



68/CNECV/2012

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

**PARECER SOBRE O PROJETO DE DECRETO-LEI
QUE REGULAMENTA A LEI N.º 12/2005,
DE 26 DE JANEIRO, NO QUE RESPEITA A INFORMAÇÃO
GENÉTICA, BASES DE DADOS GENÉTICOS E
TESTES GENÉTICOS**

(Novembro de 2012)



CNECV

CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

1 **PROPOSTA DE PARECER SOBRE A REGULAMENTAÇÃO DE TESTES GENÉTICOS**

2 (Parecer sobre o Projeto de Decreto-Lei que regulamenta a Lei n.º 12/2005, de 26 de janeiro, no
3 que respeita a informação genética, bases de dados genéticos e testes genéticos)
4

5 **I – INTRODUÇÃO**

6 Foi solicitado ao Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida (CNECV) um parecer sobre
7 o projeto de “decreto-lei [que] estabelece os princípios inerentes à realização e disponibilização de
8 testes genéticos, prevendo igualmente as regras de proteção da informação genética, em termos de
9 acesso, segurança, confidencialidade e sigilo dos dados. São, assim, regulamentados o n.º 6 do
10 artigo 6.º, o n.º 2 do artigo 7.º, o n.º 1 do artigo 15.º e o n.º 7 do artigo 17.º da Lei n.º 12/2005, de
11 26 de janeiro”.

13 **II – ENQUADRAMENTO GERAL**

14 O CNECV emitiu Pareceres em anteriores ocasiões, designadamente os Pareceres n.º
15 43/CNECV20/04 – Parecer sobre o Projeto de Lei n.º 28/IX - informação genética pessoal e
16 informação de saúde; e n.º 56/CNECV/2008 - Parecer sobre venda direta de testes genéticos ao
17 público.

18 O CNECV considera fundamental, do ponto de vista ético, que sejam explícitos os princípios do
19 primado da pessoa e procura do bem-estar humano; os princípios do respeito pela autonomia (de
20 que decorre o devido consentimento informado e livremente dado e esclarecido e adequado
21 aconselhamento); da equidade no acesso a cuidados de saúde; o respeito pela confidencialidade e
22 privacidade (implicando a proteção da informação, o sigilo profissional, a reserva da vida privada,
23 e a segurança dos meios, recursos e equipamentos); bem como a não-discriminação e não-
24 estigmatização. Por outro lado, a segurança e qualidade dos serviços e dos procedimentos
25 assumem-se igualmente como dimensões éticas a ter em conta.

27 **III - ANÁLISE DO PROJETO LEGISLATIVO**

28 De acordo com o Preâmbulo do Projeto, reconhece-se a necessidade de regulamentação do n.º 6 do
29 artigo 6.º (informação genética), do n.º 2 do artigo 7.º (bases de dados genéticos), do n.º 1 do artigo



CNECV

CONSELHO NACIONAL DE ETICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

1 15.º (laboratórios que procedem ou que oferecem testes genéticos), e do n.º 7 do artigo 17.º (dever
2 de proteção) da Lei n.º 12/2005, de 26 de janeiro. Entendem-se relevantes a regulamentação nestas
3 matérias e a iniciativa de a realizar. O que pode permitir, hoje, repensar aspetos do normativo de
4 2005.

5 O documento em análise apresenta alguns pontos fortes, nomeadamente a proteção do
6 consentimento e do titular dos dados e os aspetos relacionados com a segurança da informação
7 genética; do mesmo modo tem pontos inovadores, como a rede de genética nacional ou a separação
8 da informação genética nos sistemas informáticos e respetivo acesso. Mas precisa de ser
9 aperfeiçoado e clarificado em alguns artigos, sendo que parece pouco realista, designadamente no
10 prazo previsto de adaptação.

11 Aliás, a Lei n.º 12/2005, de 26 de janeiro, que o presente decreto regulamenta em quatro artigos, é
12 provavelmente das mais restritivas em termos de informação e prescrição de atos médicos – por
13 exemplo, ao estabelecer que os testes genéticos para deteção de estado de heterozigotia para
14 doenças recessivas, diagnóstico pré-sintomático de doenças monogénicas e testes de
15 suscetibilidades genéticas em pessoas saudáveis *só podem ser executados (...) a pedido de um*
16 *médico com a especialidade de genética* (n.º 2 do Artigo 9.º), impõe restrição inédita. Este
17 Conselho entende que este ponto deve ser objeto de revisão.

18 Passa-se, a seguir, à apreciação da proposta do presente projeto.

19

20 **Capítulo I - Das disposições gerais**

21 A questão das definições não é despicienda. Alguns dos termos ou expressões propostos carecem
22 de aperfeiçoamento – constitui exemplo disso a alínea a) do artigo 3.º, pelo qual, em vez de
23 “indivíduo doente ou em risco” deverá constar “pessoa doente ou em risco e, quando apropriado, a
24 família”.

25 Os princípios¹ apresentados nas disposições gerais surgem ligados a «temáticas», podendo a sua
26 formulação ser de maior rigor conceptual². Por exemplo, na alínea a) do n.º1 do artigo 4.º, deverá

¹ São relativos a: “recepção, tratamento e transmissão de informação genética, bem como a disponibilização, realização, interpretação e comercialização de testes genéticos” (n.º 1 do artigo 4.º); “criação, tratamento e acesso de informação genética e de bases de dados genéticos” (idem, n.ºs 2 e 3) e primado dos “direitos e interesses do titular da informação genética” (ibidem, n.º 4). Nos capítulos seguintes aparecerão mais princípios, operacionalizados, por exemplo, nos requisitos para a criação de bases de dados (consentimento, uso estrito para a finalidade consentida, revogação a qualquer altura), nos métodos de recolha de informação genética (princípio da integridade física e moral e minimização dos riscos), na qualidade dos dados (“princípios da legalidade, da transparência, da proteção da identidade pessoal, das melhores práticas científicas e da boa fé; ser necessário, adequado, pertinente e não excessivo relativamente às finalidades para que é previsto; ser exato” - artigo 12.º, n.º 1).

² No n.º 2 do artigo 4.º, é preciso considerar “princípios do respeito pela dignidade humana e autonomia da pessoa, de que decorre a informação e o consentimento bem como a confidencialidade e privacidade” (em vez de considerar



CNECV

CONSELHO NACIONAL DE ETICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

1 constar “primado da pessoa” em vez de “primado do doente”; na alínea b), “equidade no acesso a
2 cuidados de saúde” em vez de “igualdade de acesso dos cidadãos à saúde”, como consta; na alínea
3 f), em vez de “evidência”, o “uso das melhores práticas científicas, baseadas na evidência”.

6 **Capítulo II - Criação de bases de dados genéticos**

7 *Os Requisitos para a constituição de bases de dados* (artigo 5.º) associam as seguintes condições
8 cumulativas: a necessidade da sua constituição, o consentimento, o parecer favorável da Comissão
9 de Genética Médica (CGM) e a notificação à Comissão Nacional de Proteção de Dados (CNPd).
10 Seria necessário explicitar o exercício das competências propostas à CGM e a notificação à CNPD;
11 considera-se com efeito mais adequado requerer parecer favorável à CNPD e não apenas
12 notificação.

13 Relativamente ao consentimento (artigo 8.º) que vincula o tratamento da informação genética
14 pessoal às finalidades previstas (no artigo 6.º), a forma escrita pelo próprio ou pelo seu
15 representante legal (se o titular dos dados carecer de capacidade), deixa clara a revogação em
16 qualquer momento sem desvantagens para o próprio. Consideramos ser de relevar a figura do
17 assentimento, “em função da sua idade e do seu grau de maturidade e capacidade de compreensão”,
18 a obter no caso dos menores e incapazes. Ainda assim, o seu envolvimento “na medida do
19 possível” no processo de tomada de decisão é vago e haveria ganhos em utilizar os termos da
20 Convenção dos Direitos Humanos e da Biomedicina, no sentido de clarificar que a sua oposição
21 deveria ser respeitada ou, pelo menos, que não tivesse manifestado a sua oposição.

22 Os termos do consentimento que surgem no artigo 9.º (Direito à informação) suscitam a
23 necessidade de clarificação dos termos colocados no seu n.º 1. Uma vez que a questão da
24 informação e consentimento é fundamental, alerta-se que, na prática concreta, o responsável pela
25 informação ou o seu titular poderão não ser quem mais adequadamente transmita a informação ao
26 seu titular.

27 Da análise conjugada dos artigos 8.º (Consentimento) e 10.º (Direito de oposição do titular dos
28 dados) decorre uma redundância entre os n.ºs 4 e 5 do artigo 8.º com os n.ºs 1 e 2 do artigo 10.º,
29 sendo os primeiros definidos de modo mais incipiente do que no artigo 10.º. Aliás, poderia haver
30 ganhos interpretativos em colocar os n.ºs 6 e 7, alusivos à revogação, como novos n.ºs 3 e 4 do
31 artigo 10.º.

como princípios “a reserva da vida privada e familiar, do consentimento informado e da confidencialidade de dados pessoais”).



CNECV

CONSELHO NACIONAL DE ETICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

1 **Capítulo III - Manutenção e Gestão das Bases de Dados**

2 Ao responsável pela informação genética compete zelar pela manutenção e supervisão da base de
3 dados genéticos e decreta-se na secção I: “Sempre que a base de dados tenha como finalidade ou
4 seja utilizada para prestação de cuidados de saúde, o responsável pela informação genética deve ser
5 um médico especialista em genética médica.”

6 Segundo as definições apresentadas na alínea l) do n.º 1 do artigo 3.º, entende-se por «Responsável
7 pela informação genética» a pessoa singular designada pelo responsável pelo tratamento como
8 responsável pela informação genética. Donde não é compreensível que o responsável pela
9 informação genética tenha de ser um especialista em genética médica, uma vez que para tais
10 funções não se requer uma prática clínica nesta área. Aliás outros profissionais qualificados,
11 obrigados a dever de sigilo, poderiam desempenhar estas funções com ganhos para os processos e
12 as pessoas. Recorrendo à definição dada para “geneticistas laboratoriais” na alínea e) do n.º 1 do
13 mesmo artigo, os profissionais aptos para o exercício da prática laboratorial da genética médica
14 serão “médicos, biólogos ou farmacêuticos com a especialidade de genética conferida pelas
15 respetivas ordens profissionais, os técnicos superiores de saúde do ramo de genética e os
16 profissionais de áreas biomédicas afins com formação em genética humana e treino laboratorial
17 específicos e reconhecidos oficialmente para a realização de testes genéticos relacionados com a
18 saúde.”

5

19 Secção II - Comunicação, Interconexão e Fluxo Transfronteiriço de informação genética pessoal

20 No n.º 2 do art.16.º da Proposta lê-se que “é proibido copiar para todo o tipo de suporte de
21 informação externo qualquer informação genética pessoal contida na base de dados genéticos.”, o
22 que pode criar dificuldades quando, excecionalmente, para a requisição de um teste diagnóstico ou
23 para a realização de um determinado tratamento, seja necessário ter acesso a determinada
24 informação genética, sem a qual o teste diagnóstico e/ou a terapêutica poderá não ser o mais
25 adequado. Assim, buscando o equilíbrio com a utilidade clínica, sugere-se o seguinte: “2 - É
26 proibido copiar para todo o tipo de suporte de informação externo qualquer informação genética
27 pessoal contida na base de dados genéticos, *salvo se tal informação for determinante para efeitos*
28 *de diagnóstico médico, prestação de cuidados ou tratamentos ao titular.*”

29 **Capítulo IV - Proteção da informação genética pessoal**

30 O acesso à informação genética processa-se de modo diferente segundo a sua natureza médica ou
31 não médica e respetivos fins – prestação de cuidados de saúde ou investigação biomédica. Nos n.ºs
32 2 e 3 deste artigo 21.º, faz pouco sentido limitar tão fortemente o acesso “aos médicos responsáveis
33 pelos cuidados de saúde a prestar ou prestados ao titular da informação”, considerando que existe



CNECV

CONSELHO NACIONAL DE ETICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

1 intervenção de profissionais de saúde sujeitos a regulação profissional e envolvidos no processo de
2 aconselhamento genético. Se atendermos a que a realização dos estudos genéticos é realizada em
3 laboratórios, igualmente têm acesso à informação genética pessoal os profissionais atrás referidos.
4 Sugere-se que a reformulação do artigo considere a presença efetiva dos profissionais envolvidos
5 na prestação de cuidados àquela pessoa ou família. No n.º 4 do mesmo artigo, o texto relativo à
6 obtenção de informação “livremente e sem restrições, com periodicidade razoável e sem demoras
7 ou custos excessivos” é formulado de forma vaga, pelo recurso aos termos *razoável* e sem custo
8 *excessivo*.

9 No n.º3 do artigo 22.º, o CNECV considera relevante a afirmação segundo a qual “os sistemas
10 informáticos devem garantir a separação lógica entre informação genética, dados pessoais e dados
11 clínicos, e incluir níveis diferenciados de acesso autorizado”.

12

13 **Capítulo V - Realização e oferta de testes genéticos**

14 Secção I - Laboratórios de genética médica

15 Quanto à redação do artigo 25.º, a direção técnica, além do perfil referido, deveria incluir os perfis
16 dos geneticistas laboratoriais (alínea e) do artigo 3.º); não é claro se os requisitos do pessoal se
17 aplicam ao pessoal existente (pois requer que a qualificação mínima seja a licenciatura e três anos
18 de experiência) ou a novas contratações; e é questionável a necessidade de referir “padrões
19 deontológicos”, o que requereria que cada uma das profissões envolvidas tivesse definido o teor da
20 sua deontologia profissional.

21 O artigo 27.º detalha o “Procedimento administrativo de reconhecimento de laboratório de genética
22 médica de referência” são pouco claros: a razão de a Direção-Geral da Saúde (DGS) verificar o
23 “respetivo âmbito geográfico”; e o facto de que os critérios “*podem ser* concretizados por despacho
24 do membro do Governo responsável pela área da saúde”: em benefício do rigor, os critérios não só
25 *podem* mas *devem* ser operacionalizados (n.º 6).

26 Secção II - Testes genéticos

27 A responsabilidade “pela realização dos estudos necessários nas populações, (...) pela apresentação
28 da prova de validade analítica e clínica dos testes oferecidos e pela análise da sua utilidade clínica”,
29 é dos “laboratórios de genética médica”: parece-nos por explicitar quem efetivamente determina a
30 referida validade analítica e clínica.



CNECV

CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

1 Quanto a Subcontratação de testes (artigo 31.º), não parecem ser tidos em conta determinados
2 aspectos, tais como o tempo de resposta ou o custo do teste, ou se existe estudo de familiar a título
3 de caso-índice analisado num laboratório devidamente acreditado pela Norma ISO 589.

4 Consideramos, no que respeita à venda direta e promoção, que se apresentam cumpridos os
5 princípios apontados em Parecer específico do CNECV – Parecer 56/CNECV/2008 sobre Venda
6 directa de Testes Genéticos ao Público.

7

8 **Capítulo VI - Aconselhamento genético**

9 A Proposta prevê o acesso a consultas de genética médica, a criação da rede nacional de
10 referência e o aconselhamento genético. Importa realçar a preocupação ética com as pessoas, o
11 seu bem-estar, e a capacitação para lidar com eventuais situações difíceis ou de incerteza elevada,
12 dos próprios ou das respetivas famílias.

13

14 **Capítulo VII - Comissão de Genética Médica**

15 Considerando o objecto desta Comissão -“prestar assessoria técnica e colaborar na definição de
16 políticas e implementação de programas e outras iniciativas no domínio da genética humana e
17 saúde”-, e a sua composição multidisciplinar genérica – “especialistas médicos e não médicos de
18 reconhecido mérito na área clínica, laboratorial e de investigação, designados por despacho do
19 membro do Governo responsável pela área da saúde” –, a designação desta entidade deveria
20 espelhar a sua composição, sugerindo-se que seja denominada Comissão de Genética Humana.

21 Nas Competências previstas no artigo 41.º, distinguem-se: as avaliativas [a), g), j)]; de proposta [b),
22 c), d), e), f)]; e de consulta [h), i), l); l)]. Nestes termos, a Comissão recebe pedidos de pareceres, no
23 domínio da genética humana e saúde, do Diretor-Geral da Saúde ou do membro do Governo
24 responsável pela área da saúde; ora, deveria ser expressa a possibilidade de solicitação de Parecer
25 ao CNECV.

26 De acordo com o n.º 4 do mesmo artigo, a Comissão “pode, caso seja necessário, solicitar o apoio
27 ou o parecer das comissões de ética para a saúde previstas no Decreto-Lei n.º 97/95, de 10 de
28 maio.” Ora, tal medida não está prevista na regulamentação das próprias³ Comissões de Ética para
29 a Saúde (CES), regulamentação que deveria ser atualizada.

³ No Decreto-Lei n.º 97/95, de 10 de maio, que regulamenta as Comissões de Ética para a Saúde, de acordo com o artigo 6.º, compete às CES: “b) Emitir, por sua iniciativa ou por solicitação, pareceres sobre questões éticas no domínio das atividades da instituição ou serviço de saúde respetivo;” e, no n.º 1 do Artigo 7.º, “Podem solicitar à CES a emissão de pareceres: a) Os órgãos de gestão da instituição ou serviço de saúde respetivo; b) Qualquer profissional



CNECV

CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

1

2 **Capítulo VIII - Regime sancionatório**

3 No artigo 42.º da Proposta, não estão incluídos nas contra-ordenações (ou seja, especialmente
4 reguladas) as infrações aos artigos 6.º, 9.º, 10.º, n.º 2 do artigo 13.º, artigo 15.º, 19.º, n.ºs 1 a 3 do
5 artigo 20.º, 23.º, 25.º, n.º 1 do artigo 30.º – pelo que, de acordo com o n.º 3, lhes é “aplicável o
6 regime jurídico do ilícito de mera ordenação social, aprovado pelo Decreto-Lei n.º 433/82, de 27 de
7 outubro”. Sugere-se que tal situação seja revista considerado, pelo menos, o incumprimento dos
8 artigos 9.º, 12.º e 23.º.

9 Não obstante estar previsto, no n.º 2 do artigo 43.º (sanções acessórias) que o “incumprimento do
10 disposto no artigo 14.º determina a aplicação da sanção acessória de interdição de venda de testes
11 genéticos”, não está formulado o tempo (ou o intervalo mínimo e máximo) da interdição. Por outro
12 lado, não se compreende a razão pela qual é interdita a venda de testes genéticos em
13 incumprimento do artigo 14.º (Destrução ou descontinuidade da base de dados) mas não o é -e
14 deveria sê-lo- no incumprimento do artigo 36.º (Conservação, proteção e destruição do material
15 biológico utilizado em testes genéticos).

16 No que se refere ao artigo 44.º (Responsabilidade solidária), o CNECV questiona o fundamento de
17 considerar solidariamente responsável o laboratório de testes genéticos referido no artigo 14.º
18 (Destrução ou descontinuidade da base de dados) ou no n.º 1 do artigo 20.º (referente a
19 responsabilidade do responsável pelo tratamento). Perante a eventualidade de infração, deverão ser
20 apuradas as responsabilidades e punido o infrator.

21

22 **Capítulo IX - Disposições transitórias e finais**

23 O período 180 dias previsto no artigo 47.º da Proposta para adaptação dos laboratórios de genética
24 (públicos e privados) já existentes pode ser insuficiente, dada a necessidade de um processo de
25 gestão da qualidade para uma instituição não certificada. Acrescem as novidades no que diz
26 respeito ao sistema informático, conforme o n.º 3 do artigo 22.º, assim como a criação da rede
27 nacional. Consideramos que este prazo deverá ser alargado para ser realmente exequível.

28

29 **IV - CONCLUSÃO E RECOMENDAÇÕES**

30 Tendo em conta o exposto, considerando os princípios enunciados no enquadramento e lembrando
31 que é de valor ético relevante a promoção de legislação coerente, ajustada às necessidades de saúde

de saúde da instituição ou serviço de saúde respetivo; c) Os doentes ou seus representantes, através do órgão de administração da instituição ou serviço de saúde.”



CNECV

CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

1 e protetora dos direitos dos cidadãos, o Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida é de
2 parecer que o presente Projeto de Decreto-Lei:

- 3 1. Não suscitando objeções éticas fundamentais, pode contudo ser aperfeiçoado, quer em
4 termos de rigor, quer nos aspetos procedimentais e processuais relacionados com a
5 proteção e acompanhamento das pessoas; neste sentido, existem algumas reservas relativas
6 à clareza do documento conforme foi apontado no decurso do presente Parecer.
7
- 8 2. É omissivo sobre o que acontece às bases de dados já existentes, constituídas sem que exista
9 termo de consentimento para o tratamento da informação genética —a acompanhar todas as
10 requisições/pedidos de testes e em que constem os nomes dos titulares, exames
11 requisitados e resultados respetivos. É lícito concluir que todos os laboratórios existentes
12 têm “bases de dados genéticos” como requisito para o seu bom funcionamento, e que
13 também para a conservação da informação genética dependerão do consentimento, mesmo
14 que posterior, dos titulares da informação. Ora, este consentimento pode ser inexecutável
15 mas, em contrapartida, a destruição das amostras parece indesejável por prejudicar
16 posterior investigação.
17
- 18 3. O CNECV recomenda uma reflexão sobre as vantagens, para os cidadãos e para a atuação
19 interprofissional, de uma revisão da Lei n.º 12/2005, de 26 de janeiro, no que de mais
20 restritivo esta apresenta, designadamente o articulado no n.º 2 do artigo 9.º, no que diz
21 respeito ao monopólio da requisição de testes genéticos por médicos geneticistas.

9

22
23 Lisboa, 19 de novembro de 2012

24
25 O Presidente,
26 Miguel Oliveira da Silva

27
28 *Aprovado em reunião plenária no dia 19 de novembro de 2012, em que estiveram presentes, para*
29 *além do Presidente, os seguintes Conselheiros:*

30
31 *Lucília Nunes (Relatora); Agostinho Almeida Santos; Carolino Monteiro; Isabel Santos; José*
32 *Germano de Sousa; José Lebre de Freitas; Lúcia Amâncio; Michel Renaud; Pedro Nunes.*