



CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

**DOCUMENTO PRELIMINAR DE TRABALHO
SOBRE O GENOMA HUMANO
(31/CNECV/2000)**

00.07.12



CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

DOCUMENTO PRELIMINAR DE TRABALHO SOBRE O GENOMA HUMANO (31/CNECV/2000)

INTRODUÇÃO

O genoma humano foi notícia, nas últimas semanas. Foi o anúncio internacional de que, ao fim de cerca de 10 anos de investigação árdua e altamente dispendiosa, partilhada por muitos países, se chegou à sequenciação quase completa do genoma humano, o que virá a possibilitar imensos progressos científicos e técnicos, mas também levantará problemas éticos novos.

O Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida (CNECV) já há muito tinha previsto os problemas que desta descoberta decorreriam e, por isso, organizou em 1997 um Seminário público que, intitulado "Poderes e Limites da Genética", reuniu 15 apresentações de especialistas nacionais e estrangeiros que se debruçaram sobre as questões emergentes da análise do genoma humano. As Actas desse Seminário foram publicadas pelo Conselho¹.

Neste momento, o CNECV está a preparar um Relatório e Parecer actualizados sobre esta matéria. No entanto, porque esse trabalho é necessariamente moroso, o CNECV decidiu que se utilizassem já, como curto e preliminar documento de trabalho do Conselho, os apontamentos que se seguem.

Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida em Lisboa,
12 de Julho de 2000.

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

¹ CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA, *Poderes e Limites da Genética, Actas do IV Seminário (1997)*, Presidência do Conselho de Ministros, Lisboa, 1998.



CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

I - SIGNIFICADO CIENTÍFICO

Que se descobriu, afinal? Descobriu-se o homem, na intimidade química dos 50 ou 100 mil genes que se encontram em cada uma das suas células e que determinam boa parte da sua vida e da sua doença. Mas, concretamente e por agora, o que temos é apenas uma sequência de 3.000.000.000 de letras (cada uma representando um composto químico), sem vírgulas, nem pontos, nem parágrafos, nem separação entre as palavras. Agora é que pode começar o trabalho sistemático, já realizado em casos pontuais, de separar as palavras, os períodos, os parágrafos e de traduzir, através de experiências complexas, o que cada palavra significa: quais as proteínas que cada uma produz e como funcionam no organismo. Este trabalho levará muitas décadas a ser completado.

Uma das utilidades desta descoberta reside em nos dar uma base sólida para começar o longo trabalho de determinar, com todo o pormenor, os erros genéticos que causam muitas mais enfermidades. Com esses dados, virá a ser possível identificar indivíduos com predisposição para várias doenças comuns (que, no entanto, só se manifestarão em determinadas condições do ambiente) e predizer, à distância de décadas, a ocorrência de doenças monogénicas de manifestação tardia (algumas delas incuráveis por agora).

Mais tarde, espera-se que esses conhecimentos venham a permitir a cura dessas enfermidades, por várias formas, inclusivamente introduzindo no organismo genes terapêuticos (terapia génica). No caso de doenças monogénicas de manifestação tardia, virá um dia a ser possível fazer essa terapia génica a título preventivo, isto é, antes mesmo de a doença se ter manifestado. Outra forma de prevenção é, no caso de se terem identificado genes de predisposição para determinada doença, criar as condições de ambiente, tipo de vida e monitorização que impeçam que a predisposição se torne enfermidade.

Outra utilidade da descoberta do genoma é a de possibilitar, com o auxílio de técnicas de bioinformática, a produção de medicamentos individualizados. Por exemplo, pessoas afectadas por hipertensão arterial passarão a ser medicadas por fármacos diferentes, de acordo com os diferentes genes que, em cada uma, estão envolvidos nessa afecção. A esta medicina personalizada se está a chamar "farmacogenómica". O número de Julho de 2000 da revista *Scientific American* calcula que, em 2005, a farmacogenética poderá ter um mercado de 800 milhões de dólares. As vantagens para os pacientes são diminuir a sobrecarga de medicamentos que, para dado paciente, são ineficazes e poderão causar reacções adversas, tóxicas ou alérgicas. O facto da reputada revista *Nature* ter dedicado o seu número de 15 de Junho de 2000 a este tema é bem significativo da importância da "farmacogenómica" no panorama da biologia actual.

Mas há mais. A genómica já se considera garantida. Agora, as atenções das indústrias voltam-se para o que já se chama a "proteómica". O que interessa, afinal, não são os genes, mas as proteínas que eles produzem. Com técnicas altamente sofisticadas, o que se pretende é caracterizar rapidamente as formas estruturais das proteínas e o modo como elas interagem, de modo a que se possam rapidamente desenhar e construir medicamentos que possam ou activar ou bloquear proteínas naturais, conforme o que se pretenda.



CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

II - ALGUMAS PERPLEXIDADES ÉTICAS GERAIS

1. Julgar que os genes são tudo, no homem. Acreditar que a descoberta do genoma nos dará a cartografia completa do nosso temperamento e carácter. Que só o genoma explica a inteligência, o amor, a religiosidade, o crime e os comportamentos anti-sociais. Que o homem está fatalmente programado pelo genoma. E que liberdade e culpa são ilusões da era pré-genética. Tudo isto é ignorância perigosa dos dados científicos, que pode levar a discriminações fatais. A pessoa humana e a sua dignidade transcendem os genes.

2. Sem a protecção de patentes, as grandes indústrias não investiriam na investigação sobre o genoma humano, o que impediria o progresso da medicina. Mas se se concedem patentes para toda e qualquer sequência do genoma humano, perverte-se o espírito das patentes e a comunidade científica levanta-se em protesto, por ser lesado o direito fundamental da liberdade de informação e de investigação. A questão é complexa e já foi tratada nos Pareceres 7/CNE/94 sobre Protecção Jurídica das Invenções Biotecnológicas² e 18/CNECV/97 sobre a Proposta de Directiva do Parlamento Europeu e do Conselho da União Europeia relativa à Protecção Jurídica das Invenções Biotecnológicas (COM (95) 661, 13.Dez^o.95)³, de que foi Relatora a Dra. Paula Martinho da Silva .

A verdade é que a ciência vai perdendo a sua inocência de busca cândida da verdade e do bem, e é seduzida pelo poder económico. Não é por acaso que o dossier sobre genoma humano do número de Julho 2000 da revista *Scientific American* se intitula "*The Human Genome Business*" e descreve as lutas entre os grandes poderes económicos. De facto, o genoma humano passou a ser, também, *business*.

O mais grave é quando a comercialização dos testes genéticos leva a que eles se façam sem o imprescindível aconselhamento genético e acompanhamento psico-social, o que pode ter consequências muito gravosas para o indivíduo.

3. A descoberta do genoma alimenta, na humanidade, o sonho do filho perfeito, com genoma sem mancha nem imperfeição, com a escolha de todas as características dos filhos, com a criação de um novo homem, programado e sem risco. Este sonho é, não só cientificamente utópico, como também atentatório da dignidade humana. A vida já não seria gerada mas produzida: Pais e filhos relacionar-se-iam não como pessoas livres mas como produtor e produto. Já não haveria as expectativas do acaso nem as alternativas da liberdade.

4. Há ainda uma série de questões relacionadas com o problema de quem deve ter acesso a testes genéticos e aos seus resultados. O consentimento informado, a preservação da privacidade e o direito ao desconhecimento das suas características genéticas próprias devem ser respeitados. Mas algumas questões, geralmente respondidas de forma negativa, mantêm-se polémicas. Assim: Poderá, indiscriminadamente e de ânimo leve, aceitar-se que um jovem se submeta a um teste predizente duma doença de manifestação tardia e actualmente incurável? Poderá, em todos os casos, permitir-se que os pais reclamem um teste predizente para o seu filho menor? Que fazer se um indivíduo não quiser comunicar o resultado do seu teste positivo àqueles dos seus familiares que

² CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA, Documentação, Vol. II (1993-1994), pág. 97-144, Presidência do Conselho de Ministros, Lisboa, 1995.

³ CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA, Documentação, Vol. IV (1997), pág. 13-18, Presidência do Conselho de Ministros, Lisboa, 1998.



CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

necessitavam dessa informação? Poderá aceitar-se que companhias de seguro condicionem os seus seguros à apresentação de testes predizentes? Será justo que os empregadores façam depender o emprego de testes predizentes?

Esta última questão parece ter particular actualidade entre nós, por ter levantado recentemente alguma controvérsia. Por essa razão se desenvolve, em seguida, um pouco mais.

III - TESTES GENÉTICOS NO LOCAL DE TRABALHO

Há que distinguir entre **1. monitorização genética**, **2. rastreio para predisposições** e **3. diagnóstico pré-sintomático**.

1. A monitorização genética dos trabalhadores pretende detectar os possíveis efeitos genotóxicos de substâncias ou outros factores presentes no local de trabalho. Ela interessa à saúde do trabalhador, à obrigação do empregador de proporcionar segurança no trabalho e ao dever da sociedade de promover a saúde, e deve ser obrigatória quando se justifique. No entanto, se um trabalhador negar o seu consentimento, depois de inteiramente informado, a sua decisão deve ser respeitada e não deve perder o seu emprego por essa razão.

É eticamente exigido que os materiais biológicos (sangue ou outros) obtidos a partir dos trabalhadores para os testes de monitorização não sejam usados para outros testes e sejam destruídos logo após a utilização prescrita.

No caso de resultado positivo generalizado, revelando efeitos deletérios do ambiente do local de trabalho em todos os trabalhadores, o empregador tem a obrigação ética de melhorar as condições de segurança no trabalho.

No entanto, pode acontecer que apenas uma fracção dos trabalhadores seja afectada pela exposição ao ambiente de trabalho, devido à presença de genes que causam predisposição ou susceptibilidade às doenças causadas pelo ambiente de trabalho. Nesse caso, deve proceder-se ao

2. Rastreio genético para predisposições, com o fim de evitar que os trabalhadores que possuem esta predisposição genética, ocupem os postos de trabalho de maior risco de exposição. Esta limitação no direito ao trabalho é justificada pelo seu direito à saúde. Mas mesmo nestes casos, os testes devem ser realizados com livre consentimento do trabalhador, depois de inteiramente informado. Se o trabalhador recusar submeter-se ao teste, o seu contrato de trabalho deve manter-se em vigor.

É importante que, nestes casos, a doença seja considerada laboral, visto que, de facto, o seu agente provém do local de trabalho. Estes testes genéticos de modo nenhum devem degenerar em testes de detecção de doenças hereditárias em geral, que pudessem levar à discriminação de trabalhadores. Ainda mais importante é evitar a selecção de trabalhadores resistentes à doença, com o objectivo de poupar as despesas relativas ao melhoramento das condições de segurança do local de trabalho. Seria injusto tolerar níveis baixos de segurança à custa da exclusão de uma faixa da população trabalhadora.



CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

Os direitos da sociedade à saúde também têm de ser considerados. Há empregos nos quais uma inesperada deterioração da saúde do trabalhador poderia afectar a segurança do público ou dos colegas de trabalho. Neste caso, testes genéticos predizentes podem ajudar a prevenir sérios acidentes e são eticamente justificados. No entanto, há o perigo de excessivamente generalizar este princípio e usar testes predizentes com frequência injustificada. Por exemplo, não há razões éticas que justifiquem a exclusão de uma pessoa portadora do gene da doença de Huntington de ser piloto, enquanto a doença não se manifestar⁴. Deveriam estabelecer-se normas e dispositivos legais para criar entidades competentes, encarregadas de restringir a aplicação de testes predizentes por razões de segurança às suas devidas proporções e defender os direitos dos trabalhadores potenciais ou reais não menos que os direitos da sociedade à segurança.

3. Diagnóstico pré-sintomático de doenças de manifestação tardia que não sejam causadas nem influenciadas pelo ambiente laboral, mas levem futuramente à incapacidade do trabalhador. Os empregadores estão interessados em obter os resultados destes testes para prever o tempo de vida útil dos candidatos a emprego. E, de facto, os empregadores devem estar interessados em reduzir os custos de produção e em aumentar a rentabilidade dos investimentos, evitando a ineficiência ou absentismo do trabalhador, a perda do investimento em treino por incapacidade prematura e os custos das participações por doença, invalidez ou morte.

Estes interesses dos empregadores são legítimos, no contexto de uma economia de mercado que aceita o sistema da livre concorrência.

No entanto, estes legítimos direitos devem ser postos apenas num dos pratos da balança, enquanto no outro se pesam os interesses, igualmente legítimos, dos trabalhadores e da sociedade.

Os trabalhadores têm vários interesses e direitos, como o direito a uma decisão autónoma e ao consentimento informado, o direito a não saber (ainda que é importante que ele seja exercido com consciência inteiramente esclarecida dos riscos relacionados com o não saber), o direito à privacidade, o direito a não ser discriminado com base em características genéticas e o direito ao trabalho, o qual constitui um elemento fundamental de muitas constituições modernas e acordos internacionais⁵.

O trabalho é necessário para a realização pessoal e para a integração na sociedade, além de constituir, para a vasta maioria da população, a principal fonte de rendimento e de sobrevivência. Negar trabalho por razões não de incapacidade mas de mera predição de doenças futuras ou predisposições, representaria uma forte discriminação. Seria ainda mais injusto do que sonegar aos deficientes a protecção especial, prescrita por muitas leis, para que possam usufruir do seu direito ao trabalho.

O emprego não deve ser negado por causa da predição de eventuais doenças futuras. De outro modo, criar-se-ia uma classe de pessoas que, sendo presentemente aptas

⁴ K. Berg, " People who are healthy should be treated as healthy persons whatever their future disease risks are" *Revue Internationale de Droit Économique*, 1: p.131 (1993).

⁵ Carlos de Sola, "Privacy and Genetic Data. Cases of Conflict (II), *Law and the Human Genome Review* 4: 147-156 (1995).



CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

para o trabalho, ficariam afastadas de qualquer emprego. Esta discriminação é injusta para o indivíduo e economicamente pesada para a sociedade.

Por todas estas razões, a posição ética dominante é hoje a de dar precedência, nestes casos, aos direitos do trabalhador com relação aos direitos do empregador. Este último só pode condicionar o emprego à situação de saúde presente, e não futura, do candidato. Excluir pessoas das oportunidades de trabalho, com base em testes genéticos, só parece ser eticamente aceitável quando se prove ser absolutamente necessário para a saúde do trabalhador ou para a segurança de terceiros⁶.

Esta posição ética está de acordo com a recente Convenção Europeia dos Direitos do Homem e da Biomedicina do Conselho da Europa, no seu artº.12º⁷, com a Declaração Universal do Genoma Humano e os Direitos do Homem nos seus art.s 6º⁸ e 10º⁹, mais recentemente com o Final Report of the U.S. Task Force on Genetic Testing¹⁰ e outros documentos. Em Fevereiro passado, Bill Clinton assinou uma "executive order" que proíbe todos os empregadores federais de admitir, promover ou despedir trabalhadores com base em informação genética.

⁶ *Genetic Screening: Ethical Issues*, Nuffield Council on Bioethics, 28, Bedford Square, London, WC1 3EG, 1993.

Patrick Nairne, "Genetic screening-1", in *Parliaments and Screening — Ethical and social problems arising from testing and screening for HIV and genetic disease*, Ed. by Wayland Kennet, John Libbey Eurotext, Paris, 1995, pp. 59-64.

⁷ "Tests which are predictive of genetic diseases or which serve either to identify the subject as a carrier responsible for a disease or to detect a genetic predisposition or susceptibility to a disease may be performed only for health purposes or for scientific research linked to health purposes, and subject to appropriate genetic counselling". Nevertheless, article 26 n.1 admits exceptions, SILVA, Paula Martinho da, *Convenção dos Direitos do Homem e da Biomedicina*, Cosmos, Lisboa, 1997.

⁸ "No one shall be subjected to discrimination based on genetic characteristics that is intended to infringe or has the effect of infringing human rights, fundamental freedoms and human dignity"

⁹ " No research or research applications concerning the human genome, in particular in the fields of biology, genetics and medicine, should prevail over respect for the human rights, fundamental freedoms and human dignity of individuals or, where applicable, of groups of people".

¹⁰ "No individual should be subjected to unfair discrimination by a third party on the basis of having had a genetic test or receiving an abnormal genetic test result. Third parties include insurers, employers and educational and other institutions that routinely inquire about the health of applicants for services or positions. Discrimination can take the form of denial or of additional charges for various types of insurance, employment jeopardy in hiring and firing, or requirements to undergo unwanted genetic testing" HOLTZMAN, Neil A. & Michael S. Watson eds. *Promoting Safe and Effective Genetic Testing in the United States*, The Johns Hopkins University Press, Baltimore-London, 1998, p. 15.



CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA

IV – CONCLUSÕES

1. A sequenciação completa do genoma humano é um trabalho científico de grande importância, que possibilitará, nas próximas décadas, a caracterização molecular e, eventualmente, a terapia de muitas mais doenças genéticas, assim como a construção de medicamentos personalizados.

2. As possibilidades oferecidas por estas técnicas não são, no entanto, ilimitadas. Por exemplo, as características comportamentais da pessoa (e até algumas das características físicas) não dependem só, nem talvez principalmente, dos genes. É importante informar o público, com realismo, das muitas limitações das novas tecnologias.

3. Os princípios éticos da dignidade, autonomia e liberdade da pessoa humana, da beneficência e da equidade devem ser rigorosamente respeitados em todas as aplicações possibilitadas pelo conhecimento do genoma humano. A título de exemplo, mencione-se o acesso ao diagnóstico genético predizente e aos seus resultados. Estes testes só devem ser realizados, e os seus resultados comunicados, uma vez obtido o consentimento informado, por motivos de saúde do próprio ou de segurança de terceiros.

4. O problema da protecção jurídica de sequências do genoma humano deve continuar a ser discutido.

5. Os temas abordados neste documento de trabalho serão aprofundados e completados no Relatório e Parecer deste Conselho, presentemente em elaboração.

Lisboa, 12 de Julho de 2000

Prof. Doutor Luís Archer