



## CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

Presidência do Conselho de Ministros

### RELATÓRIO E PARECER SOBRE IMPLICAÇÕES ÉTICAS DA GENÓMICA

(40/CNECV/01)

#### RELATÓRIO

#### INTRODUÇÃO

O genoma tornou-se notícia, para o grande público, na última semana de Junho de 2000, através do anúncio oficial, que logo correu mundo, de estar praticamente terminada a sequenciação completa do genoma humano, com todas as importantes consequências que daí se esperam para o progresso da genética médica, da indústria farmacêutica, da saúde pública e de um melhor conhecimento da vida humana.

Cerca de duas semanas após esse anúncio, o Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida (CNECV) aprovou um documento de trabalho sobre esta matéria<sup>1</sup>, que resumia o significado científico da sequenciação integral do genoma humano, assim como as perplexidades éticas daí decorrentes, e terminava manifestando a intenção de, mais tarde, apresentar um Relatório e Parecer em que os temas abordados fossem aprofundados e completados. O presente documento pretende dar resposta a essa intenção.

#### I- SIGNIFICADO CIENTÍFICO

Os progressos científicos do último ano têm confirmado as expectativas mencionadas no documento 31/CNECV/2000 relativamente à caracterização genética de mais doenças, à possibilidades de testes pré-sintomáticos de doenças monogénicas de manifestação tardia ou de predisposições para doenças comuns, à busca de novas perspectivas para a sua terapia e à possibilidade de produção de medicamentos personalizados através da farmacogenética.

No entanto, surgiram novos dados que vieram rectificar ou completar a imagem inicial e que serão brevemente indicados, antes de abordar as suas implicações éticas.

1. A sequenciação do genoma humano está ainda longe de ter terminado. O Director do Centro Nacional Francês de Sequenciação, Jean Weissenbach, declarou ao *Le Monde* de 13 de Fevereiro de 2001 que faltavam ainda descodificar cerca de 150 000 fragmentos de DNA de diferentes tamanhos e que cerca de um terço dos genes ainda não eram conhecidos na sua totalidade. Na sua opinião, serão ainda precisos dois ou três anos de trabalho para que se chegue ao momento histórico de conhecermos integralmente o nosso genoma.

2. O número de genes humanos, inicialmente calculado como podendo ser cerca de 100 000 ou mais, parece ser muito menor, talvez entre 26 000 e 38 000, o que corresponderá a apenas cerca do dobro dos da mosca do vinagre. Não parece, portanto, que o número de genes reflecta a complexidade do ser humano.

---

<sup>1</sup> CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA, "Documento Preliminar de Trabalho sobre o Genoma Humano (31/CNECV/2000)", Documentação VII (2000) pp. 30-36, Presidência do Conselho de Ministros, Lisboa, 2001.



## CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

Presidência do Conselho de Ministros

3. Os resultados, ainda em progresso, da comparação do genoma da nossa espécie com o de outras (incluindo microrganismos) revelam um grau de semelhança muito mais elevado do que se podia esperar da sua diversidade morfológica e fisiológica. É particularmente surpreendente a descoberta recente da existência de dúzias de genes humanos que parecem ter sido transferidos horizontalmente das bactérias para os animais. Estes resultados não são indiferentes para a imagem que o homem forma do seu lugar no planeta e do modo como se deve relacionar com ele.

4. No que respeita a diferenças dentro da nossa espécie, os dados actualmente disponíveis apontam para um valor de apenas 0,1 %, o que parece indicar que, em termos de genoma, somos mais semelhantes uns com os outros do que poderíamos supor.

É também hoje claro que as diferenças genéticas entre seres humanos se encontram em todas as raças. E as variações de sequências genéticas dentro de uma raça, encontram-se também em todas as outras. Parece, pelo menos por agora, que a distinção entre raças humanas não encontra suporte genético.

5. Têm-se encontrado muitas mais situações em que o mesmo gene humano é processado de modo diverso em diferentes órgãos do mesmo indivíduo, dando origem a várias proteínas diferentes. São genes polissémicos, em que o mesmo significante tem vários significados. A causa deste "processamento alternativo" ("alternative RNA splicing") é ainda desconhecida, mas poderá residir no contexto citoplasmático de cada célula, ou seja, no micro-ambiente que rodeia o núcleo, havendo indicações recentes nesse sentido. Se assim for, é mais um exemplo de como o ambiente condiciona a expressão dos genes. Também a clonagem de mamíferos veio mostrar que o mesmo núcleo pode produzir realidades muito diferentes conforme se encontre no citoplasma de uma célula diferenciada ou de um ovócito. Igualmente, a diferenciação *in vitro* de células estaminais em tecidos vários parece dar-se sem qualquer alteração genética dessas células.

6. Estes resultados tendem a deslocar o centro do interesse científico da constituição dos genes para os mecanismos da sua expressão, o que se reflecte no interesse crescente pela proteómica<sup>2</sup> e também ao nível das terapias. Por exemplo, a par dos progressos em terapia génica, têm sido desenvolvidas recentemente "terapias de reparação proteica" que utilizam drogas específicas para restituir funcionalidade normal à proteína mutada.

7. Tem-se tornado cada vez mais claro que os testes genéticos de susceptibilidades para doenças comuns não têm, na vastíssima maioria dos casos, a fiabilidade e a capacidade predizente que por vezes é anunciada ao grande público. Alta fiabilidade têm, sim, os testes pré-sintomáticos de doenças monogénicas de manifestação tardia, as quais são, no entanto, muito raras.

## II - IMPLICAÇÕES ÉTICAS

Desde a publicação do citado documento 31/CNECV/2000, parece ter aumentado a preocupação, na sociedade portuguesa, de adoptar normas éticas e legais que permitam aos progressos da genética contribuírem para o pleno benefício da pessoa humana e da sua dignidade.

De facto, em Janeiro de 2001 foi ratificada pelo Estado Português a *Convenção dos Direitos do Homem e a Biomedicina*<sup>3</sup> (adiante referida como *Convenção*), que, em muitos

<sup>2</sup> Ver Documento citado na nota 1.

<sup>3</sup> Ver texto da Convenção em Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida, Documentação VII (2000) pp. 12-25, Presidência do Conselho de Ministros, Lisboa, 2001.



## CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

Presidência do Conselho de Ministros

dos seus artigos, define o uso adequado das aplicações do conhecimento do genoma humano. Mais recentemente, o CNECV publicou o "Relatório Parecer 37/CNECV/01 acerca do Projecto de Lei nº 455/VIII 'Informação Genética Pessoal', proposto pelos Deputados do Bloco de Esquerda"<sup>4</sup>, o qual trata, em parte, da mesma temática.

No presente Relatório destacam-se algumas implicações éticas mais relevantes ou menos explicitadas nesses documentos.

### 1. Determinismo genético e liberdade

Posições reducionistas da genética molecular da segunda metade do século passado, assim como algumas correntes da sociobiologia levaram algum público a imaginar que a análise do genoma humano viesse a encontrar sequências de DNA que explicassem todas as características do espírito humano e reduzissem conceitos de liberdade, de autodeterminação e de culpa a pouco mais que ilusões da era pré-genómica, o que teria consequências devastadoras para muitas estruturas da nossa sociedade. Os dados que se têm acumulado não favorecem esta posição.

O que se referiu atrás nos pontos 1.5 e 1.6 mostra já que os genes representam apenas capacidades, que se expressam ou não e se traduzem numa ou noutra realidade, conforme o ambiente. Acrescem os factores de mutação estocástica e as complexas cascatas de interacções entre os vários genes, assim como entre eles, os seus produtos e o ambiente. Se se reconhece hoje que é grande a indeterminação dos processos físicos, maior é ainda a imprevisibilidade da expressão génica.

É certo que quase tudo na vida necessita de alguma base genética e de factores ambientais. A diferença, de caso para caso, depende apenas da proporção relativa em que esses dois elementos determinantes se conjugam. E com o surgir da mente consciente e da consequente capacidade de inovação, o ambiente tornou-se muito mais interveniente, enriquecendo-se com elementos de outra ordem como motivações psicológicas, valores culturais, contexto histórico de cada vida, educação, primeiras experiências e hábitos adquiridos, etc.

Além disso, verifica-se que o sujeito humano pode ter a iniciativa de acontecimentos decisivos, que vão ao arrepio dos seus genes e do ambiente. O genoma e a sua circunstância parecem ser condição necessária mas não suficiente para as opções humanas.

O problema da autodeterminação e da liberdade em geral *versus* determinismo é, em filosofia, obviamente mais complexo. Mas, para o nosso objectivo, apenas interessa mostrar que a genómica não parece ser de grande utilidade para a tese determinista.

Além disso, estas considerações põem também em evidência como são ilusórias as expectativas de manipular, através dos genes, características comportamentais e espirituais do ser humano.

### 2. Solidariedade global

---

4 Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida, Relatório Parecer 37/CNECV/01 acerca do Projecto de Lei nº 455/VIII "Informação Genética Pessoal" proposto pelos Deputados do Bloco de Esquerda, disponível em: [www.cnecv.gov.pt](http://www.cnecv.gov.pt).



## CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

Presidência do Conselho de Ministros

Os dados resumidos no ponto I.3 sugerem que o genoma humano fala das nossas origens e nos diz donde viemos. Conta a nossa pré-história de 5 mil milhões de anos, desde o despontar da vida no planeta até hoje. Ainda traz em si as marcas do longo processo evolutivo que nos gerou. Revela os patamares evolutivos de conquistas históricas que se foram sedimentando e gradualmente reestruturando durante o processo evolutivo que conduziu à nossa espécie. Guarda a memória do nosso passado evolutivo e é o álbum de família dos nossos antepassados e a autobiografia da nossa espécie em 23 capítulos (os 23 pares de cromossomas)<sup>5</sup>.

O genoma humano mostra toda a medida em que estamos geneticamente irmanados com as outras espécies agora existentes e com as muitas mais que soçobraram. Resume, num enigma de quatro letras, toda a herança ancestral que o homem guarda em si. Trazemos no nosso genoma o mandato de todas as espécies que nos precederam e nele deixaram a sua marca ou recordação, urgindo a nossa solidariedade ontológica com os nossos irmãos animais, plantas e microrganismos. Estamos mais próximos e mais dependentes deles do que o nosso orgulho desejaria. Proteger e respeitar o bio-ambiente significa, então, proteger e respeitar os nossos próprios genes. Esta perspectiva corrobora a preocupação da Bioética de incluir uma ética do ambiente e da solidariedade global.

### 3. Dignidade humana e ciência genómica.

As aplicações dos recentes progressos da genómica devem ser efectuadas no respeito da dignidade e dos direitos da pessoa humana, como está consignado *na Declaração Universal sobre o Genoma Humano e os Direitos do Homem* (adoptada pela Conferência Geral da UNESCO, em 11.Novembro.1997) e na *Convenção dos Direitos do Homem e a Biomedicina*.

A Convenção trata longamente do princípio do consentimento informado (cap. II), da privacidade e direito à informação (cap. III), assim como da não-discriminação (art. 11º), na sua aplicação aos testes genéticos predizentes (art. 12º), às intervenções no genoma humano (art. 13º), à investigação científica em sujeitos humanos (arts. 16º e 17º) e à investigação em embriões (art. 18º).

O CNECV, tendo sido de parecer que a Convenção devia ser ratificada<sup>6</sup> (como de facto foi) pelo Estado Português, subscreve os princípios éticos que lhe estão subjacentes e espera que eles sejam amplamente divulgados e discutidos na sociedade portuguesa, devendo ser accionados os mecanismos conducentes à sua completa implementação.

É particularmente importante encontrar novas e eficazes formas de protecção da confidencialidade, em especial no que respeita a dados genéticos sensíveis, à medida que crescem as possibilidades técnicas de armazenamento informático de resultados de testes genéticos. A quebra de confidencialidade para fins não-médicos poderia causar graves discriminações e estigmatizações sociais. As condições éticas relativas a testes genéticos no local de trabalho foram desenvolvidas no citado documento 31/CNECV/2000. Muitos dos argumentos aduzidos valem também para a ilegitimidade do acesso a testes genéticos pré-sintomáticos por parte das seguradoras.

### 4. Escolha das características das gerações vindouras.

5 MATT RIDLEY, *Genome: The Autobiography of a Species in 23 Chapters*, Harper Collins, New York, 2000.

6 Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida, Parecer 30/CNECV/2000, Documentação VII (2000) pp. 9-28, Presidência do Conselho de Ministros, Lisboa, 2001.



## CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

Presidência do Conselho de Ministros

Apesar de a Convenção interditar modificações intencionais do genoma da descendência (art. 13º) não se pronuncia sobre a escolha das características físicas dos nascituros, com a única excepção da característica sexo (art. 14º).

Ora em breve será possível, combinando a fertilização *in vitro* com o diagnóstico genético pré-implantatório (enormemente facilitado pelos *gene chips*) e com o conhecimento mais detalhado que se terá, no futuro, do genoma humano, escolher, de entre umas dezenas de embriões a que o casal tenha dado origem, aquele ou aqueles com a constituição genética preferida pelos progenitores e abandonar os restantes. Não se trata de modificar genes do descendente, mas de escolher, de entre vários, um ou outro dos programas naturais.

Também é possível, em procriação medicamente assistida, seleccionar os dadores de gâmetas com o intuito de obter, por razões não médicas, certas características físicas da descendência, apesar da limitada eficácia deste método.

Estas práticas levantam perplexidades éticas no que respeita aos princípios de não-discriminação e não-instrumentalização do ser humano, assim como em termos de respeito pela sua liberdade.

É interessante notar que a Explicação de Motivos do Protocolo Adicional à Convenção que proíbe a clonagem de seres humanos<sup>7</sup>, exprime a razão última dessa proibição da seguinte forma: "Considerando que a recombinação genética natural tende a originar uma maior liberdade para o ser humano do que lhe daria uma constituição genética pré-determinada, é do interesse de todas as pessoas manter a natureza essencialmente aleatória da composição dos seus próprios genes"<sup>8</sup>.

Parece-nos óbvio que este argumento também se aplica à selecção de características físicas dos filhos.

### 5. Comercialização

Logo desde os inícios do programa de sequenciação do genoma humano, e na previsão das suas aplicações, as grandes companhias de produtos farmacêuticos mostraram o seu interesse por este domínio e investiram quantias avultadíssimas no desenvolvimento de novos testes genéticos esperando, como é seu dever, um lucro rápido e substancial da sua aplicação.

Sem este investimento das grandes companhias e multinacionais, a genómica de modo nenhum estaria hoje no estado avançado em que de facto se encontra, com todas os benefícios que já foram referidos. E para que esse investimento industrial seja rentável são necessárias patentes e vasta comercialização de testes genéticos.

Por outro lado, o poder económico não deve lesar nem o legítimo interesse da pessoa nem a justa liberdade de investigação. Esta última seria afectada se toda a espécie de sequências de DNA fosse objecto de patentes. No sentido de encontrar um compromisso, o Parlamento Europeu e a Comissão aprovaram, em 6 de Julho de 1998, a

---

7 Texto do Protocolo em Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida, Documentação VII (2000) pp. 26-28, Presidência do Conselho de Ministros, Lisboa, 2001.

8 Council of Europe, "Additional Protocol to the Convention of Human Rights and Biomedicine on the Prohibition of Cloning Human Beings", disponível em: <http://conventions.coe.int>. A tradução e sublinhados são nossos.



## CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

Presidência do Conselho de Ministros

Directiva nº 98/44/CE relativa à *Protecção Jurídica das Invenções Biotecnológicas* <sup>9</sup>. Apesar da forte controvérsia que se levantou em torno desta Directiva, o CNECV entende que ela deve ser objecto de legislação nacional adequada <sup>10</sup>.

Além disso, é também importante que o interesse económico não prevaleça sobre o legítimo interesse da pessoa. Dado que a comercialização indiscriminada de testes pré-sintomáticos, acessíveis ao público sem adequada indicação médica nem acompanhamento psicossocial especializado, pode acarretar problemas gravíssimos para a pessoa testada, quer psicológicos quer de estigmatização social, a sua realização é eticamente inaceitável.

### CONCLUSÃO

Engalanado com aplicações científicas espectaculares, o genoma humano ganhou uma imagem pública de celebridade mítica, com um perfil que interessa, de diferentes ângulos, as mais diversas áreas da cultura e da sociedade.

Para o público incauto, o genoma é a alma ou o "Livro da Vida", enquanto para os químicos representa simplesmente uma molécula. Para os apaixonados da evolução, é o álbum de família dos antepassados, enquanto para os bioquímicos é o manual de instruções do nosso organismo. Para os linguistas é modelo biológico do fenómeno semântico da polissemia, enquanto para os filósofos interessa na discussão liberdade/determinismo. Para os médicos, o conhecimento do genoma significa melhores prevenções, diagnósticos e terapias, incluindo medicamentos personalizados, enquanto as indústrias farmacêuticas vêem nele um negócio fabuloso. Para os ambientalistas é argumento para uma ética global do ambiente, enquanto para os juristas é potencial ameaça contra direitos fundamentais a proteger. Para muitos pacientes, significa luz no fundo do túnel, enquanto para alguns indivíduos saudáveis representa pesadelo obsessivo. Para alguns empregadores ou seguradoras, é miragem de lucro, enquanto para a segurança social pode representar gastos inoportáveis. Para os sociólogos é argumento contra a discriminação racial, enquanto para os geneticistas é apenas uma ferramenta básica de trabalho. Para os investidores na Bolsa, lembra acções que podem subir em flecha, enquanto para o terceiro mundo pode representar mais um distanciamento injusto.

Para os bioeticistas, finalmente, o conhecimento do genoma humano e das suas aplicações representa o desafio de encontrar, por entre todas essas perspectivas e interesses, o bem genuíno da pessoa humana e da sociedade.

Lisboa, 6 de Novembro de 2001

Os Relatores,

Prof. Doutor **Luís Archer**

Prof. Doutor **Lesseps Reys**

<sup>9</sup> Jornal Oficial das CE L-213, p.13, de 30.07.98.

<sup>10</sup> Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida, Relatório Parecer 37/CNECV/01 acerca do Projecto de Lei nº 455/VIII "Informação Genética Pessoal" proposto pelos Deputados do Bloco de Esquerda, disponível em: [www.cnecv.gov.pt](http://www.cnecv.gov.pt).



## CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

Presidência do Conselho de Ministros

### PARECER SOBRE AS IMPLICAÇÕES ÉTICAS DA GENÓMICA

(40/CNECV/01)

#### 1. Considerando que :

- a) as investigações sobre o genoma e suas aplicações têm elevado interesse científico e social,
- b) os resultados já obtidos têm importantes consequências para o conhecimento e a imagem que o ser humano vai formando de si próprio, nomeadamente no que se refere à sua origem, à sua necessária solidariedade com o resto da biosfera, à sua margem de liberdade em relação à acção dos genes e à não-discriminação racial,
- c) a protecção dos direitos e da dignidade dos seres humanos face a aplicações das novas tecnologias genéticas foi assegurada pela *Declaração Universal sobre o Genoma Humano e os Direitos do Homem* assim como pela *Convenção dos Direitos do Homem e a Biomedicina*, e que esta última foi ratificada pelo Estado Português, tendo este Conselho previamente manifestado a sua concordância com os princípios éticos que lhe estão subjacentes,
- d) a quebra de confidencialidade no respeitante a dados genéticos pode causar graves problemas de discriminação e estigmatização social,
- e) testes genéticos pré-sintomáticos, quando realizados fora do contexto de um acompanhamento psicossocial adequado, podem causar graves perturbações psicológicas do próprio e discriminação social,
- f) a selecção de características físicas dos filhos representa uma discriminação que limita, à partida, a sua liberdade,
- g) o enquadramento jurídico das novas tecnologias é altamente desejável, bem como o esclarecimento das condições de patenteabilidade de sequências de DNA,
- h) as possibilidades das aplicações médicas do conhecimento do genoma à saúde são importantes, mas apresentam limitações técnicas de eficácia, que não são geralmente conhecidas do público,

#### 2. O Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida é de parecer que:

- a) as investigações sobre o genoma e suas aplicações devem ser incentivadas,
- b) as consequências dessas investigações para o conhecimento e a imagem que o ser humano vai formando de si próprio, devem ser amplamente divulgadas e constituir objecto de ensino, nomeadamente no que se refere à origem evolutiva da nossa espécie, à solidariedade com as outras espécies, à margem de liberdade humana face à acção dos genes, assim como à luta contra o racismo,



**CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA**

Presidência do Conselho de Ministros

- c) seja amplamente promovido o correcto conhecimento das opções éticas subjacentes às disposições da *Convenção dos Direitos do Homem e a Biomedicina* assim como da *Declaração Universal sobre o Genoma Humano e os Direitos do Homem* e accionados os mecanismos conducentes à sua implementação,
- d) se revejam os mecanismos que asseguram a protecção da confidencialidade dos dados genéticos,
- e) testes genéticos pré-sintomáticos só devem ser realizados, com consentimento do próprio, por indicação de médico geneticista, na sequência de adequada consulta de acompanhamento psicossocial que, posteriormente, lhe continue a dar apoio,
- f) a selecção das características físicas dos nascituros é eticamente inaceitável,
- g) sejam completadas as disposições jurídicas que protegem as pessoas de aplicações inapropriadas do conhecimento do genoma humano,
- h) as possibilidades e as limitações técnicas das aplicações médicas do conhecimento do genoma devem ser correcta e amplamente divulgadas e discutidas, tanto na sociedade portuguesa em geral como, em especial, ao nível do ensino.

Lisboa, 6.Novembro.2001.

**Prof. Doutor Luís Archer**  
Presidente do Conselho Nacional de Ética  
para as Ciências da Vida