

# REFLEXÕES SOBRE ORIENTAÇÃO BIOÉTICA EM TESTES GENÉTICOS DE VENDA DIRECTA AO PÚBLICO

Comissão de Bioética da SPGH<sup>1</sup>

## Introdução

Como todos sabemos, os testes genéticos (TG) têm características e finalidades diversas. Nomeadamente, existem testes genéticos diagnósticos, preditivos (testes de susceptibilidade), pré-sintomáticos (doenças monogénicas), de portador (de heterozigotia ou de anomalia cromossómica equilibrada). Os testes genéticos são realizados em pessoas saudáveis ou doentes e durante diferentes fases da vida, desde o período pré-natal (incluem os testes de pré-implantação) até ao período pós-mortem. Podem identificar genes normais ou patológicos ou variações do genoma. O genoma pode ser avaliado de acordo com diferentes marcadores dificultando a compreensão dos resultados. As variações genómicas condicionam a susceptibilidade às doenças comuns. É também um conjunto de características genéticas individuais que permite confirmar ou infirmar, com notável exactidão, a ascendência ou a descendência (testes de paternidade e outros) de cada um de nós. Por último, o conhecimento de características especiais do perfil genético pode ser de grande utilidade para a avaliação da capacidade de tolerância e modo de actuação dos fármacos (farmacogenética) e, também, em raras situações, a análise de variantes genéticas permite orientar sobre o regime alimentar que nos é mais recomendável (nutrigenómica).

Em oposição aos restantes exames médicos complementares de diagnóstico, os testes genéticos, por regra, só se realizam uma vez durante a vida, podem ser realizados em pessoas doentes ou saudáveis, e, nestes, podem revelar uma futura doença ou, inclusive, tratando-se dum feto ou duma criança, identificar problema grave na futura reprodução dos próprios, dos pais e, até, noutros familiares.

No referente aos métodos de diagnóstico, hoje existe maior rigor e simplificação na execução das técnicas clássicas. Concomitantemente, apareceram novas técnicas de rastreio do genoma humano, mais abrangentes e com maior potencialidade de resposta, como é o caso das técnicas de CGH (*Comparative Genomic Hybridization*) e os novos métodos de *microarray*. Inclusive, uma maior aposta na venda, para fins comerciais, da sequenciação de todo o genoma, ou seja, a identificação individual e completa das suas principais características, com todas as suas imprevisíveis consequências, está nos nossos dias mais dependente da diminuição do excessivo custo da análise laboratorial do que da capacidade científica instalada.

---

<sup>1</sup> Heloísa G. Santos (MD, PhD) André Gonçalo Dias Pereira (Mestre em Direito) e Luisa Mota Vieira (PhD)

Esta evolução, explosiva e muito abrangente, exige maior rigor na utilização dos testes genéticos e cumprimento das regras de conduta ético-profissional que protejam os pacientes e familiares de consequências previsivelmente indesejáveis.

De facto, desde o aparecimento de testes genéticos, para apoio directo à clínica ou integrados em actividades de investigação, foram criadas e recomendadas normas de boa prática ético-profissional, tendo como objectivo maximizar a beneficência e introduzir menor maleficência na realização dos testes.

Todas estas regras defendem que, durante a sua concretização, ou na sequência das informações obtidas, seja mantido completo respeito pela dignidade humana e pela autonomia e liberdade individual.

Em primeiro lugar, ainda antes de cada teste genético ser proposto, tem de ser confirmada a respectiva validade e utilidade clínica. Ou seja, se as informações e conclusões fornecidas pelo teste são cientificamente correctas e se o teste tem suficiente interesse preventivo ou diagnóstico que justifique a sua oferta para melhorar a saúde ou um estilo de vida conducente a melhor saúde.

Seguidamente, é exigido um prévio, completo e adequado esclarecimento ao utilizador por um profissional de saúde competente e a posterior expressão do livre consentimento que deverá ser reproduzível e, sempre que possível, por escrito. E, em todas as fases do processo, um total respeito pela privacidade e pela confidencialidade completa das informações obtidas. Também se tem pugnado para que estes testes sejam realizados de forma equitativa e justa, sem discriminação de indivíduos ou etnias, e com livre acesso dos pacientes a todos os resultados. E, também, pelo direito a não realizar os testes ou ser informado dos respectivos resultados.

Na prática, é necessário verificar ainda a competência técnica para a realização laboratorial dos exames “oferecidos”, se a recolha e o armazenamento do material biológico é feita de acordo com as normas exigidas, se os resultados são transmitidos aos interessados de modo a que não se levantem dúvidas, se houve adequado aconselhamento genético e se uma eventual prevenção ou terapêutica irá ser realizada, quando, após avaliados os resultados obtidos, uma destas orientações for recomendável.

Estas normas, embora com manifesta iniciais dificuldades de aceitação por parte de técnicos e companhias, estão contidas em inúmeros documentos internacionais (Convenção de Oviedo, UNESCO, OCDE, etc.) e muitos deles, após terem sido posteriormente ratificados pelos países e vertidos em legislações nacionais (por exemplo, no nosso País, a Convenção de Oviedo e a Lei nº 12/2005), são habitualmente respeitados quer em Portugal quer noutros países.

A oferta directa ao público/consumidor (TDC; abreviatura internacional DTC) de muitos testes, que tem vindo gradualmente a aumentar através do uso da Internet e de intensa publicitação directa e agressiva, não pode cumprir muitas destas normas ético-profissionais baseadas em princípios fundamentais da Bioética, anteriormente citados. Esta nova situação vem exigir, a nível nacional e internacional, uma profunda reflexão sobre as possibilidades, vantagens e desvantagens duma maior regulamentação deste sector.

Muitos testes genéticos são publicitados sem preocupações de natureza moral e com fins puramente lucrativos, fornecendo informações levianas baseadas em conclusões erradas ou em falsos benefícios. Previsivelmente, não é habitual estarem orientados para as doenças monogénicas que, sendo muito raras, dão pouco lucro, mas são principalmente dirigidos às doenças comuns de transmissão multifactorial (doenças cardiovasculares, cancro, diabetes, doenças neurológicas, doenças psiquiátricas, etc.) e a múltiplas situações relacionadas com estilo de vida – regime alimentar, obesidade, capacidade desportiva, metabolismo da cafeína e do álcool e muitas outras variáveis.

A ausência de conhecimentos respeitantes à adequada utilização dos testes e às respectivas limitações científicas, pelo público e por médicos, enfermeiras e outros técnicos de saúde, associada à publicidade enganosa e, ainda, à recusa de companhias de seguros e serviço público de participação no pagamento de muitos testes genéticos de susceptibilidade (exemplo: cancro e cardiovasculares), e o seu mais elevado preço quando requisitado aos serviços de saúde, são factores determinantes para a popularidade crescente dos TDC.

Infelizmente, é muito frequente ser nula a validade e a utilidade clínica dos testes genéticos de venda directa. Por outro lado, naqueles testes realizados em situações com comprovada validade e utilidade, as condições de realização e a fiabilidade dos resultados não são comprováveis e a informação aos utilizadores é escassa.

Ultimamente, com esta vulgarização e multiplicação de serviços ao público, surgiram novas preocupações sobre o modo como está a ser perigosamente utilizado o material biológico que lhes é confiado. Com frequência, este é, posteriormente, utilizado sem consentimento dos utilizadores, por vezes, com dados sobre crianças, para aperfeiçoamento de Kits, avaliação farmacogenómica e estudos clínicos. Os biobancos instalados podem ser vendidos a terceiros, ou, em caso da falência das empresas, são abandonadas amostras e informações recebidas.

Embora haja quem argumente que não são aceitáveis imposições que coarctem a liberdade individual, estas actividades terão de ser repensadas pelas sociedades científicas e pelos Estados, e deverá ser criada, com a maior urgência, uma regulamentação adequada. Como é defendido por muitos, nomeadamente pela *British Human Genetic Commission* (HGC), a atitude repressiva sempre que necessária é

plenamente justificada, pelo facto das respostas resultantes de muitos dos estudos serem enganosas, e, tal como as recomendações perigosas e inconsistentes que estão a eles associadas, ao orientarem erradamente os consumidores, atentam gravemente contra a saúde (psicológica e física) de indivíduos e familiares (HGC, 2010). Não podemos estar, por inércia, a pactuar com verdadeiras situações de burla associada à exigência de posterior compra, por parte dos consumidores, de produtos sem efeito ou, pior, com efeitos perniciosos.

Em resumo, parece-nos que as medidas a recomendar deverão incidir sobre a regulamentação ético-profissional de funcionamento de laboratórios e empresas e, ainda, na educação de profissionais de saúde, jornalistas e público em geral.

Em relação à regulamentação ético-profissional, além da validade e utilidade clínica dos exames publicitados, teremos de considerar as condições de realização dos testes. Deverá ser exigido o acesso obrigatório a profissionais de saúde, aconselhamento genético, privacidade e confidencialidade, fiabilidade e correcta interpretação dos resultados laboratoriais, formulários adequados, existência de consentimento livre e esclarecido, exclusão de estudos em crianças e, ainda, que haja publicitação adequada e direito a reclamação.

A educação de profissionais de saúde – incluindo psicólogos e nutricionistas – e de jornalistas, que são os responsáveis pela modo de transmissão destas matérias, é de grande importância. O público em geral deverá familiarizar-se, na escola e também nas consultas de saúde, com as principais potencialidades e limitações diagnósticas e terapêuticas dos exames genéticos.

## **Recomendações**

Neste contexto, a Comissão de Bioética da SPGH recomenda as seguintes medidas para obtenção dos principais objectivos:

### Geneticistas Portugueses

1. Cumprirem a legislação/recomendações já existentes em Portugal.
2. Exigirem (Direcção da SPGH) a publicação urgente da Regulamentação da Lei nº 12/2005.
3. Terem conhecimento e cumprirem as principais normas internacionais relacionadas com TDC e estarem atentos a novas orientações.
4. Colaborarem activamente no ensino da genética humana, inclusive das normas ético-profissionais na realização de testes genéticos, aos restantes técnicos de saúde, jornalistas e população.

### Direcção da SPGH

1. Propor ao Ministério da Saúde e da Justiça (Testes de Paternidade) a criação de legislação específica sobre Testes Genéticos de Venda Directa ao Público. Esta legislação deverá conter:
  - a. Normas orientadoras sobre todos os TDC, estejam ou não relacionados directamente com a saúde. Poderá, inclusive, possuir orientação legal específica para os testes de ancestralidade/paternidade (se não tiver surgido nova legislação própria);
  - b. Conceito sobre enquadramento dos Testes Genéticos, incluindo os TDC, concordante com o actualmente defendido por outros países (Alemanha, França e EUA) que os considera como instrumentos de apoio médico (“*devices*”), pelo que a sua realização só poderá ser aceite quando acompanhada de requisição ou conhecimento expresso dum médico;
  - c. Formas de fiscalização e respectivas medidas de punição, incluindo coimas, respeitantes a desvios na venda, realização ou utilização dos TDC. Também de publicidade enganosa nos *mass media* e internet. Deverá ficar definido quais os organismos dos Ministérios da Saúde e Justiça que irão assegurar o seu cumprimento;
  - d. Proibição de publicidade nos *mass media* a terapêuticas associadas a TDC (em paralelo com o que se passa com a publicidade a outros medicamentos).
2. Contactar organismos reguladores da Comunicação Social e tentar sensibilizá-los para que haja controlo e punição da publicidade enganosa dos TDC nos *mass media*.
3. Propor à Ordem dos Médicos que, com a colaboração dos Colégios das Especialidades de Genética e de Patologia Clínica, sejam definidas as normas indispensáveis para a licenciamento obrigatório e acreditação periódica dos laboratórios portugueses que promovam, realizem e/ou vendam TDC em Portugal.
4. Propor à Ordem dos Médicos que seja estendida a proibição de publicidade nos *mass media* de todos os produtos com objectivos medicamentosos propostos e vendidos directamente por laboratórios no seguimento da realização de TDC.

## Referências Bibliográficas

- ASGH Statement on Direct-to-Consumer Genetic testing in the United States. *Am J Hum Genet.* 81: 635-637 (2007)
- Convenção para a Protecção dos Direitos do Homem e da Dignidade do Ser Humano face às Aplicações da Biologia e da Medicina. Concelho da Europa. Oviedo, (1997; ratificada por Portugal em 2001, *Diário da República* — nº 3, Série I-A, 2005) e Protocolo adicional sobre testes genéticos para fins de saúde (adoptado pelo *Comité de Ministros*, 7 Maio 2008)
- Guidelines for Quality assurance in Molecular Genetic Testing, OECD (2007)
- Human Genetics Commission. A common framework of principles for direct-to-consumer genetic testing services (2010)
- Informação Genética Pessoal e informação de saúde. Lei nº 12/2005, de 26 de Janeiro, *Diário da República*, nº 18, Série I-A (2005)
- International Declaration on Human Genetic Data, UNESCO (2003)
- Parecer sobre venda directa de testes genéticos ao público. Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida: n.º 56 (2008)
- Universal Declaration on Bioethics and Human Rights, UNESCO (2005)
- Grimaldi KA, Look MP, Scioli GA, Clavero JC, Marinos S. Personal Genetics: regulatory framework in Europe from a service provider's perspective. *Eur J Hum Genet*, 19: 382-388 (2011)
- Howard HC, Avard D, Borry P. Are the kids really all right? Direct-to-consumer genetic testing in children: are company policies clashing with professional norms? *Eur J Hum Genet*, 19: 1122-1126 (2011)
- Prainsack B, Wolinsky H. Direct-to-Consumer genome testing: opportunities for pharmacogenomics research? *Pharmacogenomics*, 11: 651-655 (2010)
- Santos HS, Dias Pereira AG, Mota Vieira L. Normas de bioética e questões jurídicas na realização de testes de paternidade fora de um processo judicial em Portugal. Parecer da Comissão de Bioética da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (2010)
- Van El CG, Cornel MC. Genetic testing and common disorders in a public health framework. Recommendations of the European Society of Human Genetics. *Eur J Hum Genet*, 19: 377-381 (2011)
- Wagner JK. Understanding FDA Regulation of DTC Genetic Tests within the context of Administrative Law. *Am J Hum Genet*, 87: 451-456 (2010)