



UNIVERSIDADE FEDERAL RURAL DE PERNAMBUCO – UFRPE

UNIDADE ACADÊMICA DE SERRA TALHADA - UAST

CURSO DE BACHARELADO EM CIÊNCIAS BIOLÓGICAS

BEATRIZ ALDENICE DOS SANTOS SILVA

CONSANGUINIDADE NA ZONA RURAL DE SERRA TALHADA - PE

SERRA TALHADA-PE

2026

BEATRIZ ALDENICE DOS SANTOS SILVA

CONSANGUINIDADE NA ZONA RURAL DE SERRA TALHADA - PE

Trabalho de Conclusão de Curso (TCC) apresentado ao Curso de Bacharelado em Ciências Biológicas, da Universidade Federal Rural de Pernambuco, Unidade Acadêmica de Serra Talhada (UFRPE/UAST), como requisito obrigatório para obtenção do título de Bacharel em Ciências Biológicas.

Orientador: Prof. Dr. Plínio Pereira Gomes Júnior

SERRA TALHADA-PE

2026

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação Sistema
Integrado de Bibliotecas da UFRPE
Bibliotecário: Israel Lacerda do Nascimento – CRB - 42317

S586c Silva, Beatriz Aldenice dos Santos
Consanguinidade na zona rural de Serra Talhada - PE / Beatriz Aldenice dos Santos Silva. – Serra Talhada, 2026.
43 f. Il.

Orientador (a): Plínio Pereira Gomes Júnior.

Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação) – Universidade Federal Rural de Pernambuco, Unidade Acadêmica Serra Talhada - UAST, Bacharelado em Ciências Biológicas, Serra Talhada, PE- BR, 2026.

Inclui referências.

1. Consanguinidade. 2. Genética da população humana. 3. Saúde pública. 4. População rural. 5. Pesquisa quantitativa. I. Gomes Júnior, Plínio Pereira, orient. II. Título.

CDD 410

BEATRIZ ALDENICE DOS SANTOS SILVA

CONSANGUINIDADE NA ZONA RURAL DE SERRA TALHADA - PE

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Curso de Bacharelado em Ciências Biológicas da Universidade Federal Rural de Pernambuco, como requisito parcial para obtenção do título de Bacharel em Ciências Biológicas.

Aprovado em: / /2025

BANCA EXAMINADORA

Prof. Dr. Plínio Pereira Gomes Júnior (Orientador)

Universidade Federal Rural de Pernambuco

Prof. Dr. Sérgio de Sá Leitão Paiva Júnior

Universidade Federal Rural de Pernambuco

Prof. Dr. Maximiliano Wanderley Carneiro da Cunha

Universidade Federal Rural de Pernambuco

Prof. Dr. Manoel Sotero Caio Netto (Suplente)

Universidade Federal Rural de Pernambuco

AGRADECIMENTOS

A Deus, pela vida, pela força diária e pela sabedoria que me sustentaram ao longo de toda essa caminhada, pois sem o seu cuidado e mão benevolente eu nada poderia ter realizado.

À minha família, por ser meu alicerce, fonte constante de amor, incentivo e compreensão, especialmente nos momentos de cansaço e incerteza, sem os quais este trabalho não teria sido possível. Em especial aos meus amados pais, Maria Cícera e Gilson, que desde muito cedo me ensinaram que eu poderia ser o que quisesse e que eles sempre caminhariam ao lado e assim tem feito, aos dois o meu eterno amor e gratidão. Aos meus irmãos, Bianca e Gilcleiton, que ao existir tornaram-se a minha força motriz, e tudo o que mais anseio é que meu esforço sempre os motive e os faça ir além. Aos meus tios, Tatiane e Severino, e aos meus primos, Gabriel e Clarice, que durante parte da graduação me acolheram no seu lar cuidando de mim com zelo e amor, obrigada por todo o incentivo, apoio e cuidado. Ao meu namorado, Ítalo, que chegou durante a jornada e desde então sempre ofertou seu apoio incondicional, ombro amigo e auxílio no que lhe era possível.

À Universidade Federal Rural de Pernambuco, Unidade Acadêmica de Serra Talhada (UFRPE/UAST) por ter me possibilitado viver a graduação.

Aos meus professores, que contribuíram de forma decisiva para a minha formação acadêmica, não apenas pelo conhecimento transmitido, mas pela inspiração, ética e compromisso com a educação. Em especial, a Marivalda, minha professora de biologia do 1º ano do ensino médio; Val, você me fez enxergar a ciência e me apaixonar pelas possibilidades.

Ao meu querido orientador, Plínio Júnior, pela paciência, disponibilidade, dedicação e orientação segura ao longo de todo o desenvolvimento deste trabalho, fundamentais para o meu amadurecimento pessoal, científico e acadêmico. Obrigada por acreditar nessa pesquisa tanto quanto eu.

Aos amigos e colegas de curso, pelo apoio, companheirismo e incentivo ao longo dessa trajetória, tornando o percurso mais leve e significativo. Em especial, a Daniel e Letícia, percorrer os primeiros períodos da graduação ao lado de vocês me trouxe amigos

incríveis que carregarei por toda vida; as minhas meninas superpoderosas, Kemily e Fernanda, quanta sorte tive por construir momentos ao lado de vocês. Aos meus amigos Ryan e Maria Érica, que mesmo não compartilhando da mesma graduação sempre fizeram questão de acompanhar, incentivar e ajudar com o que fosse possível. A vocês, minha gratidão e amizade.

Às instituições envolvidas, que possibilitaram a realização da pesquisa, bem como a todos os profissionais, em especial a todos os ACS do município e ao Professor Sérgio de Sá que colaboraram direta ou indiretamente com a coleta e organização dos dados.

Aos participantes da pesquisa, pela disponibilidade, confiança e contribuição essencial para a construção do conhecimento científico.

Por fim, a todos que, de alguma forma, contribuíram para a realização deste trabalho, meus sinceros agradecimentos.

A ciência só cumpre seu papel quando o conhecimento produzido se transforma em cuidado, justiça e proteção à vida.

RESUMO

A consanguinidade constitui um fenômeno biológico e sociocultural relevante, especialmente em contextos rurais e populações historicamente isoladas, nos quais padrões endogâmicos tendem a se reproduzir intergeracionalmente. Este estudo teve como objetivo mapear e analisar a correlação entre a frequência de casamentos consanguíneos e as suas implicações potenciais para a saúde genética e reprodutiva em famílias residentes na zona rural do município de Serra Talhada-PE. Trata-se de uma pesquisa de abordagem quantitativa, com delineamento transversal, realizada por meio da aplicação de questionário estruturado em aproximadamente 15% dos domicílios acompanhados pelos Agentes Comunitários de Saúde (ACS), totalizando 503 entrevistas. Os dados foram organizados, codificados e analisados por meio de procedimentos estatísticos descritivos e inferenciais, considerando variáveis sociodemográficas, reprodutivas e territoriais. Os resultados evidenciaram uma distribuição espacial heterogênea da consanguinidade entre as localidades estudadas, com percentuais significativamente elevados em áreas específicas, indicando padrões endogâmicos intensos associados a fatores territoriais, históricos e socioculturais. Observou-se associação estatisticamente significativa entre consanguinidade e maior número médio de descendentes, bem como padrões diferenciados de desfechos reprodutivos, embora a consanguinidade não tenha se configurado como fator explicativo isolado para eventos abortivos, os quais apresentaram etiologia multifatorial. Conclui-se que a consanguinidade em Serra Talhada-PE deve ser compreendida como fenômeno multifatorial, articulando dimensões genéticas, sociais, territoriais e assistenciais, demandando a incorporação de estratégias contínuas de educação em saúde, aconselhamento genético e fortalecimento da atenção primária como instrumentos éticos e eficazes de mitigação de riscos genéticos em contextos culturalmente situados.

Palavras-chave: Consanguinidade; endogamia; genética populacional; saúde pública; zona rural.

ABSTRACT

Consanguinity constitutes a relevant biological and sociocultural phenomenon, particularly in rural and historically isolated populations, where endogamous patterns tend to be reproduced across generations. This study aimed to map and analyze the correlation between the frequency of consanguineous marriages and the occurrence of recessive genetic diseases in families residing in the rural area of the municipality of Serra Talhada, Pernambuco, Brazil. This is a quantitative, cross-sectional study conducted through the application of a structured questionnaire in approximately 15% of the households monitored by Community Health Agents, totaling 503 interviews. Data were organized, coded, and analyzed using descriptive and inferential statistical procedures, considering sociodemographic, reproductive, and territorial variables. The results revealed a heterogeneous spatial distribution of consanguinity among the studied localities, with significantly high percentages in specific areas, indicating intense endogamous patterns associated with territorial, historical, and sociocultural factors. A statistically significant association was observed between consanguinity and a higher mean number of offspring, as well as differentiated reproductive outcomes, although consanguinity did not emerge as an isolated explanatory factor for abortive outcomes, which showed a multifactorial etiology. It is concluded that consanguinity in Serra Talhada should be understood as a multifactorial phenomenon, integrating genetic, social, territorial, and healthcare dimensions, thus requiring the incorporation of continuous strategies of health education, genetic counseling, and strengthening of primary healthcare as ethical and effective mechanisms for mitigating genetic risks in culturally contextualized settings.

Keywords: Consanguinity; endogamy; population genetics; public health; rural population.

LISTA DE FIGURAS

METODOLOGIA

| | |
|---|----|
| Figura 1 – Diagrama de relações causais ----- | 15 |
| Figura 2 - Representação esquemática da endogamia e expressão de alelos recessivos -15 | |
| Figura 3 – Mapa ilustrativo apresentando localização espacial do Município de Serra Talhada-PE ----- | 24 |
| Figura 4– Questionário utilizado para a realização da pesquisa ----- | 25 |
| Figura 5 – Distritos Município de Serra Talhada – PE ----- | 26 |
| Figura 6 – Momento de aplicação do questionário no Sítio Xique-Xique (zona rural de Serra Talhada-PE) ----- | 28 |
| Quadro 1 – Identificação das localidades pesquisadas----- | 29 |

RESULTADOS E DISCUSSÃO

| | |
|--|----|
| Quadro 2 - Distribuição dos participantes segundo a presença de consanguinidade na amostra estudada. 0 indica famílias nas quais a relação não é consanguínea, enquanto 1 indica as famílias consanguíneas ----- | 31 |
| Figura 7 - Gráfico com a distribuição percentual da consanguinidade segundo a presença de condição genética na prole ----- | 32 |
| Figura 8 - Gráfico com a distribuição absoluta de casos consanguíneos e não consanguíneos segundo as localidades analisadas ----- | 34 |
| Figura 9 - Apresenta um gráfico onde é possível observar a distribuição percentual da consanguinidade segundo a ocorrência de aborto ----- | 36 |

SUMÁRIO

| | |
|--|----|
| 1. INTRODUÇÃO | 12 |
| 2. OBJETIVOS | 13 |
| 2.1 Objetivo Geral..... | 13 |
| 2.2 Objetivos Específicos..... | 13 |
| 3. REVISÃO BIBLIOGRÁFICA | 14 |
| 3.1 Conceito e Distribuição dos Casamentos Consanguíneos | 14 |
| 3.2 Determinantes socioculturais, demográficos e históricos da consanguinidade ... | 17 |
| 3.3 Dinâmica populacional e correntes migratórias em Serra Talhada–PE | 19 |
| 3.4 Impactos genéticos e de saúde da consanguinidade..... | 20 |
| 3.5 Aconselhamento genético, prevenção e políticas públicas | 22 |
| 4. METODOLOGIA | 23 |
| 4.1 Área de estudo..... | 23 |
| 4.2 Coleta e levantamento de dados..... | 24 |
| 1.1 Processamento e análise de dados..... | 29 |
| 2. RESULTADOS E DISCUSSÃO..... | 30 |
| 3. CONCLUSÃO | 37 |
| 4. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:..... | 38 |

1. INTRODUÇÃO

Na espécie *Homo sapiens* (Linnaeus, 1758) os casamentos consanguíneos foram acontecendo por todo o planeta durante o passar de muitos anos e atualmente apresentam prevalência de 10% em todo mundo (Small *et al.*, 2016). É importante diferenciar a endogamia da consanguinidade, pois a primeira é o casamento entre parentes próximos, enquanto a outra é a relação de parentesco entre dois indivíduos que compartilham um ancestral comum (Bittles, 2003). Deste modo, o casamento consanguíneo acontece quando dois indivíduos que possuem um ancestral comum se relacionam, tendo assim uma relação endogâmica. Aponta-se a endogamia como um fator de risco para o aumento de doenças genéticas causadas ou associadas a homozigose recessiva (Santos *et al.*, 2013). Uma vez que, as doenças genéticas recessivas precisam estar em ambos os cromossomos homólogos para se manifestar, então se um casal é consanguíneo, eles apresentam maior chance de ambos terem o mesmo gene recessivo, o que aumenta por consequência o risco da sua prole nascer com uma doença associada a esse determinado gene (Bittles, 2003).

Atualmente, reconhece-se que o tamanho da população fundadora do *Homo sapiens* moderno era reduzido, com estimativas de tamanho populacional efetivo inferiores a aproximadamente 10.000 indivíduos (Bittles; Black, 2010). Considerando-se esse contingente populacional limitado, associado a um baixo poder de dispersão geográfica, infere-se que a ocorrência de níveis significativos de endogamia era inevitável, não se restringindo a um único vínculo de parentesco, mas envolvendo múltiplas relações consanguíneas intergeracionais (Bittles; Black, 2010). Essa dinâmica populacional é coerente com os modelos clássicos da genética de populações, segundo os quais populações pequenas e isoladas tendem a apresentar aumento da homozigose e da endogamia ao longo das gerações, em decorrência da deriva genética e da limitação de fluxos gênicos (Wright, 1922; Bittles, 1994).

Mesmo com os inúmeros problemas que as uniões consanguíneas podem trazer, a sua prevalência pode ser influenciada por diversos fatores, como religião, cultura, condições econômicas, níveis de escolaridade, isolamento geográfico, alta emigração e baixa imigração (Freire-Maia, 1952). Deste modo, a frequência de tais uniões vai apresentar oscilações de acordo com a região do planeta referida; tendo menor ocorrência na Europa, América e Oceania e sendo mais praticado e aceito no Norte da África assim como no Oriente Médio (Bittles; Black, 2010).

Pouco pode-se afirmar sobre a relação da prática de casamentos consanguíneos e das doenças genéticas que afetam a população nordestina, mas é estimado que 1 a 2% das uniões ocorram entre pessoas aparentadas no Brasil, no entanto, no Nordeste, essa média se eleva para 15% (Soares, 2012).

Casamentos consanguíneos elevam o risco da prole nascer afetada por doenças genéticas de herança autossômica recessiva, uma vez que permite o encontro de alelos que, em homozigose, expressam doenças raras (Otto, 1998). A estimativa global é que o risco de filhos com anomalia seja de 4% para a população no geral, em contraste com casais consanguíneos que é de 13% (Otto, 1998). Além de altas taxas de aborto espontâneo e malformações congênitas. Ademais, em filhos adultos advindos de uniões consanguíneas as doenças mais prevalentes são deficiência visual, deficiência mental e a surdez (Fareed; Afzal, 2017).

Existem fatores que influenciam diretamente no aumento da taxa endogâmica na espécie humana, dentre eles: o isolamento geográfico, a elevação da emigração e ausência de imigração. Sendo que esses fatores ocorrem com uma maior probabilidade em municípios menores com menos habitantes (Soares, 2012).

Dito isto, o presente trabalho busca identificar os casamentos consanguíneos na zona rural da cidade de Serra Talhada, localizada no estado de Pernambuco, para que os mesmos possam ser correlacionados a frequência de doenças genéticas de caráter recessivo, objetivando se ter um panorama da atual situação endogâmica nos pontos pesquisados.

2. OBJETIVOS

2.1 Objetivo Geral

Mapear e analisar a correlação entre a frequência de casamentos consanguíneos e a suas implicações potenciais para a saúde genética e reprodutiva em famílias residentes na zona rural do município de Serra Talhada-PE, utilizando dados obtidos por anamnese.

2.2 Objetivos Específicos

- Analisar a associação entre consanguinidade e a ocorrência de condições genéticas na população estudada;
- Investigar a relação entre consanguinidade e desfechos reprodutivos;

- Identificar a distribuição espacial da consanguinidade entre as localidades analisadas;
- Avaliar a influência de fatores demográficos na ocorrência de casamentos consanguíneos;
- Compreender a consanguinidade como fenômeno multifatorial, articulando dimensões genéticas, sociais, territoriais e populacionais.

3. REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

3.1 Conceito e Distribuição dos Casamentos Consanguíneos

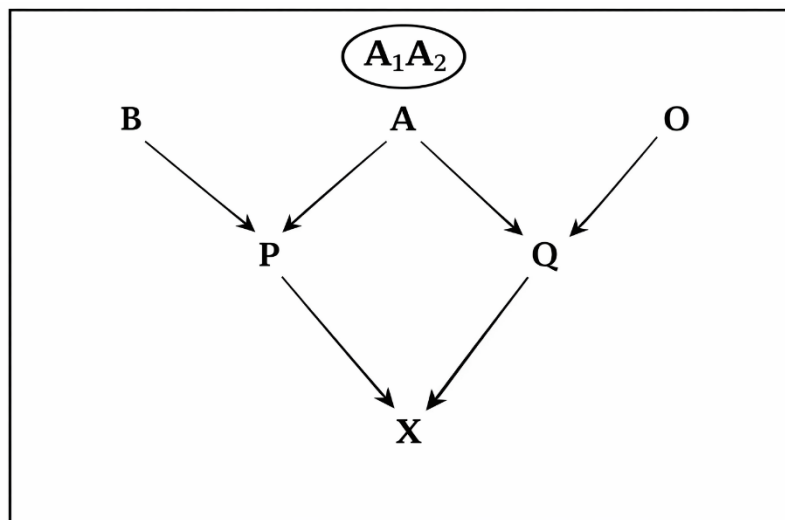
Os casamentos consanguíneos são definidos como uniões entre indivíduos que compartilham um ancestral comum recente, acompanham a história evolutiva da espécie humana desde suas populações fundadoras. Evidências indicam que o tamanho populacional efetivo do *Homo sapiens* ancestral era inferior a aproximadamente 10.000 indivíduos, o que, aliado ao isolamento geográfico e à baixa diversidade genética, tornava frequente e, em determinados contextos, inevitável a formação de uniões entre parentes próximos como estratégia de sobrevivência populacional (Bittles; Black, 2010). Nesse cenário inicial, a endogamia não se restringia a um único grau de parentesco, mas envolvia múltiplas relações consanguíneas ao longo das gerações.

Do ponto de vista genético, a consanguinidade refere-se ao compartilhamento de ancestralidade comum entre dois indivíduos, resultando em maior probabilidade de herança de alelos idênticos por descendência (Bittles, 2001). Assim, os casamentos consanguíneos são caracterizados por uniões nas quais os genitores aparentados podem portar o mesmo alelo recessivo em heterozigose, aumentando a chance de que esse alelo se manifeste em homozigose nos descendentes, ocasionando doenças genéticas de caráter recessivo (Hamamy, 2012; Temaj; Nuhii; Sayer, 2022).

O grau de consanguinidade entre indivíduos pode ser quantificado por meio do coeficiente de endogamia (F), um parâmetro genético que expressa a probabilidade de um indivíduo herdar dois alelos idênticos por descendência em um mesmo locus (Wright, 1922). Ou seja, o coeficiente F indica a proporção esperada do genoma autossômico que se encontra em estado de homozigose em decorrência de ancestralidade comum entre os genitores; por exemplo, indivíduos oriundos de uniões entre primos de primeiro grau

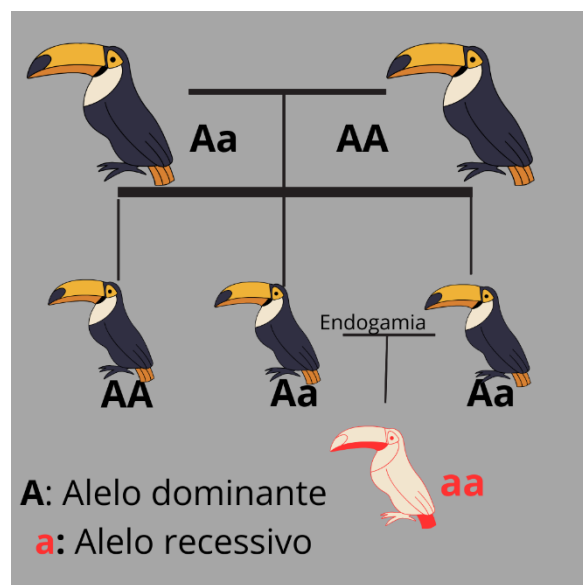
apresentam, em média, um coeficiente de endogamia de $F = 0,0625$, o que significa que aproximadamente 6,25% de seu genoma pode ser composto por alelos idênticos por descendência (figura 1) (figura 2) (Bittles, 2001; Berra; Alvarez; Ceballos, 2010). Valores mais elevados de F estão associados a maior risco de expressão de doenças genéticas recessivas, embora os efeitos biológicos da consanguinidade possam variar conforme a distribuição desses segmentos homozigotos no genoma e a presença de alelos deletérios específicos (Bittles; Black, 2010).

Figura 1 – Diagrama de relações causais



Fonte: Adaptado de Adalfredo Rocha Lobo Júnior/Canal do YouTube (2022).

Figura 2 - Representação esquemática da endogamia e expressão de alelos recessivos.



Fonte: Marques (2024).

Embora biologicamente relevantes desde a origem das populações humanas, os casamentos consanguíneos passaram a despertar maior interesse científico e social apenas a partir do século XIX, quando começaram a ser analisados de forma sistemática à luz da genética e da hereditariedade (Bittles, 1994). Um exemplo histórico frequentemente citado é o casamento entre o notório cientista Charles Darwin e sua prima Emma Wedgwood. Alertado por Francis Galton, também cientista e primo de Darwin, acerca dos possíveis riscos do parentesco, Darwin observou, ao longo da vida, que de seus dez filhos, três não alcançaram a idade adulta e os sobreviventes apresentavam recorrentes problemas de saúde. Estudos posteriores estimaram que os filhos do casal possuíam um coeficiente de endogamia (F) de 0,063, indicando que mais de 6% do genoma autossômico poderia estar em homozigose, embora os efeitos da consanguinidade possam variar entre indivíduos com o mesmo coeficiente, em função da proporção específica do genoma idêntico por descendência (Berra; Alvarez; Ceballos, 2010).

Em escala global, estima-se que cerca de 10% da população mundial viva em contextos nos quais os casamentos consanguíneos ainda são socialmente aceitos e praticados, com prevalências que variam amplamente entre regiões (Hamamy, 2012). Em países do Oriente Médio, Norte da África e Sul da Ásia, essas uniões podem representar entre 20% e 50% de todos os casamentos, especialmente entre primos de primeiro grau, enquanto em regiões como a Europa Ocidental, América do Norte e Oceania as taxas costumam ser inferiores a 1%, refletindo mudanças socioculturais, maior mobilidade populacional e restrições normativas (Bittles; Black, 2010; Temaj; Nuhii; Sayer, 2022).

No Brasil, a consanguinidade apresenta distribuição heterogênea, fortemente influenciada por fatores históricos, demográficos e socioculturais. Estimativas indicam que aproximadamente 4,8% dos casamentos em nível nacional são consanguíneos, com coeficiente médio de consanguinidade em torno de 0,0023 (Freire-Maia, 1957). Entretanto, esse valor médio mascara diferenças regionais significativas, sendo substancialmente mais elevado em áreas rurais e em municípios de pequeno porte, sobretudo na região Nordeste (Bittles; Black, 2010)

Estudos realizados em comunidades rurais nordestinas demonstram que a frequência de casamentos consanguíneos pode variar entre 9% e 32%, dependendo do grau de isolamento geográfico e das características socioculturais locais (Santos *et al.*, 2010). Em levantamento conduzido em 39 comunidades rurais da Paraíba, foram observadas taxas que oscilaram de 6,0% a 41,14%, com média aproximada de 20,19% e coeficiente médio de consanguinidade de $F \approx 0,0060$, valor significativamente superior à média nacional (Soares, 2012). Esses dados evidenciam que a prática permanece concentrada em determinados contextos e possui relevância epidemiológica, especialmente quando associada ao risco aumentado de doenças genéticas recessivas.

3.2 Determinantes socioculturais, demográficos e históricos da consanguinidade

A ocorrência e a persistência dos casamentos consanguíneos não podem ser compreendidas apenas sob a ótica biológica ou genética, uma vez que esse fenômeno está profundamente associado a determinantes socioculturais, demográficos e históricos que influenciam as escolhas matrimoniais em diferentes populações. Ao longo da história, as uniões entre indivíduos aparentados foram moldadas por contextos sociais específicos, nos quais fatores como tradição, organização familiar, isolamento geográfico e condições socioeconômicas exerceram papel central na manutenção dessa prática (Hamamy, 2012).

Em muitas comunidades, especialmente nas rurais e tradicionalmente estruturadas, a consanguinidade está associada à valorização da família extensa e à preservação de vínculos de parentesco, sendo compreendida como uma estratégia socialmente aceita para garantir coesão familiar, segurança social e manutenção de bens materiais dentro do grupo. Nessas comunidades, as redes de parentesco tendem a ser densas e duradouras, o que favorece a repetição de uniões entre indivíduos com ancestralidade comum ao longo de gerações, independentemente do reconhecimento explícito dos riscos genéticos envolvidos (Bittles; Black, 2010).

O isolamento geográfico constitui outro determinante relevante para a ocorrência de casamentos consanguíneos. Populações estabelecidas em regiões com baixo fluxo migratório e limitada mobilidade social apresentam menor diversidade genética e um conjunto restrito de parceiros disponíveis, o que aumenta a probabilidade de uniões entre parentes próximos (Neel, 1970). Esse cenário favorece o chamado efeito fundador, no qual um número reduzido de ancestrais contribui de forma desproporcional para a composição genética da população, elevando a frequência de alelos compartilhados e, conseqüentemente, os níveis de consanguinidade observados (Santos *et al.*, 2010).

No contexto brasileiro, especialmente em regiões do Nordeste, estudos populacionais apontam que a consanguinidade está fortemente associada a fatores históricos relacionados à formação de comunidades rurais isoladas, à baixa circulação populacional e à permanência de estruturas familiares tradicionais (Santos *et al.*, 2010). A colonização, a fixação de pequenos povoados e a estabilidade demográfica ao longo do tempo contribuíram para a consolidação de redes de parentesco extensas, nas quais os casamentos entre parentes passaram a ser recorrentes e socialmente naturalizados (Do *et al.*, 2013).

Estudos recentes realizados no Maranhão evidenciam como esses determinantes socioculturais e geográficos impactam diretamente a ocorrência de consanguinidade e sua relação com doenças genéticas. Pesquisa clínico-epidemiológica conduzida no estado identificou a presença de consanguinidade em 8,3% das famílias avaliadas, com taxas mais elevadas em macrorregiões caracterizadas por maior afastamento da capital e menor acesso a serviços especializados em genética médica (Silva, 2023).

Aspectos socioeconômicos e educacionais também exercem influência significativa sobre a manutenção da consanguinidade. Evidências indicam que populações com menor nível de escolaridade e acesso limitado à informação em saúde tendem a apresentar menor conhecimento acerca dos riscos genéticos associados às uniões consanguíneas, o que contribui para a continuidade dessa prática (Ullah; Husseni; Mahmood, 2017). Em contrapartida, níveis mais elevados de escolarização e maior acesso a informações sobre saúde reprodutiva estão associados a uma percepção mais crítica dos riscos envolvidos, podendo influenciar decisões matrimoniais ao longo do tempo (Jairoun *et al.*, 2024).

Além disso, fatores econômicos podem reforçar a escolha por uniões consanguíneas, especialmente em contextos de vulnerabilidade social. A proximidade entre famílias aparentadas, a confiança mútua e a redução de custos sociais e econômicos associados ao casamento são frequentemente apontadas como motivações práticas para essas uniões em comunidades com recursos limitados. Dessa forma, a consanguinidade não se apresenta apenas como uma herança cultural, mas também como uma resposta adaptativa a contextos socioeconômicos específicos (Hamamy, 2012; Bittles, 2008).

Portanto, a consanguinidade deve ser compreendida como um fenômeno multifatorial, sustentado pela interação entre determinantes históricos, demográficos, socioculturais e econômicos. Essa abordagem integrada permite compreender por que, apesar dos avanços científicos e do maior conhecimento sobre os riscos genéticos associados, os casamentos consanguíneos ainda persistem em determinadas populações, especialmente em contextos marcados por isolamento geográfico, tradição cultural e desigualdades no acesso à educação e à informação em saúde (Bittles; Black, 2010).

3.3 Dinâmica populacional e correntes migratórias em Serra Talhada–PE

A compreensão da consanguinidade como fenômeno demográfico requer a análise das dinâmicas migratórias que estruturaram a formação populacional do município de Serra Talhada, inserido na microrregião do Sertão do Pajeú, no estado de Pernambuco. Historicamente, a ocupação do Sertão pernambucano esteve associada à expansão da pecuária extensiva a partir dos séculos XVII e XVIII, processo que promoveu a interiorização da colonização portuguesa no Nordeste brasileiro (ANDRADE, 1998). A formação dos núcleos populacionais ocorreu de maneira dispersa, com grandes propriedades rurais e baixa densidade demográfica, favorecendo a constituição de redes familiares extensas e relativamente fechadas.

Durante o século XIX e início do século XX, o município consolidou-se como polo regional, mantendo, contudo, forte predominância rural. A economia baseada na agropecuária e, posteriormente, no comércio regional, não foi suficiente para promover fluxos migratórios intensos de entrada, mantendo-se historicamente um padrão de baixa imigração estruturante (IBGE, 2010).

Os ciclos recorrentes de secas no semiárido nordestino, especialmente nos períodos de 1877–1879, 1915 e 1932, intensificaram movimentos migratórios de saída da população sertaneja em direção a capitais nordestinas e ao Sudeste do Brasil (VILLA, 2000). No entanto, esses fluxos caracterizaram-se predominantemente como migração de evasão temporária ou definitiva, não havendo registros proporcionais de correntes migratórias compensatórias de entrada que alterassem significativamente a composição genética local.

Dados do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE, 2010; 2022) indicam que Serra Talhada apresenta predominância de população natural do próprio estado, com reduzido percentual de residentes oriundos de outras unidades federativas,

reforçando um histórico de relativa estabilidade demográfica interna. Esse padrão contribui para a manutenção de redes de parentesco densas, sobretudo na zona rural, onde a mobilidade espacial é tradicionalmente mais restrita.

Além disso, o processo recente de urbanização do município ocorreu majoritariamente por migração interna rural-urbana, sem alteração substancial do pool gênico regional, visto que os deslocamentos ocorreram dentro do próprio território municipal (IBGE, 2022). Esse fenômeno é particularmente relevante no caso do bairro Caxiola, cuja transição rural-urbana não implicou necessariamente em diversificação genética significativa.

Do ponto de vista da genética de populações, contextos marcados por baixa imigração histórica e elevada endogamia local favorecem o aumento do coeficiente de endogamia ao longo das gerações, em decorrência da limitação do fluxo gênico externo (WRIGHT, 1922; BITTLES; BLACK, 2010). Assim, a dinâmica migratória de Serra Talhada configura-se como elemento estruturante na compreensão da distribuição territorial heterogênea da consanguinidade observada neste estudo.

Dessa forma, a análise das correntes migratórias evidencia que a consanguinidade na zona rural de Serra Talhada não deve ser interpretada exclusivamente como prática cultural, mas também como resultado histórico-demográfico de um território marcado por formação populacional relativamente estável, mobilidade predominantemente de saída e limitada imigração estruturante.

3.4 Impactos genéticos e de saúde da consanguinidade

Os impactos genéticos e de saúde associados à consanguinidade decorrem, fundamentalmente, do aumento da probabilidade de homozigose para alelos recessivos potencialmente deletérios, em razão do compartilhamento de ancestralidade comum entre os genitores (Bittles, 2001). Quando indivíduos aparentados se reproduzem, há maior chance de que ambos sejam portadores do mesmo alelo recessivo herdado de um ancestral comum, o que eleva o risco de expressão fenotípica de doenças genéticas na prole, especialmente aquelas de herança autossômica recessiva (Bittles; Black, 2010).

Diversos estudos populacionais demonstram que filhos de casamentos consanguíneos apresentam maior incidência de anomalias congênitas, malformações estruturais, deficiência intelectual, distúrbios metabólicos hereditários e aumento da mortalidade infantil, quando comparados à prole de uniões não consanguíneas (Hamamy, 2012). Essa elevação do risco não se restringe a uma condição clínica específica, mas envolve um espectro amplo de agravos à saúde, refletindo o acúmulo de variantes

genéticas recessivas raras no genoma dessas populações (Khayat *et al.*, 2024).

Aponta-se que o risco adicional de anomalias congênitas em descendentes de casais consanguíneos pode variar conforme o grau de parentesco, sendo mais elevado em uniões entre parentes de primeiro grau, como primos de primeiro grau (Bittles; Black, 2010). Estimativas indicam um aumento médio de 2% a 4% no risco absoluto de defeitos congênitos graves nesses casos, quando comparados à população geral, embora esse valor possa ser maior em populações com altos níveis de endogamia acumulada ao longo das gerações (Salehi *et al.*, 2024).

Além das manifestações físicas, recentemente têm-se explorado a associação entre consanguinidade e transtornos neuropsiquiátricos, incluindo transtornos do neurodesenvolvimento, esquizofrenia e outras condições psiquiátricas (Ibrahim *et al.*, 2020). Evidências sugerem que o aumento da homozigose genômica pode contribuir para a expressão de variantes genéticas relacionadas à função neurológica e ao desenvolvimento cognitivo, especialmente em populações com histórico prolongado de endogamia (Paracha *et al.*, 2024)

Os impactos da consanguinidade também se estendem à saúde materna e reprodutiva. Nota-se maior ocorrência de abortos espontâneos, natimortalidade e complicações perinatais em gestações oriundas de uniões consanguíneas, o que reforça a relevância desse fenômeno como um problema de saúde pública em determinadas regiões. Esses desfechos adversos são atribuídos, em parte, à expressão de genes recessivos letais ou subletais, que comprometem o desenvolvimento embrionário e fetal (Iqbal *et al.*, 2022).

Em contextos populacionais específicos, como comunidades rurais e regiões historicamente isoladas, os impactos genéticos da consanguinidade podem ser amplificados pelo acúmulo progressivo de homozigose ao longo das gerações. Esse processo resulta no aumento da prevalência de doenças genéticas raras, muitas vezes restritas a determinadas localidades, caracterizando quadros de agregação familiar e regional de agravos hereditários (Basilio, 2024). No Brasil, estudos apontam que regiões do Nordeste apresentam maior concentração de determinadas doenças genéticas associadas à consanguinidade, evidenciando a interação entre fatores genéticos, demográficos e históricos (Santos *et al.*, 2010)

Apesar dos riscos amplamente documentados, a literatura ressalta que os efeitos da consanguinidade não são uniformes e dependem de fatores como o coeficiente de endogamia, a história genética da população e a presença prévia de alelos deletérios no pool gênico local. Assim, indivíduos com coeficientes de endogamia semelhantes podem

apresentar desfechos distintos, o que reforça a complexidade da relação entre consanguinidade e saúde (Bittles, 2008; Salehi *et al.*, 2024).

3.5 Aconselhamento genético, prevenção e políticas públicas

Diante dos impactos genéticos e de saúde associados à consanguinidade, o aconselhamento genético emerge como uma estratégia fundamental para a redução de riscos e para a promoção da saúde em populações onde as uniões consanguíneas são frequentes. O aconselhamento genético consiste em um processo educativo e informativo que visa orientar indivíduos, casais e famílias acerca dos riscos hereditários, das probabilidades de ocorrência de doenças genéticas e das alternativas disponíveis para o planejamento reprodutivo, respeitando os valores culturais, sociais e religiosos dos envolvidos (Hamamy, 2012).

Enfatiza-se que o aconselhamento genético não deve ser compreendido como uma ferramenta de imposição ou proibição de práticas culturais, mas como um instrumento de empoderamento informacional, permitindo que decisões reprodutivas sejam tomadas de forma consciente e informada. Em contextos de consanguinidade culturalmente enraizada, abordagens sensíveis ao contexto sociocultural demonstram maior eficácia, sobretudo quando integradas aos serviços de atenção primária à saúde e conduzidas por profissionais capacitados para dialogar com as realidades locais (Hamamy, 2012; Khayat *et al.*, 2024).

No âmbito da prevenção, estratégias educativas voltadas à ampliação do conhecimento sobre herança genética, riscos associados à consanguinidade e possibilidades de rastreamento genético têm se mostrado essenciais. Indica-se que níveis mais elevados de escolaridade e acesso à informação estão associados a maior percepção dos riscos genéticos e à redução gradual da prevalência de casamentos consanguíneos em determinadas populações (Jairoun *et al.*, 2024). Assim, ações educativas contínuas, especialmente direcionadas a jovens, mulheres em idade reprodutiva e comunidades rurais, configuram-se como medidas preventivas relevantes (Ullah; Husseni; Mahmood, 2017).

O rastreamento genético pré-nupcial e pré-concepcional também é apontado como uma estratégia eficaz na identificação de casais com maior risco genético, possibilitando intervenções precoces e orientações individualizadas (Jameel *et al.*, 2024). Programas de Premarital Screening and Genetic Counseling (PMSGC) foram estudados em populações endogâmicas, demonstrando que conhecimento e atitude pública são fundamentais para a aceitação de triagens que permitam decisões reprodutivas informadas e a prevenção de doenças hereditárias (Bener *et al.*, 2019).

No contexto das políticas públicas, a consanguinidade deve ser abordada como uma questão de saúde coletiva, especialmente em regiões onde sua prevalência é elevada e associada a agravos genéticos específicos. Nesse contexto, abordagens que combinam educação comunitária, aconselhamento genético e estratégias de saúde culturalmente sensíveis são apontadas como mais eficazes do que proibições legais isoladas, já que estas podem ser socialmente contraproducentes e violar direitos humanos, enquanto políticas sensíveis à cultura favorecem escolhas informadas sem estigmatização (Glover-Thomas, 2025).

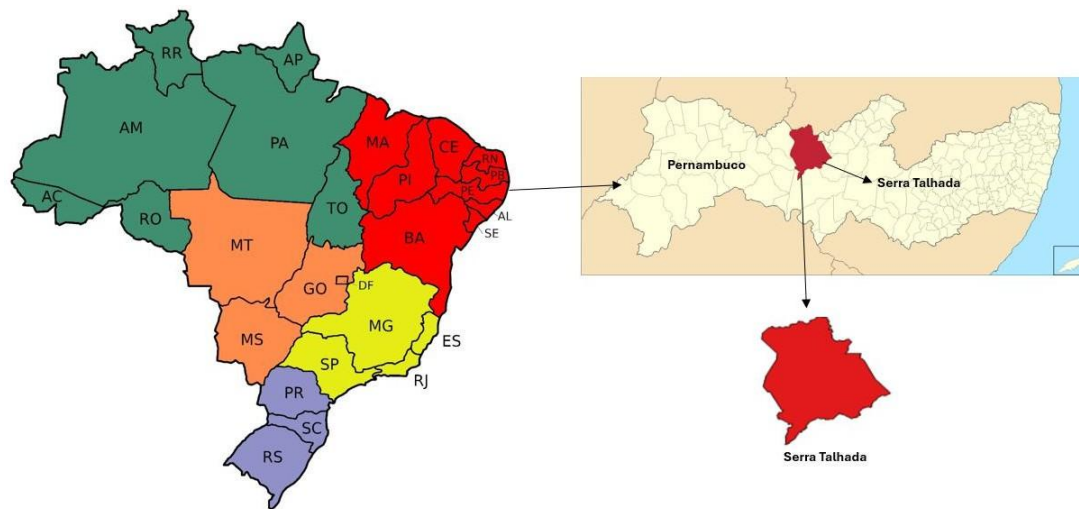
No Brasil, embora ainda existam lacunas na implementação sistemática de programas de aconselhamento genético no sistema público de saúde, avanços têm sido observados na ampliação do diagnóstico de doenças genéticas raras e no fortalecimento da atenção integral às pessoas com condições hereditárias (Horovitz *et al.*, 2024). A incorporação do aconselhamento genético de forma estruturada na atenção primária e especializada pode contribuir significativamente para a redução dos impactos da consanguinidade, sobretudo em regiões historicamente vulneráveis e com maior prevalência de endogamia, ao promover diagnósticos precoces e encaminhamento adequado ao SUS (Santos; Melo, 2020; Brunoni, 2002).

4. METODOLOGIA

4.1 Área de estudo

A pesquisa foi realizada na zona rural da cidade de Serra Talhada que fica localizada no sertão de Pernambuco, com as seguintes coordenadas geográficas: Latitude: 7° 59' 7" Sul, Longitude: 38° 17' 34" Oeste. No último censo realizado em 2022 pelo Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE) a cidade contava com uma população de 92.228 habitantes e no ano de 2025 a estimativa populacional foi de 98.816 pessoas, o município apresenta uma área territorial de 2.980,007 km². Ainda, segundo o último censo o Município possuía 32.415 domicílios, sendo destes 6.268 na zona rural.

Figura 3 – Mapa ilustrativo apresentando localização espacial do Município de Serra Talhada-PE.



Fonte: Elaboração própria, 2025.

4.2 Coleta e levantamento de dados

A coleta de dados foi realizada por meio de entrevista na qual foi utilizado um questionário estruturado, elaborado especificamente para esta pesquisa. O instrumento contemplou 13 questões objetivas e semiestruturadas, visando à caracterização sociodemográfica dos participantes, incluindo informações sobre local de residência, idade e constituição familiar. Além disso, abordou aspectos relacionados à parentalidade, como existência de filhos, histórico reprodutivo, ocorrência de consanguinidade entre os genitores e o grau de parentesco, bem como a presença de possíveis condições congênitas nos descendentes. As questões foram organizadas de forma clara e sequencial, possibilitando a compreensão dos respondentes e garantindo a obtenção de dados relevantes para a análise da relação entre práticas culturais e implicações científicas associadas aos casamentos consanguíneos no contexto estudado (Figura 2).

Figura 4 – Questionário utilizado para a realização da pesquisa

Questionário: Entre a cultura e a Ciência: Os desafios dos casamentos consanguíneos em um município pernambucano

1. Você nasceu e mora em Serra Talhada?
 SIM NÃO
2. Qual a sua idade?

3. Você reside em:
 ZONA RURAL ZONA URBANA
4. Você tem filhos?
 SIM NÃO
5. Qual a idade dos seus filhos?

6. Teve algum aborto?
 SIM NÃO
7. O pai ou a mãe do seu filho/as é seu parente?
 SIM NÃO
8. Qual o grau de parentesco?
 1º GRAU 3º GRAU
 2º GRAU PRIMO/PRIMA
9. Caso tenha respondido "Primo/Prima". Qual o grau?
 1º GRAU 3º GRAU
 2º GRAU 4º GRAU
10. Seu filho/a(s) apresenta alguma condição de nascença?
 SIM NÃO
11. Qual o caráter da condição de nascença que afeta o seu filho/a(s)?
 FÍSICA MENTAL FÍSICA E MENTAL
12. Abaixo escreva qual a condição:

13. Telefone para contato: () _____ - _____

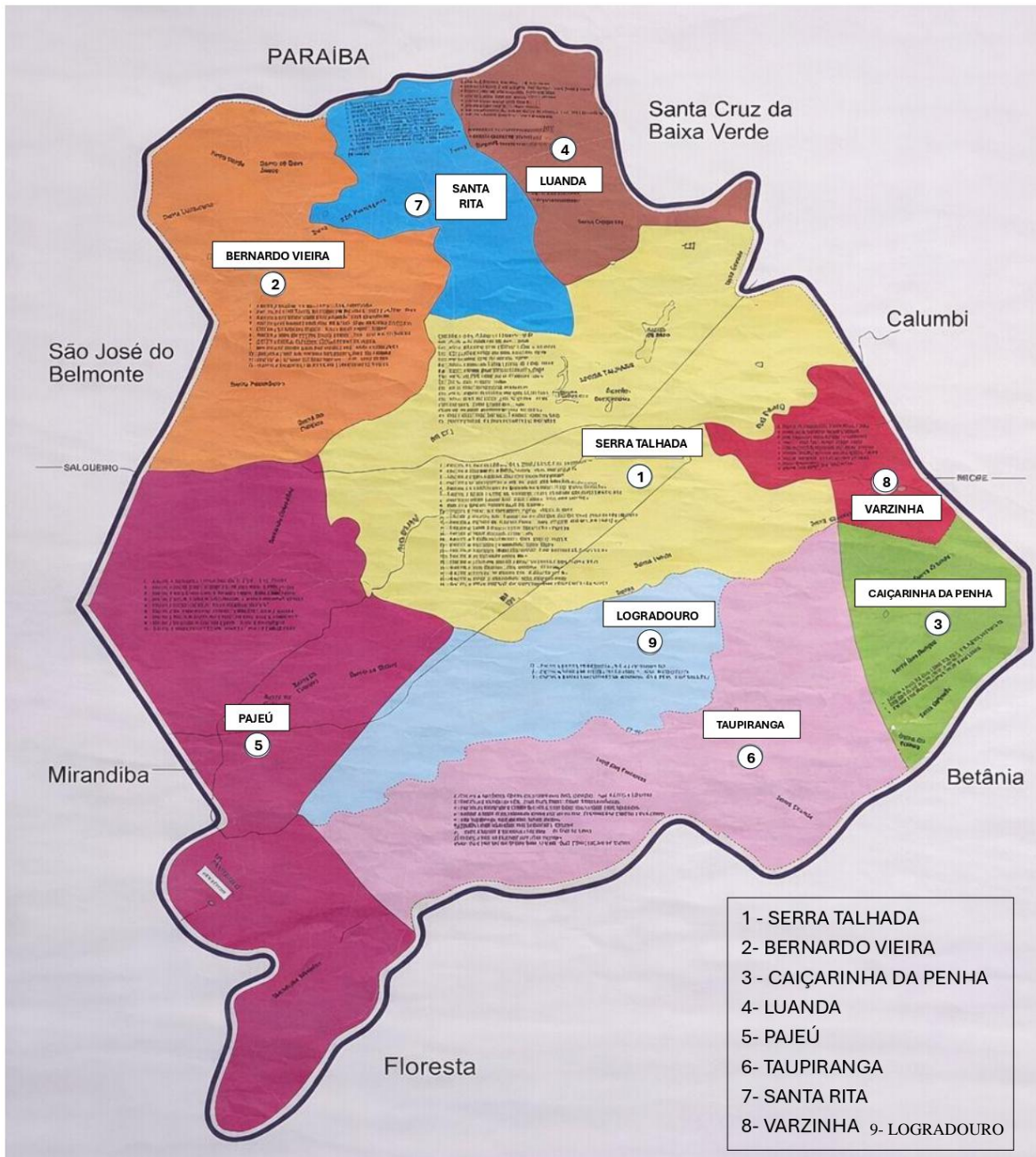
Fonte: Elaboração própria, 2024.

Para a aplicação do questionário, contou-se com a parceria da Secretaria Municipal de Saúde, especialmente com o apoio e a mediação dos Agentes Comunitários de Saúde (ACS) atuantes na zona rural do município. A participação dos ACS ocorreu de forma voluntária, contribuindo para a aproximação com os participantes da pesquisa e para a viabilização da coleta de dados em campo. Ressalta-se que, em razão do período delimitado para a realização da pesquisa, nem todos os ACS tiveram disponibilidade para participar do estudo.

Durante a etapa de coleta de dados, a pesquisa foi desenvolvida em diferentes distritos rurais do município, de modo mais específico nas seguintes localidades: Distrito 1: IPA (IPA, Ivan Souto e Xique-Xique), Bom Sucesso Poço Escuro, Poço Redondo, Carnaúba, Malhada do Juá e o bairro Caxixola; Distrito 2: Bernardo Vieira; Distrito 3: Caiçarinha da Penha; Distrito 4: Luanda; Distrito 5 (Pajeú): Irajá; Distrito 6:

Taupiranga; Distrito 7: Santa Rita; Distrito 8: Varzinha; Distrito 9: Lougradouro, Ramalhete e São Miguel (figura 3). Em todas as localidades visitadas, a coleta de dados contou com a companhia e orientação dos ACS atuantes em cada território, o que possibilitou a adequada inserção dos pesquisadores nas comunidades e facilitou o acesso aos domicílios.

Figura 5 – Distritos Município de Serra Talhada – PE



Fonte: Adaptado de Mapa do Município de Serra Talhada (Alexandre I. de Andrade), 2026.

Optou-se pela inclusão do bairro Caxixola, localizado na zona urbana do município de Serra Talhada–PE, como campo adicional de investigação. A escolha dessa localidade justifica-se por seu histórico recente de transição do meio rural para o urbano, ocorrida há aproximadamente quase três décadas, o que possibilita analisar de que forma o processo de urbanização pode influenciar a organização e a dinâmica familiar, em comparação aos contextos predominantemente rurais contemplados no estudo (Lorena, 2019).

Os domicílios selecionados para a aplicação do questionário foram escolhidos de forma aleatória, adotando-se como critérios de inclusão ser maior de 18 anos e possuir filhos, no entanto, ainda foram consideradas questões como o participante estar na residência e aceitar participar da pesquisa. O gênero do participante não constituiu fator determinante para a participação no estudo; entretanto, sempre que possível, priorizou-se a entrevista com mulheres, considerando que, historicamente, estas desempenham múltiplas funções no contexto familiar, especialmente no que se refere às atividades de cuidado, o que lhes confere maior conhecimento prático acerca das necessidades e do funcionamento do núcleo familiar (Pacheco Barzallo *et al.*, 2024).

A aplicação do questionário foi conduzida diretamente pela pesquisadora, que realizou a leitura das questões e o registro das respostas fornecidas pelos participantes (Figura 3). Tal procedimento foi adotado em razão da heterogeneidade do nível de escolaridade dos respondentes, considerando que parte deles apresentava limitações de leitura e escrita, incluindo casos de analfabetismo. A condução oral do instrumento possibilitou assegurar a compreensão adequada das perguntas, reduzir possíveis vieses decorrentes de interpretações equivocadas e garantir maior precisão, clareza e completude das respostas, além de favorecer a padronização do processo de coleta de dados e a inclusão efetiva de todos os participantes elegíveis para o estudo.

Figura 6 – Momento de aplicação do questionário no Sítio Xique-Xique (zona rural de Serra Talhada-PE).



Fonte: Elaboração própria, 2025.

Com a finalidade de garantir a representatividade e a significância estatística da amostra em relação ao total de domicílios acompanhados pelos ACS, adotou-se como critério amostral a aplicação do questionário em aproximadamente 15% dos domicílios cobertos por esses profissionais. Esse percentual foi definido de modo a possibilitar uma análise consistente dos dados coletados, considerando as limitações temporais e operacionais da pesquisa de campo, bem como a distribuição territorial da população estudada. A escolha desse recorte amostral buscou assegurar a confiabilidade dos resultados e a adequação dos achados aos objetivos propostos por este estudo. Ao término da etapa de coleta de dados, foram aplicados, ao todo, 503 questionários.

No que se refere aos aspectos éticos, o presente estudo foi submetido à apreciação do Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), sendo aprovado conforme parecer nº 7.565.088. Todos os procedimentos adotados respeitaram os princípios éticos estabelecidos pela Resolução nº 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde. A participação ocorreu de forma voluntária, mediante a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), garantindo o anonimato, a confidencialidade das informações e a integridade dos participantes.

1.1 Processamento e análise de dados

Após a etapa de coleta, os dados foram organizados em planilha eletrônica, no Excel 2016 versão 2404, onde as localidades passaram ser identificadas por siglas, como ilustrado na figura 4, após a organização dos dados os mesmos foram submetidos a um processo de tabulação, codificação e verificação de consistência, com o objetivo de garantir a integridade das informações e a padronização das variáveis analisadas. As categorias foram estruturadas de forma binária e ordinal. A forma binária refere-se à codificação de variáveis em duas categorias mutuamente exclusivas, onde uma indica a ausência e a outra a presença de determinada característica ou condição. As categorias foram adotadas conforme a natureza das variáveis.

Quadro 1 - Identificação das localidades pesquisadas

| Sigla | Localidade |
|--------------|---------------------|
| D1 | Ipa |
| D2 | Saco da Roça |
| D3 | Bom Sucesso |
| D4 | Caiçarinha da Penha |
| D5 | Taupiranga |
| D6 | Caxixola |
| D7 | Santa Rita |
| D8 | Bernardo Vieira |
| D9 | Poço Redondo |
| D10 | Malhada do Juá |
| D11 | Varzinha |
| D12 | Logradouro |
| D13 | Ramalhete |
| D14 | São Miguel |
| D15 | Irajá |
| D16 | Luanda |

Fonte: Elaboração própria, 2026.

A adoção da forma binária foi utilizada para variáveis como consanguinidade, ocorrência de condição genética e histórico de aborto, possibilitando análises comparativas diretas entre grupos e a identificação de associações estatísticas entre essas condições. Essa estruturação permitiu operacionalizar o objetivo central do estudo, que consiste em analisar a relação entre consanguinidade e a ocorrência de agravos genéticos e reprodutivos na população investigada.

As variáveis grau de parentesco, número de filhos, localidade e faixa etária foram organizadas em categorias ordinais, visando captar padrões demográficos, territoriais e reprodutivos associados à prática consanguínea. Essa escolha metodológica está diretamente vinculada aos objetivos específicos da pesquisa. Dessa forma, a seleção e a estruturação das variáveis não se deram de forma arbitrária, mas foram orientadas pela necessidade de responder de maneira objetiva e estatisticamente fundamentada às questões de pesquisa propostas pelo estudo.

A análise estatística foi realizada por meio do software JAMOVI, versão 2.7.2.0, ambiente estatístico de código aberto baseado na linguagem R, amplamente utilizado em pesquisas científicas nas áreas da saúde e das ciências sociais. Inicialmente, procedeu-se à análise descritiva das variáveis, com cálculo de frequências absolutas, relativas, médias, medianas e distribuição proporcional dos dados.

Posteriormente, foram aplicados testes estatísticos inferenciais para verificar associações entre a variável dependente consanguinidade e as demais variáveis independentes. Para variáveis categóricas, utilizou-se o teste do qui-quadrado (χ^2), enquanto para variáveis quantitativas foram realizadas comparações de médias. Adicionalmente, foi ajustado um modelo de regressão logística binária, considerando a consanguinidade como variável dependente, com o objetivo de estimar razões de chance (odds ratio) e identificar a magnitude da associação entre consanguinidade e a presença de condição genética na prole. Os resultados foram interpretados com base em nível de significância estatística de 5% ($p < 0,05$), adotando-se intervalos de confiança de 95%.

2. RESULTADOS E DISCUSSÃO

A análise dos dados revelou que 35,2% dos respondentes ($n = 177$) apresentavam algum grau de consanguinidade, percentual expressivo quando comparado a médias populacionais gerais, indicando a presença de um padrão endogâmico estruturado na população estudada (Figura 5). Esse valor aproxima-se de contextos populacionais descritos na literatura como caracterizados por isolamento geográfico, redes familiares fechadas, baixa mobilidade territorial e forte influência de tradições socioculturais, fatores reconhecidos como determinantes da manutenção da consanguinidade ao longo das gerações (Bittles, 2008; Bittles; Black, 2010; Hamamy, 2012).

Quadro 2 – Distribuição dos participantes segundo a presença de consanguinidade na amostra estudada. 0 indica famílias nas quais a relação não é consanguínea, enquanto 1 indica as famílias consanguíneas.

| | Nível | Contagem | Proporção |
|------------------------|--------------|-----------------|------------------|
| CONSANGUINIDADE | 0 | 326 | 0.648 |
| | 1 | 177 | 0.352 |

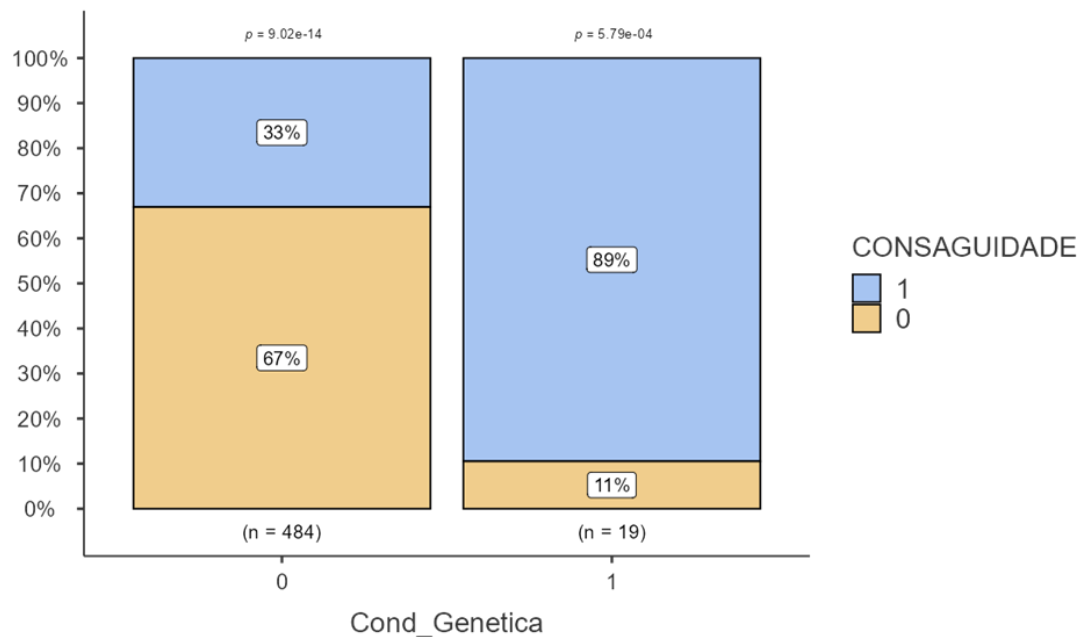
Fonte: Dados da pesquisa, 2026.

A elevada prevalência observada não deve ser interpretada apenas como uma prática cultural isolada, mas como expressão de um sistema social e territorial historicamente constituído, no qual fatores econômicos, geográficos e estruturais contribuem para a reprodução de padrões matrimoniais endogâmicos (Santos *et al.*, 2010). Estudos demonstram que populações submetidas a processos históricos de isolamento territorial, baixa urbanização e acesso restrito a serviços de saúde e educação tendem a apresentar maiores taxas de consanguinidade, reforçando o caráter multifatorial desse fenômeno (Bittles, 2008; Santos *et al.*, 2010).

A associação entre consanguinidade e presença de condição genética na prole apresentou alto grau de significância estatística ($p < 0,001$). Os dados demonstraram que 89% dos indivíduos com condição genética eram oriundos de uniões consanguíneas, enquanto apenas 33% dos indivíduos sem condição genética apresentavam consanguinidade, como ilustrado na figura 6. O modelo de regressão logística binária indicou que descendentes de casamentos consanguíneos possuem 17,21 vezes mais chance de apresentar condição genética quando comparados aos não consanguíneos (OR = 17,21; IC 95%: 3,929–75,408; $p < 0,001$), onde OR (*Odds Ratio*) corresponde à razão de chances, uma medida estatística que expressa o quanto a probabilidade de ocorrência de um determinado evento é maior (OR > 1), menor (OR < 1) ou igual (OR = 1) em um grupo em comparação a outro. O IC 95% (intervalo de confiança de 95%) indica o intervalo dentro do qual o valor real do OR tem 95% de probabilidade de estar contido, refletindo a precisão da estimativa. O valor de p representa a significância estatística do

teste, sendo $p < 0,001$ indicativo de uma associação altamente significativa, ou seja, com probabilidade inferior a 0,1% de que o resultado observado tenha ocorrido ao acaso.

Figura 7 - Gráfico com a distribuição percentual da consanguinidade segundo a presença de condição genética na prole.



Fonte: Dados da pesquisa, 2026.

A figura 6 apresenta gráfico que evidencia a associação entre consanguinidade e presença de condição genética na prole, como já discutido acima. Observa-se que, entre os indivíduos sem condição genética, 33% são provenientes de uniões consanguíneas e 67% de uniões não consanguíneas. Esse padrão demonstra uma associação expressiva entre consanguinidade e ocorrência de condições genéticas, corroborando os achados estatísticos da regressão logística, confirma os pressupostos da genética populacional acerca do aumento da homozigose em populações consanguíneas e sua associação com maior prevalência de doenças genéticas (Hamamy, 2012; Patch; Middleton, 2018).

As populações com elevada frequência de uniões consanguíneas apresentam maior prevalência de condições como malformações congênitas estruturais, cardiopatias congênitas, erros inatos do metabolismo (como fenilcetonúria, acidemias orgânicas e mucopolissacaridoses), distúrbios neuromusculares, epilepsias de origem genética, deficiências intelectuais hereditárias, perdas auditivas congênitas, cegueiras hereditárias,

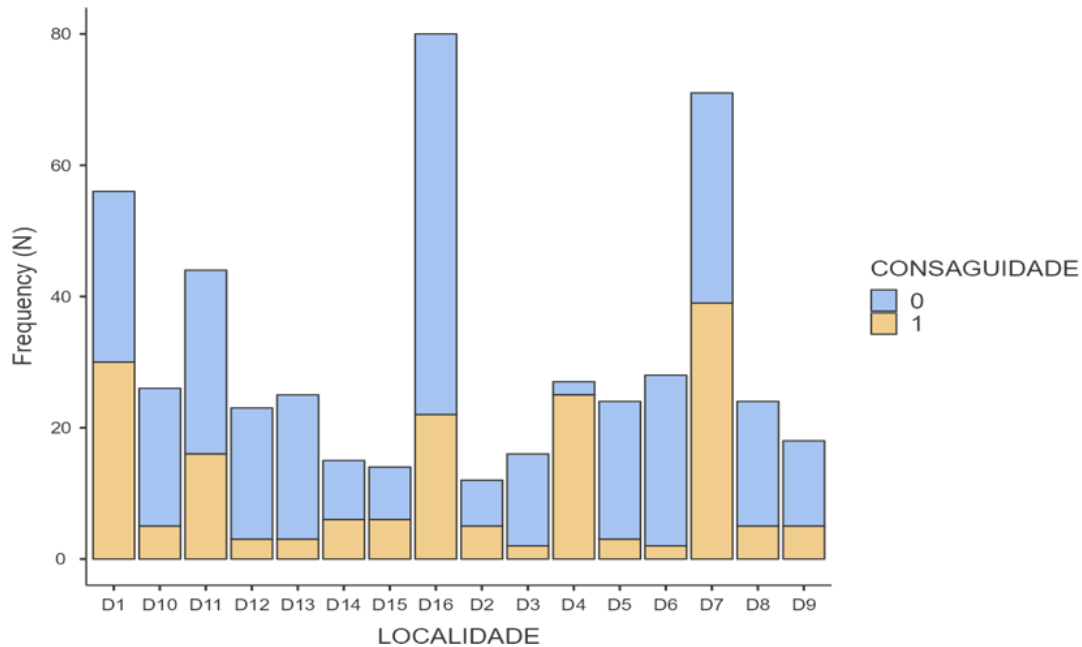
imunodeficiências primárias e síndromes genéticas raras, em decorrência do aumento da homozigose para variantes recessivas patogênicas no pool gênico populacional (Bittles; Black, 2010; Salehi *et al.*, 2024; Fareed; Afzal, 2017).

Além do impacto biológico direto, esses resultados evidenciam que a consanguinidade assume relevância epidemiológica e de saúde pública, uma vez que não se restringe ao âmbito familiar, mas produz efeitos coletivos sobre os sistemas de saúde, ampliando a demanda por serviços especializados, diagnóstico genético, acompanhamento clínico e políticas públicas específicas (Hamamy, 2012; Khayat *et al.*, 2024).

No contexto de Serra Talhada-PE, essa realidade se manifesta de forma particularmente crítica, em razão das limitações estruturais da rede local de saúde, da ausência de serviços especializados em genética médica e da dependência de centros de referência situados em outros municípios ou capitais. As famílias, diante dessas restrições, desenvolvem estratégias de adaptação que incluem a busca tardia por diagnóstico, o deslocamento para serviços distantes e, frequentemente, a medicalização parcial dos sintomas, sem acesso a acompanhamento genético adequado, o que na maioria dos casos tem o efeito de cuidar de maneira paliativa, mas sem a conscientização dos riscos das doenças recessivas para as próximas gerações. Esse cenário contribui para a subnotificação de doenças genéticas, o diagnóstico tardio de condições hereditárias e a perpetuação intergeracional dos riscos associados à consanguinidade, reforçando um ciclo estrutural de vulnerabilidade em que fatores territoriais, sociais e assistenciais se articulam à dinâmica biológica do fenômeno.

A variação territorial observada em Serra Talhada-PE, com localidades como D4 apresentando percentuais extremamente elevados de consanguinidade (92,6%) e outras como D6 (7,1%), D2 (12,5%) e D9 (15,3%) exibindo valores baixos, evidencia uma distribuição heterogênea do fenômeno no município e remete a padrões regionais diferenciados de endogamia (Figura 7). Em termos comparativos, estima-se que no Brasil a frequência média de casamentos consanguíneos no país gira em torno de cerca de 4,8%, com coeficiente médio de endogamia relativamente baixo, refletindo uma tendência geral de declínio ao longo do século XX devido à urbanização e ao aumento da mobilidade populacional (Freire-Maia, 1957; Freire-Maia, 1952).

Figura 8 - Gráfico com a distribuição absoluta de casos consanguíneos e não consanguíneos segundo as localidades analisadas.



Fonte: Dados da pesquisa, 2026.

No Nordeste brasileiro, as taxas de consanguinidade historicamente apresentam valores superiores à média nacional, com relatos de variações entre aproximadamente 6% e 12% em áreas rurais, e níveis ainda mais elevados em algumas comunidades isoladas do interior, como municípios da Paraíba e do Rio Grande do Norte, onde estudos identificaram taxas que chegam a 20% a 30% em determinados agregados populacionais (Santos *et al.*, 2010). Esses valores refletem a presença persistente de práticas familiares endogâmicas em contextos geográficos e socioculturais homogêneos, um padrão que se aproxima mais do observado em algumas localidades de Serra Talhada do que da média nacional, ressaltando a heterogeneidade interna do Brasil.

Esse padrão espacial sugere que a consanguinidade não se distribui de forma homogênea no território brasileiro e bem como no município de Serra Talhada-PE, mas acompanha desigualdades estruturais relacionadas ao acesso a serviços de saúde, mobilidade populacional, conectividade territorial, integração urbana e dinâmica das redes familiares locais. Regiões mais isoladas e com menor integração territorial tendem a apresentar maior concentração de vínculos familiares endogâmicos, favorecendo a

reprodução intergeracional da consanguinidade, conforme amplamente descrito na literatura (Santos *et al.*, 2010).

Especificamente em relação à localidade D4, embora o percentual extremamente elevado de consanguinidade indique um padrão endogâmico intenso, faz-se necessário considerar a possibilidade de viés amostral. Tal valor está parcialmente associado a fatores metodológicos, sendo esses a concentração de famílias pertencentes a uma mesma rede parental extensa, e captação de núcleos familiares interligados por laços de parentesco no processo de coleta de dados. Essas situações ocorreram especificamente nessa localidade, gerando uma super-representação de uma área específica da localidade, na qual prevalece o costume de casamento entre parentes.

Mesmo considerando essa possibilidade de enviesamento, o conjunto dos dados territoriais confirma que a consanguinidade se estrutura de forma espacialmente desigual, refletindo processos históricos, sociais e territoriais que moldam os padrões matrimoniais e reprodutivos nas diferentes localidades analisadas, reforçando sua compreensão como fenômeno social espacialmente determinado e não apenas como prática individual ou familiar (Bittles; Black, 2010; Hamamy, 2012).

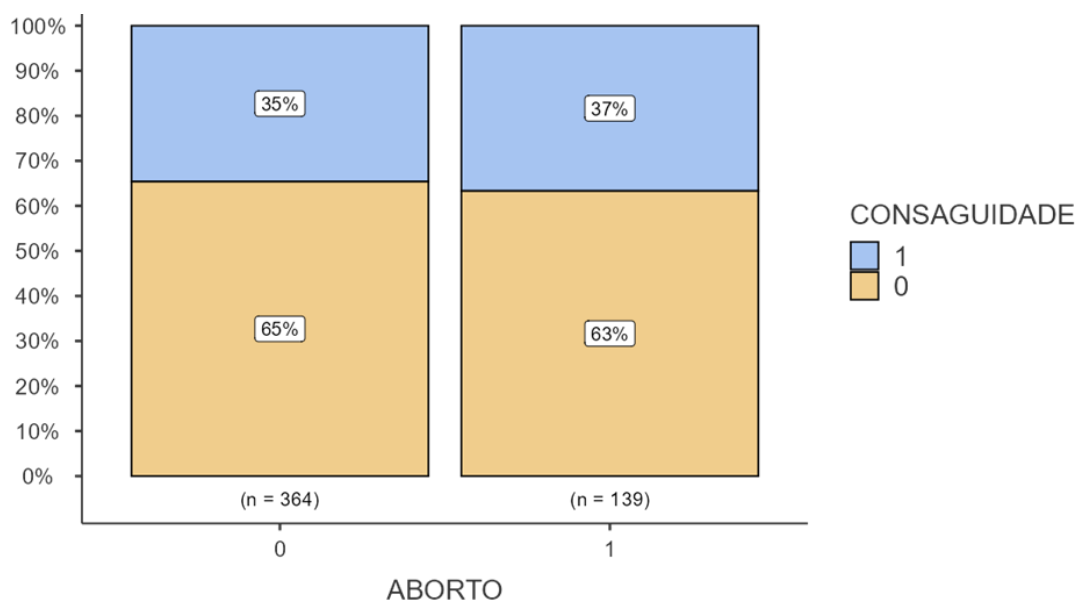
No que se refere ao número de filhos, observou-se que casais consanguíneos apresentaram média superior de descendentes, 3,34 filhos, em comparação aos não consanguíneos que apresentam uma média de 2,96 filhos, com associação estatisticamente significativa ($p = 0,024$). Esse resultado está em consonância pois a consanguinidade associa-se a contextos socioculturais tradicionais, nos quais predominam valores familiares extensivos, maior fecundidade, menor adesão ao planejamento reprodutivo e padrões culturais que valorizam famílias numerosas (Bittles, 2008; Hamamy, 2012).

Esses pontos apresentados reforçam que a consanguinidade não pode ser dissociada de seus contextos socioculturais e econômicos, uma vez que se articula a padrões de organização familiar, reprodução social e estrutura comunitária. Nesse sentido, seus impactos extrapolam a dimensão genética, assumindo também caráter demográfico, social e territorial, influenciando dinâmicas populacionais mais amplas e processos estruturais de vulnerabilidade social (Salway *et al.*, 2019).

No que se refere à ocorrência de abortos, não foi identificada associação estatisticamente significativa com a consanguinidade na população estudada, o que está

representado na figura 8, onde observa-se que, entre os indivíduos que não relataram aborto, 35% apresentam consanguinidade e 65% não apresentam. Entre aqueles que relataram ocorrência de aborto, 37% são provenientes de uniões consanguíneas e 63% de uniões não consanguíneas (Figura 7).

Figura 9 - Apresenta um gráfico onde é possível observar a distribuição percentual da consanguinidade segundo a ocorrência de aborto.



Fonte: Dados da pesquisa, 2026.

Esse resultado indica que, nesta amostra, a consanguinidade não se configurou como fator explicativo relevante para desfechos abortivos, os quais apresentam etiologia multifatorial complexa, sendo determinados por uma interação de fatores biológicos, ambientais, socioeconômicos e assistenciais. Entre os determinantes mais frequentemente associados destacam-se as comorbidades maternas (hipertensão arterial, diabetes mellitus, doenças autoimunes e infecções gestacionais), alterações cromossômicas e genéticas fetais, deficiências na atenção pré-natal (início tardio, baixa cobertura e inadequação do acompanhamento), exposição a agentes ambientais nocivos (agrotóxicos, metais pesados e poluentes), bem como condições estruturais de vulnerabilidade social, incluindo baixa escolaridade, precariedade socioeconômica, insegurança alimentar e acesso limitado aos serviços de saúde. (Patch; Middleton, 2018; Bittles; Black, 2010).

Da mesma forma, não se observou associação estatisticamente significativa entre consanguinidade e a faixa etária dos respondentes, sugerindo que a prática consanguínea se distribuiu de forma transversal entre diferentes grupos etários da população analisada.

Esse achado indica que a consanguinidade não está restrita a uma coorte etária específica, mas se mantém como uma prática intergeracional, sustentada por fatores socioculturais, territoriais e familiares que transcendem recortes etários. (Bittles, 2008; Santos *et al.*, 2010).

De forma integrada, os resultados demonstram que a consanguinidade constitui um fenômeno estrutural, com impactos diretos sobre a saúde genética das populações, distribuição territorial desigual e forte associação com contextos de vulnerabilidade social e isolamento geográfico (Hamamy, 2012). Esses resultados corroboram a literatura científica ao reafirmar que a consanguinidade deve ser compreendida como um problema de saúde coletiva, e não apenas como uma prática cultural ou familiar (Khayat *et al.*, 2024).

3. CONCLUSÃO

O presente estudo demonstrou que os casamentos consanguíneos permanecem como uma prática socialmente relevante e epidemiologicamente significativa na população analisada, apresentando elevada prevalência e forte associação com a ocorrência de condições genéticas na prole. Os resultados evidenciaram que a consanguinidade está diretamente relacionada ao aumento do risco de doenças genéticas, confirmando pressupostos teóricos amplamente descritos na literatura científica, especialmente no que se refere ao aumento da homozigose para alelos recessivos em populações endogâmica

Diante desse cenário, torna-se evidente a necessidade de fortalecimento de políticas públicas voltadas ao aconselhamento genético, à educação em saúde e à ampliação do acesso a serviços especializados, especialmente em regiões com maior prevalência de consanguinidade. Tais ações devem ser implementadas de forma contínua e sistemática nos serviços de atenção primária, particularmente nos postos de saúde, com a atuação estratégica dos ACS como mediadores comunitários no processo de orientação, sensibilização e educação permanente das famílias. A incorporação dessas estratégias na rotina da Atenção Primária à Saúde, articulada a práticas educativas comunitárias contínuas, configura-se como um caminho eticamente responsável, socialmente sensível e tecnicamente eficaz para a mitigação dos impactos genéticos associados à consanguinidade, sem desconsiderar os contextos socioculturais nos quais essa prática se insere.

Por fim, o estudo contribui para a compreensão científica da consanguinidade como problema de saúde pública e reafirma a importância de abordagens interdisciplinares que integrem genética, epidemiologia, saúde coletiva e ciências sociais, possibilitando a construção de estratégias de intervenção mais justas, eficazes e socialmente sensíveis.

4. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

ANDRADE, Manuel Correia de. **A terra e o homem no Nordeste: contribuição ao estudo da questão agrária no Nordeste**. 7. ed. São Paulo: Cortez, 1998.

BASILIO, Patrícia. **Investigar consanguinidade pode evitar doenças genéticas raras**. *MIT Technology Review Brasil*, 21 jun. 2024. Disponível em: <https://mittechreview.com.br>. Acesso em: 25 jun. 2024.

BENER, A.; AL-MULLA, M.; CLARKE, A. **Premarital screening and genetic counseling program: studies from an endogamous population**. *International Journal of Applied Basic Medical Research*, v. 9, n. 1, p. 20–26, jan.–mar. 2019. DOI: 10.4103/ijabmr.IJABMR_42_18. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6385533/>. Acesso em: 3 fev. 2026.

BERRA, T. M.; ALVAREZ, L.; CEBALLOS, F. C. **Was the Darwin–Wedgwood marriage responsible for Darwin’s illness?** *BioScience*, v. 60, n. 5, p. 376–383, 2010. DOI: 10.1525/bio.2010.60.5.8. Acesso em: 3 fev. 2026.

BITTLES, Alan H. **Endogamy, consanguinity and community genetics**. *Journal of Genetics*, v. 81, p. 91–98, 2003. Disponível em: https://www.researchgate.net/publication/7404668_Endogamy_consanguinity_and_community_genetics. Acesso em: 22 ago. 2024.

BITTLES, Alan H. **The role and significance of consanguinity as a demographic variable**. *Population and Development Review*, v. 20, n. 3, p. 561–584, 1994. Acesso em: 3 fev. 2026.

BITTLES, Alan H. **A community genetics perspective on consanguineous marriage.** *Community Genetics*, v. 11, n. 6, p. 324–330, 2008. DOI: 10.1159/000154939. Acesso em: 3 fev. 2026.

BITTLES, Alan H.; BLACK, Michael L. **Consanguinity, human evolution, and complex diseases.** *Proceedings of the National Academy of Sciences*, v. 107, supl. 1, p. 1779–1786, 2010. DOI: 10.1073/pnas.090607910. Acesso em: 3 fev. 2026.

BRUNONI, D. **O aconselhamento genético: conceito, prática e perspectiva de implementação nas unidades de saúde.** *Cadernos de Saúde Coletiva*, 2002. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/thC6ft68YBNdkgKB3YwkFXF/?lang=pt>. Acesso em: 3 fev. 2026.

DO, Quy-Toan et al. **The economics of consanguineous marriages.** *The Review of Economics and Statistics*, v. 95, n. 3, p. 904–918, 2013. Disponível em: <http://www.jstor.org/stable/43554802>. Acesso em: 2 fev. 2026.

FAREED, Mohd; AFZAL, Mohammad. **Genetics of consanguinity and inbreeding in health and disease.** *Annals of Human Biology*, v. 44, n. 2, p. 99–107, 2017. DOI: 10.1080/03014460.2016.1265148. Acesso em: 3 fev. 2026.

FREIRE-MAIA, Newton. **Frequencies of consanguineous marriages in Brazilian populations.** *American Journal of Human Genetics*, v. 4, n. 3, p. 194, 1952. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1716431/>. Acesso em: 22 ago. 2024.

FREIRE-MAIA, Newton. **Inbreeding in Brazil.** *American Journal of Human Genetics*, v. 9, n. 4, p. 284–298, 1957. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1932014/>. Acesso em: 22 ago. 2024.

GLOVER-THOMAS, N. **Consanguineous marriage: law and public health.** [S. l.], 2025. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC12634778/>. Acesso em: 3 fev. 2026.

HAMAMY, H. **Consanguineous marriages: preconception consultation in primary health care settings.** *Journal of Community Genetics*, v. 3, n. 3, p. 185–192, 2012. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC3419292/>. Acesso em: 22 ago. 2024.

HOROVITZ, D. D. G. et al. **Medical genetics in Brazil in the 21st century: a thriving specialty and its incorporation in public health policies.** *Genes*, v. 15, n. 8, 2024. Disponível em: <https://www.mdpi.com/2073-4425/15/8/973>. Acesso em: 3 fev. 2026.

IBRAHIM, M. A. et al. **Consanguinidade e transtornos psiquiátricos: estudo de caso no Catar.** *Journal of Psychology and Clinical Psychiatry*, v. 11, n. 6, p. 153–158, 2020. DOI: 10.15406/jpcpy.2020.11.00690. Acesso em: 3 fev. 2026.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA (IBGE). **Censo demográfico 2010: características da população e dos domicílios.** Rio de Janeiro: IBGE, 2011. Disponível em: <https://www.ibge.gov.br>. Acesso em: 26 fev. 2026.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA (IBGE). **Censo demográfico 2022: resultados preliminares.** Rio de Janeiro: IBGE, 2023. Disponível em: <https://www.ibge.gov.br>. Acesso em: 26 fev. 2026.

IQBAL, S. et al. **Consanguineous marriages and women's reproductive health and behavior in Pakistan: analysis of DHS data (1990–2018).** *BMC Women's Health*, v. 22, art. 118, 2022. DOI: 10.1186/s12905-022-01704-2. Acesso em: 3 fev. 2026.

JAIROUN, A. A. et al. **Assessing students' knowledge and attitudes regarding the risks and prevention of consanguineous marriage.** *Journal of Multidisciplinary Healthcare*, v. 17, p. 1251–1263, 2024. DOI: 10.2147/JMDH.S449348. Acesso em: 3 fev. 2026.

JAMEEL, T. et al. **Consanguineous marriages, premarital screening, and genetic testing: a survey among Saudi university students.** *Frontiers in Public Health*, v. 12, art. 1328300, 2024. DOI: 10.3389/fpubh.2024.1328300. Acesso em: 3 fev. 2026.

KHAYAT, A. M. et al. **Consanguineous marriage and its association with genetic disorders in Saudi Arabia: a review.** *Cureus*, v. 16, n. 2, e53888, 2024. DOI: 10.7759/cureus.53888. Acesso em: 3 fev. 2026.

LINNAEUS, Carl. **Systema naturae per regna tria naturae.** 10. ed. Estocolmo: Laurentii Salvii, 1758. Acesso em: 3 fev. 2026.

LORENA, Luiz. *Serra Talhada 250 anos de história, 150 anos de emancipação política*. [S.l.]: Art e Gráfica, 2019. Acesso em: 3 fev. 2026.

MARQUES, Ananda. *Endogamia*. Wikimedia Commons, 2024. Disponível em: <https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Endogamia.png>. Acesso em: 27 fev. 2026.

OTTO, P. G.; OTTO, P. A.; FROTA-PESSOA, O. **Genética humana e clínica**. São Paulo: Editora Roca, 1998. Acesso em: 3 fev. 2026.

PACHECO BARZALLO, D. et al. **Gender differences in family caregiving: do female caregivers do more or undertake different tasks?** *BMC Health Services Research*, v. 24, p. 730, 2024. DOI: 10.1186/s12913-024-11191-w. Acesso em: 3 fev. 2026.

PARACHA, S. A. et al. **The genetic cause of neurodevelopmental disorders in 30 consanguineous families**. *Frontiers in Medicine*, v. 11, art. 1424753, 2024. DOI: 10.3389/fmed.2024.1424753. Acesso em: 3 fev. 2026.

PATCH, C.; MIDDLETON, A. **Genetic counselling in the era of genomic medicine**. *British Medical Bulletin*, v. 126, n. 1, p. 27–36, 2018. DOI: 10.1093/bmb/ldy008. Acesso em: 3 fev. 2026.

SALEHI, Zahra et al. **Consanguineous marriage among familial multiple sclerosis subjects: a national registry-based study**. *Heliyon*, v. 10, n. 12, e32946, 2024. DOI: 10.1016/j.heliyon.2024.e32946. Acesso em: 3 fev. 2026.

SALWAY, S. et al. **How should health policy and practice respond to the health needs associated with consanguinity and genetic risk?** *BMJ Open*, v. 9, art. e028928, 2019. DOI: 10.1136/bmjopen-2018-028928. Acesso em: 3 fev. 2026.

SANTOS, S. et al. **Inbreeding levels in Northeast Brazil: strategies for the prospecting of new genetic disorders**. *Genetics and Molecular Biology*, v. 33, n. 2, p. 220–223, 2010. DOI: 10.1590/S1415-47572010005000020. Acesso em: 3 fev. 2026.

SANTOS, S. et al. **Levels of inbreeding in Northeast Brazil: patterns and implications**. *Journal of Biosocial Science*, v. 42, n. 3, p. 395–410, 2010. DOI: 10.1017/S0021932009990451. Acesso em: 3 fev. 2026.

SANTOS, Silvana Cristina dos et al. **A endogamia explicaria a elevada prevalência de deficiências em populações do Nordeste brasileiro?** *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 18, p. 1141–1150, 2013. DOI: 10.1590/S1413-81232013000400027. Acesso em: 3 fev. 2026.

SANTOS, C. S.; MELO, D. G. **Identificação de doenças genéticas na Atenção Primária à Saúde: implicações para políticas de saúde pública no Brasil.** *Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade*, v. 15, n. 42, 2020. DOI: 10.5712/rbmfc15(42)2347. Acesso em: 3 fev. 2026.

SILVA, E. V. L. **Doenças genéticas no Maranhão: caracterização clínico-epidemiológica e análise espacial.** 2023. Tese (Doutorado) – Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2023. Disponível em: <https://lume.ufrgs.br/handle/10183/276250>. Acesso em: 3 fev. 2026.

SMALL, N. et al. **Endogamy, consanguinity and the health implications of changing marital choices in the UK Pakistani community.** Loughborough: Loughborough University, 2016. Disponível em: <https://hdl.handle.net/2134/21793>. Acesso em: 22 ago. 2024.

SOARES, M. T. **Estimativa da consanguinidade e ocorrência de deficiências causadas por doenças genéticas em municípios da Paraíba.** 2012. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Ciências Biológicas) – Universidade Federal da Paraíba, Campina Grande, 2012. Disponível em: <https://api.semanticscholar.org/CorpusID:200921839>. Acesso em: 22 ago. 2024.

TEMAJ, G.; NUHII, N.; SAYER, J. A. **O impacto da consanguinidade na saúde e nas doenças humanas, com ênfase em doenças raras.** *Journal of Rare Diseases*, v. 1, n. 2, 2022. DOI: 10.1007/s44162-022-00004-5. Acesso em: 3 fev. 2026.

ULLAH, M. A.; HUSSENI, A. M.; MAHMOOD, S. U. **Casamentos consanguíneos e suas consequências prejudiciais no Paquistão.** *International Journal of Community Medicine and Public Health*, v. 5, n. 1, p. 1–3, 2017. DOI: 10.18203/2394-6040.ijcmph20175757. Acesso em: 3 fev. 2026.

VILLA, Marco Antonio. **Vida e morte no sertão: história das secas no Nordeste nos séculos XIX e XX.** São Paulo: Ática, 2000.

WRIGHT, S. **Coefficients of inbreeding and relationship.** *American Naturalist*, v. 56, n. 645, p. 330–338, 1922. Disponível em: <https://www.jstor.org/stable/2456273>. Acesso em: 3 fev. 2026