

DECLARAÇÃO

Parecer 68/CNECV/2012,
sobre o projeto de “decreto-lei que visa regulamentar a Lei 12/2005, 26 de janeiro

Preâmbulo:

Foi solicitado ao Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida (CNECV) um Parecer sobre o projeto de “Decreto-Lei que visa regulamentar a Lei 12/2005, 26 de janeiro” (e mais concretamente “o nº 6 do artigo 6º, o nº 2 do artigo 7º, o nº 1 do artigo 15º, e o nº 7 do artigo 17º”), o qual foi aprovado por maioria dos 9 elementos presentes.

Por não poder concordar com o teor geral e as recomendações finais deste Parecer, apresento (de acordo com o regulamento do CNECV) esta Declaração.

Comentários gerais:

Esta Lei, ainda por regulamentar, prevê a sua própria revisão e a elaboração de um relatório a cada 2 anos (Artº 21), o que não foi feito até ao momento. Faz por isso sentido que a última recomendação do Parecer seja a de uma reflexão sobre a Lei 12/2005, até porque muito mudou desde então, em termos científicos, técnicos, profissionais e até sociais (como a realidade da venda direta *online* de testes genético ao público, sem indicação e supervisão médica e o seu potencial para maleficência e a sobrecarga do sistema de saúde com a interpretação de testes sem validade ou utilidade clínica que nunca deviam ter sido feitos).

O que não se compreende já, é que este Parecer tenha ido ao ponto de querer fazer já essa reflexão e de a dirigir até num sentido muito definido, adjetivando a Lei (que não estava em discussão e para a qual não foi pedido Parecer) de “restritiva” e com aspetos “inéditos” (o que não é de todo verdadeiro), e qualificando-se até de “monopólio da requisição de testes genéticos por médicos geneticistas” o articulado no seu nº 2, Artº 9º, o qual diz respeito à necessidade de aconselhamento genético e apenas estabelece mecanismos (ajustados e proporcionados) de *gate-keeping*, tendo em vista a formação e treino especializados necessários e, sobretudo, a não-maleficência e a não-discriminação de doentes e famílias com doenças hereditárias (para proteção de doentes e, em particular, familiares em risco).

Além de desapropriado, desajustado e, sobretudo, muito desinformado em alguns das suas considerações, o Parecer é claramente enviesado e deslocado, pois direciona num sentido bem determinado a própria reflexão que propõe, mas que não teve lugar ainda.

É disso sintomático que, logo no seu início, mas já na parte “III – Análise do projeto legislativo”, se mencione desde logo a necessidade de “repensar o normativo de 2005”.

A minha crítica principal a este Parecer é, pois, que (1) se preocupa mais com a Lei (ainda por regulamentar) que com a sua própria regulamentação; que (2) ao colocar em causa a própria Lei 12/2005, não tenha promovido uma discussão específica prévia, aberta e alargada dessa Lei; (3) que tenha ignorado a análise cuidadosa das abundantes recomendações éticas e profissionais de organismos internacionais (como o Conselho da Europa ou a OCDE, entre tantos outros) sobre este tema; e que isso tenha sido feito (4) passando por cima de dois pareceres prévios do CNECV (ambos extremamente favoráveis à que viria a ser aprovada pela AR como Lei 12/2005 de 26 janeiro), mas (4) sem que nova discussão tenha ali sido tida sobre os fundamentos e razões de ser dessa Lei.

Recomendações internacionais (assinadas pelo governo de Portugal):

A **Convenção sobre os Direitos Humanos e a Biomedicina** (Oviedo, 4 abr 1997), do Conselho da Europa [*disponível em*: conventions.coe.int/Treaty/en/Treaties/Html/164.htm], no Artº 12 (Testes Preditivos), do seu Capítulo IV, sobre o Genoma Humano diz claramente que “Não se poderá proceder a testes preditivos de doenças genéticas ou que permitam quer a identificação do indivíduo como portador de um gene responsável por uma doença quer a deteção de uma predisposição ou de uma susceptibilidade genética a uma doença, salvo para fins médicos ou de investigação médica e sem prejuízo de um aconselhamento genético apropriado.”

Mais recentemente, o Conselho da Europa no seu **Protocolo Adicional à referida Convenção respeitante a Testes Genéticos para Fins de Saúde** (Estrasburgo, 27 nov 2008) [*disponível em*: conventions.coe.int/Treaty/en/Treaties/Html/203.htm], no Artº 5 (Qualidade dos serviços genéticos), do seu Capítulo III – Serviços genéticos, refere que “as pessoas que forneçam serviços genéticos devem ter as qualificações apropriadas que lhes permitam prestar esse papel de acordo com as obrigações e padrões profissionais”; no Artº 6 (Utilidade Clínica) refere que “a utilidade clínica de um teste genético deve ser um critério essencial para decidir oferecer esse teste a uma pessoa ou grupo de pessoas”; e, ainda, o Artº 8, do Capítulo IV (Informação, aconselhamento genético e consentimento), realça (1) a “necessidade da informação prévia e apropriada sempre que um teste genético é considerado, em particular sobre os propósitos e a natureza do teste, assim como as implicações do seus resultados,” e que (2) “em caso de testes preditivos (como referido no Artº 12 da Convenção), aconselhamento genético apropriado deve estar disponível para essas pessoas.” Os testes listados aqui são os mesmos que a Lei 12/2005 (três anos antes) refere e que este parecer adjectiva como “monopólio” dos médicos geneticistas: “testes preditivos de uma doença monogénica”, “testes que sirvam para detetar uma predisposição ou susceptibilidade a uma doença” e “testes que sirvam para identificar uma pessoa como portadora saudável de um gene responsável por uma doença” (o Protocolo Adicional não menciona diagnóstico pré-natal e diagnóstico genético pré-implantação, por estarem fora do seu âmbito). Mais, o documento prossegue com a recomendação que o aconselhamento genético deve ser oferecido de forma não-diretiva. Estes são, entre outros, conhecimentos, capacidades e atitudes específicos da educação e do treino dos médicos geneticistas, que não se encontram nos programas de formação de outras especialidades médicas.

Mais recentemente ainda, o Conselho da Europa (29 set 2010), na sua Recomendação CM/Rec(2010)11 do Conselho de Ministros aos Estados Membros, sobre o **Impacto da Genética na Organização dos Serviços de Cuidados de Saúde e Treino dos Profissionais de Saúde** [*disponível em*: wcd.coe.int/ViewDoc.jsp?id=1660977&Site=COE], é ainda mais claro ao referir, logo no seu início (I. Serviços genéticos, nº7), que “A identificação de exames médicos apropriados, em particular de testes genéticos para doenças específicas, deve incluir especialistas em genética médica. As indicações para o diagnóstico genético específico deve ser baseado na evidência e avaliado rigorosamente.” Na parte II (Educação e treino dos profissionais de saúde), é afirmado (nº 8) que “Os *cientistas* genéticos laboratoriais têm um papel importante no laboratório de genética médica. Tais *cientistas* devem ter uma educação estruturada, de preferência harmonizada a nível europeu. O *currículo* deve incluir treino em genética básica e o espectro de métodos aplicados num laboratório de genética. Os *cientistas* genéticos laboratoriais com treino em citogenética e genética molecular devem ser reconhecidos como especialistas.” No nº 9, afirma-se ainda que “Profissionais de aconselhamento genético sem diploma médico, enfermeiros de

genética e outros profissionais são importantes membros de uma equipa multidisciplinar de genética médica”; e que “devem ter um *curriculum* apropriado ao seu treino”.

O mesmo documento, a propósito de “Testes Genéticos Laboratoriais”, afirma que (nº 1) “Os testes genéticos laboratoriais ... podem ser usados para confirmar um diagnóstico ou utilizados como instrumentos no diagnóstico pré-natal, pré-implantação ou de portador, ou na predição de doenças genéticas no futuro.” Diz-se ainda que “Os testes genéticos laboratoriais devem ser sujeitos aos princípios gerais que governam outros testes médicos”, mas também que “Como esses testes incluem muitos aspetos éticos difíceis, necessitam considerações especiais,” nomeadamente, “Informação e aconselhamento genético devem ser fornecidos em conformidade com os Artigos 8 e 9 do Protocolo Adicional.” Finalmente (nº 4), “Os laboratórios de genética “Devem implementar sistemas de qualidade, participar em *esquemas de controle externo de qualidade* e provar a sua qualidade por acreditação por uma autoridade competente, de modo gradual e num intervalo de tempo razoável. As “Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing” da OCDE, 2007, podem oferecer um quadro de políticas útil.”

Ora, são precisamente estas “**OECD Guidelines for Quality Assurance In Molecular Genetic Testing (2007)**” [*disponível em: www.oecd.org/dataoecd/43/6/38839788.pdf*], cuja transposição para a legislação nacional se faz no Decreto-Lei em análise (e que visa regulamentar a Lei 12/2005), que mencionam que “O relatório do teste [genético] deve incluir a seguinte informação: “a recomendação para aconselhamento genético por um profissional de saúde qualificado”, “as implicações para outros familiares” e “recomendações para outros testes”, “sempre que apropriado.”

As recomendações aos governos e autoridades de saúde incluem (Capítulo E - “Padrões de educação e treino para o pessoal de laboratório”) que “Os programas existentes de treino e educação para especialistas em testes de genética molecular que cumpram os padrões reconhecidos devem ser formalmente adotados pelos governos e/ou corpos reguladores e profissionais”; “As autoridades relevantes governamentais ou profissionais devem reconhecer a genética médica como uma disciplina que compreende uma especialidade clínica e laboratorial”; “Devem ser estabelecidas medidas que assegurem competência profissional” as quais “devem incluir sistemas que validem os requisitos de educação, treino, qualificações e capacidades específicos dos testes de genética molecular.”

As recomendações de boas práticas referem que “Sejam estabelecidos padrões de qualificações, educação e treino a nível de especialista para as pessoas que dirijam um laboratório de genética molecular. A qualificação mínima requerida para dirigir um laboratório deve ser a de médico ou doutorado ou outra equivalente e reconhecida”; mais, “Os requisitos educacionais devem incluir treino formal em genética molecular e, quando disponível, certificação na especialidade de genética molecular clínica laboratorial, ou outra disciplina relevante”; e “A Educação e treino em genética devem ser reconhecidos pelos corpos reguladores e/ou profissionais como um elemento essencial para fortalecer a competência na realização de testes de genética molecular”.

Comentários específicos:

(1) O Decreto-Lei (regulamentar) proposto apenas se pronuncia (apenas se pode pronunciar) sobre os **artigos que a própria Lei remete para Regulamentação posterior**.

(2) O Decreto-Lei **não pode ir contra a própria Lei** que pretende regulamentar (o que o Parecer recomenda em alguns pontos).

(3) O Decreto-Lei foi previamente discutido por numerosos especialistas de genética médica, médicos e não-médicos, clínicos e laboratoriais (de citogenética e genética molecular), de laboratórios de diagnóstico e de investigação, representando todos os Serviços de Genética Médica existentes no SNS, bem como muitos outros geneticistas de universidades e centros de investigação.

(4) A proposta foi revista, por diversas vezes, por um número considerável de juristas da DGS, da ENSP e do MS, e foi enviada (e aprovada) na CE para certificação de que não iria contra nenhuma das Diretivas europeias.

(5) No que respeita à informação genética (uma definição mais lata que a de testes genéticos), a principal distinção a fazer entre os diversos tipos de testes genéticos reside no facto de a pessoa a testar/testada ser já **doente (testes diagnósticos)** pedidos por um médico de qualquer especialidade para confirmação ou exclusão de um diagnóstico clínico) e os testes em **pessoas saudáveis (testes preditivos)** em familiares de probandos com doenças hereditárias ou pessoas/casais da população geral que querem conhecer o seu risco de virem a ter eles próprios ou passarem uma doença hereditária a gerações futuras).

(6) Enquanto os testes genéticos diagnósticos se diferenciam *apenas* de outros exames complementares porque o diagnóstico num probando (doente) permite **identificar os seus familiares em risco** (*o que já não é pouco*) – que podem não saber ou não querer saber da existência da doença familiar, os testes preditivos (pré-sintomáticos, de portador/heterozigotia, portadores de translocações ou outros rearranjos cromossómicos, suscetibilidades genéticas para doenças comuns de etiologia complexa, farmacogenética) são efetuados em pessoas saudáveis e (excetuando talvez os últimos do parêntesis anterior) são de **enorme sensibilidade**, suscetíveis de criar conflitos psicológicos, familiares e sociais graves (entre os quais a estigmatização e a discriminação das pessoas que sejam portadoras de alterações genéticas/cromossómicas patogénicas ou potencialmente patogénicas. Esta é a primeira grande divisão que não se pode perder de vista.

(7) A Lei 12/2005 remete para regulamentação posterior (este DL) uma **maior proteção** da informação genética e das pessoas/famílias com doenças genéticas, e não menos.

(8) Outra diferença importante, intimamente relacionada com a anterior (ponto 5), é o **valor preditivo** do teste genético, que se associa à sua validade clínica: muito elevado nas doenças hereditárias (mendelianas, monogénicas); pouco ou nenhum na grande maioria (exceto alguns cancros, como os da mama, cólon e poucos mais) dos testes de suscetibilidades genéticas para doenças comuns de etiologia complexa (geralmente multifactorial, embora sempre com uma pequena fração de casos/famílias com o mesmo fenótipo, mas com etiologia mendeliana).

(9) Outro factor crucial, é a diversidade genética das populações, pelo que, sobretudo nas doenças comuns multifactoriais, não se podem extrapolar os dados de uma população ou subpopulação para outra. Daí a enorme importância da **validade e utilidade clínica** na

avaliação de tecnologias de saúde no campo dos testes genéticos e de os labs de genética médica terem de fazer previamente a sua validação analítica e clínica, o que o Protocolo Adicional à Convenção de Oviedo, do Conselho da Europa, realça bem.

(10) Ao contrário de outros exames (hemograma, colesterol, PSA, colonoscopia), os testes genéticos fazem-se habitualmente **uma vez na vida** e o seu valor preditivo positivo e negativo é bem maior. Os erros têm ainda consequências que podem ser devastadoras para o próprio e seus familiares. Daí a enorme importância da sua **qualidade** e da regulação da mesma.

(11) Ao contrário dos cancros e algumas outras (poucas) doenças já com tratamento ou medidas de vigilância periódica recomendadas, **muitas doenças hereditárias não têm ainda cura** ou tratamento sintomático eficaz, o que obriga a encarar de outro modo (não exclusivamente médico) os testes preditivos (o caso especial das doenças de início tardio sem cura, o direito a não saber, testes em menores, benefícios vs. malefícios, etc., etc.), por implicarem muitas vezes decisões sobre a reprodução e outras escolhas na vida (educação, profissão, adoção, hábitos de vida), que não são necessariamente médicas (em termos de diagnóstico, prevenção ou tratamento).

(12) São, por isso, já numerosas as leis nacionais e as **recomendações internacionais** (como as do Conselho da Europa) e transnacionais (OCDE) sobre testes genéticos e a necessidade de serem sempre acompanhados por aconselhamento genético (AG) especializado e apropriado ao tipo de doença e de teste, assim como as recomendações de associações de doentes, organizações relacionadas com a bioética, associações profissionais, direitos humanos, etc.). Estas recomendam sempre o AG (antes e depois do teste), a qualidade laboratorial e, mais recentemente, a necessidade da prova da validade e utilidade clínica destes testes.

(13) Estão muito adiantadas as diligências para a aprovação a nível europeu das profissões de “geneticista laboratorial” e de “*genetic counsellor/nurse*”, como aconteceu já em março de 2011 com a de “geneticista clínico”.

(14) Está já concluída, a nível da Comissão Europeia, a **revisão da Diretiva 98/79/EC (IVD Directive)**, que deverá elevar o grau de “risco” dos testes genéticos (como acontece já nos EUA, Japão e Austrália), passando a obrigar os laboratórios a fazer a **validação pré-oferta** (de momento limitado a vigilância pós-realização) dos testes genéticos que executarem, exceto no caso dos laboratórios (públicos ou privados) acreditados (norma ISO 15189), uma vez que esta norma já o exige e garante esse aspeto da qualidade laboratorial.

(15) Em resumo, este Decreto-Lei teve uma génese conturbada, prolongada no tempo e entregue a diversos grupos de peritos e juristas, o que reflete em alguns aspetos confusos (como as definições ou a falta de clareza por vezes entre o que é diagnóstico e o que já é investigação) ou até contraditórios (como citar-se a *notificação*, quando se sabe bem ser necessária e obrigatória nestas situações a aprovação pela CNPD), pelo que necessita de clarificação em diversos pontos. No entanto, **a falta de regulamentação da Lei 12/2005 tem sido gravosa para o país e, em particular, para os doentes e famílias com doenças genéticas, pelo que urge a sua clarificação e aprovação.**

Novembro 2011

Jorge Sequeiros

Membro do CNECV e Médico Geneticista