



**CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA**  
Presidência do Conselho de Ministros

**RELATÓRIO VENDA DIRECTA  
DE TESTES GENÉTICOS AO PÚBLICO**

Jorge Sequeiros, Fernanda Henriques e António Vaz Carneiro

**(Julho de 2008)**

*Nota introdutória:* o parecer sobre a venda directa de testes genéticos ao público é acompanhado de um relatório, que reflecte o trabalho dos seus relatores. Este relatório, assim como outras fontes de informação (audições, debates) serviram de base de discussão para a elaboração do parecer e é da responsabilidade exclusiva dos relatores que o subscrevem. Consequentemente o relatório não equivale a qualquer deliberação do Conselho, nem foi pelo mesmo sujeito a votação.

## CONTEÚDOS

|   |    |
|---|----|
| <b>1. Definição do problema</b>   | 4  |
| <b>2. Testes Genéticos, o que são</b>   | 5  |
| O que é um teste genético?  | 5  |
| Controle de qualidade laboratorial em testes de genética molecular                          | 6  |
| <b>3. Avaliação dos testes genéticos</b>  | 7  |
| Validade analítica de um teste genético   | 7  |
| Validade clínica de um teste genético   | 7  |
| Utilidade clínica de um teste genético  | 7  |
| Aspectos éticos, legais e sociais de um teste genético                                      | 8  |
| O Modelo ACCE para avaliação de testes genéticos  | 9  |
| <b>4. Testes genéticos e sociedade</b>  | 10 |
| Testes genéticos e mercado  | 10 |
| Saúde, doença e mitos: a ideologia da medicalização   | 11 |
| Publicidade e adesão induzida: medicalização e hiperconsumismo                              | 13 |
| Limitações e perigos das vendas directas de testes genéticos                                | 14 |
| <b>5. Venda de testes genéticos directamente ao público</b>                                 | 15 |
| Os primeiros exemplos   | 15 |
| Venda livre e directa aos consumidores  | 16 |
| A situação internacional  | 17 |
| <i>Nos EUA</i>  | 17 |
| <i>No Canadá</i>  | 19 |
| <i>Na Austrália</i>   | 19 |
| <i>Na Europa</i>  | 20 |
| A situação actual em Portugal   | 22 |
| <i>Venda directa de testes genéticos</i>  | 22 |
| <i>Quadro jurídico existente</i>  | 22 |
| Revisão da Directiva Comunitária sobre testes diagnósticos <i>in vitro</i>                  | 24 |
| A necessidade de regulamentação específica  | 25 |
| <b>Bibliografia</b>   | 27 |
| <b>Anexo – Acesso e realização de testes genéticos: enquadramento legal a nível europeu</b> | 33 |

## 1. Definição do problema

Apesar de algumas tímidas tentativas ocorridas já nos anos 90, e de diversas outras feitas desde então, a oferta e venda de testes genéticos directamente ao público adquiriu maior notoriedade sobretudo nos últimos anos, com a explosão de novos testes, novas metodologias e sofisticados equipamentos.

Uma forma de venda directa de testes seriam as análises vendidas em *kit* para serem realizadas em casa. É o caso, há muito utilizado, dos testes de gravidez. Alguns fazem, por isso, uma distinção entre duas formas de venda directa de testes: a *venda directa ao público*, sempre que existe um intermediário (por exemplo farmácias, drogarias ou supermercados), e a *venda directa aos consumidores*, quando não existe qualquer intermediário entre o próprio e a empresa fornecedora dos testes (ALRC e AHEC, 2003; HGC, 2007).

Na segunda forma, tipicamente as empresas anunciam os seus testes na imprensa, televisão ou Internet. Os consumidores encomendam e pagam directamente os testes que pretendem, recebem um *kit* de colheita e enviam pelo correio a sua amostra biológica (gota de sangue em papel, raspado bucal com cotonete, ou saliva em *kit* apropriado). Mais tarde, recebem os resultados directamente da companhia, via Internet (com um código ou palavra-chave para consulta) ou pelo correio.

No entanto, os dois termos são frequentemente usados como sinónimos. Por essa razão, e para maior simplicidade, adoptaremos aqui sempre o primeiro termo. De um modo ou outro, os médicos e outros profissionais de saúde são ultrapassados neste procedimento, mesmo no caso de testes relacionados com doenças genéticas ou com a saúde em geral.

Este contexto leva a que os consumidores directos de testes genéticos não recebam o aconselhamento adequado antes do teste, nomeadamente para conhecer se existe ou não indicação médica, nem o apoio necessário depois do teste para interpretação dos resultados (muitas vezes muito complexos), assim como para a tomada de decisões; estas podem ser simples mudanças de estilo de vida (dieta, exercício físico) ou tratamentos mais ou menos radicais (mastectomia profilática, colectomia). Do mesmo modo, não são previstas nem tomadas precauções sobre as consequências que o resultado genético pode ter para outros membros da família.

Os defensores da venda de testes genéticos directamente ao público são essencialmente as próprias empresas que os comercializam. Os benefícios que alegam são a maior facilidade de acesso dos consumidores aos testes genéticos (considerados uma mercadoria), a sua maior autonomia e poder, e a privacidade aumentada que este tipo de procedimento pode possibilitar.

Os principais críticos desta prática são sobretudo os médicos geneticistas e as organizações profissionais e éticas, mas também muitos outros que apontam a necessidade de se demonstrar os benefícios do teste, a falta de regras e critérios, a pressão publicitária e a adesão induzida, os riscos de prejudicar os consumidores por se realizarem os testes fora do contexto adequado, sem informação ou aconselhamento, a falta de garantia de um processo de tomada de decisão consentânea, a falta de preparação prévia para os resultados possíveis, as dificuldades de interpretação dos resultados, a falta de seguimento e apoio, a

realização de testes com qualidade laboratorial desconhecida, e o anúncio de benefícios não comprovados ou mesmo a publicidade enganosa.

## 2. Testes genéticos, o que são

### O que é um teste genético?

Uma mesma análise laboratorial pode ser efectuada numa criança ou num adulto, mas também aplicada a um embrião (pré-implantação) ou feto durante uma gravidez (pré-natal). Pode ser usada em pessoas, famílias ou no rastreio de toda uma população (como o rastreio neonatal, vulgo “teste do pezinho”). Pode ser feita em contexto de investigação ou em actividade clínica, e o seu propósito pode ser uma aplicação médica (diagnóstico, farmacogenética) ou não-médica (identificação criminal, teste de paternidade, ancestralidade, conhecimento epidemiológico, decisão nutricional, escolha de cosmético). Pode ser feita numa pessoa já doente (para diagnóstico ou prognóstico), num familiar em risco para uma doença dominante mas ainda saudável (pré-sintomático), numa pessoa que pode permanecer sempre saudável mesmo que tenha herdado a predisposição familiar para uma doença comum (teste de susceptibilidade), ou no familiar de numa pessoa que tem uma doença recessiva ou ligada ao sexo na família e que nunca vai ter a doença mas a pode transmitir (teste de portador).

Um estudo molecular pode ser efectuado por um dos diversos métodos de análise directa de mutações, sequenciação de ADN ou por análise de ligação genética na família. O alvo de uma análise genética pode ser uma mutação patogénica (responsável por uma doença mais ou menos grave), um polimorfismo neutro (responsável por um grupo sanguíneo) ou outras variações no ADN (como nas aplicações forenses). A mutação ou variante pode existir apenas na linha somática (como por vezes num cancro) ou incluir toda a linha germinativa (doença hereditária). O objecto de uma análise genética podem ser os cromossomas, o ADN (nuclear ou mitocondrial), o ARN, as proteínas ou seus metabolitos, ou um fenótipo bioquímico (hiperglicemia), hematológico (células falciformes), fisiológico (ECG com intervalo QT longo), imagiológico (rim poliquístico numa ecografia) ou clínico (diagnóstico de neurofibromatose por simples exame físico), a informação familiar colhida (doença de Huntington) ou ainda a origem geográfica (paramiloidose) ou étnica da pessoa, família ou população (talassemia). Tudo isto são, ou podem ser (consoante a definição utilizada), testes genéticos. No entanto, as suas implicações podem ser muito diferentes consoante o contexto em que são utilizados.

A metodologia empregue para um teste genético não é o mais importante. Em questão parece estar principalmente a diferença entre a definição de análise ao material genético (ADN e seus derivados) e a da informação genética que qualquer tipo de teste ou exame pode derivar (Sequeiros, 2007).

A definição do que é um teste genético pode pois ser um grande desafio, pois não existe qualquer definição consensual e as definições usadas variam muito consoante a finalida-

de, o contexto, e as instituições e organizações que as fazem, como mostrou a análise de 153 documentos provenientes de 78 organizações internacionais (Sequeiros & Guimarães, 2007).

Entre 126 profissionais diversos, participantes da rede EuroGentest ou utilizadores registados do seu sítio *web*, a maioria mostrou-se pessimista quanto à possibilidade de se encontrar uma definição consensual. Enquanto se reúne algum consenso em torno das aplicações médicas de um teste (e para alguns também na investigação médica), dos testes para doenças monogénicas e para susceptibilidades genéticas, e das análises em DNA, cromossomas ou produtos génicos (RNA, proteínas, metabolitos), as outras aplicações (testes de paternidade, identificação criminal) e outros tipos de exames que podem dar informações sobre o genótipo (alguns testes de patologia clínica, exames fisiológicos e imagiológicos, exame físico, história familiar) não são consensualmente identificados como “testes” genéticos (Pinto-Basto *et al.*, 2008).

Também uma pesquisa na legislação europeia e de outros países (Bélgica, Hungria, Portugal, Austrália, EUA, Canadá e Japão) permitiu encontrar 16 documentos regulatórios (6 leis e 10 *soft laws*) contendo diferentes definições de teste genético. Estas variam significativamente em tamanho e abrangência, dependendo do seu propósito geral e objectivos. O âmbito a que se aplicam é também muito variável: anti-discriminação em geral (Bélgica e Canadá), informação genética e discriminação no emprego (EUA), cuidados de saúde (Hungria), privacidade e confidencialidade em geral (Austrália), e informação genética e saúde (Portugal) (Varga & Sequeiros, 2008).

### **Controle de qualidade laboratorial em testes de genética molecular**

Num estudo da OCDE sobre garantia de qualidade em testes de genética molecular, a comparação de um “índice de qualidade” mostrou uma associação significativa com os factos de o director do laboratório ter treino formal em genética, o laboratório estar afiliado com uma unidade de genética, estar acreditado e participar em esquemas de controle de qualidade externa. Por outro lado, os laboratórios de investigação e os laboratórios que recebem menos de 150 amostras por ano mostravam os índices mais baixos (McGovern *et al.*, 2007).

O estudo documentou e quantificou, pela primeira vez, a circulação transfronteiriça de amostras. Em todos os países, e num total de 529 (64%) dos laboratórios inquiridos, são recebidas amostras para análise vindas de outros países (McGovern *et al.*, 2007).

### 3. Avaliação dos testes genéticos

#### Validade analítica de um teste genético

A validade analítica foca-se na componente laboratorial do teste genético e define a sua capacidade de determinar o genótipo de interesse de modo correcto e seguro (CDC, 2007). Os seus quatro elementos específicos são a sensibilidade analítica (ou taxa de detecção analítica), a especificidade analítica, o controle de qualidade laboratorial e a robustez do ensaio. A *sensibilidade analítica* define a capacidade de identificação do teste de mutações específicas que se sabe estarem presentes numa amostra. A *especificidade analítica* define a eficácia do teste em classificar correctamente as amostras que não têm mutações específicas. O *controle de qualidade* avalia os procedimentos que asseguram que os resultados caem dentro de limites especificados. A *robustez do ensaio* mede a sua resistência a alterações nas variáveis pré-analítica e analítica.

#### Validade clínica de um teste genético

A validade clínica, no caso de um teste genético, define a sua capacidade de detectar ou de prever uma doença associada ao genótipo determinado (CDC, 2007). Os quatro elementos da validade analítica continuam a ser relevantes aqui, juntamente com seis outros: sensibilidade clínica (ou taxa de detecção clínica), especificidade clínica, prevalência da doença, valores preditivos positivo e negativo, penetrância e modificadores (genes ou ambientes). A *penetrância* define a relação entre o genótipo e o fenótipo e permite determinar a frequência de expressão clínica de um genótipo (expressividade). A *sensibilidade clínica* mede a proporção de pessoas que têm uma doença bem definida (ou que a virão a ter no futuro) e cujos valores do teste são positivos. A *especificidade clínica* mede a proporção de pessoas que não têm a doença e cujos resultados são negativos. A *prevalência* é a proporção de pessoas, num determinado período de tempo, que têm (ou virão a desenvolver) o fenótipo. Os *valores preditivos positivo e negativo* - que nos dão a probabilidade de uma pessoa ter (ou não ter) a doença quando o teste é (ou não é) positivo - definem de modo mais significativo a prestação do teste genético, ao levarem em conta a sensibilidade clínica, a especificidade clínica e a prevalência.

#### Utilidade clínica de um teste genético

A utilidade clínica de um teste genético define os elementos que precisam de ser considerados quando se avaliam os riscos e os benefícios da sua introdução na prática de rotina (CDC, 2007). A *história natural* da doença deverá ser conhecida, para se poder considerar, por exemplo, a idade óptima para se fazer o teste. Outro factor importante a ter em conta é a disponibilidade e eficácia de *tratamento* ou outras intervenções que evitem as consequências adversas da doença (no caso de não existir ainda qualquer intervenção, por

exemplo, pode não se justificar fazer o teste). A *garantia de qualidade* avalia os procedimentos existentes para controlar as componentes pré-analítica, analítica e pós-analítica que podem influenciar os riscos e benefícios de um teste. Os *ensaios piloto* permitem avaliar o comportamento do teste em condições reais. Os *riscos para a saúde* têm a ver com as consequências adversas do teste ou das intervenções que se lhe seguem nas pessoas com resultados positivos ou negativos. A *avaliação económica* ajuda a definir os custos e os benefícios financeiros de se fazer o teste. As *condições* referem-se aos recursos existentes e à sua capacidade de gerir todos os aspectos da prestação do serviço. O factor *educação* pretende avaliar a qualidade e disponibilidade de materiais informativos e a existência dos conhecimentos e experiência necessários a todos os aspectos do serviço. Finalmente, a *monitorização* e avaliação contínua testam a capacidade do programa de manter a vigilância sobre as suas actividades e de ir fazendo os ajustes necessários.

Os doentes com resultados verdadeiro-positivos e possuindo doença clinicamente significativa têm potenciais benefícios da intervenção (de acordo com a eficácia da terapêutica ou a gravidade da doença). Pelo contrário, doentes com resultados verdadeiro-positivos e possuindo doença inconsequente (isto é, que nunca virá a afectá-los clinicamente) sofrem os efeitos da estigmatização, dos processos diagnósticos utilizados e das terapêuticas instituídas (por engano). As pessoas com resultados falso-positivos podem ser afectadas negativamente pelos riscos associados à investigação diagnóstica do teste. Quanto às pessoas com resultados falso-negativos, as consequências dependem de elas possuírem doença importante (caso em que serão prejudicadas pelo atraso de detecção da patologia em causa), ou doença inconsequente (caso em que não haverá qualquer problema). Finalmente, os doentes com resultados verdadeiro-negativos poderão ficar descansados pelas notícias sobre a ausência de doença, ainda que possam exibir ansiedade e despesas com os testes (Soares & Carneiro, 2002).

### **Aspectos éticos, legais e sociais de um teste genético**

As implicações éticas, legais e sociais dos testes genéticos são bem conhecidas e têm sido tratadas extensamente, quer na literatura especializada, quer no contexto de outros temas mais latos, como a medicalização ou a influência do consumismo.

Os estudos sobre o aconselhamento genético podem evidenciar de uma forma marcante os perigos e as implicações sociais e éticas transportadas pela venda directa de testes genéticos, uma vez que tal venda, por ser directa, se realizará, por definição, fora de qualquer aconselhamento apropriado.

Assim, Elina Rantanen *et al.* (2008a) mostram como as recomendações internacionais convergem em algumas exigências em relação ao aconselhamento genético, pondo em evidência a especificidade dos desafios éticos inerentes aos testes genéticos que, pelo tipo de possíveis consequências que arrastam, instauram uma mudança qualitativa em relação às questões éticas tradicionais. A base desta mudança qualitativa radica em três factores essenciais ligados à natureza da informação genética: (1) ter implicações para outros elementos da família; (2) poder implicar decisões fulcrais em termos de organização da vida futura; e (3) conter um potencial eugénico latente.



Os estudos referidos apontam, em primeiro lugar, para o carácter melindroso do manuseamento da informação genética, a dois níveis: por um lado, evidenciam a necessidade de formação específica para a poder interpretar; por outro, realçam a necessidade de ponderação para a quantidade/qualidade da informação que deve ser divulgada. Deve haver uma informação total e objectiva ou, pelo contrário, ela deve ser adaptada à gravidade da situação e às características específicas do seu destinatário? Em segundo lugar, esses estudos põem de manifesto as questões particulares que emergem, do ponto de vista da tomada de decisão e do possível tratamento, relevando que, nos casos em que os testes genéticos poderiam ter relevância, as decisões a tomar podem necessitar de um apoio psicológico e técnico especializado.

A este nível, cabe perguntar: quem faz a gestão destes problemas, no caso da venda directa dos testes genéticos?

A resposta a esta pergunta manifesta a incoerência existente na ideia de venda directa de testes genéticos, desocultando o seu fundamento meramente económico: primeiro, esses testes são feitos sem qualquer prescrição profissional; segundo, quem os compra não tem habitualmente possibilidade de se posicionar autonomamente perante os seus resultados, necessitando de uma mediação profissional, não apenas para a sua interpretação, como fundamentalmente para poder integrar os resultados obtidos na sua vida. Assim sendo, parece ficar claro que a venda directa de testes genéticos é, tomada em si mesma, inútil e, enquadrada nas problemáticas que levanta, prejudicial tanto do ponto de vista individual – ao deixar as pessoas com uma informação que, sem outra mediação, poderá ter efeitos nefastos – como social – por obrigar os serviços de saúde a enfrentarem um problema que, na grande maioria dos casos, não teria ocorrido.

Por todas estas razões, devem ser considerados para cada um dos aspectos acima discutidos relativos à avaliação de novos testes genéticos, quer *salvaguardas*, quer *impedimentos*, nomeadamente no que respeita à possibilidade de estigmatização e discriminação; à protecção de privacidade e confidencialidade; a implicações psicológicas, familiares e sociais da realização de testes genéticos e seus resultados; a implicações legais do consentimento informado e propriedade dos dados e material biológico, da propriedade intelectual, patentes e licenças; a direitos a saber e a não saber; e reportar resultados (CDC, 2007).

### **O modelo ACCE para avaliação de testes genéticos**

A sigla ACCE deriva dos diversos componentes da avaliação que este modelo permite fazer: validade analítica, validade clínica, utilidade clínica e implicações éticas, legais e sociais que se lhe associam. O modelo foi desenvolvido nos EUA, pela *Foundation for Blood Research*, com o apoio dos *Centers for Disease Control* (CDC), especificamente para processar a avaliação de novos testes genéticos (CDC, 2007). O processo consiste em coligir, avaliar, interpretar e reportar dados sobre testes de ADN (e outros relacionados) para doenças com componente genética, num formato tal que permita a políticos e reguladores terem acesso a informação actualizada e de confiança para as suas tomadas

de decisão. Este tipo de abordagem foi elaborado a partir de metodologia descrita por Wald and Cuckle (1989) e terminologia introduzida pelo *Secretary's Advisory Committee on Genetic Testing* (SACGT, 2000).

A roda ACCE mostra a relação que existe entre as quatro componentes da avaliação. Anorado no centro está a doença a ser avaliada (por exemplo, fibrose cística ou cancro da mama) e o contexto sob o qual se pretende efectuar o teste (teste diagnóstico, teste de portador, rastreio populacional, etc.); a avaliação só se inicia depois de a doença a testar e o contexto do teste estarem bem estabelecidos.

Cada contexto diferente, ainda que para o mesmo teste e doença, obriga a nova avaliação. Para isso, há que responder cabalmente a sete questões (1-7) previamente estabelecidas. As questões 8 a 17 ajudam a organizar a informação disponível para documentar a validade analítica, enquanto as questões 18 a 25 lidam com a evidência existente para documentar a validade clínica. As perguntas 26 a 41 destinam-se a tentar estabelecer a utilidade clínica, de bem mais difícil documentação que os parâmetros anteriores. Finalmente, as questões 42 a 44 procuram lidar com as questões éticas, legais e sociais. De notar que, enquanto a validade analítica, a validade e a utilidade clínicas são mostradas como camadas concêntricas da roda ACCE, as questões éticas, legais e sociais se representam como uma fatia do círculo, para indicar claramente que não constituem uma camada separada das outras, mas as atravessam a todas.

## 4. Testes genéticos e sociedade

### Testes genéticos e mercado

Durante muitas décadas, o diagnóstico genético esteve praticamente confinado a alguns laboratórios públicos, hospitalares ou de investigação. O diagnóstico genético não era atractivo do ponto de vista económico, quer pelos seus custos e dificuldades, quer pela raridade de cada doença hereditária (monogénica) que se podia diagnosticar.

No últimos anos, porém, assistimos a uma mudança deste cenário, essencialmente por duas razões. Primeiro, os avanços técnicos permitiram metodologias mais rápidas e mais baratas, mas que implicam o recurso a novos equipamentos de grande capacidade e muito dispendiosos, que importa rentabilizar. Em segundo lugar, foi aumentando o conhecimento científico de um número sempre crescente de genes de susceptibilidade para doenças (já não raras, mas comuns), que vieram despertar o entusiasmo (precoce e excessivo) de alguns cientistas, o deslumbramento de sectores menos informados da sociedade e dos media, e o interesse económico de laboratórios e empresas privadas, com o surgimento de numerosas companhias de diagnóstico genético.

Os laboratórios clínicos oferecem hoje mais de mil e duzentos testes genéticos, enquanto várias centenas de outros estão já disponíveis em investigação (GeneTests, 2008; Orpha-

net, 2008; EuroGentest, 2008a). É neste contexto de maiores facilidades laboratoriais e de expansão do número de genes conhecidos que emerge a venda directa de testes genéticos, sem a intervenção de médicos ou outros profissionais de saúde, sem aconselhamento genético ou apoio na interpretação dos resultados e nas suas consequências potenciais.

Hoje, o cenário é já o de múltiplas companhias que vendem directamente testes genéticos, quer para doenças monogénicas de penetrância elevada (tradicionalmente o campo da genética médica e onde o aconselhamento genético é sempre indispensável), até testes de predisposição para doenças cardiovasculares, doenças psiquiátricas comuns ou simples comportamentos. Algumas empresas oferecem ainda aconselhamento sobre estilos de vida e dieta e a venda de suplementos nutricionais ou produtos dietéticos, em conjunto com testes de nutrigenómica. Outras áreas sensíveis onde a venda directa ao público de testes genéticos se tem expandido são, por exemplo, os testes de paternidade, testes de ancestralidade ou etnia e a determinação precoce do sexo fetal (por volta das 8 semanas) por análise do sangue materno.

### **Saúde, doença e mitos: a ideologia da medicalização**

A ligação compreensiva dos testes genéticos com a dinâmica da sociedade enquadra-se numa perspectiva cultural e axiológica muito geral, de que vale a pena destacar a medicalização da vida privada e da vida social, a ideologia da perfeição e da imortalidade e a dimensão hiperconsumista da vida colectiva.

A questão da medicalização como fenómeno social, configurada pela extensão do domínio médico na vida colectiva do mundo ocidental, ocupa muitos dos debates da sociologia e da filosofia da cultura na contemporaneidade, quer prosseguindo os caminhos abertos por Michel Foucault, no âmbito das temáticas da biopolítica e do biopoder, quer simplesmente analisando as determinações sociológicas e políticas do referido fenómeno, bem como as suas implicações éticas.

Pierre Aïach (1998) chama a atenção para o grande incremento do fenómeno da medicalização a partir dos anos 60, e para a sua correlação estrutural com as inovações científicas e tecnológicas. Foi o horizonte desta articulação com as inovações científicas e tecnológicas que levou Abby Lippman a cunhar o termo de *geneticização* para caracterizar a *nuance* determinista que começa a atravessar a ideia de medicalização (Elina Rantanen *et al.*, 2008).

Embora nesta, como noutras hermenêuticas culturais, haja controvérsia, a verdade é que o peso da literatura vai no sentido de evidenciar a dominância da medicalização/geneticização nas mundividências contemporâneas, ainda que a avaliação feita sobre essa situação de facto seja divergente. Segundo umas interpretações, há que denunciar as dimensões de controlo e sugestão sobre as pessoas, individual e colectivamente consideradas. Segundo outras, importa igualmente relevar que existe um real *empowerment* das populações que têm à sua disposição meios para melhor vir a controlar as suas vidas. Em qualquer caso, parece reconhecer-se que a medicalização da vida reacende um velho problema, em que se confrontam, de um lado, o saber científico e a profissionalização e, do outro, o controlo social (Cohen, 2001).

Pierre Aïach (1998) parece inclinar-se mais para o primeiro grupo, ao denunciar o mito da sociedade saudável. Este autor identifica quatro vertentes da medicalização: a perspectiva da historiografia, a extensão do domínio médico em termos demográficos, o alargamento das competências da medicina e a própria medicalização da vida. Embora todas estas vertentes estejam interligadas, para o que aqui nos ocupa parece ser importante sublinhar os dois últimos parâmetros da medicalização referidos, dentro dos quais se chama a atenção para fenómenos como a medicalização do insucesso escolar e da vida familiar, salientando-se como facto curioso a presença incontornável de representantes da medicina em emissões de rádio ou televisão, para as caucionar cientificamente.

Sobre este tema, diz Pierre Aïach (2004) numa conferência do final dos anos 90 do século XX: “Isto compreende-se facilmente na medida em que cada vez mais territórios do campo social adquirem uma conotação sanitária, isto é, são invadidos pela ideologia da saúde.”

É por esta via da *ideologia da saúde* que Pierre Aïach conduz à medicalização da vida, onde faz apelo a publicações dos anos 80 e 90, nomeadamente, o livro de Petr Skrabanek, (1995), o de Norbert Bensaïd (1981) e o artigo de Robert Crawford (1980). Destas e de outras obras, bem como da sua experiência de investigação, o autor vai salientar a infiltração na vida das sociedades da obsessão pela saúde, com a correspondente corrida à prevenção, nomeadamente, no que diz respeito às mudanças de comportamento que vão sendo alargadas cada vez a mais zonas da vida individual e colectiva, chamando, igualmente, a atenção para o alargamento da *etiqueta de doença* que é colada a um número sempre maior de situações comportamentais, desde a obesidade, à violência ou à sexualidade. Nessa medida, diz o autor: “O valor da saúde, colocado sempre à cabeça das sondagens, expande-se pelo corpo social, [...] cobrindo espaços onde dominavam outros valores (ou misturando-se com eles).”

Para sublinhar esta ideia, Pierre Aïach faz referência à trilogia *saúde/beleza/juventude* e ao binómio *bem-estar/felicidade*, salientando ainda que esta medicalização da existência é muitas vezes promovida fora do controlo directo da medicina e até contra o ponto de vista da própria classe médica, estando directamente ligada a outros mecanismos sociais, nomeadamente a publicidade e os interesses do capital industrial.

Embora o autor não o refira assim, parece legítimo afirmar que, no quadro social em que vivemos, a saúde e a medicina assumiram uma dimensão messiânica, impondo-se num quadro soteriológico. Não andamos longe da “Profecia” de Huxley, acreditando que um qualquer “soma”, já inventado ou a inventar, nos livrará de toda a doença e de todo o sofrimento, conduzindo-nos ao gozo de uma longevidade pensada em termos de eternidade, porque o que parece estar verdadeiramente em causa é superar esta marca da nossa finitude que a mortalidade representa.

Alguns dos autores acima referidos põem em relevo, como sinal desta sobrevalorização da saúde constituída em valor supremo, a própria definição de saúde da OMS, que, ao alargar o conceito de saúde à ideia de bem-estar físico, mental e social, contribuiu para infundir nos espíritos como o princípio motor do agir humano definindo direitos e deveres, colectivos e individuais, como quadro de realização dessa finalidade: temos o dever de organizar a nossa vida para sermos saudáveis e o direito de exigir dos poderes públicos condições para o poder realizar. Talvez não seja o “pão e circo” dos Romanos, nem o

“soma” de *O Admirável Mundo Novo*, mas temos de reconhecer que, como *o telos* da vida humana é igualmente alienante e redutor.

É neste quadro que se fala da medicalização do consumo – que pode explicar que no ano 2000 a procura de informação médica na *Web* tivesse sido a primeira actividade dos internautas americanos (Lipovetski, 2006) – e também se poderia falar da medicalização da publicidade, quando ela faz apelo a hipotéticos benefícios médicos, quer ao nível da prevenção quer do tratamento, para vender iogurtes, leite ou sumos de fruta.

### **Publicidade e adesão induzida: medicalização e hiperconsumismo**

A publicidade, motivada por outros factores que não a evidência sobre o valor clínico dos testes genéticos, manipula os comportamentos dos consumidores, explorando os seus medos e preocupações (Gollust *et al.*, 2002) e conduz a uma situação de fragilidade das populações que ficam, num certo sentido, à sua mercê. Como advertia Norbert Bensaïd (1981), corremos o risco de reduzir a nada a própria vida, quando queremos suprimir todos os riscos, denunciando fortemente a obsessão do controlo sobre a vida e da compulsão à segurança, que estão subjacentes à necessidade de atingir a saúde a qualquer preço.

No quadro da sociedade de consumo de massas, fala-se hoje de uma nova faceta, a do hiperconsumo ou do turboconsumo, que é particularmente importante para o tema em questão: trata-se da ideia de “consumo emocional”, como sendo “a forma geral que o consumo adquire quando o essencial se joga entre si e si mesmo” (Lipovetski, 2006). Este aspecto releva da profunda transformação que sofreu a publicidade nas últimas duas décadas, em que o que está em jogo não é a qualidade ou as características do produto anunciado, mas a difusão de valores, de um conceito de vida e de uma visão do mundo. Nesse sentido, a publicidade é capaz de usar a ideologia da saúde, pondo-a ao serviço dos seus interesses e, assim, explorar os medos e as inseguranças mais arreigadas na alma humana, induzir a necessidade de aderir a mecanismos de prevenção que tendem a cobrir cada vez mais áreas da vida, através da promessa de um mundo seguro e sem riscos.

A ideia de hiperconsumo está ligada a novas lógicas do desenvolvimento do mercado, caracterizando-se pela *desinstitucionalização*, pela *subjectivação* e pelo apelo à *experencialidade*. Qualquer destas dimensões é relevante para o caso da venda directa dos testes genéticos, na medida em que, proliferando os centros emissores de oferta, por um lado, e dirigindo-se o seu apelo a cada indivíduo na intimidade vivencial da sua subjectividade, por outro, desaparece toda e qualquer possibilidade de controlo sobre os efeitos da publicidade que venha a estar implicada nessa venda.

Neste contexto, torna-se particularmente importante o processo de avaliação de testes genéticos emergentes segundo o modelo ACCE, em virtude de ele considerar que as questões éticas, legais e sociais devem constituir-se como um parâmetro de análise transversal a todos os outros parâmetros. Por outro lado, também se configura como um imperativo ético a formação da opinião pública no âmbito da real utilidade dos testes genéticos no sentido de desfazer os mitos salvíficos, a que o imaginário social já os guindou. Sem

uma eficaz campanha de formação das populações, a sua vulnerabilidade fica potenciada e à mercê de todo o tipo de explorações.

Com a pressão das companhias que comercializam testes genéticos através da Internet e publicitam na imprensa diária, em revistas e jornais gratuitos, com uma imprensa e meios de comunicação sempre deslumbrados com as últimas descobertas da ciência e as mais recentes inovações, com cientistas e investigadores sempre desejosos de aplicarem os seus novos conhecimentos e descobertas, com uma opinião pública confundida com toda esta informação e mal preparada para lidar com ela e saber distinguir o seu valor real, são artificialmente criadas necessidades até aí inexistentes e é induzida a adesão dos consumidores, através da exploração dos seus medos e preocupações com a saúde e o seu desejo de poder controlar e evitar a doença.

Neste contexto, mesmo sem se aderir na totalidade à perspectiva de Michel Foucault, não parece possível desprezar a sua teorização sobre o poder, denunciando que ele é mais uma estratégia e um exercício do que uma posse ou uma propriedade. O poder não é homogéneo, unívoco ou centralizado num único ponto. Pelo contrário, é singular, difundindo-se pelos diferentes pontos através dos quais passa. Assim, é necessário que ao poder difundido pelos múltiplos centros da publicidade desinstitucionalizada se oponham diferentes outras fontes de poder, da parte das pessoas e das populações que ficam vulneráveis à sua acção. No quadro da venda directa dos testes genéticos, este *empowerment* das pessoas e das populações é o imperativo ético por excelência, por permitir salvaguardar alguma autonomia perante os apelos da oferta indiferenciada e, assim, possibilitar um mínimo de lucidez em qualquer tomada de decisão relativamente a esta questão.

### **Limitações e perigos da venda directa dos testes genéticos**

Para a grande maioria dos testes que são vendidos directamente aos consumidores, estão ainda por demonstrar a sua validade e utilidade clínicas. Para outros, onde existe já alguma evidência sobre esses parâmetros (quase todos para doenças de etiologia monogénica), os resultados que esses testes podem fornecer apenas terão significado no contexto de uma avaliação médica, sendo pois desajustada e eventualmente até perigosa a sua utilização fora dele.

Como efeito mais ou menos esperado deste procedimento, os sistemas de saúde de alguns países apresentam já hoje uma enorme sobrecarga de pedidos de informação, interpretação e apoio por parte de consumidores que aderiram à venda directa de testes genéticos e não sabem agora o que fazer com os seus resultados. Esta é já uma realidade que está a preocupar, pela sua magnitude, os governos de alguns países mais desenvolvidos.

Segundo Gollust *et al.* (2002), três factores principais limitam o valor e adequação da publicidade a testes genéticos directamente aos consumidores: (1) a complexidade da informação, (2) o contexto social complicado que envolve a genética e (3) a falta de consenso sobre a utilidade clínica de alguns testes. Além disso, a publicidade tende a exagerar o valor e benefícios dos testes genéticos para a saúde dos consumidores, fornece muitas vezes informação errada sobre a genética, exagera os riscos genéticos para os consumidores, e

reforça uma abordagem determinística entre genes e doença, assim como a associação entre doenças e origem étnica (Gollust *et al.*, 2002).

De momento, a oferta de testes genéticos directamente aos consumidores é inapropriada dada a sofisticação limitada do público em geral em relação à genética, a falta de avaliação pré-comercialização adequada dos testes e a falta de regulamentação do seu conteúdo publicitário (Gollust *et al.*, 2002). Nesse sentido e no quadro da incomensurabilidade entre a complexidade implicada nos testes genéticos e a geral pobreza de recursos por parte das populações, a oferta de testes genéticos em venda directa é, em si mesma, lesiva de princípios éticos e morais elementares.

## 5. Venda de testes genéticos directamente ao público

### Os primeiros exemplos

Uma das primeiras tentativas de venda directa de testes genéticos ao público terá sido em 1995, no Reino Unido, com a venda de testes de portador para a fibrose cística pela *University Diagnostics*. O *kit* incluía um pequeno folheto informativo e um número de telefone para onde o consumidor poderia ligar para pedir informações adicionais. Fortemente criticada, essa prática em breve foi abandonada.

Em 2002, a *Body Shop* vendia em algumas das suas lojas testes de nutrigenómica, fornecidos por uma companhia de biotecnologia do Reino Unido (Sciona, 2002). A *Sciona* proclamava que os seus serviços, disponíveis também directamente no seu sítio da Internet, ofereciam (por £120.00) um relatório personalizado sobre a dieta ideal para cada um, o qual era gerado através da combinação das respostas a um inquérito sobre os hábitos alimentares dos seus clientes e a análise dos seus genes.

A *Sciona* e a *Body Shop* foram então duramente criticadas pela organização *GeneWatch UK*, que alegou que esses testes eram enganadores e não éticos. Para a maioria das pessoas, uma dieta saudável e equilibrada, o exercício físico e abstenção de tabaco seriam muito mais importantes para a sua saúde do que os seus genes. Apenas como um exemplo: a *Sciona* testa um gene que está ligado aos folatos, mas cujos níveis dependem muito mais da idade, da alimentação e do tabaco, que de qualquer variante genética que as pessoas possam ter. Sobretudo, estes testes podem induzir as pessoas a acreditar que “genes bons” podem lidar eficazmente com alguns “maus hábitos”, tais como certos excessos alimentares, de álcool e tabaco. Por outro lado, a companhia não informava os seus clientes da ligação possível que as variantes genéticas encontradas podem alegadamente ter com certas doenças cardio-vasculares, psiquiátricas ou cancro, assim como para a discriminação potencial que pode resultar dessa detecção (*GeneWatch*, 2003).

Ainda segundo a *GeneWatch* (2003), a *Sciona* conserva as amostras biológicas dos seus clientes e tenciona ligar a sua informação genética pessoal a informação sobre os seus es-

tilos de vida num "biobanco", levantando ainda questões de propriedade do material e da informação genética, uma vez que esse tipo de investigação pode conduzir a direitos exclusivos e patenteamento de genes.

Face a toda esta polémica, a Body Shop acabou por abandonar a venda dos kits nas suas lojas, poucos meses depois. Por seu lado, a Sciona realizou-se nos EUA (Colorado), de onde continua a oferecer pela Internet perfis de nutrigenómica e, agora, de condição física – o *MyCelf DNA Fitness Program* (Sciona, 2008). Recentemente, a Sciona foi uma das quatro companhias alvo da investigação do *US Government Accountability Office* (GAO, 2006).

### **Venda livre e directa aos consumidores**

Existem hoje muitas outras companhias operando através da Internet. Já em 2003, um estudo americano encontrou 105 sítios na Internet que ofereciam testes genéticos directamente aos consumidores. Entre eles, 14 ofereciam testes genéticos relacionados com a saúde (Gollust *et al.*, 2002).

Para uma listagem parcial de companhias que vendem testes directamente ao público através da Internet, veja-se o Apêndice 2 de “*More Genes Direct*”, da HGC do Reino Unido (HGC, 2007). Num artigo recente, Rose Geransar and Edna Einsiedel (2008) fazem uma revisão de 24 companhias que publicitam a venda online de testes genéticos, dos seus requisitos, do seu público alvo e da informação que oferecem.

De entre os diversos tipos de testes genéticos relacionados com a saúde e oferecidos directamente ao público, incluem-se ainda kits que reclamam testar genes ligados ao aparecimento da osteoporose, doenças cardio-vasculares, deficiências imunitárias e obesidade.

Pedindo o envio de uma simples amostra de saliva ou um esfregaço bucal, não estando por isso dependentes do recurso a um profissional de saúde para uma colheita de sangue, estas empresas ultrapassam assim a informação prévia de médicos e outros profissionais independentes (não empregues por elas próprias) para atingirem directamente os consumidores.

Deste modo, estes podem encomendar e receber directamente os resultados de um qualquer teste genético, desde aquele que não lhe dizem nada ou que não sabem interpretar, até ao que pode mudar toda a sua vida ou levar a decisões não planeadas, não informadas e até contraproducentes.



## A situação internacional

### *Nos EUA*

O *Secretary's Advisory Committee on Genetics, Health and Society* (SACGHS), um painel multidisciplinar federal de 15 consultores acaba de finalizar um relatório sobre a necessidade de regulação dos testes genéticos (SACGHS, 2008). O painel concluiu que “está a ser comercializado um número crescente de testes com afirmações que não são provadas ou são ambíguas, falsas ou enganadoras”, e que a regulação e fiscalização não estão a acompanhar a descoberta e desenvolvimento de novos testes (Pear, 2008).

O painel considera ainda que os próprios médicos sentem grandes dificuldades em manusearem este instrumento relativamente novo e em se manterem actualizados perante a explosão de novos testes; a maioria não tem o treino, nem os conhecimentos necessários para interpretar testes genéticos, e muitos não estão familiarizados sequer com as recomendações profissionais para a sua utilização. O SACGHS reconhece que a venda directa ao público levanta preocupações éticas significativas (Pear, 2008).

Algumas empresas que vendem directamente testes genéticos aos consumidores oferecem a possibilidade de aconselhamento genético, mas outras não.

Segundo o levantamento efectuado pelo *Genetics and Public Policy Center* (2007), do *Berman Institute of Bioethics, Johns Hopkins University*, a venda de testes laboratoriais (não apenas genéticos) directamente ao público é permitida em 25 Estados e em Washington, DC, é proibida em 13 Estados e está limitada a testes específicos (por exemplo, teste de gravidez, paternidade, colesterol, glicose) em 12 Estados. No entanto, apesar de a legislação de alguns Estados exigir o pedido através de médico autorizado, este requisito pode por vezes ser preenchido por um médico não independente, empregue pelo próprio laboratório. Não é claro, para muitos dos Estados, se a permissão ou proibição inclui testes genéticos e quais, e a legislação aí é ainda mais confusa e por vezes contraditória.

O *American College of Medical Genetics* (2004) emitiu uma primeira declaração política recomendando que os testes genéticos “deveriam ser fornecidos ao público apenas através dos serviços de um profissional de saúde devidamente qualificado”. A 7 de Abril deste ano, o ACMJ emitiu uma importante declaração, onde adverte que os testes genéticos são altamente técnicos e complexos, e se fazem cinco recomendações específicas: (1) um profissional informado deve ser envolvido no processo de pedir e interpretar um teste genético; (2) o consumidor deve ser completamente informado sobre o que o teste pode e o que não pode dizer sobre a sua saúde; (3) a prova científica na qual o teste se baseia deve ser claramente afirmada; (4) o laboratório de testes clínicos deve ser acreditado pelos CLIA (FDA, 2008), o Estado e/ou outras agências de acreditação que se lhe apliquem; e (5) devem ser considerados os aspectos relacionados com a privacidade, incluindo o destino da amostras depois de realizado o teste, e com as implicações familiares que o teste possa ter (ACMG, 2008).

Também a *American Society of Human Genetics* (ASHG) emitiu uma declaração cautelosa sobre a venda directa de testes genéticos relacionados com a saúde, na qual conclui: no

contexto actual, os consumidores estão em risco de serem lesados por testes que lhes sejam directamente oferecidos, se estes forem feitos por laboratórios que não tenham elevada qualidade, se os testes não tiverem a adequada validade analítica e clínica, se forem feitas promessas falsas ou enganadoras, ou se for fornecida informação e aconselhamento inadequados que comprometam a decisão informada dos consumidores sobre se o teste é apropriado para eles e quais as acções a tomar face aos resultados obtidos (Hudson *et al.*, 2007).

Apesar da explosão deste sector nos EUA e das recomendações profissionais, a regulação e fiscalização são escassas. Um inquérito nacional aos directores de laboratórios clínicos sugeriu que os esquemas de controle de qualidade externa resultariam num número muito menor de erros e que deveriam ser obrigatórios (Hudson K, 2006).

Rosalynn Gill, cientista-chefe da Sciona, a companhia agora sediada no Colorado (que, segundo a própria, vendeu já dezenas de milhares de testes de nutrigenética pela Internet), diz que a indústria dos testes genéticos “está a crescer de um modo louco” e que gostaria de ver mais regulação federal, uma vez que não é claro quais os requisitos legais que se aplicam aos seus produtos (Pear, 2008).

Nos EUA, são os *Centers for Medicare and Medicaid Services* (CMS), parte integrante do *Department of Health and Human Services*, quem regula o funcionamento dos laboratórios clínicos, incluindo a venda os serviços de testes genéticos. No entanto, é a *Food and Drug Administration* (FDA), do mesmo Departamento, quem tem o poder de regular a manufactura de testes genéticos, enquanto produtos médicos (*medical devices*). Finalmente, é a *Federal Trade Commission* (FTC) quem polícia a publicidade e comercialização dos testes genéticos (serviços e produtos).

Em 2006, o *US Government Accountability Office* (GAO) produziu um relatório sobre as práticas problemáticas de certas companhias (GAO, 2006) e a FTC emitiu (em colaboração com a FDA e os CDC) um alerta aos consumidores, duvidando dos benefícios reclamados por algumas companhias de venda directa de testes genéticos.

O SACGHS refere que “não há de momento nenhum requisito legal para que os fornecedores de testes genéticos disponibilizem informação que apoie as suas reivindicações sobre a precisão e a validade dos testes”, e é muito escassa a evidência científica do valor de alguns dos testes mais largamente utilizados. O painel realçou a enorme confusão e incerteza acerca da divisão de competências e do trabalho das diversas agências federais (Pear, 2008).

O SACGHS afirma que médicos e doentes não podem ter a certeza que um teste vai prever ou diagnosticar uma dada doença, porque “a *Food and Drug Administration* não está de momento a avaliar a validade clínica da maioria dos testes genéticos” (Pear, 2008). Curiosamente, foi nos EUA (*Centers for Disease Control*, CDC) que se desenvolveu o modelo ACCE, que é hoje utilizado na Europa (UK Genetic Testing Network - Gene Dossiers, na Alemanha e através da rede EuroGentest) e no Canadá (*CanGèneTest*) para avaliação dos testes genéticos.

### *No Canadá*

Em 1997, um relatório do Ontario concluía que os padrões canadianos para aprovação de testes genéticos deveriam ser cuidadosamente examinados e monitorizados a nível federal e que o governo federal deveria assegurar que a comercialização de testes directamente aos consumidores se limitasse a certos tipos de testes genéticos, se não fosse mesmo inteiramente proibida (Ontario Ministry of Health and Long-Term Care, 2002).

No mesmo ano, a *Health Services Utilization and Research Commission* de Saskatchewan (2002) referia que existia uma janela de oportunidade para actuar, enquanto as coisas se encontravam ainda numa escala manuseável. Para isso, seria necessário trabalhar desde logo para se estabelecerem as políticas necessárias e se instituírem as mudanças exigidas no sistema de saúde. Desse modo, poder-se-ia assegurar que o crescimento inevitável nos testes genéticos se fizesse de acordo com provas científicas e de modo a podermos aproveitar todo o seu potencial.

A rede de investigação CanGèneTest iniciou as suas actividades em 2005, com vista ao estudo de cuidados de saúde e desafios de políticas de saúde na prestação de serviços de genética laboratorial, de modo a fazer a ligação entre as descobertas da investigação fundamental em genética e o uso de testes de genética molecular em contexto clínico (CanGèneTest, 2005). Os seus objectivos específicos incluem (1) avaliar a eficácia dos serviços de genética laboratorial, (2) estudar a validade e a eficácia custo-benefício de diversos instrumentos de diagnóstico, (3) desenvolver instrumentos e abordagens para informar a decisão de se introduzirem novas tecnologias de diagnóstico genético, (4) adaptar os processos de avaliação de tecnologias de saúde às inovações laboratoriais em genética, (5) preparar o terreno para uma estratégia de transferência sistemática de conhecimento, que faça a ponte entre produtores, utilizadores, políticos e os consumidores de serviços de genética laboratorial, e (6) estudar a estrutura regulatória da oferta pública de testes e práticas laboratoriais.

### *Na Austrália*

As *Australian Law Reform Commission* e *Australian Health Ethics Commission* produziram um relatório extenso (ALRC/AHEC, 2003), após conduzirem um inquérito sobre esta e outras problemáticas. Em resposta a esse inquérito, o *Department of Health and Ageing* reconheceu as questões éticas levantadas pela venda directa ao público, mas sugeriu que poderia haver outras formas de lidar com elas, que não através da exigência de que todos os testes fossem pedidos apenas por médicos. Por seu lado, o *Office of the Federal Privacy Commissioner* (OFPC) sugeriu que o acesso a testes genéticos encomendados pelo correio não podia ser regulado de modo eficaz e completo apenas pelo pedido de um médico e a realização por laboratório acreditado, mas que eram necessárias também medidas de educação dos consumidores. É que embora o *Therapeutic Goods Act*, as *Therapeutic Goods Regulations* e o *Therapeutic Goods Advertising Code* poderiam permitir uma regulação eficaz da oferta e da publicidade a testes de venda directa no país, os serviços prestados por companhias estrangeiras e através da Internet seriam mais difíceis de controlar. Algumas respostas indicaram que existia legislação federal para tentar restringir o acesso à oferta pela Internet de conteúdos ofensivos e de apostas interactivas, a qual

poderia servir de modelo para regular a venda de testes genéticos na Internet (ALRC/AHEC, 2003).

### *Na Europa*

O *European Group on Ethics in Science and New Technologies* emitiu também uma declaração com o propósito de alertar a sociedade civil e os decisores de que a comercialização em massa de testes genéticos levanta problemas éticos, sociais e legais que requerem atenção urgente. O EGE expressava a sua preocupação de que informação incompleta e enganosa estar a ser fornecida pelos vendedores de testes e sobre a sua realização sem consentimento (particularmente no caso de testes de paternidade). A publicidade a testes genéticos tenderia a convertê-los em bens de consumo e a dar origem a uma procura que poderia resultar em problemas sociais e conflitos pessoais (EGE, 2003).

O Artigo 12 da Convenção sobre Direitos Humanos e a Biomedicina, do Concelho da Europa condicionava já a realização de testes genéticos a aconselhamento genético apropriado (Conselho da Europa, 1997).

A 7 de Maio, o Comité de Ministros do Conselho da Europa aprovou o Protocolo Adicional à Convenção de Oviedo, respeitante a testes genéticos relacionados com a saúde. Neste protocolo recomenda-se que: (1) os testes genéticos devem satisfazer critérios geralmente aceites de validade científica e clínica; (2) a utilidade clínica deve ser um critério essencial para que um teste seja oferecido; (3) os laboratórios de testes genéticos devem implementar um programa de garantia de qualidade; (4) deve ser sempre fornecida informação prévia, sempre que a realização de um teste esteja a ser considerada; (5) aconselhamento genético apropriado deve ser disponibilizado em caso de testes preditivos; e (6) o pessoal que fornece serviços de testes genéticos deve ter as qualificações apropriadas que lhes permitam realizar o seu papel de acordo com as obrigações e os padrões profissionais (Conselho da Europa, 2008).

O projecto EuroGentest – *Harmonizing Genetic Testing in Europe* é uma rede de excelência do 6º PQ da UE, com cinco unidades que lidam com todos os aspectos dos testes genéticos: (1) gestão de qualidade (inclui a EMQN), (2) bases de dados de informação (inclui a Orphanet), (3) aconselhamento genético, serviços genéticos e saúde pública, (4) tecnologias emergentes e (5) educação e ELSI (EuroGentest, 2008b). A unidade 3 elaborou já uma série de recomendações sobre o aconselhamento genético no contexto de testes genéticos e tem em curso a elaboração de uma estratégia para determinar a validade clínica de testes genéticos.

As recomendações do EuroGentest sobre aconselhamento genético no contexto de testes genéticos foram já aprovadas e endossadas pela *European Society of Human Genetics* (ESHG). Nelas se diz que (1) o aconselhamento genético deve ser visto como parte integrante do processo de teste genético e (2) deve ser fornecido ou supervisionado por um profissional de saúde devidamente treinado para o efeito. (3) O aconselhamento deve ser fornecido numa língua familiar aos consultandos e (4) o teste deve ser precedido de consentimento livre e informado. (5) No caso de se considerarem testes em crianças e pessoas incapazes de dar o seu consentimento, estas devem ser envolvidas no processo de to-

mada de decisão de acordo com as suas capacidades e o consentimento deve ser dado pelos pais ou representantes legais. (6) Testes em crianças para doenças da vida adulta só devem ser considerados quando existir tratamento ou vigilância precoce. (7) Uma descrição das circunstâncias associadas ao teste deve ser enviada em conjunto com a amostra para o laboratório, pois a interpretação dos resultados depende do contexto de realização do teste. (8) Os recursos para a realização de testes genéticos devem ser desenvolvidos e postos em prática ao mesmo tempo que os necessários para o aconselhamento pré-teste e pós-teste apropriado (EuroGentest 2008c).

Especificamente em relação aos testes de susceptibilidades genéticas, estas recomendações indicam que (9) a validade e utilidade clínicas do teste ou perfil genético para uma doença de etiologia complexa precisam de ser provadas antes do seu uso clínico; e que (10) se existir a reclamação de que o teste é capaz de detectar um risco relativo elevado para uma doença significativa (com implicações para o tratamento ou prevenção do próprio e dos seus familiares), então é necessário o aconselhamento pré- e pós-teste; no entanto, “no momento presente, isso é raramente o caso em doenças multifactoriais quando se testam pessoas saudáveis sem história familiar específica dessa doença” (EuroGentest 2008c).

Ainda no âmbito do EuroGentest, uma revisão recente de 56 recomendações de diversas organizações europeias (associações profissionais, instituições políticas, organismos éticos e associações de doentes), identificou os seguintes elementos principais que permitem estabelecer um ideal consistente para o aconselhamento genético no contexto de testes genéticos: (1) profissionais devidamente treinados que compreendam bem os princípios genéticos e as implicações éticas; (2) informação relevante e objectiva; (3) compreensão da informação pelos consultandos; (4) apoio psicológico disponível; (5) consentimento informado; (6) confidencialidade da informação genética; (7) consideração das implicações familiares; (8) tratamento apropriado de discriminações potenciais; e (9) um processo de tomada de decisão autónomo pelos candidatos a testes genéticos (Rantanen *et al.*, 2008a).

Os mesmos autores (Rantanen *et al.*, 2008b) fizeram depois um inquérito a representantes das sociedades nacionais de genética humana e especialistas de 38 países da Europa. As respostas mostraram que o consentimento, a confidencialidade, o aconselhamento genético no contexto de diagnóstico pré-natal, as qualificações profissionais e o princípio da não-directividade eram os tópicos em que a maioria concordava entre si e também os que estavam melhor regulados nesses países. Estes itens concordavam assim com a análise do que era o aconselhamento ideal a partir da análise das recomendações internacionais (Rantanen *et al.*, 2008a).

Este aconselhamento genético ideal é tanto mais importante, quando aumenta o número de testes genéticos disponíveis e efectuados, aumenta o envolvimento de outros profissionais não especificamente treinados e aumenta a circulação transfronteiriça de amostras biológicas para teste. Nesse contexto, torna-se essencial definir quem pode pedir um teste genético e fornecer a informação necessária em cada situação, quem deve passar a informação aos familiares em risco e que tipo de educação nos aspectos psicossociais e éticos devem os profissionais de aconselhamento genético possuir (Rantanen *et al.*, 2008a). Mas

estes e outros aspectos relacionados com o processo dos testes genéticos estão ainda largamente por definir e, sobretudo, por regulamentar.

Para mais informações sobre a situação na Europa, nos diversos Estados Membros da UE e noutros países Europeus, ver o Anexo sobre Enquadramento legal a nível Europeu.

## **A situação actual em Portugal**

### *Venda directa de testes genéticos*

Além das empresas de outros países que oferecem testes genéticos através da Internet, operando em Portugal, com sede em local conhecido, publicitando e vendendo testes genéticos, e oferecendo resultados directamente ao consumidor, são conhecidas até agora as seguintes empresas:

**Genetest** (Porto) – <http://www.genetest.pt> (doenças cardio-vasculares e outras)

**Genosolutions** (Cascais; em parceria com Genova Diagnostics, EUA) – <http://www.genosolutions.com> (genes de susceptibilidade para uma variedade de doenças cardiovasculares, neurológicas, imunológicas, inflamatórias, etc.; farmacogenética; nutrigenómica; armazenamento de células estaminais, etc.)

**LabGenetics** (Madrid) - <http://www.genetest.pt> (“mais de cem doenças genéticas”, farmacogenética, paternidade, etc.; também diagnóstico pré-natal e DGPI)

**STAB Vida** (Lisboa) – <http://www.stabvida.com/frontpage/eng/index.php> (testes de paternidade)

### *Quadro jurídico existente*

A Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina foi ratificada e entrou em vigor em Portugal em Dezembro de 2001.

No entanto, existia já, desde 1997, um Despacho do Ministério da Saúde (nº 9108/97, de 13 de Outubro), que veio estabelecer o enquadramento para a realização dos testes de genética molecular para efeitos de prestação de cuidados de saúde.

Em 2005, é aprovada a Lei sobre Informação Genética Pessoal e Informação de Saúde (Lei 12/2005).

Assim, o quadro legal português, à semelhança do que ocorre nos restantes países europeus (ver anexo) contém os princípios essenciais definidores de uma política de protecção de uma pessoa contra a discriminação em virtude do seu património genético. Vamos encontrar este princípio bem evidente na Convenção de Oviedo, formulado no seu artº 11º.

No seguimento deste princípio geral, é natural que o mesmo seja aplicado em circunstâncias concretas, como é o caso da pessoa com doença genética. De facto, e pela lei nº 12/2005 de 26 de Janeiro é igualmente reafirmado o princípio da não discriminação em

função do património genético, mas também relativamente a quem padece de doença genética (artº 11º nº1).

A Convenção é também explícita quanto aos requisitos para se proceder a testes genéticos preditivos de doença genética ou que permitam a identificação do indivíduo como portador de um gene responsável por uma doença ou por uma susceptibilidade a uma doença (artº 12º). De acordo com esta disposição, só podem ser efectuados para fins médicos ou de investigação médica e sem prejuízo de um aconselhamento genético apropriado.

De igual forma, a lei nº 12/2005 vem reforçar esta disposição relativamente aos testes de heterozigotia, pré-sintomáticos, preditivos e pré-natais, garantindo a todos o direito a receber aconselhamento genético (e, se indicado, acompanhamento psicossocial) antes e depois da realização dos testes (artº 17º, nº 3).

Esta lei vem ainda reforçar os requisitos a que devem obedecer os testes genéticos para a detecção do estado de heterozigotia para doenças recessivas, o diagnóstico pré-sintomático de doenças monogénicas e os testes de susceptibilidades, em pessoas saudáveis, determinando que, para além da consulta de aconselhamento genético, só podem ser executados com autorização do próprio, a pedido de um médico com a especialidade em genética, exigindo o consentimento informado, expresso e escrito do paciente (artº 9º nº 2). A estes requisitos prévios à realização do teste, a lei impõe que a comunicação dos resultados seja feita exclusivamente ao próprio, em consulta médica apropriada (artº 9º nº 3), o que exclui, portanto, a venda directa de testes genéticos ao público.

No entanto, não obstante aquela lei determinar a regulamentação das “condições da oferta e da realização de testes genéticos do estado de heterozigotia, pré-sintomáticos, preditivos ou pré-natais e pré-implantatórios, de modo a evitar, nomeadamente, a sua realização por laboratórios, nacionais ou estrangeiros, sem apoio de equipa médica e multidisciplinar necessária, assim como a eventual venda livre dos mesmos” (artº 15º, nº1) a verdade é que até hoje não houve qualquer regulamentação. O mesmo ocorre com as “medidas de acreditação e de certificação dos laboratórios públicos ou privados que realizem testes genéticos” e que devem proceder ao seu licenciamento (artº 15º, nº 2). E é precisamente nestes capítulos que se insere a questão da falta de regulamentação da venda directa ao público de testes genéticos.

É certo que, em matéria de publicidade enganosa, e à luz do Código da Publicidade, agora reforçado com o Decreto-Lei nº 57/2008 de 26 de Março, que transpõe para a ordem jurídica interna a Directiva nº 2005/29/CE relativa às práticas comerciais desleais das empresas nas relações com os consumidores, a protecção destes no caso em apreço se encontra reforçada. De facto, ao classificar as práticas enganosas tanto as acções como as omissões e, em relação a estas, estabelecer um número de elementos essenciais de informação (tais como a omissão de determinada informação) para que o consumidor possa tomar uma decisão esclarecida, o legislador já está a condicionar a venda de produtos a determinadas condições exigíveis também para a venda de testes genéticos.

No entanto, dada a natureza do produto, as consequências decorrentes da informação fornecida e a população a que se destina, verifica-se a necessidade, reconhecida na lei, de regulamentação específica desta prática.

De resto, é preocupante a ausência de legislação específica em matéria de venda livre de testes genéticos, comum a todos os países europeus. De facto, verifica-se que as disposições legais em vigor se situam ao nível dos princípios consignados na Convenção de Oviedo, no que respeita à necessidade de aconselhamento genético.

### **Revisão da Directiva Comunitária sobre testes de diagnóstico *in vitro***

Ao contrário dos EUA, Canadá e Austrália, onde as agências reguladoras colocaram os testes genéticos numa categoria de risco elevado, requerendo maior vigilância, na Europa a maioria destes testes estão classificados como de baixo risco, o que quer dizer que as suas reivindicações não são revistas antes de os testes serem comercializados. O mercado dos testes genéticos na Europa baseia-se apenas num sistema de auto-certificação (Hogarth e Melzer, 2007).

A directiva sobre procedimentos médicos de diagnóstico (*in-vitro Medical Devices Directive, IVD Directive*) da Comissão Europeia, que estabelece o quadro normativo que regula os testes de diagnóstico *in vitro* na União Europeia, foi elaborada em 1998 e entrou em vigor em 2003 em todos os Estados Membros.

Desde então, diversas questões se levantaram sobre a sua aplicação aos testes genéticos, nomeadamente quanto à necessidade de um quadro normativo ampliado à avaliação de novos testes, antes de lhes poder ser atribuída a “marca CE”, a qual constitui o selo de aprovação que lhes permite serem comercializados na UE (Hogarth e Melzer, 2007).

São diversas as questões que necessitam ainda de ser tratadas para que a Directiva IVD possa permitir a avaliação pré-comercialização, sistemática e independente, como se propõe. Existem ainda muitas fontes de ambiguidade que necessitam de clarificação, sobretudo na sua aplicação à avaliação de novos testes genéticos.

Uma vez que a Directiva IVD está já bem estabelecida nos Estados Membros, que a Comissão Europeia contempla de momento a sua revisão e que o desenvolvimento de regulamentação tem vindo a ser prosseguido pela *Global Harmonisation Task Force*, este seria um bom momento para esta discussão (Hogarth e Melzer, 2007). Esta discussão iniciou-se já, com os representantes das autoridades competentes, durante a Presidência Portuguesa, em Lisboa, em Junho de 2007.

Entre as propostas políticas então feitas incluem-se a revisão da classificação de risco, a avaliação da validade analítica e clínica, o caso dos “testes caseiros” (“in house”, não comerciais), o encorajamento da transparência e a apreciação do caso particular de testes preditivos. Em termos de validade analítica e clínica, deveria passar a ser obrigatório que os fabricantes declarassem os propósitos clínicos dos testes e fornecessem dados tanto sobre a validade analítica como sobre a validade clínica (embora para a primeira seja suficiente citar a literatura científica existente). É essencial que sejam clarificados os critérios de avaliação, mas também que sejam fornecidas à indústria orientações mais detalhadas sobre os requisitos de evidência necessária, para que se possam desenvolver os novos padrões que são especialmente exigidos para os testes mais complexos.



Quanto aos “testes caseiros”, desenvolvidos pelos próprios laboratórios (definição que importa clarificar), torna-se necessário que a Comissão Europeia investigue como os Estados Membros estão a lidar com eles e como está a ser interpretada a “isenção da instituição de saúde pública”. Por outro lado, é necessário assegurar que os “testes caseiros” que são disponibilizados por laboratórios comerciais, sejam regulados sob a Directiva (como a FDA está a propor nos EUA). Para se promover a transparência, a indústria deverá ser compelida a disponibilizar *online*, para acesso de todos as partes envolvidas, informação sobre etiquetagem, folhas de resultados de amostras, com intervalos de referência, dados de validação, etc. (como se está a fazer já nos EUA).

Finalmente, é essencial que o grupo técnico da IVD clarifique o que entende quando sugere que os testes preditivos não são abrangidos pela Directiva, assim como qual é a sua definição de teste preditivo. Deverá ficar bem claro que os testes preditivos que são utilizados para propósitos são IVDs e como tal caem no âmbito da Directiva. Quer através de orientações, quer numa revisão da Directiva, este importante assunto deverá ficar devidamente tratado e esclarecido (Hogarth e Melzer, 2007).

### **A necessidade de regulamentação específica**

O inquérito da OCDE a laboratórios de diagnóstico genético molecular de 18 países, incluindo Portugal, concluiu que os testes genéticos são fornecidos em condições muito diferentes e sob uma grande variedade de quadros legislativos (McGovern *et al.*, 2007).

No seguimento desse inquérito, a OCDE (Organização para a Cooperação Económica e o Desenvolvimento) aprovou, em 2007, recomendações para a garantia de qualidade em testes de genética molecular. Entre os princípios e boas práticas recomendados, estabelece-se que os testes genéticos devem ser (1) oferecidos no âmbito das estruturas de saúde, (2) praticados sob um sistema de garantia de qualidade, (3) de acordo com os padrões legais, éticos e profissionais que se lhe apliquem, (4) que a publicidade e as reclamações promocionais e técnicas devem descrever correctamente as características e as limitações dos testes a realizar, (5) que os resultados dos testes devem ser reportados ao profissional de saúde que os requereu e (6) que deve ser disponibilizado aconselhamento genético pré- e pós-teste (OCDE, 2007).

Nos EUA, a supervisão da venda de produtos e de serviços (incluindo o seu desenvolvimento, avaliação, produção e distribuição) é feita, respectivamente, pela *Food and Drug Administration (FDA)* e pelos *Centers for Medicare and Medicaid Services (CMS)*, enquanto a *Federal Trade Commission (FTC)* supervisiona a sua publicidade. Segundo Gollust *et al.*, (2002), as normas já existentes da FTC e da FDA, destinadas a regulamentar a publicidade e a venda de outros tipos de intervenções de saúde, deveriam ser aplicadas igualmente aos testes genéticos.

A FDA e os CDC estabeleceram já que, devido às complexidades envolvidas quer no processo de teste, quer na interpretação dos seus resultados, os testes genéticos deverão ser efectuados em laboratórios especializados e os seus resultados devem ser interpretados

por um médico ou um técnico de aconselhamento genético devidamente treinado, que compreenda o valor de um teste genético em cada situação particular.

A *Australian Medical Association* (AMA, 2002) propôs que os testes genéticos deveriam ser regulados de modo a garantir que apenas os médicos autorizados poderiam requerer esses testes, os quais não deveriam ser efectuados na ausência de aconselhamento genético. Por essa razão, a AMA opôs-se fortemente à disponibilização de kits para a realização de testes genéticos feitos em casa, devido aos riscos significativos de danos físicos e emocionais que deles poderiam resultar, bem como ao risco elevado de realização desses testes sem consentimento do próprio. Por essa razão, a AMA considerou necessária a aprovação de legislação que banisse esse tipo de testes (ALRC /AHEC, 2003).

Por sua vez, a ALRC e a AHEC australianas identificaram duas opções para regulação: (1) emendar o *Therapeutic Goods Act de 1989* e (2) garantir que o fornecimento e a publicidade de testes genéticos directamente ao público seja proibida no país, excepto quando especificamente aprovada pela *Therapeutic Goods Administration* (TGA). Outra forma seria responsabilizar um organismo apropriado (como a *Human Genetics Commission* da Austrália) por desenvolver códigos de práticas e outras recomendações sobre o assunto, incluindo o acompanhamento da TGA na regulação dos testes genéticos (ALRC /AHEC, 2003).

No seu relatório *Staying ahead of the wave: Preparing today for genetic testing tomorrow*, a HSURC do Saskatchewan, Canadá, interrogava-se sobre quais os testes genéticos que deveriam ser pagos com dinheiros públicos e fazia três recomendações: (1) o seu sistema de saúde deveria desenvolver uma política clara e uma estrutura de regulação dos testes genéticos; (2) o sistema de saúde precisava desenvolver um modelo geográfico apropriado para esses serviços; e (3) os cientistas da área da saúde, as organizações profissionais e o sistema de saúde local deveriam fornecer educação aos serviços, estudantes e público sobre as questões que os testes genéticos levantam, de modo a que esses testes pudessem ser usados e interpretados correctamente (HSURC, 2002).

O *European Group on Ethics in Science and New Technologies* emitiu a sua declaração com o propósito declarado de “alertar a sociedade civil e os decisores de que a comercialização em massa de testes genéticos levanta problemas éticos, sociais e legais que requerem atenção urgente” (EGE, 2003).

Na Europa, um estudo recente da rede EuroGentest sobre as políticas existentes para provisão de testes genéticos, acesso, aceitação, utilização e regulação da prestação de serviços de testes genéticos nos sistemas de saúde da Finlândia, Alemanha, Portugal, Suécia, Reino Unido, França, Itália, Espanha, República Checa, Lituânia e Sérvia/Montenegro, concluiu pela grande heterogeneidade existente e pelas dificuldades e falta de consenso vigente quanto à avaliação da validade e utilidade clínica dos testes genéticos e são feitas propostas para desenvolvimento de padrões apropriados (Javaher *et al.*, 2008).

Da revisão de recomendações e do inquérito aos representantes nacionais das sociedades de genética humana europeias, efectuada também no âmbito do EuroGentest, concluiu-se que o aconselhamento genético no contexto de testes genéticos para susceptibilidade a doenças multifactoriais era um tópico que se encontrava regulamentado ou guiado por

práticas consensuais apenas em alguns países (Rantanen *et al.*, 2008a,b). A maioria das respostas expressavam precisamente o desejo de mais regulação e de práticas mais uniformes de educação e de organização do aconselhamento genético (Rantanen *et al.*, 2008b).

Finalmente, o *Public and Professional Policy Committee*, da *European Society of Human Genetics* (ESHG), reconheceu que esta sociedade profissional necessita considerar os desenvolvimentos e os desafios nesta área, bem como emitir recomendações que promovam uma tradução eficaz da investigação e inovação em práticas responsáveis na área dos testes genéticos (Patch *et al.*, 2008).

## Bibliografia

ACMG – American College of Medical Genetics Board of Directors (2004): ACMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing, *Genetics in Medicine* 6: 60

ACMG – American College of Medical Genetics (2008): ACMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing Disponível em: [http://www.acmg.net/AM/Template.cfm?Section=Policy\\_Statements&Template=/CM/ContentDisplay.cfm&ContentID=2975](http://www.acmg.net/AM/Template.cfm?Section=Policy_Statements&Template=/CM/ContentDisplay.cfm&ContentID=2975) (acedido a 25 Mai 2008)

Aïach Pierre (2008): La Médicalisation. Disponível em: <http://www.grep-mp.org/conferences/Parcours-13-14/medicalisation.htm> (acedido a 17 Fev 2008)

Aïach Pierre (2005): Médicalisation/Santéisation et Psychopathologisation du Social. Disponível em: <http://www.iut.univ-lille3.fr/gracc/table ronde1/gracc-part5.pdf> (acedido a 21 Mar 2008)

Aïach Pierre (2004): La Médicalisation. Disponível em: <http://www.grep-mp.org/conferences/Parcours-13-14/medicalisation.htm> (acedido a 17 Fev 2008)

Aïach Pierre, Delanoë Daniel (eds.) (1998): *L'Ère de la Médicalisation: ecce homo sanitas*, Paris, Anthropos

AMA – Australian Medical Association, Submission G091, 29 Jan 2002 [Citada em: ALRC/AHEC, 2003]

ASHG – American Society of Human Genetics (2007): ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States. *American Journal of Human Genetics* 81: 635-637

ALRC (Australian Law Reform Commission) e AHEC (Australian Health Ethics Commission) (2003): *Essentially yours: the protection of human genetic information in Australia*. Disponível em: <http://www.austlii.edu.au/au/other/alrc/publications/reports/96/> (acedido a 12 Fev 2008)

Bensaïd Norbert (1981): *La Lumière Médicale: les illusions da la prévention*, Paris, Seuil

Burke Wylie (2004): Genetic testing in primary care. *Annual Review of Genomics and Human Genetics* 5:1-14

Burke Wylie (2002): Genetic testing. *New England Journal of Medicine* 347: 1867-1875

Burke Wylie, Zimmern Ron L (2007): Moving Beyond ACCE: An Expanded Framework for Genetic Test Evaluation - A paper for the United Kingdom Genetic Testing Network, Set 2007. Disponível em: [www.phgfoundation.org](http://www.phgfoundation.org) (acedido a 1 Fev 2008)

Burke Wylie, Zimmern Ron L (2004): Ensuring the appropriate use of genetic tests. *Nature Reviews Genetics* 5: 955-959

CanGèneTest – Canadian Research Consortium on Genetic Laboratory Services. Disponível em: <http://www.cangenetest.org/en/themes.html> (acedido a 15 Fev 2007)

CDC – Centers for Disease Control, National Office of Public Health Genomics (2007): ACCE: A CDC-Sponsored Project Carried Out by the Foundation of Blood Research, 11 Dez 2007. Disponível em: <http://www.cdc.gov/genomics/gtesting/ACCE.htm> (acedido a 9 Mar 2008)

CDC – Centers for Disease Control (2004): Genetic Testing for Breast and Ovarian Cancer Susceptibility: Evaluating Direct-to-Consumer Marketing. *Morbidity and Mortality Weekly Report* 53: 603-606

Chodoff Paul (2002): The Medicalization of the Human Condition, *Psychiatric Services* 53: 627-628

Cohen David (2001): La Médicalisation. In: Henri Dorvil, Robert Mayer (eds.): *Les Problèmes Sociaux*. Québec, PUQ, Cap 9: 217-231. Disponível em: [http://books.google.pt/books?id=xMa-CrsJZoC&pg=PT249&lpg=PT249&dq=L%E2%80%99C3%A8re+de+la+m%C3%A9dicalisation:+Ecc e+homo+sanitas&source=web&ots=frt84pC0NI&sig=jjxNmL-wbwb3\\_TDEbd-obXcuzm4&hl=pt-PT](http://books.google.pt/books?id=xMa-CrsJZoC&pg=PT249&lpg=PT249&dq=L%E2%80%99C3%A8re+de+la+m%C3%A9dicalisation:+Ecc e+homo+sanitas&source=web&ots=frt84pC0NI&sig=jjxNmL-wbwb3_TDEbd-obXcuzm4&hl=pt-PT) (acedido a 21 de Mar 2008)

Concelho da Europa (2008): Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes, Mai 2008. Disponível em: <https://wcd.coe.int/ViewDoc.jsp?id=1287907&Site=DC&BackColorInternet=F5CA75&BackColorIntranet=F5CA75&BackColorLogged=A9BACE> (acedido a 9 Mai 2008)

Concelho da Europa (1997): Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine, Oviedo, 4 Abr 1997. Disponível em: <http://conventions.coe.int/Treaty/en/Treaties/Html/164.htm> (acedido a 31 Mar 2001)

Crawford Robert (1980): Healthism and Medicalization of Everyday Life, *International Journal of Health Services* 10: 365-88

Deleuze Gilles (1998): Foucault, Lisboa, Veja

EGE – European Group on Ethics in Science and New Technologies (2003): Statement by the European Group on Ethics in Science and New Technologies on advertising genetic tests via the Internet, Bruxelas, 24 Fev 2003. Disponível em: [http://ec.europa.eu/european\\_group\\_ethics/docs/statgentest\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/european_group_ethics/docs/statgentest_en.pdf) (acedido a 21 Jun 2008)

ESHG – European Society of Human Genetics (2008): Recommendations of the minimal criteria for genetic counselling related to genetic testing. *European Journal of Human Genetics* (em publicação)

EMQN – European Molecular Genetics Quality Network. <http://www.emqn.org/>

EuroGentest – Harmonizing Genetic Testing across Europe (2008a): List of Laboratories (quality assurance database). Disponível em: <http://www.eurogentest.org/web/qa/basic.xhtml> (acedido a 21 Jun 2008)

EuroGentest – Harmonizing Genetic Testing across Europe (2008b): Project Objectives: Practical and lasting objectives. Disponível em: <http://www.eurogentest.org/web/info/public/about/Objectives.xhtml> (acedido a 21 Jun 2008)

EuroGentest – Harmonizing Genetic Testing across Europe (2008c): Recommendations for genetic counselling related to genetic testing (final version). Disponível em: [http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit3/final\\_recommendations\\_genetic\\_counselling.xhtml](http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit3/final_recommendations_genetic_counselling.xhtml) (acedido a 21 Jun 2008)

Evans JP, Skrzynia C, Burke W (2001): The complexities of predictive genetic testing British Medical Journal 322:1052-1056

FTC – Federal Trade Commission, USA (2006): At-home genetic tests: a healthy dose of skepticism may be the best prescription, Jul 2006. Disponível em: <http://www.ftc.gov/bcp/edu/pubs/consumer/health/hea02.shtm> (acedido a 11 Fev 2008)

FDA – US Food and Drug Administration (2008): CLIA – Clinical Laboratory Improvement Amendments. Disponível em: <http://www.fda.gov/CDRH/clia/> (acedido a 21 Jun 2008)

FDA – US Food and Drug Administration (2006): Draft guidance for industry, clinical laboratories, and FDA staff: in vitro diagnostic multivariate index assays Disponível em: <http://www.fda.gov/cdrh/oivd/guidance/1610.html> (acedido a 21 Jun 2008)

Foucault Michel (2001): Dits et Écrits, Paris, Gallimard.

Foucault Michel (1975): Surveiller et Punir, Paris, Gallimard.

GAO – US Government Accountability Office (2006): Nutrigenetic Testing: Tests Purchased from Four Web Sites Mislead Consumers (GAO-06-977T), Testimony Before the Special Committee on Aging, U.S. Senate, 27 Jul 2006. Disponível em: <http://www.gao.gov/new.items/d06977t.pdf> (acedido a 21 Jun 2008)

GeneTests (2008): GeneTests/GeneClinics homepage. Disponível em: <http://www.geneclinics.org/> (acedido a 21 Jun 2008)

GeneWatch UK (2003): Body Shop's Genetic Tests Misleading and Unethical, Disponível em: [http://www.genewatch.org/HumanGen/Press\\_Releases/pr22.htm](http://www.genewatch.org/HumanGen/Press_Releases/pr22.htm) (acedido a 19 Fev 2003)

Genetics and Public Policy Center, USA (2007): Survey of direct-to consumer testing statutes and regulations. Berman Institute of Bioethics, Johns Hopkins University, Jun 2007. Disponível em: <http://www.dnapolicy.org/resources/DTCStateLawChart.pdf> (acedido a 11 Fev 2008)

Geransar Rose, Einsiedel Edna (2008): Evaluating Online Direct-to-Consumer Marketing of Genetic Tests: Informed Choices or Buyers Beware? Genetic Testing 12: 13-24

Godard B, Kääriäinen H, Kristoffersson U, Tranebjaerg L, Coviello D, Aymé S: Provision of genetic services in Europe: current practices and issues. European Journal of Human Genetics 2003;11 (Suppl 2):S13-S48

Gollust SE, Hull SC, Wilfond BS (2002): Limitations of direct-to-consumer advertising for clinical genetic testing. JAMA 288: 1762-1767

Government Accountability Office, USA (2006): Nutrigenetic testing: tests purchased from four web sites mislead consumers, 27 Jul 2006. Disponível em: <http://www.gao.gov/new.items/d06977t.pdf> (acedido a 11 Fev 2008)

Haddow JE, Palomaki GE (2003): ACCE: A Model Process for Evaluating Data on Emerging Genetic Tests. In: Human Genome Epidemiology: A Scientific Foundation for Using Genetic Information to Improve Health and Prevent Disease. Khoury M, Little J, Burke W (eds.), Oxford University Press, pp. 217-233, 2003

Haddow JE, Palomaki GE (2002): Population based prenatal screening for cystic fibrosis via carrier testing: ACCE review. Disponível em: [www.cdc.gov/genomics/activities/FBR/ACCE.htm](http://www.cdc.gov/genomics/activities/FBR/ACCE.htm) (acedido a 15 Fev 2007)

Hogarth S, Melzer D (2007): The IVD Directive and Genetic Testing: Problems and proposals - A briefing presented to the 20<sup>th</sup> meeting of Competent Authorities, Lisbon, Jul 2007. Disponível em: <http://www.eurogentest.org/web/db/news/167/index.xhtml> (acedido a 8 Mar 2008)

Hudson K, Javitt G, Burke W, Byers P (2007): ASHG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing in the United States. The ASHG Social Issues Committee. American Journal of Human Genetics 81: 635-637

Hudson K, Murphy J, Kaufman D, Javitt G, Katsanis S, Scott J (2006): Oversight of US genetic testing laboratories. Nature Biotechnology 24: 1083-1090

HGC – Human Genetics Commission, UK (2007): More Genes Direct: A report on developments in the availability, marketing and regulation of genetic tests supplied directly to the public, Dez 2007. Disponível em: <http://www.hgc.gov.uk/UploadDocs/DocPub/Document/More%20Genes%20Direct%20-%20final.pdf> (acedido a 1 Fev 2008)

HGC – Human Genetics Commission, UK (2003): Genes Direct: Ensuring the effective oversight of genetic tests supplied directly to the public, Mar 2003. Disponível em: [http://www.hgc.gov.uk/UploadDocs/DocPub/Document/genesdirect\\_full.pdf](http://www.hgc.gov.uk/UploadDocs/DocPub/Document/genesdirect_full.pdf) (acedido a 31 Jan 2008)

HSURC – Health Services Utilization and Research Commission, Saskatchewan, Canadá (2002): HSURC Brief. Staying ahead of the wave: Preparing today for genetic testing tomorrow. October 2001. Disponível em: <http://www.cihr-irsc.gc.ca/e/4317.html> (acedido a 21 Jun 2008)

Ibarreta D, Bock AK, Klein C, Rodriguez-Cerezo E (2003): Towards quality assurance and harmonisation of genetic testing services. ESTO, JRC/IPTS Report, Set 2003. Disponível em: <ftp://ftp.jrc.es/pub/EURdoc/eur20977en.pdf> (acedido a 9 Mar 2008)

Ibarreta D, Elles R, Cassiman JJ, Rodriguez-Cerezo E, Dequecker E (2004): Towards quality assurance and harmonisation of genetic testing services in the European Union. Nature Biotechnology 22: 1230-1235

Javaher P, Kaariainen H, Kristoffersson U, Nippert I, Sequeiros J, Zimmern R, Schmidtke J (2008): EuroGentest: DNA-based testing for heritable disorders in Europe. Community Genetics 11: 75-120

Javitt GH, Stanley E, Hudson K (2004): Direct-to-consumer genetic tests, government oversight, and the First Amendment: what the government can (and can't) do to protect the public's health. Oklahoma Law Review 57:251-302

Kroese M, Elles R, Zimmern RL (2007): The evaluation of clinical validity and clinical utility of genetic tests. Set 2007. Disponível em: <http://www.phgfoundation.org/pages/work7.htm#oecd> (acedido a 9 Fev 2008)

Lipovetsky G (2006): Le bonheur paradoxal: Essai sur la société d'hyperconsommation, Paris, Gallimard

McGovern MM, Elles R, Beretta I, Somerville MJ, Hoefler G, Keinänen M, Barton D, Carson N, Dequeker E, Brdicka R, Blazkova A, Aymé S, Schnieders B, Muller CR, Dalen V, Martinez AA, Kristoffersson U, Ozguc M, Mueller H, Boone J, Lubin IM, Sequeiros J, Taruscio D, Williamson B, Mainland L, Yoshikura

- H, Ronchi E (2007): Report of an international survey of molecular genetic testing laboratories. *Community Genetics* 10: 123-31
- Myers ER, Havrilesky LJ, Kulasingam SL, Sanders GD, Cline KE, Gray RN, Berchuck A, McCrory DC (2006): Genomic Tests for Ovarian Cancer Detection and Management. Evidence Report/Technology Assessment No.145, Oct 2006
- OCDE – Organização para a Cooperação Económica e o Desenvolvimento (2007): Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing. Disponível em: <http://www.oecd.org/sti/biotechnology> (acedido a 15 Fev 2007)
- Ontario Ministry of Health and Long-Term Care (2002) Genetics, Testing, and Gene Patenting: charting new territory in healthcare, Report to the Provinces and Territories, Jan 2002. Disponível em: [http://www.health.gov.on.ca/english/public/pub/ministry\\_reports/geneticsrep02/report\\_e.pdf](http://www.health.gov.on.ca/english/public/pub/ministry_reports/geneticsrep02/report_e.pdf) (acedido a 21 Jun 2008)
- Orphanet (2008): Diagnostic Tests. Disponível em: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ClinicalLabs.php?lng=EN> (acedido a 21 Jun 2008)
- Palomaki GE, McClain MR, Haddow JE (2005): ACCE Reviews of Genetic Tests: BRCA1, BRCA2, and CFTR. Chap.5, CDC Activities, 2005 Report. Disponível em: <http://www.cdc.gov/genomics/activities/ogdp/2005/chap05.htm> (acedido a 15 Fev 2007)
- Palomaki GE, Haddow JE, Bradley LA, Richards CS, Stenzel TT, Grody WW (2003): Estimated analytic validity of HFE C282Y mutation testing in population screening: the potential value of confirmatory testing. *Genetics in Medicine* 5: 440-443
- Patch Christine, Sequeiros Jorge, Cornel Martina C (2008): Genetic horoscopes: is it all in the genes? Points for regulatory control of direct-to-consumer genetic testing. *European Journal of Human Genetics* (in press)
- Pear R (2008): Growth of genetic tests concerns federal panel. *New York Times*, 18 Janeiro 2008
- Pinto-Basto J, Guimarães B, Rantanen E, Javaher P, Nippert I, Kääriäinen H, Schmidtke J, Kristoffersson U, J Sequeiros (2008): Genetic testing: can a consensus definition be achieved? A survey of EuroGentest participants and website registered users. *European Journal of Human Genetics* (abs). *European Journal of Human Genetics* 16: 422 (P09.35)
- PPPC – Public and Professional Policies Committee, ESHG (European Society of Human Genetics). Disponível em: <http://www.eshg.org/PPPC.htm> (acedido a 18 Out 2003)
- Rantanen E, Hietala M, Kristoffersson U, Nippert I, Schmidtke J, Sequeiros J, Kääriäinen H (2008a): What is ideal genetic counselling? A survey of current international guidelines. *European Journal of Human Genetics* 16: 445-52
- Rantanen E, Hietala M, Kristoffersson U, Nippert I, Schmidtke J, Sequeiros J, Kääriäinen H (2008b): Regulations and practices of genetic counselling in 38 European countries: the perspective of national representatives. *European Journal of Human Genetics*, 14 May 2008 [Epub; doi:10.1038/ejhg.2008.93]
- SACGHS – Secretary’s Advisory Committee on Genetics, Health and Society (2008): US System of Oversight of Genetic Testing: A Response to the Charge of the Secretary of Health and Human Services. Abr 2008. Disponível em: [http://www4.od.nih.gov/oba/SACGHS/reports/SACGHS\\_oversight\\_report.pdf](http://www4.od.nih.gov/oba/SACGHS/reports/SACGHS_oversight_report.pdf) (acedido a 20 Jun 2008)

SACGT – Secretary’s Advisory Committee on Genetic Testing) - Department of Health and Human Services, USA (2008). Disponível em: <http://www4.od.nih.gov/oba/sacghs.htm> (acedido a 11 Fev 2008)

SACGT – Secretary’s Advisory Committee on Genetic Testing) - Department of Health and Human Services, USA (2000): Request for public comment on a proposed classification methodology for determining level of review for genetic tests. Federal Register 65: 76643-76645

Sciona (2002): Sciona Ltd, About Sciona. Disponível em: <http://www.sciona.com/about/index.htm> (acedido a 22 Jul 2002)

Sciona (2008): The Mycellf DNA Fitness Program - The Science Of You! Disponível em: <http://www.sciona.com/about/index.htm> (acedido a 5 Jun 2008)

Seneca S, Morris MA, Patton S, Elles R, Sequeiros J (2008): Experience and outcome of 3 years of a European EQA scheme for genetic testing of the spinocerebellar ataxias. European Journal of Human Genetics, 27 Feb 2008 [Epub; doi:10.1038/ejhg.2008.29]

Sequeiros J (2007): Definitions of Genetic Testing vary widely among international institutions and professional and other organizations (abs). European Journal of Human Genetics 15 (Suppl): P1345, p.332

Sequeiros J, Guimarães B (2007): Definitions of genetic testing. EuroGentest, 4 Jan 2007. Disponível em: <http://en.eurogentest.org/files/public/unit3/DefinitionsGeneticTesting-3rdDraf18Jan07.pdf> (acedido a 8 Mar 2008)

Sfez Lucien (1997): A Saúde Perfeita, Lisboa, Piaget

Soares I, Carneiro AV (2002): Prevenção e rastreio. Parte I - Princípios gerais. Revista Portuguesa de Cardiologia 21: 1505-1517

Skrabanek P (1995): La fin de la médecine à visage humain. Odile Jacob

Varga O, Sequeiros J (2008): Definitions of genetic testing in European and other national legislation. European Journal of Human Genetics (abs). European Journal of Human Genetics 16: 417 (P09.16)

Wald N, Cuckle H (1989): Reporting the assessment of screening and diagnostic tests. British Journal of Obstetrics and Gynaecology 96: 389-96



**ANEXO**

**ACESSO E REALIZAÇÃO DE TESTES GENÉTICOS  
Enquadramento legal a nível Europeu\***

| País   | Legislação / Documentos   | Descrição   |
|--|---|---|
| <b>Alemanha</b><br><a href="http://dip.bundestag.de/btd/16/032/1603233.pdf">http://dip.bundestag.de/btd/16/032/1603233.pdf</a>   | Em elaboração: Gendiagnostikgesets – GenDG) – Projecto de lei em matéria de testes genéticos                                  | Sem disposições específicas em matéria de testes genéticos<br><br>Não assinou a Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina.   |
| <b>Áustria</b><br><a href="http://www.parlament.gv.at/PD/HP/show.psp">http://www.parlament.gv.at/PD/HP/show.psp</a>  | <b>Genetchnology act</b><br><b>Gentechnikgesetz</b><br>BGBl nr. 510/1994  | Obriga à realização de testes genéticos no âmbito de aconselhamento adequado<br>Obriga à acreditação dos laboratórios<br><br>Não assinou a Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina   |
| <b>Bélgica</b><br><a href="http://www.droitbelge.be/recherche.asp">http://www.droitbelge.be/recherche.asp</a>  | Lei (Decreto Real) de 7 de Novembro de 1973<br><br>Lei (Decreto Real) de 4 de Dezembro de 1987                                | Sem legislação específica em matéria de testes genéticos<br><br>Criação do Alto Conselho de Antropogenética<br><br>Criação e funcionamento dos oito Centros de Genética existentes, ligados aos hospitais universitários - regula a matéria de aconselhamento genético<br><br>Não assinou a Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina  |
| <b>Dinamarca</b>   | Regulamentação diversa em matéria de saúde<br><br>Guidelines (Vejlledning om prænatal genetisk information – 1994)            | Sem legislação específica em matéria de testes genéticos<br><br>Legislação genérica em matéria de direitos dos pacientes, consentimento e autorização em cuidados de saúde<br><br>Regulamenta a matéria de testes genéticos pré-natais<br><br>A Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina foi ratificada e entrou em vigor em 1999   |
| <b>Eslováquia</b>  | Em elaboração – legislação em matéria de testes genéticos e biomedicina   | Sem disposições específicas em matéria de testes genéticos<br><br>A Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina foi ratificada em 1998 e entrou em vigor em 1999   |
| <b>Eslovénia</b>   |   | Sem disposições específicas em matéria de testes genéticos<br><br>A Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina foi ratificada em 1998 e entrou em vigor em 1999   |
| <b>Espanha</b><br><a href="http://www.congreso.es">http://www.congreso.es</a><br><br><a href="http://www.congreso.es/portal/page/portal/Congreso/Congreso/Iniciativas/LeyesAprob?piref73_1335447_73_1335446_1335446.next_page=/wc/busquedasLeyesAprobadas&amp;anoLey=2007&amp;selectLey=tituloListadoLeyes">http://www.congreso.es/portal/page/portal/Congreso/Congreso/Iniciativas/LeyesAprob?piref73_1335447_73_1335446_1335446.next_page=/wc/busquedasLeyesAprobadas&amp;anoLey=2007&amp;selectLey=tituloListadoLeyes</a> | <b>Ley 14/2007</b> , de 3 de Julho – <b>Investigación Biomédica</b><br><br><b>Andaluzia – Ley 11/2007</b> , de 26 de Novembro | Artigo 9º – estipula a protecção da privacidade, bem como os princípios da necessidade, equidade e qualidade em matéria de testes genéticos<br><br>Cap. II – testes genéticos e tratamento de dados genéticos pessoais – sem disposição específica sobre venda directa<br><br>Regula o aconselhamento genético, a protecção da informação de saúde em sede de testes genéticos e os bancos de ADN |

\* Este documento foi elaborado por Cíntia Águas, secretária executiva do CNECV, de acordo com dados actualizados a Julho de 2008.

**CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA  
RELATÓRIO – VENDA DIRECTA DE TESTES GENÉTICOS AO PÚBLICO**

|   |  |   |
|---|--|---|
|   |  | A Convenção sobre os Direitos do Homem e a Bio-medicina foi ratificada em 1999 e entrou em vigor em 2000  |
| <b>Estónia</b><br><a href="http://www.legaltext.ee/en/andmebaas/ava.asp?tyyp=SITE_ALL&amp;ptyyp=l&amp;m=000&amp;query=genetic">http://www.legaltext.ee/en/andmebaas/ava.asp?tyyp=SITE_ALL&amp;ptyyp=l&amp;m=000&amp;query=genetic</a>   | <b>Inimgeeniuringute seadus</b> , de 8 de Janeiro de 2000 – Lei sobre investigação em genes humanos (RT I 2000, 104,685)   | Sem disposições específicas em matéria de testes genéticos<br><br>A Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina foi ratificada e entrou em vigor em 2002   |
| <b>Finlândia</b><br><a href="http://www.tietosuoja.fi/uploads/hopxtvf.HTM">http://www.tietosuoja.fi/uploads/hopxtvf.HTM</a><br><br><a href="http://www.finlex.fi">www.finlex.fi</a><br><br><a href="http://www.poliisi">http://www.poliisi</a>  | <b>Lei sobre investigação médica</b> Act n.º 488/1999  | Sem disposições específicas em matéria de testes genéticos<br><br>A Convenção sobre os Direitos do Homem e a Bio-medicina foi assinada em 1997; encontra-se em curso o processo de ratificação  |
| <b>França</b><br><a href="http://www.legifrance.gouv.fr">http://www.legifrance.gouv.fr</a><br><a href="http://www.legifrance.gouv.fr/WAspad/Visu?cid=24157&amp;indice=1&amp;table=CONSOLIDE&amp;ligneDeb=1">http://www.legifrance.gouv.fr/WAspad/Visu?cid=24157&amp;indice=1&amp;table=CONSOLIDE&amp;ligneDeb=1</a> | <b>Code Civil e Code de la Santé Publique</b><br>Anexo ao Decreto n. 2003-462 de 21 de Maio de 2003 sobre a regulamentação das partes I, II e III do Código<br><br><b>Loi sur la bioéthique</b> – Lei 2004-800 sobre Bioética, de Julho de 1994, revista em 6 de Agosto de 2004 pela Lei 2004-800, e decretos regulamentares | Art. 14-16 Code Civil – disposições genéricas em matéria de testes genéticos; consentimento informado<br><br>A Convenção sobre os Direitos do Homem e a Bio-medicina foi assinada em 1997   |
| <b>Grécia</b>   |  | Sem disposições específicas em matéria de testes genéticos<br><br>A Convenção sobre os Direitos do Homem e a Bio-medicina foi ratificada em 1998 e entrou em vigor em 1999  |
| <b>Holanda</b>  | Act on medical research on human beings – <b>Lei em matéria de investigação biomédica</b><br><br><b>Conselho de Saúde – Standing Genetic Testing and Counselling – report on Clinical Genetic Testing and Counselling (1999)</b>   | Sem disposições específicas em matéria de testes genéticos<br><br>A Convenção sobre os Direitos do Homem e a Bio-medicina foi assinada em 1997  |
| <b>Hungria</b>  | Em elaboração – projecto de lei em matéria de testes genéticos, rastreios e biobancos  | A Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina foi ratificada e entrou em vigor em 2002   |
| <b>Irlanda</b><br><a href="http://www.irishstatutebook.ie/2005/en/act/pub/0014/sec0042.html#partiv-sec42">http://www.irishstatutebook.ie/2005/en/act/pub/0014/sec0042.html#partiv-sec42</a>   | <b>Disability Act</b> , 2005 (parte 4)   | Sem legislação específica em matéria de testes genéticos para fins médicos<br><br>Princípios de consentimento e protecção de informação, nomeadamente em matéria de seguros<br><br>Não assinou a Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina |
| <b>Itália</b><br>Gazzetta Ufficiale n. 174 del 29 luglio 2003<br><a href="http://www.parlamento.it">http://www.parlamento.it</a><br><br><a href="http://sigu.univr.it">http://sigu.univr.it</a>   |  | Sem disposições específicas em matéria de testes genéticos<br><br>Não assinou a Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina  |
| <b>Letónia</b><br><a href="http://www.dvi.gov.lv/eng/legislation/">http://www.dvi.gov.lv/eng/legislation/</a>   | <b>Medical Treatment Law (1997)</b><br><br><b>Human Genome Research Act (2003)</b>   | Sem disposições específicas em matéria de testes genéticos<br>A Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina foi assinada em 1997   |
| <b>Lituânia</b><br><a href="http://www.ada.lt/images/cms/File/pers.data_prot.law.doc">http://www.ada.lt/images/cms/File/pers.data_prot.law.doc</a>  | Em elaboração – Por orientação do Ministro da Saúde – estabelecimento de normas nacionais em matéria de Aconselhamento Genético e Genética   | Sem disposições específicas em matéria de testes genéticos<br><br>A Convenção sobre os Direitos do Homem e a  |

**CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA  
RELATÓRIO – VENDA DIRECTA DE TESTES GENÉTICOS AO PÚBLICO**

|  |  |   |
|--|--|---|
|  | Clinica.   | Biomedicina foi assinada em 2002 e entrou em vigor em 2003  |
| <b>Luxemburgo</b>  |  | Sem disposições específicas em matéria de testes genéticos<br><br>Não assinou a Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina  |
| <b>Malta</b>   |  | Sem disposições específicas em matéria de testes genéticos<br><br>Não assinou a Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina  |
| <b>Noruega</b><br><a href="http://www.regjeringen.no/en.html?id=4">http://www.regjeringen.no/en.html?id=4</a>    | <b>Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi m. m (2003)</b>  | Regula toda a material de testes genéticos. Nos termos do seu artigo 5.5, é necessário o aconselhamento genético antes, durante e depois da realização de testes genéticos pré-sintomáticos ou preditivos<br><br>A Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina foi assinada em 2006 e entrou em vigor em 2007  |
| <b>Portugal</b><br><a href="http://www.dre.pt">www.dre.pt</a>  | <b>Lei n.º 12/2005, de 26 de Janeiro</b> – Informação genética pessoal e informação de saúde (art. 9º) | Nos termos do Artigo 9º, a detecção de determinadas doenças e os testes de susceptibilidades genéticas em pessoas saudáveis só podem ser executados com autorização do próprio, a pedido de médico especialista e na sequência da realização de consulta de aconselhamento genético, após consentimento informado, expresso por escrito<br><br>São estabelecidas regras restritivas em matéria de comunicação de resultados, nomeadamente a necessidade de tal ser feito exclusivamente ao próprio, em consulta médica apropriada (artº 9º nº 3), <b>excluindo-se pois a venda directa de testes genéticos</b><br><br>Não devem ser realizados testes pré-sintomáticos, preditivos ou pré-implantatórios em pessoas com incapacidade mental que possam não compreender as implicações destes testes e dar o seu consentimento<br><br>Nos termos do Artigo 15.º, compete ao Governo regulamentar as condições da oferta e da realização de testes genéticos do estado de heterozigotia, pré-sintomáticos, preditivos ou pré-natais e pré-implantatórios, de modo a evitar a sua realização sem apoio de equipa médica, assim como a eventual venda livre dos mesmos<br><br>Nos termos da lei e das recomendações éticas, de qualidade e de segurança dos organismos reguladores nacionais e internacionais, o Governo determina medidas de <b>acreditação</b> e de <b>certificação</b> dos <b>laboratórios públicos ou privados que realizem testes genéticos</b> e procede ao seu licenciamento<br><br><b>De acordo com o n.º 3 do artigo 17º, todo o cidadão tem direito a receber aconselhamento genético e acompanhamento psicossocial</b> , antes e depois da realização de testes de heterozigotia, pré-sintomáticos, preditivos e pré-natais<br><br>A presente Lei não se encontra ainda regulamentada<br><br>A Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina foi ratificada e entrou em vigor em 2001 |
| <b>Reino Unido</b><br><br><i>Nota – No Reino Unido muitas matérias encontram-se reguladas em normas e guide-</i> | Human Fertilization and Embryology   | Sem disposições específicas em matéria de testes genéticos<br><br>Aconselhamento genético em matéria de DGPI  |

**CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA  
RELATÓRIO – VENDA DIRECTA DE TESTES GENÉTICOS AO PÚBLICO**

|   |  |   |
|---|--|---|
| <i>lines espalhadas por documentos legais e recomendações avulsas de diversas entidades</i><br><br><i>Outras matérias são também tratadas de acordo com a regra de case-law (casuística) do direito anglo-saxónico</i>  | Act (1990)   | Não assinou a Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina  |
| <b>República Checa</b>  | Sem legislação específica em matéria de testes genéticos.<br><br>Em elaboração – Proposta de Lei em matéria de cuidados de saúde com referência a Genética Médica  | A Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina foi ratificada e entrou em vigor em 2001   |
| <b>Suécia</b>   | <b>Medical Care Registers Act</b> (1998:544) – Lei de 1 de Janeiro de 2003 sobre cuidados médicos e biobancos<br><br>National Board of Health and Welfare (Socialstyrelsen) – Guidelines em material de testes genéticos (SOS Rapport 1999:12)   | A Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina foi assinada em 1997   |
| <b>Suíça</b><br><a href="http://www.admin.ch">http://www.admin.ch</a>   | Lóí fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH) FF 2004 5145   | Disposições em matéria de aconselhamento genético e consentimento<br><br>A Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina foi assinada em 1999; encontra-se em curso o processo de ratificação  |
| <b>Conselho da Europa</b><br><br><a href="http://conventions.coe.int/treaty/en/treaties/html/164.htm">http://conventions.coe.int/treaty/en/treaties/html/164.htm</a><br><br><a href="http://assembly.coe.int/main.asp?Link=/documents/workingdocs/doc07/edoc11466.htm">http://assembly.coe.int/main.asp?Link=/documents/workingdocs/doc07/edoc11466.htm</a>   | Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina – art 12º<br><br>Protocolo Adicional à Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina em matéria de testes genéticos relacionados com a saúde<br><br>Recomendação R(92) 3 do Comité de Ministros do Conselho da Europa, 1992 - Genetic Testing and Screening for Health Care Purposes | Os testes preditivos de doenças genéticas ou que permitam, quer a identificação do indivíduo como portador de um gene responsável por uma doença, quer a detecção de uma susceptibilidade genética a uma doença, só poderão ser realizados para fins médicos ou de investigação médica, com aconselhamento genético apropriado.<br><br>Garante a qualidade dos serviços genéticos (art. 5º) e impõe a utilidade clínica dos testes genéticos (art. 6º). É reforçada a exigência de informação adequada e aconselhamento genético no âmbito da realização dos testes genéticos (art. 8º)<br><br>São reconhecidos, nos seus artigos 8º a 12º, princípios como a utilidade clínica dos testes, o direito à informação e ao aconselhamento genético e a verificação de critérios de qualidade ao nível do teste genético, do laboratório responsável pela análise e da entidade prestadora do serviço |
| <b>Comissão Europeia</b><br><a href="http://ec.europa.eu/research/conferences/2004/genetic/pdf/recommendations_en.pdf">http://ec.europa.eu/research/conferences/2004/genetic/pdf/recommendations_en.pdf</a>   | <b>25 Recommendations on the Ethical, Legal and Social Implications of Genetic Testing</b> (2004)  |   |
| <b>UNESCO</b><br><br><a href="http://portal.unesco.org/shs/en/ev.php-URL_ID=2228&amp;URL_DO=DO_TOPIC&amp;URL_SECTION=201.html">http://portal.unesco.org/shs/en/ev.php-URL_ID=2228&amp;URL_DO=DO_TOPIC&amp;URL_SECTION=201.html</a><br><br><a href="http://portal.unesco.org/en/ev.php-URL_ID=17720&amp;URL_DO=DO_TOPIC&amp;URL_SECTION=201.html">http://portal.unesco.org/en/ev.php-URL_ID=17720&amp;URL_DO=DO_TOPIC&amp;URL_SECTION=201.html</a> | <b>Declaração Universal Sobre o Genoma Humano e os direitos do Homem</b> – 1997<br><br><b>Declaração sobre a Protecção de Informação Genética Humana</b> – International Declaration on Human Genetic Data - 2003  | Consagra os princípios da dignidade, direito à informação e ao consentimento informado, confidencialidade e respeito pela vida privada em matéria de informação genética<br><br>Estabelece uma definição de “teste genético” (art 2º, xii); determina a necessidade de aconselhamento genético adequado no que respeita à realização de testes genéticos com implicações significativas para a saúde do indivíduo (art. 11º)  |
| <b>Organisation for Economic Co-operation and Development (OECD)</b><br><a href="http://www.oecd.org/dataoecd/43/6/38839788.pdf">http://www.oecd.org/dataoecd/43/6/38839788.pdf</a>   | <b>Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing (2007)</b>  | Regulamenta princípios e boas práticas em matéria de testes genéticos moleculares, com recomendação de garantia de qualidade, protecção de privacidade e validade clínica e analítica dos mesmos testes.  |