te pago. (Peter brinca)

TERAPEUTA

Se calhar não me pagas o suficiente, Peter Parker. (Fala em tom de brincadeira)

(Mudança de espaço. Peter entra num laboratório.) CIENTISTA (surpreso)

Peter Parker? Desculpe a surpresa, estava à espera de o ver a entrar pela janela com um fato de lycra. Quando me disseram que vinha cá, nem queria acreditar. Em que posso ajudar?

PETER

Vocês fazem manipulação genética?

CIENTISTA

Sim, isto é um laboratório de genética.

PETER

E fazem?

CIENTISTA

Quando é preciso.

PETER

Quero pedir um favor.

CIENTISTA

Claro que sim! O que for preciso. Tem aqui o seu maior fã. Poder ajudá-lo no combate ao crime será mais que uma honra, será um sonho.

PETER

Eu preciso que você tire os meus poderes.

CIENTISTA

Tirar os seus poderes? Como?

PETER

Como não sei. Isso é o seu trabalho.

CIENTISTA

Mas tirar para quê?

PETER

Para ficar sem eles?

CIENTISTA

Não estou a perceber.

PETER

Eu explico. Há uns anos eu fui mordido por uma aranha radioativa que alterou os meus genes e me deu algumas capacidades sobre-humanas...

CIENTISTA

Eu conheço a história, li todos os livros.

PETER

Pronto. E agora eu preciso reverter essa transformação.

CIENTISTA

Ok. Mas a ideia é ser algo temporário... por alguma razão?

PETER

Não. Definitivo.

CIENTISTA

Para sempre?!

PETER

Para sempre.

CIENTISTA

Mas porquê?

PETER

Eu tenho as minhas razões.

CIENTISTA

Peter, você tem noção do que está a pedir?

PETER

Sim, tenho consciência.

CIENTISTA

Você está a pedir que eu tire os super-poderes ao meu super-herói favorito.

PETER

Eu agradeço o carinho. Preciso mesmo da sua ajuda.

CIENTISTA

Não posso.

PETER

Porquê? Não é cientificamente possível?

CIENTISTA

Isto não tem nada a ver com a ciência. Você tem a certeza do que está a pedir?

PETER

Absoluta.

CIENTISTA

Assim deixará de ser o Homem-Aranha.

PETER

Precisamente.

CIENTISTA

O Homem-Aranha deixará de existir.

PETER

O Homem-Aranha foi um acidente. Que eu quero que você repare.

CIENTISTA

Você não tem o direito de fazer isso.

PETER

Engraçado, os poderes são meus, a vida é minha, mas parece que todas as pessoas à minha volta acham que sabem melhor da minha vida que eu mesmo.

CIENTISTA

E as pessoas que você salva todos os dias?

PETER

É para isso que servem as autoridades policiais.

CIENTISTA

E eu?

PETER

Você?

CIENTISTA

Como é que vou viver sem você?

PETER

Arranja um outro super-herói.

CIENTISTA

Mas é graças a você que eu faço o que faço. Queria ser igual, um homem comum com super-poderes. Mas não tive a sorte de ser mordido por uma aranha (e bem tentei!) A carreira de cientista em genética foi o mais próximo que encontrei de ter super-poderes.

PETER

E ainda bem que o fez. Eu preciso dos seus super-poderes.

CIENTISTA

Se eu conseguisse anular os seus poderes, – e não digo que consigo –, isso talvez fosse para sempre.

PETER

Exatamente.

CIENTISTA

Tem certeza do que me está a pedir?

PETER

Não o procuraria se não tivesse a certeza. Estes poderes podem ter feito parte de quem eu era, mas eles não se encaixam na vida que eu quero seguir.

CIENTISTA

Nem parece o Peter que conheço.

PETER

Talvez você não me conheça!

CIENTISTA

Ora, em primeiro lugar precisarei de analisar o seu ADN.

PETER

Já imaginava.

CIENTISTA

Como as peças de um relógio, eu preciso saber onde tudo se encaixa. Porque, se alguma peça estiver fora de lugar, o relógio pode ficar atrasado ou, na pior das hipóteses, ele pode parar de funcionar totalmente. Tem a certeza?

PETER

Absoluta.

CIENTISTA

Será preciso encontrar os genes que estão modificados entre centenas de milhares deles. Só esta fase levará, no mínimo, uma semana. Tem a certeza?

PETER

Certeza absoluta.

CIENTISTA

Depois de identificados os genes mutados, será preciso alterá-los ou substituí-los por genes “normais”. Não faça isto!

PETER

Vá lá! Preciso de si.

CIENTISTA

É claro que faremos primeiro os testes em ratos. Há procedimentos a seguir. Por favor, não me faça isto!

PETER

Você é o meu salvador.

CIENTISTA

Depois de normalizar o seu DNA será preciso analisar o que está certo, o que está errado, e eventuais efeitos colaterais. E depois disto tudo... é o fim do Homem-Aranha.

PETER

Você é o meu super-herói.

CIENTISTA

Que desgraça.

(As luzes baixam. Quando voltam a subir, resta apenas a “pele” do Homem-Aranha caída no chão, como a de uma cobra.)

4 - O Julgamento da Humanidade

(Rato entra no palco que só tem um holofote e se posiciona por baixo dele)

RATO: Boa tarde. Eu sou um rato. Reconhecem-me? Rato de laboratório. Igual a todos os outros que são iguais a mim, não é? Um rato é um rato. Eu olho para vocês e o que é que vejo? Seres humanos. Todos iguais. Vocês, que dão nome ao conceito de humanidade e que conseguem ser tão desumanos. Eu e os meus iguais sofremos, desde sempre, às vossas mãos. Mas agora chega! A minha raiva já não cabe dentro de mim! Eu e os meus antepassados suportamos os vossos “testes em animais” para melhorar e prolongar a vida dos humanos já desde o século III a.C.. Vinte e quatro séculos! Alguma vez pararam para pensar nas nossas vidas? No nosso sofrimento? Nos nossos desejos? Nas nossas expectativas de vida? Digam-me! Digam-me, a mim e a todos os meus camaradas, como justificam todo este sofrimento que nos causam?

Ou melhor, não digam nada. Chega! Hoje a voz passou para este lado. Hoje vocês, e através de vós toda a Humanidade, vão ser julgados pelas atrocidades que cometeram. Não será um julgamento sumário, como aqueles que nos fazem no laboratório. Não. Nós não somos injustos. Terão direito a uma voz que vos defenda. Terão direito a expor os vossos argumentos. Mas fugirem a este julgamento, isso não permitiremos.

FECHEM AS PORTAS. Que comece o julgamento!

(Todos os outros personagens entram em cena)

Juiz: Ordem! Ordem! Vamos dar início à ação judicial interposta por Cobaia Número Quatro Seis Oito Zero, que está aqui em representação dos seus iguais que foram sacrificados para o estudo científico e avanços da medicina.

Tem a palavra a defesa.

O advogado da Humanidade levanta-se

Advogado defesa: Boa tarde, meritíssimo. Boa tarde júri. O meu cliente está a ser acusado de atos desumanos... Por um rato!

Tudo porque o seu mecanismo de defesa se desenvolveu para além do mero instinto animal como o dos roedores. Tudo pelas capacidades intelectuais adquiridas pela nossa espécie, que nos permitem dar passos que nenhum outro animal deu. Enfim, mais uma machadada nos princípios da meritocracia.

Advogado acusação:

Meritíssimo, peço licença para intervir.

Juiz:

Tem a palavra a acusação.

Defesa:

Mas eu ainda não tinha terminado...

Juiz:

Poderá terminar depois.

Acusação:

Obrigado meritíssimo. Boa tarde aos presentes. Eu estou aqui em defesa de Alex, o rato. Seu nome não é Cobaia Número Quatro Seis Oito Zero. Alex não é uma experiência. O fato de os seres humanos se terem afastado da natureza e “evoluído” não os torna melhores do que qualquer outro ser vivo na Terra. Os animais são testados todos os dias, eles são torturados e mudados geneticamente para benefício da sociedade, sem receberem nada em troca. O que dá direito à humanidade de nos capturar, matar, torturar, nos abrir e atirar fora como se fossemos um lixo qualquer? Humanidade, não é verdade que foram sacrificados milhões de ratos tanto para avanços científicos como para coisas fúteis?

Defesa:

Meritíssimo, se me permite, refiro agora a questão do sacrifício, que está no cerne da acusação que é feita à minha cliente. Quando se fala do sacrifício animal existem regras, protocolos, não é algo que não façamos com leveza. Há questões éticas que são ponderadas. Mas infelizmente, ainda não há como substituir o animal em todos os testes. Sempre que existir um método alternativo, com eficácia comprovada, os testes serão evitados. A ciência tem o objetivo de reduzir e até abolir o uso de animais. Também trabalhamos para esse objetivo.

Acusação:

A ética de que vocês falam, presumo que saibam que tem como elemento fundamental a justiça. Mas que justiça há quando nós... nós é que sofremos com testes para fazer os vossos produtos e medicamentos? Digam-me, como é que isto é ético?! Isto é exploração! A vossa prática predileta! ...

Vocês sabem que nem sempre os resultados obtidos em animais são os mesmos que se vêem depois nos humanos. Não seria mais fácil testarem logo em vocês??

Defesa:

Não. Antes de testar o produto em humanos, é importante testá-los em animais para evitar que voluntários humanos sejam submetidos a substâncias potencialmente perigosas.

Acusação:

E admite! Caramba! Quando é que as nossas vidas param de fazer parte do vosso progresso científico? Quando é que isto acaba? Já há alternativas capazes de substituir o uso de animais em testes como a aplicação de modelos matemáticos e computacionais, técnicas in-vitro com tecidos de seres humanos ou animais. Isto não vos chega???

Defesa:

Em defesa da minha cliente, gostaria de sublinhar que desta atividade resultam também rações, vacinas e medicamentos veterinários que muito beneficiam o mundo animal, para além dos óbvios benefícios para a vida humana. Meritíssimo, gostaria de chamar a minha testemunha.

Juiz:

Que entre a testemunha da defesa.

doente sobe ao palanque

Defesa

Boa tarde sr/sra Rocha. Você poderia contar-nos um pouco da sua história?

Doente:

Boa tarde a todos. Bem tudo começou quando tinha 10 anos. Eu nasci saudável e forte, tive uma infância normal sem problemas de saúde, mas depois dos meus 10 anos comecei a ficar mais fraca e sem energia. Isto levou os meus pais a levarem-me ao hospital. Foi aí que fui diagnosticada com um tipo raro de cancro. Fiz diversas sessões de quimioterapia que só me fizeram piorar e quando ficámos sem esperança, o meu médico conseguiu colocar-me num programa de tratamentos no campo da medicina genómica. Rapidamente comecei a sentir-me melhor, até hoje. Alias ainda cá estou para contar.

Acusação:

Fico muito feliz de o ver saudável. Mas tenho mais uma pergunta. Está ciente de quantas vidas foram sacrificadas em prol do seu tratamento? E sabendo disso, você cont em ti inuará a submeter-se aos tratamentos de consciência limpa?

Doente:

Claro! Continuará porque sei que suas vidas não foram sacrificadas em vão. Graças ao seu sacrifício eu e milhares de outras pessoas estamos aqui saudáveis.

Acusação:

Entendo a sua posição. Porém, o que torna a sua vida mais valiosa do que a de um rato?

Doente:

Eu não acho que minha vida seja mais valiosa que a de ratos, no entanto isso é algo fora do meu controle. Talvez não seja justo mas a natureza não é justa.

Acusação:

Obrigado pelo seu depoimento, agora gostaria de chamar a minha testemunha a depor.

influencer entra

INF:

OLÁ MALTINHAAAA

Juiz:

Comporte-se por favor.

Acusação: Diga-me, como é que o uso de animais em experiências diversas contribuiu para uma melhoria no seu estilo de vida?

INF: Basicamente, tudo começou no instagram quando eu vi um anúncio para umas gummy bears que ajudam a crescer o cabelo e as unhas, WOOOOOO, e olhem para o meu cabelo!!! Todo grande e sedoso, as minhas unhas arrasam com a competição. Recomendo 10\10 e usem o meu código Katiapapoila10 com Kappa para 10% de desconto!

Juiz: Por favor, isto é um tribunal. Está a fugir à pergunta.

INF: AIIIII peço desculpa!! Mas é assim, eles terem testado no pelito dos ratitos foi o que fez o meu cabelo ficar assim. 20 centímetros em 4 semanas!!! Eu trocaria de lugar com eles para testarem estas belezas em mim. DE GRAÇA, ainda por cima!

(bate com o martelo)

Juiz: A acusação poderá clarificar o porquê de ter escolhido esta personagem para defender o seu cliente? Não me parece que isto esteja a chegar a algum lado.

Acusação: Simples, Meritíssimo. Este depoimento expõe, nada mais nada menos, do que a futilidade a que o ser humano se sujeita, a custo dos meus semelhantes, e aparentemente sem remorso nenhum. Não sei se a oposição tem algum comentário a fazer depois do depoimento desta testemunha.

Defesa: Algo que julgo perceber, com o que nos diz, é que sente afinidade com os animais, estou correto?

Inf: CLAROOO que sim. Por isso é que sou vegetariana, que tenho o Jeremias, o meu gatinho, e ainda faço voluntariado num canil, coisa que todos deveriam fazer. Muitos canitos passam frio na rua, tadinhos.

Defesa: Vejo que realmente é uma pessoa muito sensível, e que se importa com o sofrimento animal. Mesmo usando produtos testados em animais, a humanidade ainda se importa com o bem estar animal. Não tenho mais nada a acrescentar, passo a palavra à Acusação.

Juiz: Aqui quem passa a palavra sou eu! Defesa: Peço desculpa, Sr. Dr. Juiz.

Juiz: A palavra à Acusação.

Acusação: Gostaria de agradecer à testemunha por nos mostrar claramente as suas prioridades através do seu depoimento. Para terminar gostaria de dar a palavra ao meu cliente, Alex.

Juiz: Mas então o que é isto? Eu é que dou a palavra! Acusação: As minhas desculpas, Meritíssimo.

Juiz: A palavra à vítima. Faça favor.

Rato: Obrigado. Depois de ouvirem estes argumentos e depoimentos, penso que todos os presentes nesta sala já poderão ter uma opinião formada sobre o que foi discutido neste tribunal. Mesmo que sejam contra tudo o que defendo e quer estejam em maioria, termos chegado aqui já valeu a pena, por ter me dado a oportunidade de ter uma voz. Espero que este julgamento - independentemente do veredicto final - vos tenha feito pensar sobre a capacidade que o ser humano tem para o melhor e para o pior. E que por vezes é bom colocarmo-nos no lugar do outro para vermos o mundo de outra perspectiva.

Por agora, são livres de irem embora. Abram a gaiola!

Anexo F

Questionário fornecido aos alunos de estudos artísticos (antes e depois do processo criativo)

1. Qual é a perceção que tens do teu nível de conhecimento acerca de Medicina Genómica? *

Nada Muito

2. Sabes o que é um gene? *

- Sim
- Não

3. Se respondeste sim, descreve o que são doenças genéticas.

4. Sabes o que é terapia génica? *

- Sim
- Não

5. Se respondeste sim, descreve o que são terapias génicas.

6. Sabes o que é medicina genómica? *

- Sim
- Não

7. Se respondeste sim, descreve o que é a medicina genómica.

8. Achas que o teatro pode ser uma boa forma de comunicar e debater estes temas? *

- Sim
- Não

9. Na tua opinião, o teatro pode desempenhar um papel importante no interesse das pessoas em temas de ciência? *

- Sim
- Não

Anexo G

Questionário fornecido ao público do teatro (antes e depois da exibição)

Secção I

1. Como se identifica? *

Marcar apenas uma oval.

- Como mulher
- Como homem
- Sem resposta
- Outra:

2. Idade *

Marcar apenas uma oval.

- <25
- 25-34
- 35-44
- 45-54
- 55-64
- >64

3. Em que área estuda/trabalha? *

Marcar apenas uma oval.

- Ciências Exatas e da Terra
- Ciências Biológicas
- Engenharias
- Ciências da Saúde
- Ciências Agrárias
- Linguística, Letras e Artes
- Ciências Sociais
- Ciências Humanas
- Outra:

Secção 2

1. Email *

2. Sabe o que é o DNA? *

Marcar apenas uma oval.

- Sim
 Não
3. Sabe o que é um gene? *
- Marcar apenas uma oval.*
- Sim
 Não
4. Sabe o que é uma doença genética? *
- Marcar apenas uma oval.*
- Sim
 Não
5. Sabe quais as vantagens de recorrer à medicina genómica para o tratamento de doenças? *
- Marcar apenas uma oval.*
- Sim
 Não
6. Acha que o tema da medicina genómica se torna mais interessante através do teatro? *
- Marcar apenas uma oval.*
- Sim
 Não
7. Considera que o tema da medicina genómica se tornou mais compreensível / acessível através da peça de teatro? *
- Marcar apenas uma oval.*
- Sim
 Não
8. Considera que após esta peça, tem mais curiosidade em relação ao tema da medicina genómica? *
- Marcar apenas uma oval.*
- Sim
 Não
9. Sente que adquiriu conhecimento relevante para a sua vida, após assistir a esta peça? *
- Marcar apenas uma oval.*
- Sim
 Não
10. Comentários _____

Anexo H

Tabela de conceitos para o desenvolvimento do livro ilustrado

Temas para o guião	Referências importantes	Definições e Links (Link aqui)	Ideias visuais para ilustrador
<p>O que é a Genética?</p> <p>O que é a Medicina Genómica?</p>		Link aqui	Médico no computador a mapear o genoma (computador com info genética) do doente que está à sua frente
<p>O que é um gene genoma locus DNA cromossoma variantes alélicas polimorfismos?</p>	<p>Contexto Histórico: Sequenciação do Genoma Humano</p> <p>Prémio Nobel: Nobel Prize in Physiology or Medicine 2022 Svante Pääbo “for his discoveries concerning the genomes of extinct hominins and human evolution”</p> <p>Contexto Histórico: Estrutura do DNA Dupla Hélice (Watson e Crick)</p>	Link aqui	<p>Ampliar o genoma que está no pc e mostrar os genes para definir genética.</p> <p>Ampliar os genes e mostrar o desenho de cada conceito: gene, genoma, locus, DNA, cromossoma, variantes alélicas, polimorfismos.</p> <p>Mostrar as descobertas históricas a preto e branco para representar algo antigo.</p> <p>Mostrar o busto dos prémios nobel da área</p>
<p>O que é a Medicina Personaliza ou de Precisão?</p>		Link aqui	Médico a dar medicamento ao doente - caixa de medicamentos com uma imagem de DNA igual (mesma cor) ao DNA do doente para simbolizar a medicina personalizada
<p>Medicina Tradicional: dar um medicamento vs Medicina Genómica: adequar medicação a cada indivíduo</p>		<p>Definições de farmacogenética e farmacogenómica</p> <p>Link aqui</p> <p>Esquemas visuais</p> <p>Link aqui</p>	Dois doentes (mostrar um desenho do seu genoma, que é diferente) a tomar o mesmo medicamento e dois cenários: cor verde para o doente que reagiu bem à medicação adequada ao seu DNA e vermelho para um doente a tomar o mesmo medicamento e a sentir-se mal porque tem DNA diferente (DNA deste com cor diferente).
<p>Porque é que acontecem mutações? São sempre más?</p>	<p>Dar exemplos (dentes do siso, heterocromatia dos olhos, apendice)</p>		Conversa do médico com o doente, em que o médico explica o que são mutações e que nem sempre são más.
<p>Doenças Genéticas</p>		Link aqui	Mostrar pessoa que estava no médico com danos no DNA (mostrar erros nos pares de base)

Quais os vários tipos de doenças genéticas? Quais são os principais sinais e sintomas destas?		Link aqui Link aqui	Mostrar lista de possíveis doenças que o doente pode ter.
Dar exemplos		Link aqui	
O que são terapias génicas?		Link aqui	Alguém com mãos a mexer no DNA para o “arranjar”
Métodos de terapias génicas	Prémio Nobel: Nobel Prize in Chemistry 2015 Tomas Lindahl, Paul Modrich and Aziz Sancar "for mechanistic studies of DNA repair" (how cells repair damaged DNA and safeguard the genetic information.) Fazer referência à investigação no CNC	Substituição de genes; Reparação de genes; Silenciamento de genes. Link aqui	Mostrar fita de DNA a ser substituída (mãos a tirar um pedaço e colocar outro), reparada (fita partida novamente unida com fita cola) ou silenciada (alguém a fazer shiu no DNA) Busto para representar o prémio nobel. Mostrar investigadores de bata branca a trabalhar no lab de terapias génicas; mostrar elementos de DNA em ecrãs.
Testes Genéticos e predisposição para doenças genéticas e questões ético-sociais Aconselhamento genético	Fazer referência à UCGenomics		Alguém num lab a fazer diagnóstico através de testes genéticos.
Terapias personalizadas	Prémio Nobel: Nobel Prize in Chemistry 2020 Emmanuelle Charpentier and Jennifer A. Doudna “CRISPR-Cas9” Contexto Histórico: Tecnologia de DNA Recombinante (manipulação de DNA) Edição de genes	Células estaminais (IPSC, regeneração, suporte) Terapias Génicas: - Gene delivery vectors (vetores para transferência de genes -virais- e vetores não virais) - Tecnologias de DNA recombinante (CRISPR CAS 9, siRNA, miRNA e ASOs) Edição de genes	Fitas de DNA a ser cortadas com tesouras (alusão que DNA mau passa a ser DNA saudável) Busto do prémio nobel. Contexto histórico a preto e branco.
Questões éticas e legais	Referência ao centro de direito biomédico UC Leis importantes:	Acesso à informação genética da família para ver origem de certas doenças Acompanhamento jurídico em hospitais.	Mostrar livro com as leis importantes para a genética colocado ao lado dos doentes e dos médicos numa sala de hospital. Fazer zoom nas leis

	<ul style="list-style-type: none"> - RGPD; - Lei 12/2005 (26 janeiro); - Decreto de lei 131/2014. 	<p>Cumprir princípio de justiça e equidade. Há meios para oferecer a medicina personalizada aos cidadãos de forma equitativa?</p> <p>Proteção e confidencialidade da informação genética, às bases de dados genéticos humanos com fins de prestação de cuidados de saúde e investigação em saúde, às condições de oferta e realização de testes genéticos e aos termos em que é assegurada a consulta de genética médica.</p> <p>O direito limita a medicina personalizada.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - RGPD; - Lei 12/2005 (26 janeiro); - Decreto de lei 131/2014. <p>Documentos do doente na mesa do médico protegidos com um cadeado para mostrar a proteção de dados.</p>
Perspetiva económica	<p>Investimento necessário</p> <p>Já há acessibilidade a conhecimento e tecnologia que pode ser aplicada a diferentes contextos</p>		Médicos e investigadores a receber dinheiro do governo e a transferência disso para um medicamento com símbolo de DNA que o doente está a receber.
Literacia	Referência ao CEISUC		Pessoas a ler um jornal com notícia dos CEISUC sobre economia da saúde na área da medicina genómica (aumento da literacia em saúde) e símbolos de dinheiro e DNA.
Potencial futuro: daqui a 20 anos o que vai marcar a diferença nesta área?			Mostrar possíveis opções de utilização da medicina genómica no futuro.

Anexo I

Guião do livro “Medicina Genómica – Breve Guia Ilustrado”

Autores: João Ramalho-Santos, Carolina Caetano, Beatriz Neves, Sara Varela Amaral e Fernando Regateiro

- No nosso dia a dia, é raro pensarmos na importância de inúmeras coisas que nos fazem ser como somos.
 - Temos talvez noção de que o nosso corpo é composto por diferentes estruturas e órgãos que nos ajudam a desempenhar as mais variadas tarefas.
 - O desempenho das funções de cada órgão depende dos elementos que os constituem, cada vez mais pequenos.
 - Embora a ciência possa decifrar com precisão muito do que acontece no nosso corpo, para o fazer lida com entidades invisíveis a olho nu, e que poderão parecer abstratas à generalidade das pessoas.
 - Mas não há aqui mistério nenhum! Basta explicar.
 - Os nossos órgãos são compostos por pequenas unidades chamadas células. E dentro de cada célula há estruturas ainda mais pequenas, uma espécie de mini órgãos que realizam funções específicas. Por isso, chamam-se organelos.
 - O organelo mais relevante para esta história é o núcleo, onde se encontra a maioria do nosso material genético, em que se incluem os nossos genes.
 - Uma percentagem pequena do material genético encontra-se noutra organelo, a mitocôndria, a fábrica de energia das nossas células.
 - O material genético é constituído por uma molécula chamada ácido desoxirribonucleico. Como este é um nome complicado, abreviamos para ADN ou para DNA.
 - Embora ADN seja a abreviatura correta em português, a abreviatura em inglês tem tido desde sempre uma utilização mais global. Por isso, vamos usar essa: DNA.
 - Mas porque é que o DNA é tão relevante? Lá iremos!
 - Primeiro é preciso perceber que o DNA é uma molécula constituída por quatro elementos diferentes chamados nucleótidos que se repetem de uma determinada forma. Os nucleótidos diferem entre si, pelo tipo de base que integram. No DNA as bases são: Adenina (A), Citosina (C), Guanina (G) e Timina (T)
 - As bases de DNA organizam-se em duas longas cadeias, que se ligam entre si através de interações entre pares de bases, A de uma cadeia liga T na outra, C liga G.
 - Por sua vez, as duas cadeias interligadas enrolam-se entre si formando uma estrutura em dupla hélice.
- (imagens da molécula, com as letras, os pares, a dupla hélice etc.)

- Foi possível decifrar a estrutura do DNA e o funcionamento do DNA graças ao trabalho de Francis Crick, James Watson, Maurice Wilkins e Rosalind Franklin, entre muitos outros.
- No núcleo das nossas células o DNA não é contínuo. Está organizado em unidades chamadas cromossomas. Se esticássemos e colássemos todos os bocados de DNA de uma única célula, teríamos uma “fita” de cerca de dois metros.
- Temos 46 cromossomas nas nossas células, 23 pares numerados de 1 a 22, a que se acrescentam os cromossomas sexuais X e Y. Recebemos um conjunto de 23 cromossomas do nosso pai e um conjunto de 23 cromossomas homólogos da nossa mãe. O DNA das mitocôndrias é fornecido exclusivamente pela nossa mãe, através do ovócito.
- Indivíduos que nascem com sexo feminino têm dois cromossomas X (XX), e os que nascem com o sexo masculino têm um cromossoma X e um Y (XY).
- Parece que só estamos a complicar... Mas tudo isto é importante para perceber de que modo o DNA funciona para guardar informação e transmitir instruções às nossas células.
- Conjuntos de três pares de bases no DNA formam um codão, e um conjunto de codões constitui um gene. Se as bases A, G, C e T se podem considerar as letras desta linguagem, os codões serão as sílabas, e os genes as palavras.
- O local específico que um gene ocupa num dos nossos cromossomas designa-se por *locus*.
- A linguagem do DNA designa-se por código genético.
- Todos os genes e demais DNA presente em cada célula designa-se por genoma.
- A disciplina científica que estuda estas questões designa-se por Genética.
- Todas as linguagens e códigos servem para comunicar. Mas estando os genes nos cromossomas e estes no núcleo e nas mitocôndrias, como é que os genes “falam” com a célula, com o corpo?
- Nem todos os genes “falam” ao mesmo tempo. Numa primeira fase, quando um gene é mobilizado para transmitir a informação que transporta, ocorre a sua transcrição, o que passa pelo desenrolar da dupla hélice e a síntese de uma molécula de ácido ribonucleico, mais conhecido por ARN (em português) ou RNA (na abreviatura inglesa).
- O RNA é uma sequência complementar da cadeia de DNA que é mobilizada por uma célula para “falar” (se expressar). É uma imagem em espelho da sequência de bases do DNA correspondente à informação de que uma célula necessita numa determinada circunstância e momento. Com uma diferença em relação ao DNA: nos lugares da cadeia de RNA em que deveria estar a timina encontra-se uma outra base, o uracilo (U).
- Enquanto os genes constituídos por DNA residem sobretudo no núcleo, os RNAs formados a partir do DNA vão para outros locais da célula, funcionando como uma espécie de mensageiros do genoma.

-Mas esta história pode não acabar com a formação de RNA. Alguns RNAs codificam proteínas, moléculas compostas por aminoácidos, que são sintetizadas em estruturas chamadas ribossomas.

-Cada triplete de bases de RNA sinaliza a junção de um aminoácido específico. Ou seja, o RNA transmite as instruções de um gene (DNA) para formar uma proteína específica.

Temos cerca de 20 mil genes que codificam muitos milhares de proteínas distintas. As proteínas desempenham funções cruciais no nosso corpo e são responsáveis por muitas das nossas características específicas.

-A maioria dos genes não transmite instruções para sintetizar proteínas, mas para RNAs designados como não-codificadores, que atuam diretamente em vários processos, que continuamos a desvendar.

-Em resumo, uma coisa é a totalidade da informação genética presente no genoma, outra é o modo como a informação presente no genoma se transcreve em RNA, se traduz em proteínas e nas características concretas de uma célula, órgão ou pessoa. Um fenótipo é o resultado da interação entre os produtos dos genes e fatores do meio ambiente.

É importante vincar que, apesar de os genes humanos serem comuns a toda a população, todos temos versões ligeiramente diferentes desses genes designadas como alelos, logo temos RNAs e proteínas distintos. E também vivemos e contactamos com fatores ambientais diferentes. Daí termos fenótipos (características) diferentes.

-Os gémeos idênticos compartilham exatamente as mesmas versões dos genes (alelos), logo têm um genoma igual. Contudo, devido a variação dos fatores ambientais, embora sejam muito parecidos, não são iguais.

-Hoje, podemos determinar a sequência do genoma, ou seja, de que modo e por que ordem se organizam as suas “letras” A, C, G e T, e assim caracterizar o genoma de cada pessoa.

Através de métodos de sequenciação do DNA, é possível identificar amostras específicas como pertencendo a uma pessoa concreta, ou realizar testes de paternidade.

-Os métodos de sequenciação de DNA muito devem a Frederick Sanger, que ganhou um dos seus dois prémios Nobel em Química por desenvolver a metodologia básica.

-Da aplicação dos estudos de Sanger resultou a primeira sequenciação do genoma humano, no início do século XXI, um processo que prossegue até hoje, englobando cada vez mais genomas de diversas espécies animais e vegetais.

-A sequência de genomas tem vindo a comprovar, por exemplo, que em bases genéticas, a população humana é muito homogénea, (apenas uma pequena fração, inferior a 0,5%, do DNA de um humano é diferente do DNA de outro humano). Assim, não há razão para a

divisão da espécie humana, por “raças”. Por exemplo, as diferenças de cor da pele têm apenas a ver com uma quantidade maior ou menor de melanina produzida.

-Dado que podemos obter DNA de fósseis muito antigos, tornou-se também possível estudar a evolução molecular da nossa espécie e perceber que temos uma origem comum, de onde viemos e como nos relacionamos (geneticamente) uns com os outros.

-Svante Pääbo ganhou o Prémio Nobel da Fisiologia ou Medicina, em 2022, precisamente por este tipo de descobertas.

-A informação genética também pode ajudar a perceber a influência que as diferentes variantes dos genes podem ter nas nossas características e na nossa saúde.

-Há vários tipos de variantes genéticas: algumas resultam de pequenas alterações na sequência de um gene, por exemplo a simples troca de uma base por outra, ou a remoção ou acrescento de uma ou mais bases.

-Algumas variantes alélicas podem estar associadas a doença ou a aumento de suscetibilidade para doença. Contudo, a maioria não é patogénica (não causa doença), ou seja, os produtos que codificam também cumprem as funções esperadas, apesar de serem ligeiramente diferentes. Ter uma variante genética não significa que algo de “mau” tenha que acontecer.

-Se compararmos as variantes alélicas a camisolas usadas para proteger do frio, não é por terem cores diferentes que não protegem, de modo idêntico.

-Nos casos em que as variantes alélicas provocam doença, é como se uma camisola tenha buracos, ou lhe faltem, por exemplo, as mangas.

-De facto, há alterações que provocam perturbações muito sérias no funcionamento das células e do organismo, de que pode resultar doença, ou uma maior probabilidade de alguém vir a sofrer de uma determinada doença.

-As variantes alélicas podem também provocar reações inesperadas a um tratamento.

-Tradicionalmente, na Prática Médica tende-se a considerar as doenças como uma só entidade, pelo que se tratam, do mesmo modo, todas as pessoas com a mesma patologia.

-Só que, apesar de sermos da mesma espécie e da grande homogeneidade genética, todos somos diferentes. Por isso, faz sentido que o atendimento, o diagnóstico, o prognóstico e o tratamento das doenças tenham em conta as diferenças entre os humanos, de modo a poderem ser mais eficazes, mais eficientes e mais seguros.

-É isto que se designa por Medicina Personalizada, ou Medicina de Precisão – o tratamento certo, na dose certa, no momento certo, para a pessoa certa.

-Como parte das diferenças entre as pessoas resulta de diferenças genéticas, é importante ter a informação de base genómica em consideração, nas intervenções médicas.

-Assim, surge a Medicina Genómica, uma medicina personalizada baseada na informação genómica. Vejamos alguns exemplos concretos, do âmbito terapêutico.

-Imaginemos um medicamento indicado para uma determinada doença, que é dado na dose recomendada a todos os doentes.

-Parece uma estratégia simples e lógica, que todos reconhecemos no nosso dia a dia!

-Contudo, se um doente degradar ou excretar o fármaco depressa demais, precisaria de tomar uma dose maior para beneficiar do efeito do medicamento.

-Se outro doente mantiver o fármaco ativo no organismo durante mais tempo do que o esperado, pode sofrer efeitos tóxicos, pelo que precisaria de tomar uma dose menor do mesmo medicamento.

- Estas diferenças podem ser devidas a pequenas variações nos genes que codificam as proteínas que interagem, no nosso corpo, com o medicamento administrado.

-Por consequência, se à partida, conhecermos as variantes genéticas presentes num doente, e o seu efeito, podemos escolher uma dose mais adequada a cada pessoa.

-É este o princípio que norteia a chamada Farmacogenómica, como parte da Medicina Genómica.

-À medida que vamos conhecendo o efeito da interação entre as variantes alélicas e os medicamentos, podemos proceder a ajustes e tornar o tratamento de um determinado doente mais preciso, mais eficaz e mais seguro.

É importante aqui distinguir doença genética de doença hereditária: uma doença genética ocorre devido a uma lesão ou erro no material genético; uma doença hereditária também resulta de uma alteração genética, só que a alteração é herdada do pai ou da mãe e transmitida de geração em geração. Ou seja, as doenças hereditárias são doenças genéticas, mas nem todas as doenças genéticas são hereditárias.

-As alterações genéticas que podem causar eventuais problemas são muito variadas, desde as pequenas alterações génicas já descritas, à inativação ou excesso de atividade de um gene e à perda completa de um ou mais genes, podendo chegar à alteração do número normal de 46 cromossomas da espécie humana, para mais ou para menos.

- As consequências das alterações genéticas são muito diversas, podendo variar entre fatais, muito graves ou ligeiras.

- As anomalias do número de cromossomas dão origem às doenças cromossómicas, de que são exemplo as trissomias – neste caso, em vez de duas cópias de um mesmo cromossoma (o normal), encontram-se três cópias.

-A trissomia mais facilmente identificável é a 21 (Síndrome de Down), embora possam ocorrer trissomias de outros cromossomas (por exemplo, do X, 13 ou 18).

-As anomalias numéricas dos cromossomas sexuais têm manifestações menos graves: na síndrome de Klinefelter, um homem tem uma trissomia composta por um cromossoma Y e dois cromossomas X (XXY) em vez de XY; na síndrome de Turner, uma mulher tem apenas um cromossoma X, em vez de dois (XX).

As doenças que resultam da alteração de um só gene são designadas como doenças monogénicas. Num portador da alteração génica associada a doença, a probabilidade de vir a ter a doença respetiva (penetrância) pode ser absoluta (100%) ou de grau variável, podendo também variar a gravidade dos sintomas (expressividade).

(aqui, como na página seguir, sugeria que o texto da BD em si fosse apenas este, ao início, havendo depois “caixas” separadas de desenho para cada doença, com alguns exemplos retirados do abaixo podendo conter elementos muito simples – como o nome da doença, alteração no gene XYZ, e consequências/sintomas simples, tipo colesterol alto. Como se fosse uma “galeria de quadros”)

Exemplos de doenças monogénicas:

- Fibrose quística;
- Surdez congénita (presente no momento do nascimento);
- Distrofia muscular de Duchenne;
- Hipercolesterolemia familiar (colesterol alto);
- Hemocromatose (sobrecarga de ferro);
- Neurofibromatose tipo I (NFI);
- Anemia falciforme;
- Hemofilia A e B;
- Doença de Machado-Joseph

Quando uma doença resulta da conjugação de fatores genéticos e fatores não genéticos (ambientais), é designada como multifatorial. Os fatores ambientais podem influenciar o aparecimento, a evolução e a gravidade da doença, neles se incluindo, por exemplo, os estilos de vida, a alimentação ou a exposição a substâncias tóxicas.

(a mesma estratégia que acima; faço notar que se quiserem dar muitos exemplos de doenças estas duas páginas facilmente se desdobram em 3 ou 4)

Exemplos de doenças multifatoriais:

- Doença de Alzheimer de início tardio;
- Artrite reumatoide;
- Cancro;
- Doença coronária;
- Diabetes;

- Espinha bífida;
- Cardiopatias congénitas isoladas.

-Como já mencionámos, existem variantes genéticas que causam predisposição para certas doenças. Ou seja: não é inevitável que os seus portadores venham a ter uma doença, mas existe uma probabilidade superior à que ocorre na população em geral, dependendo de outros fatores.

-E, já agora, existem patologias que muito pouco ou nada têm que ver com genes, como acontecia com o escorbuto que afligia os nossos navegadores no tempo das descobertas marítimas e que podia conduzir à morte. A causa estava somente na deficiência em vitamina C, por falta prolongada de alimentos frescos na dieta.

-Mas, a questão mais relevante é o que fazer com toda esta informação?

O processamento de DNA humano nas máquinas de sequenciação produz uma grande quantidade de informação genómica. O seu processamento é essencial para a identificação de pares únicos, eliminação de dados defeituosos e identificação de variantes, por exemplo. Aqui, é fulcral a ajuda da biologia computacional, para que a informação processada possa ser usada, por exemplo, como base da Medicina Personalizada de base genómica – a Medicina Genómica.

Como exemplo do seu uso, já é possível, cada vez em mais situações, prever a predisposição genética de uma pessoa para vir a ter uma determinada doença e, nesses casos:

- aplicar medidas de prevenção como a mudança de estilos de vida, a escolha de alimentos, o afastamento de atividades que aumentam o risco, de modo a evitar, atrasar ou mitigar o aparecimento da doença;
- atuar medicamente logo no início da doença e tratar de forma personalizada;
- ou saber como vai evoluir.

-É importante vincar que qualquer diagnóstico, genético ou não, tem sempre algum potencial de erro, e este deve ser sempre explicado aos interessados.

- Os diagnósticos genéticos também se fazem, por exemplo, em fetos, para diagnóstico pré-natal, em amostras de líquido amniótico (colhidas por amniocentese) ou sangue da mãe.

-Caso seja detetada uma anomalia genética grave no feto, pode ser recomendada, medicamente e em condições definidas por lei, a interrupção da gravidez.

-Embora não seja tão comum, existe também o diagnóstico genético pré-implantação, realizado numa célula ou algumas células de um embrião. Só se realiza, em regra, quando há uma alta probabilidade de um dos pais (ou ambos) ser(em) portador(es) de uma alteração genética causadora de doença grave.

-Para tal, o embrião tem de ser produzido “in vitro”, recorrendo a técnicas de procriação medicamente assistida (PMA).

-Esta metodologia permite que só os embriões em que não seja identificada a anomalia genética estudada sejam transferidos para o útero materno, de modo a evitar, com um elevado grau de certeza (não absoluta), que a criança nascida venha a ter a doença em causa.

-Uma outra área de aplicação do estudo do genoma, consiste na terapia génica.

-De um modo muito simples, a terapia génica destina-se a evitar que um gene causador de um qualquer problema se manifeste, ou a adicionar um gene, cuja falta cause um problema, ao genoma de uma pessoa. Isto pode ser pensado de várias maneiras.

-A manipulação de DNA em laboratório tem uma longa história, sendo hoje possível produzir artificialmente sequências de DNA, incluindo genes e até cromossomas, totalmente artificiais com as características que pretendemos.

-É a chamada tecnologia do DNA recombinante.

-Para concretizar as promessas da terapia génica é preciso criar sistemas eficazes de edição do genoma. Ou seja, ferramentas moleculares que possam entrar no núcleo e realizar as alterações pretendidas no genoma, de forma rápida, precisa, eficaz e eficiente.

-Apesar de existirem muitas outras formas e o aperfeiçoamento ser uma constante, a ferramenta de edição genética mais utilizada de momento é o chamado sistema CRISPR-Cas9.

-O desenvolvimento desta metodologia valeu a atribuição do Prémio Nobel da Química a Emmanuelle Charpentier e Jennifer Doudna, em 2020.

-Utilizando o sistema CRISPR-Cas9 podemos, por exemplo:

-Corrigir um gene defeituoso, ou substituí-lo por uma versão do gene que não cause qualquer problema.

-Podemos ainda silenciar um gene que esteja a causar problemas, impedindo-o de se expressar utilizando técnicas moleculares de bloqueio.

(esquemas para tudo isto, creio que será fácil)

-Para tanto, é preciso aperfeiçoar vetores de transporte e estratégias de administração, de modo a que estas ferramentas moleculares possam chegar às células e realizar as alterações necessárias.

-Alguns vetores usam vírus modificados para entregar as ferramentas de edição genética nas células.

-Essa estratégia foi também utilizada, por exemplo, nalgumas vacinas para o vírus SARS-CoV-2 durante a pandemia de COVID-19.

-Há vários desafios na aplicação da terapia génica em crianças ou em indivíduos adultos.

-Temos milhões de células com os mesmos genes, é preciso perceber a melhor maneira de alterar o genoma num número suficiente de células relevantes (cerebrais, cardíacas, musculares, consoante o local onde a doença se manifesta no corpo) para a terapia ser útil do ponto de vista clínico.

-Aqui, levantam-se outras questões: deve-se realizar a alteração genética apenas numa pessoa doente ou portadora de alteração que cause doença, ou procede-se de modo que a correção feita possa ser transmitida à descendência?

-Teoricamente, a forma mais simples e útil seria fazer a terapia génica em embriões precoces, porque têm muito menos células e o erro ficaria corrigido nos gâmetas (espermatozóides e ovócitos) e não seria transmitido à descendência. Tal implicaria, mais uma vez, a utilização de técnicas de PMA. Mas o grande senão reside nas questões éticas que este procedimento levanta.

-Outra potencial aplicação associada à Medicina Genómica consiste na utilização da chamada tecnologia de pluripotência induzida, graças à qual Shinya Yamanaka ganhou o Prémio Nobel da Fisiologia ou Medicina, em 2012.

-Imaginemos que alguém tem, por exemplo, um problema do músculo cardíaco, de base genética. Podemos obter células dessa pessoa, por exemplo a partir da camada profunda da pele, e reprogramá-las, transformando-as em células cardíacas.

-Como o genoma de uma pessoa é o mesmo em todas as células do seu corpo, estas células crescidas em laboratório são idênticas às células no coração daquela pessoa. E terão os mesmos problemas genéticos.

-Nestas células, podemos testar milhares de fármacos potencialmente úteis para aquela doença e experimentar estratégias de terapia génica, sem envolver, nesta primeira fase, quaisquer ensaios em humanos.

-Será ainda possível criar, fora do corpo humano, células com o genoma corrigido para posterior transplante para o próprio doente, para tratar ou mitigar os efeitos da doença de que sofre.

-Embora isto não seja referido muitas vezes, na aplicação da Medicina Genómica, como noutras áreas da saúde, a tecnologia em si, apesar de complexa, representa uma parte relativamente menor da questão.

-A maior percentagem dos problemas que se põem envolve pessoas e considerações que não têm a ver com ciência, mas com política, economia, direito e bioética.

-Ou seja: que recursos e técnicas podem ser disponibilizados, a que pessoas, com que prioridades, quais os seus custos e quem os deve e pode assumir.

-Por isso, apesar da ciência e das tecnologias disponíveis serem do conhecimento universal, não são aplicadas do mesmo modo em diferentes países, uma vez que vivemos em diferentes contextos, com diferentes leis e sociedades, com diferentes princípios e valores humanos, com diferentes níveis de literacia dos cidadãos. Os baixos níveis de literacia em saúde dos cidadãos também podem, em muitos países, ter impacto na aplicação da Medicina Personalizada de base genómica.

-Para além disso, é um enorme desafio conseguir aplicar o conhecimento e as tecnologias disponíveis de uma forma equitativa, sem aumentar as desigualdades sociais. Há meios para oferecer soluções de Medicina Genómica a todos os cidadãos?

-Existem inúmeras questões relevantes neste contexto. Por exemplo, se curar ou prevenir doenças parece não levantar grandes dilemas éticos, o que dizer de eventuais “melhoramentos” da espécie humano, utilizando as mesmas estratégias?

-Embora a maioria das características humanas esteja dependente de múltiplos fatores e as suas bases não sejam totalmente conhecidas, há algumas (como a estatura ou a massa muscular) que, teoricamente, se poderiam alterar, alterando alguns genes envolvidos no seu desenvolvimento.

-Será isto legítimo? O consenso bioético atual é que esta não é uma aplicação aceitável do conhecimento e das tecnologias.

-Noutra perspetiva, põe-se também a questão da confidencialidade e da proteção dos dados pessoais e da informação genética. Aqui, entram o direito biomédico e as leis que regulam e podem limitar a aplicação da Medicina Personalizada.

-O uso de dados genéticos não pode servir para discriminar pessoas, com base em doenças que poderão vir a ter no futuro, ou com predisposições genéticas para doenças das quais poderão nunca vir a sofrer.

-E o que fazer com o diagnóstico genético de uma doença, se não houver nenhuma opção terapêutica para oferecer? É algo que pode provocar angústia e perda de qualidade de vida, para além da causada pela própria doença.

-O aconselhamento genético e acompanhamento dos doentes são questões absolutamente cruciais neste contexto.

-Por outro lado, o diagnóstico pré-natal e o diagnóstico pré-implantação ou a terapia génica em embriões só estarão disponíveis se, concomitantemente, o país em causa permitir a interrupção da gravidez, ou a manipulação de embriões humanos, respetivamente. Caso contrário, a tecnologia não poderá ser aplicada.

-Embora haja muitos conceitos que parecem complicados, os princípios básicos da Medicina Genómica até são simples.

- Se os genes funcionam como instruções, podemos decifrar a sua sequência de bases, para saber que instruções estão a fornecer. E, se essas instruções não estiverem totalmente corretas, podemos tentar prever o que vai acontecer, e talvez aplicar terapia génica de modo a corrigir o erro.
- Embora ainda haja algumas questões técnicas não triviais, a evolução da tecnologia sugere que esta se tornará cada vez mais fiável e eficiente. E que poderemos, num futuro breve, por exemplo, catalogar facilmente um genoma e prever, não certamente tudo, mas muito acerca do seu portador, do ponto de vista biológico.
- Mesmo com um eventual decréscimo de custos, estas abordagens nunca serão algo fácil e comum, acessível à generalidade das pessoas.
- Não podemos reduzir a complexidade da vida psicológica, social e cultural de uma pessoa ao seu genoma, nem fazer da informação que transporta algo de mágico e sempre gerador de futuros inevitáveis, o chamado determinismo genético.
- Para além das considerações de base genética e ética atuais, ou de outras que possam vir a surgir, há ainda a dimensão económica.
- Numa sociedade aberta e democrática, para que tudo possa ser devidamente integrado, a literacia em saúde torna-se cada vez mais importante.
- Educar e esclarecer os cidadãos sobre todos os aspetos relevantes da Medicina Genómica é fundamental, para que se possam tomar as melhores decisões, para todos. -E este é um dos contributos do presente “Projeto de Capacitação da Região Centro para a Medicina Personalizada de Precisão de base genómica”.

Anexo J

Breve Guia Ilustrado

No nosso dia a dia, é raro pensarmos na importância de inúmeras coisas que nos fazem ser como somos.

Temos talvez noção de que o nosso corpo é composto por diferentes estruturas e órgãos que nos ajudam a desempenhar as mais variadas tarefas.

O desempenho das funções de cada órgão depende dos elementos que os constituem, cada vez mais pequenos.

Embora a ciência possa decifrar com precisão muito do que acontece no nosso corpo, para o fazer lida com entidades invisíveis a olho nu, e que poderão parecer abstratas à generalidade das pessoas.



Os nossos órgãos são compostos por pequenas unidades chamadas **células**. E dentro de cada célula há estruturas ainda mais pequenas, uma espécie de mini órgãos que realizam funções específicas. Por isso, chamam-se **organelos**.

O organelo mais relevante para esta história é o **núcleo**, onde se encontra a maioria do nosso material genético, em que se incluem os nossos genes.

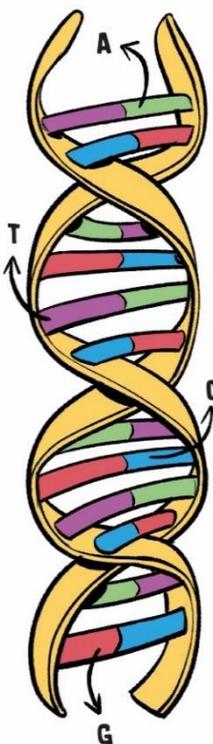
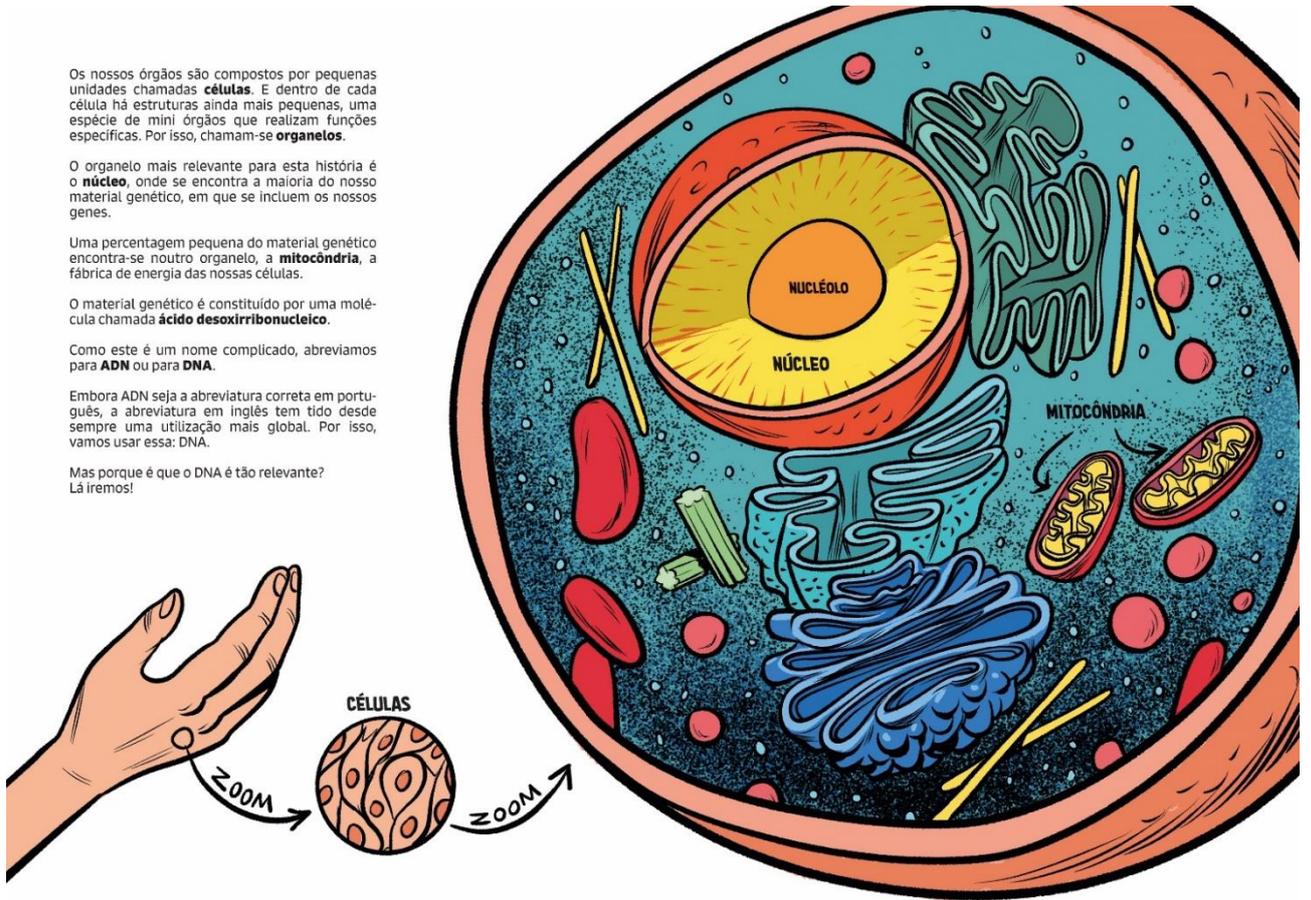
Uma percentagem pequena do material genético encontra-se noutra organelo, a **mitocôndria**, a fábrica de energia das nossas células.

O material genético é constituído por uma molécula chamada **ácido desoxirribonucleico**.

Como este é um nome complicado, abreviamos para **ADN** ou para **DNA**.

Embora ADN seja a abreviatura correta em português, a abreviatura em inglês tem tido desde sempre uma utilização mais global. Por isso, vamos usar essa: **DNA**.

Mas porque é que o DNA é tão relevante? Lá iremos!

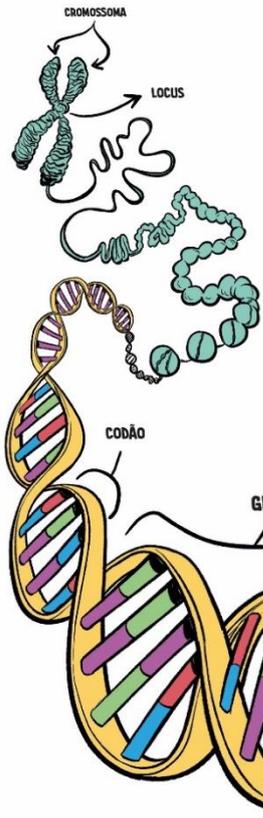


Primeiro é preciso perceber que o DNA é uma molécula constituída por quatro elementos diferentes chamados nucleótidos que se repetem de uma determinada forma. Os nucleótidos diferem entre si, pelo tipo de base que integram. No DNA as bases são: **Adenina (A)**, **Citosina (C)**, **Guanina (G)** e **Timina (T)**.

As bases de **DNA** organizam-se em duas longas cadeias, que se ligam entre si através de interações entre pares de bases, A de uma cadeia liga T na outra, C liga G.

Por sua vez, as duas cadeias interligadas enrolam-se entre si formando uma estrutura em **dupla hélice**.





No núcleo das nossas células o DNA não é contínuo. Está organizado em unidades chamadas **cromossomas**. Se esticássemos e colássemos todos os bocados de DNA de uma única célula, teríamos uma "fita" de cerca de dois metros.

Temos **46 cromossomas** nas nossas células, **23 pares** numerados de **1 a 22**, a que se acrescentam os cromossomas sexuais **X e Y**. Recebemos um conjunto de 23 cromossomas do nosso **pai** e um conjunto de 23 cromossomas homólogos da nossa **mãe**.

O DNA das mitocôndrias é fornecido exclusivamente pela nossa mãe, através do ovócito.

Indivíduos que nascem com sexo feminino têm dois cromossomas **X (XX)**, e os que nascem com o sexo masculino têm um cromossoma **X** e um **Y (XY)**.

Parece que só estamos a complicar... Mas tudo isto é importante para perceber de que modo o DNA funciona para guardar

informação e transmitir instruções às nossas células.

Conjuntos de três pares de bases no DNA formam um **codão**, e um conjunto de codões constitui um **gene**. Se as bases A, G, C e T se podem considerar as letras desta linguagem, os codões serão as sílabas, e os genes as palavras.

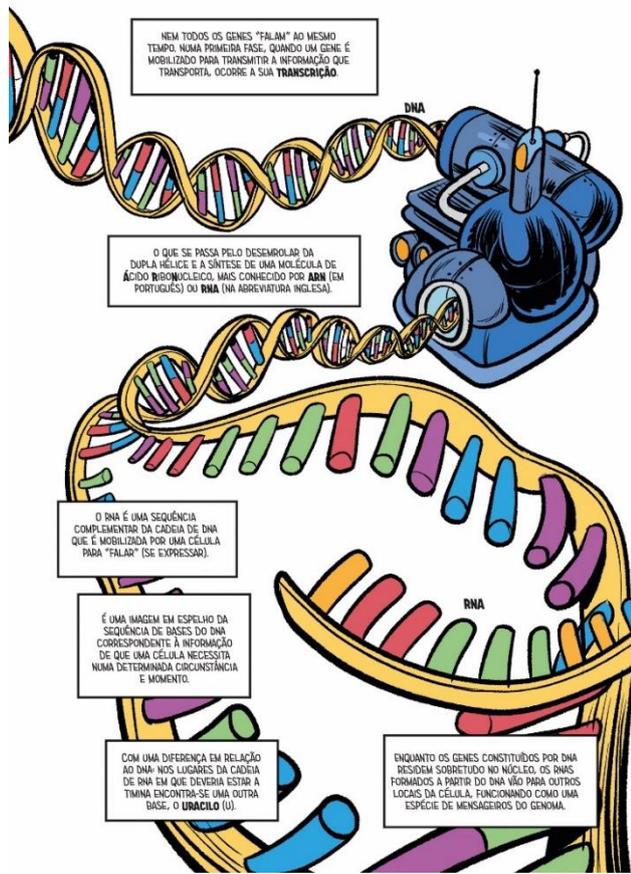
O local específico que um gene ocupa num dos nossos cromossomas designa-se por **locus**.

A linguagem do DNA designa-se por **código genético**.

Todos os genes e demais DNA presente em cada célula designa-se por **genoma**.

A disciplina científica que estuda estas questões designa-se por **Genética**.

TODAS AS LINGUAGENS E CÓDIGOS SERVEM PARA COMUNICAR, MAS ESTANDO OS GENES NOS CROMOSSOMAS E ESTES NO NÚCLEO E NAS MITOCÔNDRIAS, COMO É QUE OS GENES "FALAM" COM A CÉLULA, COM O CORPO?



NEM TODOS OS GENES "FALAM" AO MESMO TEMPO. NUMA PRIMEIRA FASE, QUANDO UM GENE É MOBILIZADO PARA TRANSMITIR A INFORMAÇÃO QUE TRANSPORTA, OCORRE A SUA **TRANSCRIÇÃO**.

O QUE SE PASSA PELO DESEMBOLAR DA DUPLA HÉLICE E A SÍNTESE DE UMA MOLÉCULA DE ÁCIDO RIBONUCLEICO, MAIS CONHECIDO POR **ARN** (EM PORTUGUÊS) OU **RNA** (NA ABREVIATURA INGLESA).

O RNA É UMA SEQUÊNCIA COMPLEMENTAR DA CADENA DE DNA QUE É MOBILIZADA POR UMA CÉLULA PARA "FALAR" (SE EXPRESSAR).

É UMA IMAGEM EM ESPELHO DA SEQUÊNCIA DE BASES DO DNA CORRESPONDENTE À INFORMAÇÃO DE QUE UMA CÉLULA NECESSITA NUMA DETERMINADA CIRCUNSTÂNCIA E MOMENTO.

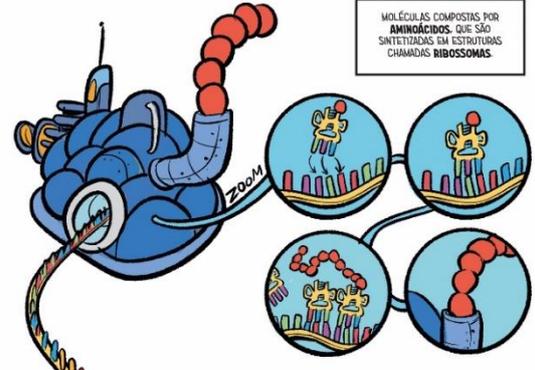
COM UMA DIFERENÇA EM RELAÇÃO AO DNA: NOS LUGARES DA CADENA DE RNA EM QUE DEVERIA ESTAR A TIMINA ENCONTRA-SE UMA OUTRA BASE, O **URACILO (U)**.

ENQUANTO OS GENES CONSTITUÍDOS POR DNA RESIDEM SOBRETUDO NO NÚCLEO, OS RNAs FORMADOS A PARTIR DO DNA VÃO PARA OUTROS LOCOS DA CÉLULA, FUNCIONANDO COMO UMA ESPÉCIE DE MENSAGEIROS DO GENOMA.

MAS ESTA HISTÓRIA PODE NÃO ACABAR COM A FORMAÇÃO DE RNA.

ALGUNS RNAs CODIFICAM **PROTEÍNAS**.

MOLÉCULAS COMPOSTAS POR **AMINOCÍDIOS**, QUE SÃO SINTETIZADAS EM ESTRUTURAS CHAMADAS **RIBOSSOMAS**.



CADA TRIPLETO DE BASES DE RNA SINALIZA A JUNÇÃO DE UM AMINOCÍDIO ESPECÍFICO. OU SEJA, O RNA TRANSMITE AS INSTRUÇÕES DE UM GENE (DNA) PARA FORMAR UMA PROTEÍNA ESPECÍFICA.

TEMOS CERCA DE 20 MIL GENES, LE CODIFICAM MILHARES DE PROTEÍNAS DISTINTAS.

AS PROTEÍNAS DESEMPENHAM FUNÇÕES CRUCIAIS NO NOSSO CORPO E SÃO RESPONSÁVEIS POR MUITAS DAS NOSSAS CARACTERÍSTICAS ESPECÍFICAS.

A MAIORIA DOS GENES NÃO TRANSMITE INSTRUÇÕES PARA SINTETIZAR PROTEÍNAS, MAS PARA RNAs DESIGNADOS COMO **NÃO-CODIFICADORES**.

QUE ATUAM DIRETAMENTE EM VÁRIOS PROCESSOS, QUE CONTINUAMOS A DESCOBRIR.



Em resumo, uma coisa é a totalidade da informação genética presente no genoma, outra é o modo como a informação presente no genoma se transcreve em RNA, se traduz em proteínas e nas características concretas de uma célula, órgão ou pessoa. Um fenótipo é o resultado da interação entre os produtos dos genes e fatores do meio ambiente.

É importante vincar que, apesar de os genes humanos serem comuns a toda a população, todos temos versões ligeiramente diferentes desses genes designadas como alelos, logo temos RNAs e proteínas distintos. E também vivemos e contactamos com fatores ambientais diferentes. Daí termos fenótipos (características) diferentes.

Os gémeos idênticos compartilham exatamente as mesmas versões dos genes (alelos), logo têm um genoma igual. Contudo, devido a variação dos fatores ambientais, embora sejam muito parecidos, não são iguais.

Hoje, podemos determinar a sequência do genoma, ou seja, de que modo e por que ordem se organizam as suas "letras" A, C, G e T, e assim caracterizar o genoma de cada pessoa.

Através de métodos de sequenciação do DNA, é possível identificar amostras específicas como pertencendo a uma pessoa concreta, ou realizar testes de paternidade.

Os métodos de sequenciação de DNA muito devem a **Frederick Sanger**, que ganhou um dos seus dois prémios Nobel em Química por desenvolver a metodologia básica.

Da aplicação dos estudos de Sanger resultou a primeira **sequenciação** do genoma humano, no início do século XXI, um processo que prossegue até hoje, englobando cada vez mais genomas de diversas espécies animais e vegetais.

A sequência de genomas tem vindo a comprovar, por exemplo, que em bases genéticas, a população humana é muito homogênea, (apenas uma pequena fração, inferior a 0,5%, do DNA de um humano é diferente do DNA de outro humano). Assim, não há razão para a divisão da espécie humana, por "raças". Por exemplo, as diferenças de cor da pele têm apenas a ver com uma quantidade maior ou menor de melanina produzida.

Dado que podemos obter DNA de fósseis muito antigos, tornou-se também possível estudar a **evolução molecular** da nossa espécie e perceber que temos uma origem comum, de onde viemos e



como nos relacionamos (geneticamente) uns com os outros.

Svante Pääbo ganhou o Prémio Nobel da Fisiologia ou Medicina, em 2022, precisamente por este tipo de descobertas.

A informação genética também pode ajudar a perceber a influência que as diferentes variantes dos genes podem ter nas nossas características e na nossa saúde.

Há vários tipos de variantes genéticas: algumas resultam de pequenas alterações na sequência de um gene, por exemplo a simples troca de uma base por outra, ou a remoção ou acrescento de uma ou mais bases.

Algumas variantes alélicas podem estar associadas a doença ou a aumento de suscetibilidade para doença. Contudo, a maioria não é patogénica (não causa doença), ou seja, os produtos que codificam também cumprem as funções esperadas, apesar de serem ligeiramente diferentes. Ter uma variante genética não significa que algo de "mau" tenha que acontecer.

Se compararmos as variantes alélicas a camisolas usadas para proteger do frio, não é por terem cores diferentes que não protegem, de modo idêntico.

Nos casos em que as variantes alélicas provocam doença, é como se uma camisola tenha buracos, ou lhe faltem, por exemplo, as mangas.

De facto, há alterações que provocam perturbações muito sérias no funcionamento das células e do organismo, de que pode resultar doença, ou uma maior probabilidade de alguém vir a sofrer de uma determinada doença.

As variantes alélicas podem também provocar reações inesperadas a um tratamento.



É isto que se designa por **Medicina Personalizada**, ou **Medicina de Precisão** – o tratamento certo, na dose certa, no momento certo, para a pessoa certa.

Como parte das diferenças entre as pessoas resulta de diferenças genéticas, é importante ter a informação de base genómica em consideração, nas intervenções médicas.

Assim, surge a **Medicina Genómica**, uma medicina personalizada baseada na informação genómica. Vejamos alguns exemplos concretos, do âmbito terapêutico.

Imaginemos um medicamento indicado para uma determinada doença, que é dado na dose recomendada a todos os doentes.

Parece uma estratégia simples e lógica, que todos reconhecemos no nosso dia a dia!

Contudo, se um doente degradar ou excretar o fármaco depressa demais, precisaria de tomar uma dose maior para beneficiar do efeito do medicamento.

Se outro doente mantiver o fármaco ativo no organismo durante mais tempo do que o esperado, pode sofrer efeitos tóxicos, pelo que precisaria de tomar uma dose menor do mesmo medicamento.

Estas diferenças podem ser devidas a pequenas variações nos genes que codificam as proteínas que interagem, no nosso corpo, com o medicamento administrado.



É importante aqui distinguir doença genética de doença hereditária: uma doença genética ocorre devido a uma lesão ou erro no material genético; uma doença hereditária também resulta de uma alteração genética, só que a alteração é herdada do pai ou da mãe e transmitida de geração em geração. Ou seja, as doenças hereditárias são doenças genéticas, mas nem todas as doenças genéticas são hereditárias.

As alterações genéticas que podem causar eventuais problemas são muito variadas, desde as pequenas alterações genéticas já descritas, à inativação ou excesso de atividade de um gene e à perda completa de um ou mais genes, podendo chegar à alteração do número normal de 46 cromossomas da espécie humana, para mais ou para menos.

As consequências das alterações genéticas são muito diversas, podendo variar entre fatais, muito graves ou ligeiras.

As anomalias do número de cromossomas dão origem às doenças cromossómicas, de que são exemplo as trissomias – neste caso, em vez de duas cópias de um mesmo cromossoma (o normal), encontram-se três cópias.

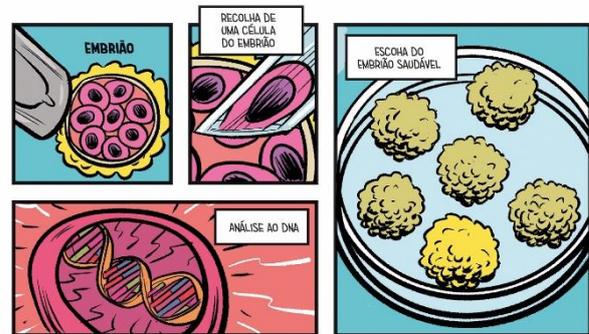
A trissomia mais facilmente identificável é a 21 (*Síndrome de Down*), embora possam ocorrer trissomias de outros cromossomas (por exemplo, do X, 13 ou 18).

As anomalias numéricas dos cromossomas sexuais têm manifestações menos graves: na síndrome de Klinefelter, um homem tem uma trissomia composta por um cromossoma Y e dois cromossomas X (XXY) em vez de XY; na síndrome de Turner, uma mulher tem apenas um cromossoma X, em vez de dois (XX).



Como já mencionámos, existem variantes genéticas que causam predisposição para certas doenças. Ou seja: não é inevitável que os seus portadores venham a ter uma doença, mas existe uma probabilidade superior à que ocorre na população em geral, dependendo de outros fatores.

E, já agora, existem patologias que muito pouco ou nada têm que ver com genes, como acontece com o escorbuto que aflija os nossos navegadores no tempo das descobertas marítimas e que podia conduzir à morte. A causa estava somente na deficiência em vitamina C, por falta prolongada de alimentos frescos na dieta.



Como exemplo do seu uso, já é possível, cada vez em mais situações, prevenir a predisposição genética de uma pessoa para vir a ter uma determinada doença e, nesses casos:

- aplicar medidas de prevenção como a mudança de estilos de vida, a escolha de alimentos, o afastamento de atividades que aumentam o risco, de modo a evitar, atrasar ou mitigar o aparecimento da doença;
- atuar medicamente logo no início da doença e tratar de forma personalizada;
- ou saber como vai evoluir.

É importante vincar que qualquer diagnóstico, genético ou não, tem sempre algum potencial de erro, e este deve ser sempre explicado aos interessados.

Os diagnósticos genéticos também se fazem, por exemplo, em fetos, para diagnóstico pré-natal, em amostras de líquido amniótico (colhidas por amniocentese) ou sangue da mãe.

Caso seja detetada uma anomalia genética grave no feto, pode ser recomendada, medicamente e em condições definidas por lei, a interrupção da gravidez.

Embora não seja tão comum, existe também o diagnóstico genético pré-implantação, realizado numa célula ou algumas células de um embrião. Só se realiza, em regra, quando há uma alta probabilidade de um dos pais (ou ambos) ser(em) portador(es) de uma alteração genética causadora de doença grave.

Para tal, o embrião tem de ser produzido "in vitro", recorrendo a técnicas de procriação medicamente assistida (PMA).

Esta metodologia permite que só os embriões em que não seja identificada a anomalia genética estudada sejam transferidos para o útero materno, de modo a evitar, com um elevado grau de certeza (não absoluta), que a criança nascida venha a ter a doença em causa.

Uma outra área de aplicação do estudo do genoma, consiste na **terapia gênica**.

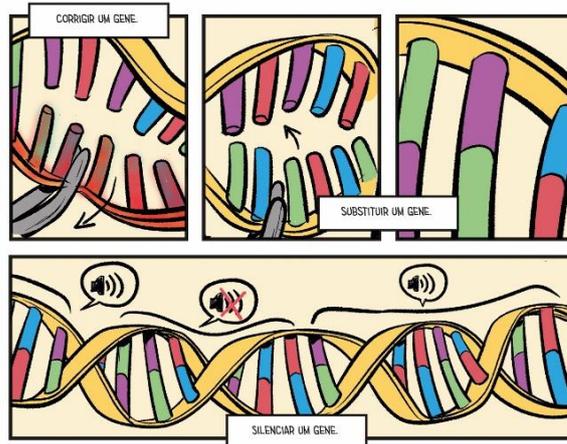
De um modo muito simples, a terapia gênica destina-se a evitar que um gene causador de um qualquer problema se manifeste, ou a adicionar um gene, cuja falta cause um problema, ao genoma de uma pessoa. Isto pode ser pensado de várias maneiras.

A manipulação de DNA em laboratório tem uma longa história, sendo hoje possível produzir artificialmente sequências de DNA, incluindo genes e até cromossomas, totalmente artificiais com as características que pretendemos.

É a chamada tecnologia do **DNA recombinante**.

Para concretizar as promessas da terapia gênica é preciso criar sistemas eficazes de edição do genoma. Ou seja, ferramentas moleculares que possam entrar no núcleo e realizar as alterações pretendidas no genoma, de forma rápida, precisa, eficaz e eficiente.

Apesar de existirem muitas outras formas e o aperfeiçoamento ser uma constante, a ferramenta de edição genética mais utilizada de momento é o chamado sistema **CRISPR-Cas9**.



Outra potencial aplicação associada à Medicina Genômica consiste na utilização da chamada tecnologia de **pluripotência induzida**, graças à qual **Shinya Yamanaka** ganhou o Prémio Nobel da Fisiologia ou Medicina, em 2012.

Imaginemos que alguém tem, por exemplo, um problema do músculo cardíaco, de base genética. Podemos obter células dessa pessoa, por exemplo a partir da camada profunda da pele, e reprogramá-las, transformando-as em células cardíacas.

Como o genoma de uma pessoa é o mesmo em todas as células do seu corpo, estas células crescidas em laboratório são idênticas às células no coração daquela pessoa. E terão os mesmos problemas genéticos.

Nestas células, podemos testar milhares de fármacos potencialmente úteis para aquela doença e experimentar estratégias de terapia gênica, sem envolver, nesta primeira fase, quaisquer ensaios em humanos.

Será ainda possível criar, fora do corpo humano, células com o genoma corrigido para posterior transplante para o próprio doente, para tratar ou mitigar os efeitos da doença de que sofre.



O desenvolvimento desta metodologia valeu a atribuição do Prémio Nobel da Química a **Emmanuelle Charpentier** e **Jennifer Doudna**, em 2020.

Utilizando o sistema CRISPR-Cas9 podemos, por exemplo: Corrigir um gene defeituoso, ou substituí-lo por uma versão do gene que não cause qualquer problema.

Podemos ainda silenciar um gene que esteja a causar problemas, impedindo-o de se expressar utilizando técnicas moleculares de bloqueio.

Para tanto, é preciso aperfeiçoar vetores de transporte e estratégias de administração, de modo a que estas ferramentas moleculares possam chegar às células e realizar as alterações necessárias.

Alguns vetores usam vírus modificados para entregar as ferramentas de edição genética nas células.

Essa estratégia foi também utilizada, por exemplo, nalgumas vacinas para o vírus SARS-CoV-2 durante a pandemia de COVID-19.

Há vários desafios na aplicação da terapia gênica em crianças ou em indivíduos adultos.

Temos milhões de células com os mesmos genes, é preciso perceber a melhor maneira de alterar o genoma num número suficiente de células relevantes (cerebrais, cardíacas, musculares, consoante o local onde a doença se manifesta no corpo) para a terapia ser útil do ponto de vista clínico.

Aqui, levantam-se outras questões: deve-se realizar a alteração genética apenas numa pessoa doente ou portadora de alteração que cause doença, ou procede-se de modo que a correção feita possa ser transmitida à descendência?

Teoricamente, a forma mais simples e útil seria fazer a terapia gênica em embriões precoces, porque têm muito menos células e o erro ficaria corrigido nos gametas (espermatozoides e ovócitos) e não seria transmitido à descendência. Tal implicaria, mais uma vez, a utilização de técnicas de PMA. Mas o grande senão reside nas questões éticas que este procedimento levanta.



Embora isto não seja referido muitas vezes, na aplicação da Medicina Genômica, como noutras áreas da saúde, a tecnologia em si, apesar de complexa, representa uma parte relativamente menor da questão.

A maior percentagem dos problemas que se põem envolve pessoas e considerações que não têm a ver com ciência, mas com política, economia, direito e bioética.

Ou seja: que recursos e técnicas podem ser disponibilizados, a que pessoas, com que prioridades, quais os seus custos e quem os deve e pode assumir.

Por isso, apesar da ciência e das tecnologias disponíveis serem do conhecimento universal, não são aplicadas do mesmo modo em diferentes países, uma vez que vivemos em diferentes contextos, com diferentes leis e sociedades, com diferentes princípios e valores humanos, com diferentes níveis de literacia dos cidadãos. Os baixos níveis de literacia em saúde dos cidadãos também podem, em muitos países, ter impacto na aplicação da Medicina Personalizada de base genómica.

Para além disso, é um enorme desafio conseguir aplicar o conhecimento e as tecnologias disponíveis de uma forma equitativa, sem aumentar as desigualdades sociais. Há meios para oferecer soluções de Medicina Genómica a todos os cidadãos?

Existem inúmeras questões relevantes neste contexto. Por exemplo, se curar ou prevenir doenças parece não levantar grandes dilemas éticos, o que dizer de eventuais "melhoramentos" da espécie humana, utilizando as mesmas estratégias?

Embora a maioria das características humanas esteja dependente de múltiplos fatores e as suas bases não sejam totalmente conhecidas, há algumas (como a estatura ou a massa muscular) que, teoricamente, se poderiam alterar, alterando alguns genes envolvidos no seu desenvolvimento.

Será isto legítimo? O consenso bioético atual é que esta não é uma aplicação aceitável do conhecimento e das tecnologias.

Noutra perspetiva, põe-se também a questão da confidencialidade e da proteção dos dados pessoais e da informação genética. Aqui, entram o direito biomédico e as leis que regulam e podem limitar a aplicação da Medicina Personalizada.

O uso de dados genéticos não pode servir para discriminar pessoas, com base em doenças que poderão vir a ter no futuro, ou com predisposições genéticas para doenças das quais poderão nunca vir a sofrer.

E o que fazer com o diagnóstico genético de uma doença, se não houver nenhuma opção terapêutica para oferecer? É algo que pode provocar angústia e perda de qualidade de vida, para além da causada pela própria doença.

O aconselhamento genético e acompanhamento dos doentes são questões absolutamente cruciais neste contexto.

Por outro lado, o diagnóstico pré-natal e o diagnóstico pré-implantação ou a terapia génica em embriões só estarão disponíveis se, concomitantemente, o país em causa permitir a interrupção da gravidez, ou a manipulação de embriões humanos, respetivamente. Caso contrário, a tecnologia não poderá ser aplicada.

Embora haja muitos conceitos que parecem complicados, os princípios básicos da Medicina Genómica até são simples.



Se os genes funcionam como instruções, podemos decifrar a sua sequência de bases, para saber que instruções estão a fornecer. E, se essas instruções não estiverem totalmente corretas, podemos tentar prever o que vai acontecer, e talvez aplicar terapia génica de modo a corrigir o erro.

Embora ainda haja algumas questões técnicas não triviais, a evolução da tecnologia sugere que esta se tornará cada vez mais fiável e eficiente. E que poderemos, num futuro breve, por exemplo, catalogar facilmente um genoma e prever, não certamente tudo, mas muito acerca do seu portador, do ponto de vista biológico.

Mesmo com um eventual decréscimo de custos, estas abordagens nunca serão algo fácil e comum, acessível à generalidade das pessoas.

Não podemos reduzir a complexidade da vida psicológica, social e cultural de uma pessoa ao seu genoma, nem fazer da informação que transporta algo de mágico e sempre gerador de futuros inevitáveis, o chamado determinismo genético.

Para além das considerações de base genética e ética atuais, ou de outras que possam vir a surgir, há ainda a dimensão económica.

Numa sociedade aberta e democrática, para que tudo possa ser devidamente integrado, a literacia em saúde torna-se cada vez mais importante.

Educar e esclarecer os cidadãos sobre todos os aspetos relevantes da Medicina Genómica é fundamental, para que se possam tomar as melhores decisões, para todos.

E este é um dos contributos do presente **"Projeto de Capacitação da Região Centro para a Medicina Personalizada de Precisão de base genómica"**.



Anexo K

Questionário fornecido aos alunos (antes e depois da leitura do livro ilustrado)

1. Sabes o que é um gene?
 Sim
 Não

2. Sabes o que é o DNA?
 Sim
 Não

3. Sabes o que é Medicina Genómica?
 Sim
 Não

4. Achas que a medicina genómica se torna mais interessante através do livro ilustrado?
 Sim
 Não