



**Universidade Nova de Lisboa**  
**Escola Nacional de Saúde Pública**



VIII Curso de Mestrado em Gestão da Saúde  
2012/2014

# **Testes Genéticos de Venda Direta ao Consumidor**

Questões ético-legais no mercado português

Trabalho de investigação apresentado à Escola Nacional de Saúde Pública para  
obtenção do grau de Mestre em Gestão da Saúde

Por Ana Rita Veríssimo Subtil e Silva

Sob a Orientação do Professor Doutor João Valente Cordeiro e da Professora Doutora  
Paula Lobato de Faria

**Universidade Nova de Lisboa**

**Escola Nacional de Saúde Pública**

VIII Curso de Mestrado em Gestão da Saúde

2012/2014

# **Testes Genéticos de Venda Direta ao Consumidor**

**Questões ético-legais no mercado português**

Trabalho de investigação apresentado à Escola Nacional de Saúde Pública para  
obtenção do grau de Mestre em Gestão da Saúde

Por Ana Rita Veríssimo Subtil e Silva

Sob a Orientação do Professor Doutor João Valente Cordeiro e da Professora Doutora  
Paula Lobato de Faria

- Lisboa, 2014 -

À minha mãe pelo exemplo de força e coragem.  
Dedico-lhe este trabalho pois foi ela a responsável pela caminhada que me trouxe até aqui. Obrigado pelo apoio, amor e compreensão em todos os momentos.

## **Agradecimentos**

---

Em primeiro lugar quero agradecer aos meus orientadores, Professor Doutor João Valente Cordeiro e Professora Doutora Paula Lobato de Faria, que contribuíram em grande parte para este trabalho de projeto não só através da sua orientação, mas também com as suas competências científicas e qualidades individuais e pessoais. O meu muito obrigado a ambos!

Agradeço também ao Professor Doutor Pedro Aguiar que teve a sua participação e colaboração numa das fases do trabalho de projeto, contribuindo para este com a sua experiência e competência profissionais.

À Manuela Santos, secretária do Curso de Mestrado em Gestão da Saúde, o meu agradecimento pela disponibilidade, dedicação e esforço que nunca faltaram e que foram imprescindíveis em diversas fases deste trabalho.

O meu agradecimento e reconhecimento ao Professor Doutor João Lavinha, não só pela sua disponibilidade para realização da entrevista, mas também pela ajuda e indicações prestadas.

Aos meus amigos e amigas, obrigado pela paciência, carinho e apoio demonstrados, especialmente na última fase do trabalho.

Mais uma vez, a todos os meus seus sinceros agradecimentos.

## **Resumo**

---

**Palavras-chave:** Genética; Genómica; Testes Genéticos; Testes Genéticos de Venda Direta ao Consumidor; Ética; Direito.

As descobertas realizadas na área da genética levaram ao desenvolvimento de aplicações práticas, entre as quais se destacam os testes genéticos, cujas aplicações em saúde tiveram um impacto considerável na prática clínica. Uma das consequências deste desenvolvimento foi o nascimento de um novo mercado na área da saúde, o mercado dos Testes Genéticos de Venda Direta ao Consumidor (TGVDC). Este mercado está associado a questões do foro ético e legal muito específicas e importantes. Através da realização do presente trabalho de projeto pretende-se analisar e discutir as principais questões éticas e legais suscitadas pelos TGVDC, com maior enfoque no mercado português e na aplicação do enquadramento ético-legal em vigor em Portugal.

No que toca à metodologia, no âmbito do presente trabalho de projeto, realizou-se uma análise da literatura científica e ético-legal do tema em estudo. Posteriormente realizou-se uma entrevista exploratória, a uma personalidade de reconhecido mérito na área da genética humana, a fim de compreender quais as principais questões suscitadas pelo mercado de TGVDC. Seguidamente realizou-se um mapeamento das entidades que operam no mercado de TGVDC, seguido de um inquérito a essas mesmas entidades, a fim de avaliar as características do serviço oferecido em Portugal e a aplicação do regime normativo ético-legal em vigor.

Verificou-se, como era expectável, que o mercado português de TGVDC apresenta reduzida dimensão quando comparado com outros mercados a nível internacional, designadamente o mercado norte-americano que é, claramente, o mais desenvolvido nesta área. Os resultados obtidos apontaram ainda, no que toca à realidade portuguesa, para a pertinência de questões discutidas na literatura analisada.

Em suma, apesar das limitações inerentes à realização de um projeto pioneiro e ambicioso num curto espaço de tempo, as conclusões deste trabalho permitem extrair conclusões importantes acerca do mercado português de TGVDC, sob a perspetiva ético-legal, bem como efetuar recomendações importantes para futuros estudos nesta área.

## **Abstract**

---

**Keywords:** Genetics; Genomics; Genetic Testing; Direct-to-Consumer Genetic Testing; Ethics; Law.

The advances in the area of genetics led to the development of practical applications, including genetic tests, which impacted considerably on clinical practice. One of the consequences of these developments was the emergence of a new market in healthcare, the Direct-to-Consumer (DTC) genetic testing market. This market is associated with very specific and important ethical and legal questions. This project aims to analyze and discuss the main ethical and legal issues raised by DTC genetic testing with greater focus on the Portuguese market and the application of the Portuguese ethical and legal frameworks on this subject.

The methodology adopted in this project includes a literature review of relevant scientific articles as well as fundamental ethical and legal documents. In addition, the methodology includes an exploratory interview of a personality of recognized merit in the field of human genetics, in order to understand what are the main issues raised by the DTC Genetic Testing market. Then we researched the companies operating on this market in Portugal by searching relevant databases and performed an inquiry by sending a questionnaire to these companies in order to evaluate the characteristics of the service they offer and understand the application of the ethical and legal norms in force in Portugal.

Results show, as expected, that the Portuguese DTC genetic testing market is relatively underdeveloped, especially when compared with other international markets, such as the United States of America market, which is clearly the most developed in this area. The results also showed that many of the ethical and legal concerns raised in the literature on this subject also apply to the Portuguese reality.

Despite the limitations of conducting such an ambitious and pioneer study in Portugal in a short time frame, this study allowed us to extract important conclusions about ethical and legal questions regarding the Portuguese DTC genetic testing market and to make important recommendations for future studies in the area.

## **Índice**

---

Resumo .....	iv
Abstract .....	v
Lista de Abreviaturas .....	1
Lista de Figuras .....	3
Lista de Tabelas .....	5
Introdução .....	6
1. Pertinência do estudo .....	6
2. Objetivos .....	8
3. Delimitação do campo de estudo .....	8
4. Sistematização .....	10
5. Metodologia .....	11
5.1 Revisão da literatura fundamental acerca do tema .....	11
5.2 Exploração inicial do tema em estudo .....	13
5.3 Caracterização do mercado .....	15
5.4 Análise dos resultados .....	15
6. Limitações do estudo .....	16
Parte preliminar .....	17
1. Genética e genómica: evolução histórica e Projeto do Genoma Humano .....	17
2. As implicações éticas, legais e sociais da área da genética .....	22
3. Testes genéticos e testes genéticos de venda direta ao consumidor .....	24
3.1 Definição de teste genético .....	25
3.2 Testes genéticos de venda direta ao consumidor .....	28
Parte I – Enquadramento teórico das questões ético-legais	
Nota preliminar .....	32
Capítulo 1 – Consentimento informado .....	34
1.1 Breve nota sobre a história e a importância do consentimento informado .....	34
1.2 Elementos do consentimento informado e princípios éticos relacionados .....	35
1.3 Desafios particulares dos testes genéticos de venda direta ao consumidor .....	36

1.4 A questão do aconselhamento genético .....	39
1.5 Enquadramento normativo .....	40
Capítulo 2 – Privacidade e confidencialidade .....	45
2.1 Privacidade e confidencialidade: princípios éticos em causa .....	45
2.2 Desafios dos testes genéticos de venda direta ao consumidor .....	46
2.3 Enquadramento normativo .....	48
Capítulo 3 – Qualidade e validade dos testes genéticos .....	51
3.1 Desafios dos testes genéticos de venda direta ao consumidor .....	51
3.2 Enquadramento normativo .....	54
Capítulo 4 – Não discriminação .....	59
4.1 Desafios dos testes genéticos de venda direta ao consumidor .....	59
4.2 Enquadramento normativo .....	60
Capítulo 5 – Excepcionalismo genético .....	63
Parte II – Estudo prático	
Nota preliminar .....	65
Capítulo 1 – Objetivos e metodologia .....	66
1.1 Exploração inicial do tema em estudo .....	66
1.2 Caracterização do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor .....	67
1.2.1 Identificação da população .....	67
1.2.2 Escolha do método de recolha de dados .....	71
1.2.3 Composição do questionário .....	71
1.2.4 Aplicação do questionário .....	74
1.2.5 Tratamento e análise dos dados obtidos .....	75
1.3 Limitações do estudo .....	77
Capítulo 2 – Apresentação e discussão dos resultados .....	80
2.1 Análise geral à entrevista do Professor Doutor João Lavinha .....	80
2.2 Mapeamento das entidades que oferecem testes genéticos de venda direta ao consumidor .....	81
2.3 Informações gerais do mercado .....	84
2.4 Tipos de testes e serviços disponibilizados pelas entidades estudadas .....	86
2.5 Informação disponibilizada ao consumidor pelas entidades estudadas .....	88



2.6 Comunicação dos resultados ao consumidor .....	91
2.7 Avaliações, licenciamento e certificações .....	92
Conclusão e recomendações .....	98
Bibliografia .....	106
ANEXOS .....	125

## **Lista de Abreviaturas**

---

ACMG – American College of Medical Genetics

ADN – Ácido Desoxirribonucleico

ARN – Ácido Ribonucleico

ARS – Administração Regional de Saúde

ASHG – American Society of Human Genetics

CC – Código Civil

CE – Comissão Europeia

CLIA – Clinical Laboratory Improvement Amendments

CMS – Centers for Medicare and Medicaid Services

CNECV – Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida

CNPD – Comissão Nacional de Proteção de Dados

CP – Código Penal

CRP – Constituição da República Portuguesa

DGS – Direção Geral de Saúde

DIDGH – Declaração Internacional sobre os Dados Genéticos Humanos

DUGHDH - Declaração Universal sobre o Genoma Humano e os Direitos Humanos

ELSI – Ethical, Legal and Social Implications

ENSP-UNL – Escola Nacional de Saúde Pública da Universidade Nova de Lisboa

ERS – Entidade Reguladora de Saúde

ESHG – European Society of Human Genetics

EUA – Estados Unidos da América

FDA – Food and Drug Administration

FTC – Federal Trade Commission

HUGO – Human Genome Organization

INSA – Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge

ISO – International Organization for Standardization

NHGRI – National Human Genome Research Institute

NHI – National Institutes of Health

NSGC – National Society of Genetic Counselors

OCDE – Organização para a Cooperação e Desenvolvimento Económico

OMS – Organização Mundial de Saúde

PGH – Projeto do Genoma Humano

RFLP – Restriction Fragment Length Polymorphism

SNP – Single Nucleotide Polymorphism

SNS – Sistema Nacional de Saúde

TGVDC – Testes Genéticos de Venda Direta ao Consumidor

UE – União Europeia

UNESCO – United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization

## **Lista de Figuras**

---

<b>Figura 1</b> – Metodologia adotada no presente trabalho de projeto e sua sequência .....	11
<b>Figura 2</b> – Taxa de resposta ao questionário e percentagem de entidades que indicam realizar testes genéticos de venda direta ao consumidor .....	83
<b>Figura 3</b> – Formas de requisição dos testes genéticos. Análise da questão A-2 .....	84
<b>Figura 4</b> – Testes genéticos mais vendidos. Análise da questão A-4 .....	85
<b>Figura 5</b> – Tempo de atividade da entidade no mercado. Análise da questão A-5 .....	86
<b>Figura 6</b> - Entidades que realizam os testes genéticos referenciados pela Lei n.º 12/2005, artº 9º, como sendo sujeitos a requisitos especiais. Análise da questão B-1 .....	87
<b>Figura 7</b> – Forma como as entidades comunicam a informação ao consumidor, antes da realização do teste genético. Análise da questão B-2 .....	88
<b>Figura 8</b> – Quantificação do tipo de informação fornecida pelas entidades. Análise da questão B-2.2 .....	89
<b>Figura 9</b> – Forma de comunicação dos resultados dos testes genéticos ao consumidor. Análise da Questão B-3 .....	91
<b>Figura 10</b> – Entidades com licenciamento para a atividade de venda direta de testes genéticos ao consumidor. Análise da questão C-1 .....	92
<b>Figura 11</b> – Entidades com certificação dos procedimentos que utilizam para realização dos testes genéticos e cujos testes foram alvo de acreditação. Análise da questão C-2 .....	93

**Figura 12** – Frequência com que os laboratórios onde são realizados os testes genéticos são avaliados ao nível da sua qualidade e segurança. Análise da questão C-3 ..... 94

**Figura 13** – Entidades que avaliam os testes genéticos quanto à sua validade clínica. Análise da questão C-4 ..... 95

**Figura 14** – Entidades que têm parceria com laboratórios estrangeiros para a realização de testes genéticos de venda direta ao consumidor. Análise da questão C-5 ..... 96

## **Lista de Tabelas**

---

<b>Tabela 1</b> – Cronograma: Evolução histórica e principais descobertas na área da genética Informação baseada em (Regateiro, 2010) (Passarge, 2007) (Murray <i>et al.</i> , 1994) (Dietrich <i>et al.</i> , 1996) (NHGRI, 2013a) (NHGRI, 2013b) (NHGRI, 2013c) (Green <i>et al.</i> , 2011) .....	17
<b>Tabela 2</b> – Testes genéticos: tipos, finalidade e definição .....	27
<b>Tabela 3</b> – Resumo da distinção entre Direito e Ética. Informação adaptada de (Rebello Sousa; Sofia, 2000) .....	32
<b>Tabela 4</b> – Principais vantagens das técnicas utilizadas para a apresentação dos resultados .....	76
<b>Tabela 5</b> – Análise de conteúdo da entrevista realizada ao Professor Doutor João Lavinha .....	80
<b>Tabela 6</b> – Resultados da segunda fase de seleção de entidades que realizam a venda de testes genéticos diretamente ao consumidor.....	82
<b>Tabela 7</b> – Caracterização das entidades que realizam testes genéticos de venda direta ao consumidor .....	84
<b>Tabela 8</b> – Testes genéticos referenciados pela Lei n.º 12/2005, artº 9º, como sendo sujeitos a requisitos especiais. Análise da questão B-1.1 .....	87
<b>Tabela 9</b> – Tipo de informação fornecida por cada entidade. Análise da questão B-2.1 .....	89
<b>Tabela 10</b> – Entidades e tipos de certificado e/ou acreditação. Análise da questão C-2.1 .....	94
<b>Tabela 11</b> – Entidades inquiridas e correspondentes entidades responsáveis pela avaliação da qualidade e segurança. Análise da questão C-3.1 .....	94

## **Introdução**

---

### **1. Pertinência do estudo**

Este trabalho de projeto, intitulado “Testes Genéticos de Venda Direta ao Consumidor (TGVDC), questões ético-legais do mercado português”, insere-se no âmbito do VIII Curso de Mestrado em Gestão da Saúde, da Escola Nacional de Saúde Pública da Universidade Nova de Lisboa (ENSP-UNL). O presente trabalho pretende apresentar o estudo desenvolvido sobre o tema dos testes genéticos de venda direta ao consumidor, e analisar as principais questões ético-legais que este tema suscita, com um enfoque na realidade portuguesa no que toca a este mercado.

As descobertas realizadas na área da genética, em especial a partir da segunda metade do século XX, levaram ao desenvolvimento de aplicações práticas que alteraram de forma irreversível e incontornável a ciência atual e futura (Passarge, 2007). Mais recentemente o Projeto do Genoma Humano (PGH) permitiu a sequenciação da totalidade do genoma humano, possibilitando a análise do material genético com diversas aplicações. Os testes genéticos, em especial os que são realizados com aplicações em saúde, tiveram um impacto considerável na prática clínica, constituindo um importante meio complementar de diagnóstico e de previsão de risco, prometendo, no futuro, contribuir para o desenvolvimento da medicina personalizada (Green *et al*, 2011).

Uma das consequências do desenvolvimento da área da genética foi o nascimento de um novo mercado na área da saúde, o mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor. Nos últimos anos verificou-se o aparecimento e crescimento de empresas que oferecem uma grande variedade de testes genéticos ao consumidor, de forma mais acentuada nos Estados Unidos da América (EUA), mas também na Europa e em outros locais (Borry, 2013). Diversos profissionais e organizações da área da saúde têm manifestado de forma cada vez mais acentuada a sua posição cautelosa relativamente ao mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor, apontando algumas das suas principais falhas e limitações. As preocupações relativas a este mercado são sobretudo acerca da precisão e utilidade dos testes genéticos oferecidos e da interpretação dos seus resultados, uma vez que este mercado se caracteriza pela

ausência de supervisão médica e aconselhamento genético apropriado (ACMG, 2004) (CNECV, 2008) (ESHG, 2010) (STOA, 2012).

Os testes genéticos de venda direta ao consumidor, visando por exemplo determinar a predisposição genética para determinadas doenças ou o seu diagnóstico, começam a ser oferecidos em Portugal. Todavia, este novo negócio na área da saúde carece ainda de maior enquadramento ético-legal completamente claro e abrangente.

O meu interesse pelo estudo do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor e pelas questões ético-legais por este suscitadas nasceu, em primeiro lugar do conhecimento do crescimento do mesmo nos EUA e na Europa e da necessidade de mapear as entidades que atuam no mercado português. Em segundo lugar, interessou-me essencialmente a possibilidade de conjugar duas das minhas áreas académicas de interesse. A área científica biomédica e as áreas do Direito e da Ética que sempre me interessaram. Durante a minha Licenciatura em Ciências da Saúde, na Universidade de Lisboa, contactei várias vezes com a área da genética humana, tendo sido esta uma das áreas curriculares que maior interesse me despertou desde muito cedo. Terminada a licenciatura ingressei no Mestrado em Gestão da Saúde da ENSP-UNL e, durante o primeiro ano curricular deste curso tive a oportunidade de alargar o conhecimento em áreas de grande interesse para mim como o Direito e a Ética e, de perceber a sua aplicação na área da saúde, designadamente no que toca à defesa dos direitos dos doentes. Neste contexto, contactei o Professor Doutor João Valente Cordeiro e a Professora Paula Lobato de Faria, discentes na Unidade Curricular de Direito da Saúde que frequentei, a fim de poder estudar e aumentar a profundidade num tema dentro da área do Direito da Saúde com aplicação direta na área das ciências biomédicas. De entre os temas sugeridos pelos Professores, que analisámos em conjunto, o tema das questões ético-legais dos testes genéticos de venda direta ao consumidor, pelo seu carácter pioneiro, atraiu a minha maior atenção, tendo então decidido adotá-lo como tema do meu trabalho de projeto. O mercado dos testes genéticos de venda direta ao consumidor em Portugal, não foi, sob o ponto de vista da sua caracterização ou regulação ético-legal, até ao momento de realização deste trabalho, alvo de qualquer estudo académico do qual tenhamos conhecimento. Aliando os meus interesses pessoais e académicos ao carácter pioneiro deste estudo, decidi então escolhê-lo como tema para o meu projeto de investigação e dissertação final de mestrado. É o resultado do trabalho realizado sobre este tema que apresento a seguir.



## **2. Objetivos**

Na construção de um projeto de investigação é essencial a definição dos seus objetivos. No âmbito do presente trabalho de projeto, foram definidos os seguintes objetivos:

- 1.** Analisar as principais questões éticas e legais suscitadas pelo mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor;
- 2.** Analisar, sob o ponto de vista ético-legal, o mercado português de testes genéticos de venda direta ao consumidor;
  - 2.1** Mapear as entidades que disponibilizam testes genéticos de venda direta ao consumidor em Portugal;
  - 2.2** Caracterizar a atividade das entidades que disponibilizam testes genéticos de venda direta ao consumidor em Portugal, no que toca aos tipos de testes oferecidos e às características gerais da relação e da comunicação com os consumidores;
  - 2.3** Analisar o conhecimento e aplicação da legislação em vigor por parte das entidades que disponibilizam testes genéticos de venda direta ao consumidor em Portugal.

O presente trabalho de projeto foi, pois, realizado com a convicção de que o cumprimento dos objetivos acima descritos permitirá, quando realizado de acordo com a metodologia adotada (ver infra Introdução, secção 5), caracterizar o mercado português de testes genéticos de venda direta ao consumidor, ao sob o ponto de vista ético-legal e, deste modo, alargar e contribuir para o conhecimento científico nesta área.

## **3. Delimitação do campo de estudo**

Sendo a área de aplicação da genómica à saúde bastante abrangente, e assumindo os testes genéticos um papel fundamental neste contexto, torna-se essencial delimitar com precisão o campo de estudo do presente projeto.

O trabalho de projeto aqui apresentado tem como objeto de estudo os testes genéticos de venda direta ao consumidor, ou seja, os testes genéticos que são requeridos pelo consumidor sem que haja, na base desta requisição, um contexto clínico significativo ou o acompanhamento por um profissional de saúde (Human Genetics Commission, 2010). Neste universo, o trabalho pretende focar-se, de entre os vários tipos de testes genéticos de venda direta ao consumidor, naqueles com aplicações na área da saúde.

A caracterização de um novo mercado, na área de saúde, seja ele qual for, envolve o estudo e análise de diversos parâmetros. O estudo do mercado português de testes genéticos de venda direta ao consumidor, no âmbito deste projeto, pretende incidir de forma específica sobre as questões ético-legais por este suscitadas.

De entre as questões ético-legais estudadas, salientam-se a análise do processo de consentimento informado, de proteção da vida privada, do princípio da não discriminação e da qualidade dos serviços e produtos disponibilizados ao consumidor neste mercado. Assim, exclui-se do campo de estudo deste trabalho, uma análise do mercado dos testes genéticos de venda direta ao consumidor sob o ponto de vista sociológico, económico ou financeiro. Por outro lado, o estudo exclui questões mais recentes, mas não de menor relevância, como o patenteamento de genes humanos e o tratamento de doenças genéticas no âmbito da medicina personalizada, sobretudo pela especificidade e complexidade das mesmas, bem como pelo relativo afastamento da área de enfoque do trabalho que são os testes genéticos em particular.

Pretende-se com este projeto analisar as principais questões ético-legais do mercado português de testes genéticos de venda direta ao consumidor, enquadrando-as ao nível normativo. A caracterização deste mercado engloba a análise às condições gerais de venda de testes genéticos em Portugal, com especial enfoque nos tipos de testes genéticos que suscitam vários desafios ético-legais, tais como os testes de deteção de heterozigotia para doenças recessivas, testes de diagnóstico pré-sintomático de doenças monogénicas ou testes preditivos de suscetibilidades genéticas. Por outro lado, inserem-se também no campo de estudo do trabalho as informações gerais das entidades que oferecem testes genéticos de venda direta ao consumidor em Portugal, a avaliação e certificação da qualidade dos seus serviços e a informação disponibilizada por estas aos consumidores, antes da realização dos testes e no momento de comunicação dos resultados dos mesmos.

Concluindo, o campo de estudo do presente trabalho centra-se nos testes genéticos de venda direta ao consumidor, mais especificamente na análise ético-legal desta realidade, com enfoque nas especificidades do enquadramento no normativo português relativo a este tema.

#### **4. Sistematização**

O presente trabalho encontra-se organizado em cinco partes: Introdução, Parte preliminar, Parte I, Parte II e Conclusão e Recomendações.

Na Introdução pretende fazer-se uma apresentação do projeto de investigação, esclarecendo a pertinência do tema em estudo e das motivações que levaram à sua escolha. Na Introdução apresentam-se ainda os objetivos do trabalho, delimita-se o seu campo de estudo e esclarece-se a metodologia adotada e as limitações do trabalho.

A área da genética apresenta especificidades e contornos próprios que devem ser definidos e explicitados de forma a enquadrar apropriadamente o tema em estudo. Neste contexto, tornou-se essencial a criação de uma Parte preliminar ao desenvolvimento do trabalho, surgindo esta no seguimento da Introdução. A Parte preliminar tem como objetivo a análise de diversos elementos fundamentais do trabalho: a evolução histórica da genética e da genómica e o PGH; as implicações éticas legais e sociais da área da genética; a definição de teste genético e seus tipos; a definição de testes genéticos de venda direta ao consumidor e os principais aspetos com estes relacionados.

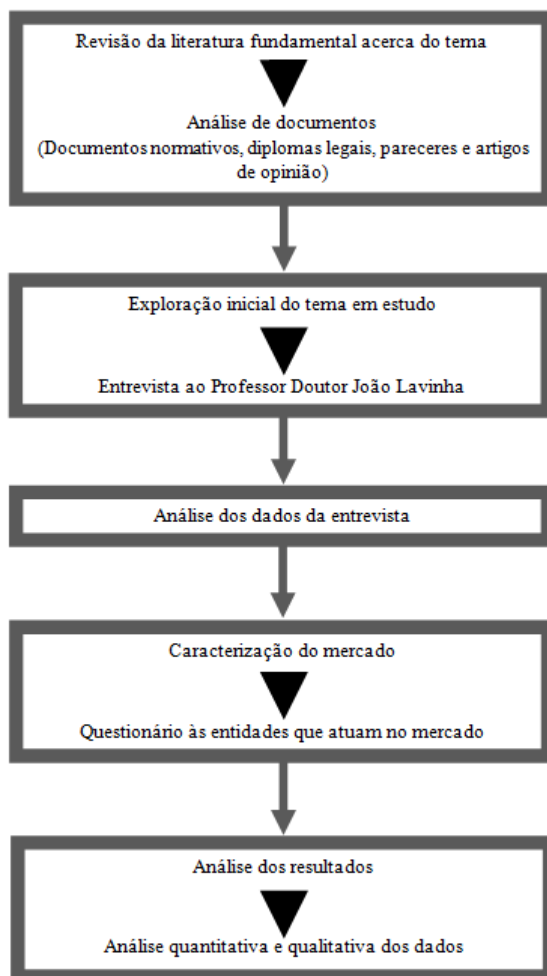
Seguidamente, a Parte I do trabalho pretende analisar as principais questões éticas e legais suscitadas pelo mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor. Esta divide-se em cinco Capítulos: consentimento informado, privacidade e confidencialidade, qualidade e validade dos testes genéticos, não discriminação e excepcionalismo genético. Em cada capítulo, são abordadas as principais questões ético-legais associadas e o respetivo enquadramento normativo.

A Parte II do trabalho consiste num estudo prático. Este estudo pretende cumprir o segundo objetivo deste trabalho de projeto, analisar, sob o ponto de vista ético-legal, o mercado português dos testes genéticos de venda direta ao consumidor. A Parte II divide-se, portanto, em dois capítulos. O capítulo um versa sobre os objetivos e metodologia do estudo prático e o capítulo dois diz respeito à apresentação e discussão dos resultados do estudo.

A parte final do trabalho é dedicada às Conclusões e Recomendações. Nesta parte apresentam-se as principais conclusões do estudo e efetuam-se recomendações para o mercado dos testes genéticos de venda direta ao consumidor e futuros trabalhos sobre este tema.

## 5. Metodologia

A fim de atingir os objetivos deste trabalho de projeto foram definidas e adotadas diferentes metodologias. A escolha das mesmas resulta da consulta e análise de publicações relevantes na área da metodologia aplicada à investigação em ciências sociais e humanas e ciências de saúde (Quivy; Campenhaut, 2008) (Barbour, 2008) (Coutinho, 2013). Em geral, neste trabalho de projeto, foi adotada uma metodologia que se divide em quatro fases (Figura 1).



**Figura 1** – Metodologia adotada no presente trabalho de projeto e sua sequência.

### 5.1 Revisão da literatura fundamental acerca do tema

*“Um dos primeiros propósitos de uma investigação é gerar informação que possa contribuir para uma melhor compreensão do fenómeno social em estudo, o que implica, necessariamente, identificar toda a investigação anterior relevante com a qual esse fenómeno se relaciona”* (Coutinho, 2013).

Tendo por base esta afirmação e pretendendo enquadrar o tema em estudo, atingindo o objetivo de analisar as principais questões éticas e legais suscitadas pelo mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor, foi realizada em primeiro lugar uma revisão da literatura pertinente acerca do tema em estudo. A revisão da literatura consiste na identificação, localização e análise de documentos relacionados com o tema da investigação, tendo o objetivo de situar o estudo no seu contexto, estabelecendo para esse efeito um vínculo com o conhecimento já existente (Cardoso; Alarcão; Celorico, 2010). A revisão da literatura no âmbito do presente trabalho teve por base a seleção e análise de artigos científicos e de documentos de foro ético e legal.

As bases de dados utilizadas para realizar a pesquisa dos artigos científicos e documentação ético-legal foram os seguintes motores de busca e bases de dados *online*: 1) Google scholar; 2) B-on; 3) Pubmed; 4) Mendeley academic library; 5) Springer; 6) Nature; 7) Science, e outros do mesmo género e credibilidade. Quanto aos termos utilizados na pesquisa dos artigos e documentos, destacam-se os seguintes: “*direct-to-consumer (DTC) genetic testing*”, “*DTC genetic testing issues*”, “*genetic testing*”, “*DTC genetic testing implications*”, “*DTC genetic testing market*”, “*United States of America DTC genetic testing*”, “*European Union DTC genetic testing*”, “*DTC genetic testing ethical*”, “*DTC genetic testing legislation*”, e termos semelhantes.

Relativamente à pesquisa específica e adicional de documentos do foro ético-legal foram usadas as seguintes bases de dados:

1. United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization (UNESCO) - <http://en.unesco.org/>
2. Organização para a Cooperação e Desenvolvimento Económico (OCDE) - <http://www.oecd.org/>
3. Estados Unidos da América (EUA):
  - Food and Drug Administration (FDA) - <http://www.fda.gov/>
  - National Human Genome Research Institute (NHGRI) - <http://www.genome.gov/>
4. União Europeia (UE):
  - EUR-Lex – <http://eur-lex.europa.eu/homepage.html>

- European Society of Human Genetics (ESHG) - <https://www.eshg.org/>
- EuroGenetest - <http://www.eurogentest.org/>
- Comissão Europeia - <http://ec.europa.eu/>
- Conselho da Europa - <http://conventions.coe.int/>

#### 5. Portugal:

- Digesto - <http://www.dre.pt/>
- Comissão Nacional de Proteção de Dados (CNPd) - <http://www.cnpd.pt/>
- Comissão Nacional de Ética para as Ciências da Vida (CNECV) - <http://www.cnecv.pt/>
- Assembleia da República - <http://www.parlamento.pt/>
- Procuradoria-Geral da República - <http://www.pgr.pt/>
- Direção-Geral da Política de Justiça - <http://www.dgpj.mj.pt/>

Os principais critérios de escolha de documentos para análise, segundo Quivy e Campenhoudt, são: 1) ligações com a pergunta de partida; 2) dimensão razoável do programa de leitura; 3) elementos de análise e de interpretação; 4) abordagens diversificadas. Com base nestes critérios foram selecionados e analisados os documentos mais adequados no âmbito do projeto, tendo a sua leitura e análise crítica sendo fundamentais para a realização da Parte preliminar e da Parte I do presente trabalho (Quivy; Campenhaut, 2008).

### **5.2 Exploração inicial do tema em estudo**

Nesta fase do trabalho, tendo em vista a obtenção de informação referente ao mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor por parte de um especialista na matéria, adotou-se uma metodologia que consistiu numa entrevista direta. A principal vantagem da entrevista direta, ou presencial, é a sincronização entre o entrevistador e o investigador, permitindo uma forma de comunicação mais interativa entre ambos (Opdenakker, 2001). A interação entre o entrevistado e o investigador possibilita a este último, a obtenção de informação e esclarecimentos adicionais, de acordo com as respostas obtidas, que outros métodos como o questionário não permitem (Silverman,

2000). Por outro lado o entrevistador deve compreender e acompanhar as respostas do entrevistado de modo a garantir que todas as questões têm resposta dentro do tempo pré-definido para a entrevista e com o grau de detalhe necessário (Wengraf, 2001).

O tipo de entrevista selecionada foi a entrevista “*semi-estruturada*” uma vez que esta permite a extração de dados sobre as perspectivas relevantes do tema na visão do entrevistado, dando-lhe liberdade de resposta para expor as suas opiniões de forma aberta, ao invés de ser o entrevistador a ditar de forma rígida o percurso da entrevista (Barbour, 2008). A entrevista “*semi-estruturada*” é caracterizada pela existência de um guião previamente construído com sugestões de perguntas definidas a fim de garantir que todos os tópicos de interesses são abordados (Berg; Lune, 2012). A composição do referido guião de entrevista e a seleção dos tópicos de interesse no âmbito do tema do trabalho resultou da fase prévia de revisão da literatura fundamental acima descrita (ver supra, Introdução, secção 5.1).

Para assumir o papel de entrevistado foi selecionado o Professor Doutor João Lavinha, especialista em genética humana e responsável pela Unidade de Investigação e Desenvolvimento do Departamento de Genética Humana do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge (INSA). Foi escolhido o Professor Doutor João Lavinha devido ao seu currículo na área da genética humana que lhe confere uma opinião de elevado reconhecimento acerca do tema e das questões a este associadas. De notar que o Professor Doutor João Lavinha organizou e dirigiu, no início da década de 80, o primeiro laboratório de biologia molecular humana em Portugal. Além disso, tem no seu currículo uma forte ligação à investigação e prestação de serviços na área da genética humana, tendo sido presidente do INSA entre 2000 e 2004 e membro do Public Genomics European Network entre 2006 e 2008.

A entrevista teve como objetivo inquirir o entrevistado acerca dos seguintes temas relacionados com o estudo dos testes genéticos de venda direta ao consumidor: riscos e benefícios, impacto no Sistema Nacional de Saúde (SNS), fiscalização do mercado, legislação em vigor, particularmente a Lei n.º 12/2005 de 26 de Janeiro, e o espaço que este novo “negócio” da saúde tem ou poderá ter em Portugal (ver infra, Parte II, Capítulo 2, secção 2.1, Tabela 5). Seguidamente, mediante as respostas obtidas por parte do entrevistado adaptou-se o campo de investigação subsequente. O desenho da entrevista e o processo metodológico da sua análise encontram-se devidamente apresentados na parte II, Capítulo 1 do presente trabalho.

### **5.3 Caracterização do mercado**

Nesta fase do trabalho pretende-se analisar as principais questões ético-legais do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor em Portugal. Para este efeito tornou-se necessário realizar um mapeamento das entidades que disponibilizam testes genéticos de venda direta ao consumidor em Portugal, de forma a posteriormente proceder à recolha de dados necessários para a sua caracterização e análise. O processo do estudo prático deste trabalho envolveu os seguintes parâmetros: 1) identificação da população; 2) escolha do método de recolha de dados; 3) composição do questionário; 4) aplicação do questionário; e 5) tratamento e análise dos dados obtidos. Os parâmetros referidos encontram-se devidamente apresentados e descritos na parte II, capítulo 1 do trabalho.

A técnica de recolha de dados escolhida para inquirir as entidades do mercado foi o inquérito por questionário. De uma forma geral recorreu-se ao método de inquérito por questionário devido ao grande número de entidades a inquirir, que impossibilitava, por razões práticas, a entrevista e porque os parâmetros que estão na base da caracterização do mercado são transversais a todas as entidades. Desta forma tornou-se possível utilizar o mesmo método de recolha de dados.

### **5.4 Análise dos resultados**

Os resultados originados pelo presente trabalho de projeto, designadamente os dados obtidos a partir da entrevista ao Professor Doutor João Lavinha e os resultantes da fase de inquérito por questionário aplicado às entidades mapeadas, foram analisados qualitativa e quantitativamente, sendo esta análise uma análise primordialmente descritiva. Os métodos escolhidos para análise encontram-se descritos e fundamentados na Parte II, Capítulo 1 do presente trabalho. Posteriormente, com base na análise dos resultados obtidos, compôs-se a parte final do trabalho que consiste nas principais conclusões do estudo e recomendações para o mercado dos testes genéticos de venda direta ao consumidor e futuros trabalhos sobre este tema.



## **6. Limitações do estudo**

A primeira limitação do estudo reporta-se à ausência de estudos relativos ao mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor em Portugal. O carácter pioneiro do presente trabalho pode ser considerado, simultaneamente, uma mais valia deste trabalho e uma limitação do estudo no sentido em que toda a metodologia foi estudada e desenhada sem que na sua base houvesse recomendações, testemunhos ou experiências prévias que contribuíssem para a sua melhoria e eficácia.

A segunda limitação do estudo prende-se com o facto de não existir uma base de dados nacional, atualizada e fidedigna que congregue todas as entidades que realizam testes genéticos. Perante esta limitação foi necessário recorrer a outras bases de dados, também estas com limitações, comprometendo a identificação da população. Esta limitação foi em grande parte ultrapassada pelo contacto telefónico com os laboratórios de análises clínicas, que permitiram descobrir um nicho do mercado oculto nas bases de dados anteriormente analisadas.

A terceira limitação do estudo está relacionada com a ausência de regulamentação da Lei n.º 12/2005 de 26 de Janeiro, relativa à informação genética pessoal e informação de saúde. A ausência de regulamentação da Lei em curso restringiu o nível de especificidade da análise do mercado estudado, uma vez que não havendo especificações quanto às exigências feitas pela Lei, estas não podem ser analisadas conveniente e aprofundadamente.

A quinta limitação deve-se à baixa taxa de resposta ao questionário que, aliada à não resposta de duas questões essenciais do mesmo por parte de duas das entidades inquiridas, limitam a validade externa e interna do questionário, respetivamente, com prejuízo para a análise do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor que o presente estudo pretende efetuar.

As limitações relacionadas especificamente com o estudo prático do projeto encontram-se apresentadas e desenvolvidas de forma mais detalhada na Parte II, Capítulo 1 do presente trabalho.

## **Parte Preliminar**

---

### **1. Genética e genómica: evolução histórica e Projeto do Genoma Humano**

O termo “genética” é muito abrangente e, portanto, difícil de caracterizar numa definição única. Nos dicionários comuns, a genética é definida de forma geral como a ciência que estuda a hereditariedade e a diversidade nos organismos, incluindo as suas características genéticas (Encyclopaedia Britannica, 1995) (Collins English Dictionary, 2001). Por outro lado, a genética é definida pela Organização Mundial de Saúde (OMS), como o estudo da hereditariedade e, por diversos académicos da área da biologia molecular como a ciência da hereditariedade e da base hereditária dos organismos (WHO, 2002) (Passarge, 2007).

Por outro lado, a área da genética engloba diferentes ramos, cada qual com o seu objeto de estudo distinto. No âmbito deste trabalho importa atender ao ramo da genética humana que pode caracterizar-se, grosso modo, como o estudo da hereditariedade e das variações genéticas humanas. Este ramo da genética engloba várias áreas de estudo, independentes mas interrelacionadas. Por exemplo, pode incluir-se no ramo da genética humana, a citogenética (estudo da estrutura e função dos cromossomas), a genética molecular (estudo da estrutura e função dos genes ao nível molecular), e a genética clínica (estudo médico das patologias humanas com origem genética) (Regateiro, 2010) (Passarge, 2007). O crescente nível de especialização e o avanço do conhecimento científico em cada uma destas especialidades resulta, como é o caso em outras áreas da ciência, de um longo e gradual processo de desenvolvimento caracterizado pela realização simultânea de descobertas científicas essenciais e do desenvolvimento das suas aplicações práticas (Tabela 1). Apesar da evolução da ciência na área da genética e da sua crescente especialização terem sido graduais, é inegável que o ritmo dos processos realizados nesta área se acentuou significativamente a partir da segunda metade do século XX.

<b>Ano</b>	<b>Descoberta</b>
<b>1859</b>	Charles Darwin publica “A origem das espécies”, descrevendo os conceitos de diversidade biológica e seleção natural.
<b>1865</b>	Gregor Mendel descobre elementos celulares responsáveis pela transmissão da informação entre gerações (“fatores”) e define as leis da genética (lei da segregação e lei da segregação independente).
<b>1882</b>	Registro das primeiras imagens de cromossomas humanos, por Walter Flemming.

<b>1888</b>	Designação do termo “cromossomas”, por Wilhelm von Waldeyer.
<b>1900</b>	Hugo de Vries, Erich von Tschermak e Carl Correns, redescobrem e confirmam as leis de Mendel.
<b>1903</b>	Walter Sutton e Theodor Boveri afirmam que os “fatores” designados por Mendel se localizam nos cromossomas.
<b>1906</b>	William Bateson republica as descobertas de Mendel, marcando o início da genética médica e propõe o termo “genética”, para o novo campo biológico que se dedica à investigação das regras da hereditariedade.
<b>1909</b>	Wilhelm Johannsen utiliza o termo “gene”, designando-o como unidade básica da hereditariedade.
<b>1910</b>	Tomas Hunt Morgan demonstra que os genes estão organizados nos cromossomas por ordem sequencial e descobre meios para estabelecer os primeiros “mapas cromossómicos”.
<b>1944</b>	Oswald Avery, Colin MacLeod e Maclyn McCarty demonstram que o Ácido Desoxirribonucleico (ADN) é a molécula capaz de transmitir a informação entre gerações.
<b>1949</b>	Inaugurado o primeiro jornal de genética humana: American Journal of Human Genetics, e fundada The American Society of Human Genetics.
<b>1949</b>	James Neel demonstra que a anemia falciforme é herdada como uma doença autossómica recessiva, sendo o primeiro exemplo de doença genética humana.
<b>1952</b>	Alfred Hershey e Martha Chase provam que o ADN contém toda a informação genética, excluindo assim outras moléculas desta função.
<b>1953</b>	James Watson e Francis Crick descrevem a estrutura do ADN, consistindo numa dupla hélice de cadeias antiparalelas, estabelecendo a base molecular da genética.
<b>1956</b>	Joe Tijo e Albert Levan estabelecem que 46 é o número normal de cromossomas da espécie humana.
<b>1958</b>	Guido Pontecorvo desenvolve a análise genética de células eucarióticas em cultura.
<b>1961</b>	Marshall Nirenberg, Severo Ochoa e Har Khorana descrevem o código genético, estabelecendo o dogma central da biologia molecular (ADN-ARN-proteína).
<b>1968</b>	Roger Donohue realiza o primeiro mapeamento de um gene humano, atribuindo o locus do grupo de sangue Duffy ao cromossoma 1.
<b>1970</b>	Howard Temin e David Baltimore descobrem a transcriptase reversa derrubando o dogma central da genética que defendia que o fluxo de informação se realizava numa única direção (ADN-ARN)
<b>1977</b>	Frederick Sager, Allan Maxam e Walter Gilbert apresentam metodologias para a sequenciação do ADN.
<b>1977</b>	John Shire e co-autores descrevem a clonagem do primeiro gene humano, o gene da somatotropina coriónica humana, ou hormona do crescimento.
<b>1978</b>	Yuet Kan e A. Dozy descrevem a técnica Restriction Fragment Length Polymorphism (RFLP), como análise de ligação genética entre indivíduos.
<b>1978</b>	Gilbert introduz os termos “exão” e “intrão”, segmentos característicos de cada gene, que se referem a sequências codificantes e não codificantes, respetivamente.
<b>1983</b>	Mapeamento da primeira doença genética, doença de Huntington.

1988	Criação da Organização para o Genoma Humano (HUGO).
1989	Descoberta do gene correspondente à mutação responsável pela fibrose Cística.
1990	Início do Projeto do Genoma Humano (PGH).
1990	Primeira evidência da existência do gene BRCA.
1990	Fundação do programa ELSI (Ethical, Legal and Social Implications), no âmbito do PGH.
1994	A agência federal Americana Food and Drug Administration (FDA) aprova a comercialização do primeiro alimento com base em organismos geneticamente modificados, o tomate Flavr Savr.
1994	Atinge-se o primeiro objetivo principal do PGH: o Mapa detalhado do genoma humano.
1994	Isolamento do gene de BRCA 1.
1996	Início da sequenciação do ADN humano, no âmbito do PGH.
1996	Publicação do genoma da levedura, a <i>sacharomyces cerevisiae</i> .
1997	Publicação do genoma da bactéria <i>E. coli</i> .
1998	Publicação do genoma de um organismo multicelular, <i>C. elegans</i> .
1999	PGH completa a sequência de um cromossoma humano – cromossoma 22.
2000	Publicação do genoma da <i>Drosophila</i> .
2001	Publicado o 1º draft do Genoma Humano.
2002	Publicação do genoma do ratinho.
2003	Conclusão do PGH.
2004	Publicação da sequência do genoma humano.
2005	Publicação do genoma do chimpanzé.
2006	Aparecimento dos primeiros testes genéticos de venda direta ao consumidor.
2007	Sequenciação do primeiro genoma humano individual.
2007	Publicação do genoma do macaco rhesus.
2008	Publicação do primeiro genoma do cancro: leucemia mieloide aguda.
2009	Sequência do genoma individual Coreano.
2010	Genoma do Neandertal.

**Tabela 1** - Cronograma: Evolução histórica e principais descobertas na área da genética. Informação baseada em (Regateiro, 2010) (Passarge, 2007) (Murray *et al.*, 1994) (Dietrich *et al.*, 1996) (NHGRI, 2013a) (NHGRI, 2013b) (NHGRI, 2013c) (Green *et al.*, 2011).

As descobertas mais significativas na área da genética surgem, pois, no seguimento da descoberta e da definição das leis genéticas por Mendel no início do século XX. Entre estas, destacam-se a descrição da estrutura do Ácido Desoxirribonucleico (ADN) por Watson e Crick em 1953, a descoberta do código genético por Nirenberg em 1961 e o desenvolvimento das primeiras técnicas de sequenciação do ADN por Frederick Sanger, em 1977 (Watson, Crick, 1953) (Nirenberg; Matthaei, 1961) (Sanger; Nicklen; Coulson, 1997). Mais tarde, surge nos EUA, a primeira proposta para o lançamento de um projeto ambicioso de colaboração científica internacional que viria a alterar para sempre a área da genética: o “Projeto do Genoma Humano” (NHGRI; 2012a). Este projeto pela sua dimensão e importância no âmbito deste trabalho merece uma análise mais detalhada.

O PGH, financiado essencialmente por fundos públicos e realizado por universidades e centros de investigação dos EUA, em colaboração com outros países, tais como a França, o Reino Unido e o Japão, iniciou-se em 1990, e teve como principais objetivos (NHGRI, 2013d):

1. A sequenciação dos cerca de três milhares de milhões de pares de bases que compõem o património genético humano;
2. O mapeamento e a sequenciação dos genes humanos, coletivamente denominados genoma;
3. O mapeamento e a sequenciação do genoma de outros organismos como bactérias, leveduras, minhoca, mosca e ratinho;
4. O desenvolvimento de tecnologia para análise funcional do ADN;
5. O estudo das implicações éticas, legais e sociais decorrentes do conhecimento do genoma.

Quando o PGH foi iniciado, as tecnologias de sequenciação de ADN, particularmente aquelas baseadas no trabalho de Sanger, estavam ainda numa fase inicial do seu desenvolvimento. Contudo, devido a uma melhoria incremental da eficiência tecnológica, em grande parte explicada pelo desenvolvimento da robótica e pelos notáveis progressos na área da bioinformática, foi possível, não apenas gerar e analisar em tempo útil uma vasta quantidade de dados como reduzir gradualmente os custos do processo (International Human Genome Sequencing Consortium, 2001) (WHO, 2002). Assim, em 2001 foi publicado o primeiro *draft* do genoma humano (International Human Genome Sequencing Consortium, 2001). Dois anos mais tarde, em Abril de 2003 e dentro do orçamento inicial, o PGH foi completado, dois anos antes do previsto,

datando de 2004 a publicação da sequência final do genoma humano<sup>1</sup> (NHGRI, 2010) (International Human Genome Sequencing Consortium, 2004).

É importante realçar que os dados obtidos no âmbito do PGH foram disponibilizados de forma rápida e livre na internet, com a finalidade de partilhar de forma global a informação científica e potenciar as descobertas biomédicas futuras (NHGRI, 2010). De facto, após a finalização do PGH, os avanços na área da genética, foram significativos. Um primeiro resultado, ou mais precisamente, uma primeira decorrência do PGH foi a introdução no léxico biomédico do termo genómica. Este termo refere-se ao estudo do material genético das espécies ou genoma, como um todo, bem como ao estudo das interações entre genes e destes com o ambiente. A genómica distingue-se, pois, da genética, que estuda essencialmente os genes individualmente considerados (Passarge, 2007). Um outro resultado, do PGH e provavelmente dos mais surpreendentes, foi a estimativa de que o número de genes humanos ronda os 20 000 e os 25 000 genes, um número muito menor do que o inicialmente estimado que se cifrava nos 100 000 aproximadamente (NHGRI, 2012a). Por outro lado, de entre estes 25 000 genes mais de 1800, estão já associados a doenças humanas (NHGRI, 2010), sendo hoje em dia possível identificar um gene suspeito de causar uma doença, facto impensável antes de estar completa a sequenciação do genoma humano. Consequentemente, este projeto possibilitou também o desenvolvimento de mais de 2000 testes genéticos para doenças humanas, sejam eles testes genéticos preditivos ou testes de diagnóstico (NHGRI, 2010).

Em suma, o PGH, tal como as iniciativas do foro biomédico subsequentes e com ele relacionadas, possibilitaram o desenvolvimento de uma nova visão acerca dos mecanismos genéticos das doenças e lançaram as bases para novas abordagens clínicas, no âmbito da prevenção, diagnóstico e terapêutica. Hoje, resulta claro que sem a realização do PGH, este progresso não teria sido de todo possível.

Uma das aspirações do PGH era a contribuição para o desenvolvimento de um novo paradigma na área da medicina. Esse paradigma baseia-se no do conceito de medicina personalizada, isto é a prestação de cuidados de saúde precisos e individualizados, com base na informação genética de cada indivíduo (Chan; Ginsburg, 2011).

<sup>1</sup> Paralelamente ao PGH, em Maio de 1998 foi também criada nos EUA a empresa Celera Genomics. Esta empresa tinha como objetivo sequenciar o genoma humano no prazo de três anos, sendo os resultados obtidos utilizados para fins académicos e comerciais (Venter *et al.*; 1998). A versão inicial da sequenciação do genoma humano no âmbito deste projeto foi publicada em 2001, um pouco antes da publicação dos resultados equivalentes do PGH (International Human Genome Sequencing Consortium, 2001) (Venter *et al.*, 2001).

Uma das aspirações do PGH era a contribuição para o desenvolvimento de um novo paradigma na área da medicina. Esse paradigma baseia-se no do conceito de medicina personalizada, isto é a prestação de cuidados de saúde precisos e individualizados, com base na informação genética de cada indivíduo (Chan; Ginsburg, 2011). Desta forma, o conceito de medicina personalizada engloba diferentes dimensões tais como a prevenção e a identificação do risco de vir a desenvolver determinada doença, o diagnóstico, o prognóstico, e o tratamento, designadamente através da adequação deste à identidade genética individual (Ginsburg; Willard, 2009).

Deve referir-se que este novo paradigma é central para o presente trabalho. É indiscutível que os avanços da genética potenciaram o desenvolvimento de novas aplicações clínicas, na área da investigação, do diagnóstico e do tratamento. Todavia, apesar da importância destes avanços, o paradigma da medicina personalizada não está ainda estabelecido sendo ainda necessário temperar o entusiasmo natural com que o progresso nesta área tem sido recebido com uma noção clara das limitações do conhecimento ainda existentes. Este dilema é muito importante na área dos testes genéticos, nomeadamente dos testes genéticos de venda direta ao consumidor, uma vez que estes se baseiam, por vezes incorretamente como veremos a seguir, na premissa de que a informação genética se traduz diretamente em informação clínica válida e útil. Esta discussão origina importantes questões ético-legais que devem ser enquadradas no âmbito mais geral das implicações éticas, legais e sociais da genética, designadamente aquelas que resultam dos avanços potenciados pelo PGH.

## **2. As implicações éticas, legais e sociais da área da genética**

O PGH originou informação com potencial para melhorar a saúde humana. Contudo, essa informação tem também profundas implicações para os indivíduos, famílias e sociedade em geral, levantando inúmeras questões de ordem ética, legal e social. Com o objetivo de estudar, discutir e procurar resolver estas questões foi criado, no âmbito do PGH, o programa designado por “Ethical, Legal and Social Implications” (ELSI) (NHGRI, 2013a). Em 1990 o grupo de trabalho responsável estabeleceu as seguintes funções e finalidades do programa ELSI (NHGRI, 2012b):

1. Antecipar e abordar as implicações para os indivíduos e para a sociedade do mapeamento e da sequenciação do genoma humano;

2. Examinar as consequências éticas, legais e sociais do mapeamento e sequenciação do genoma humano;
3. Estimular a discussão pública destas questões;
4. Desenvolver opções políticas que assegurem que a informação resultante do PGH seja usada em benefício dos indivíduos e da sociedade.

Os potenciais problemas destacados e incluídos no programa foram: a privacidade da informação genética; a justiça na utilização da informação pelo público; o patenteamento dos genes; os diferentes métodos e questões dos testes genéticos em adultos, crianças e fetos; as escolhas, responsabilidades e questões psicossociais com estes associadas (NHGRI, 1996) (NHGRI, 2012b).

Mais recentemente, o National Human Genome Research Institute (NHGRI), responsável pelo programa ELSI realizou uma revisão do programa e definiu as seguintes áreas prioritárias para o futuro (NHGRI, 2014a) (Green *et al.*, 2001):

1. “Genomic Research”: questões levantadas pela investigação genómica, no que toca à produção, análise e partilha de informação genética.
2. “Genomic Health Care”: analisar de que forma os avanços tecnológicos na genómica e a informação genética influenciam a prestação de cuidados de saúde e a saúde dos indivíduos, famílias e sociedade.
3. “Broader Societal Issues”: bases normativas de crenças, práticas e políticas em matéria de informação e tecnologia genómica.
4. “Legal, Regulatory and Public Policy Issues”: efeitos da investigação existente na área da genómica, da saúde e das políticas públicas; e desenvolvimento de novas políticas e de abordagens reguladoras nestas áreas.

Dentro destas áreas importa referir de forma específica, tendo em conta o enquadramento deste trabalho, as seguintes implicações (Green *et al.*, 2001):

1. Questões éticas e psicossociais na medicina: 1.1) comunicar ao doente a natureza e incerteza da capacidade preditiva dos testes genéticos; 1.2) interpretar a informação dos testes genéticos de venda direta ao consumidor; 1.3) assegurar o acesso igualitário aos serviços.



2. Questões legais e de política pública: 2.1) proteção contra a discriminação e estigmatização genética; 2.2) regulamentação dos testes genéticos; 2.3) abordagens regulatórias e não regulatórias acerca dos testes genéticos de venda direta ao consumidor.
3. Questões sociais: 3.1) aumentar o conhecimento em genómica; 3.2) compreender a identidade ao nível individual e de grupo, incluindo raça e etnia; 3.3) determinismo genético, livre arbítrio e responsabilidade individual.

Analisando especificamente a área da saúde, o programa ELSI alerta para a crescente disponibilidade de informação genética associada a mudanças na forma como a informação de saúde é recolhida, armazenada, transferida e utilizada. De entre os exemplos específicos apresentados pelo programa, destacam-se no contexto do presente trabalho, os seguintes (NHGRI, 2011):

1. Avaliação da genética com aplicações em saúde, em termos gerais de eficácia e de custo-efetividade;
2. Problemas no consentimento informado, incluindo resultados inesperados ou resultados sem utilidade clínica provenientes de testes genéticos;
3. Comunicação de informação genética e de resultados de testes em contexto clínico;
4. Compreensão da contribuição dos fatores genéticos, psicossociais e culturais nas desigualdades em saúde.

### **3. Testes genéticos e testes genéticos de venda direta ao consumidor**

No ano de 2001, Francis Collins e Victor McKusick publicaram um artigo importante acerca das implicações que o projeto do genoma humano teria para a ciência médica (Collins; McKusick, 2001). Uma das ideias expressas nesse artigo é a expectativa de que em 2010 estariam disponíveis testes genéticos preditivos para mais de uma dúzia de doenças, permitindo assim que os indivíduos que o desejassem pudessem conhecer a sua suscetibilidade para desenvolver essas doenças e deste modo tomarem medidas para reduzir os riscos associados (Collins; McKusick, 2001). De facto, existe atualmente um leque de testes genéticos, tanto preditivos como de diagnóstico, ao alcance da medicina

e do próprio consumidor. Esta variedade cria um primeiro desafio essencial: é de fundamental e primária importância definir o que se entende por testes genéticos.

### 3.1 Definição de teste genético

Apesar do termo “teste genético” ser muito utilizado e de ser quase sempre associado à análise do ADN e da informação genética, existem diversas definições deste termo, tanto ao nível da comunidade científica e dos seus profissionais, como ao nível de autoridades reguladoras e da sociedade civil em geral. Assim, torna-se claro que não existindo um consenso quanto à definição de teste genético, é essencial haver um conjunto de definições precisas que ajudem à criação de uma linguagem comum entre geneticistas, profissionais de saúde e de outras áreas como a ética e o direito (Sequeiros *et al.*, 2012).

As definições de teste genético podem variar dependendo dos métodos, fontes e contextos utilizados para obtenção da informação genética deste resultante. Um exemplo disso é a variação da definição de teste genético consoante o objetivo com que o mesmo é realizado: diagnóstico, preditivo ou de paternidade, por exemplo. Por outro lado, a definição de teste genético pode ainda variar consoante a forma como este é requerido, isto é, pode referir-se a um teste realizado em contexto clínico ou por iniciativa da própria pessoa.

Vejamos, a título de exemplo, algumas definições particulares. O termo “teste genético”, na ótica do National Institutes of Health (NHI), *“abrange uma diversidade de técnicas, incluindo a análise do ADN, do ácido ribonucleico (ARN) ou de proteínas humanas. Os testes genéticos são usados como uma ferramenta nos cuidados de saúde para detetar variantes genéticas associadas a doenças específicas, bem como para usos não clínicos como a paternidade e ciência forense”*<sup>2</sup> (NHGRI, 2014b). A American Society of Human Genetics (ASHG) define o termo baseado nos produtos que este analisa e na técnica utilizada para a realização da análise (ASHG, 2000). Por outro lado, a European Society of Human Genetics (ESHG) fornece uma definição mais ampla, afirmando que um teste genético é um teste que *“classifica a pessoa como sendo ou não portadora do gene mutado”*<sup>2</sup> (ESHG, 2003).

Na área da regulação, entre as diversas definições existentes, o Conselho da Europa definiu os testes genéticos como *“todos os testes que servem para diagnosticar e*

*classificar uma doença genética; identificar pessoas não afetadas mas portadoras de determinada alteração genética, (...); detetar uma doença genética antes do aparecimento de sintomas clínicos, (...); identificar indivíduos em risco de contrair uma doença, desde de que a sua causa seja tanto uma alteração genética como um determinado estilo de vida”*<sup>2</sup> (Conselho da Europa, 1992). Este documento distingue ainda os conceitos de diagnóstico genético e de rastreio genético, sendo o primeiro termo referente a testes realizados para confirmar a presença de uma determinada doença genética num determinado indivíduo ou numa família e o segundo referente aos testes realizados numa população, ou num subconjunto dela, sem que haja qualquer suspeita anterior de determinada doença ou traço genético (Conselho da Europa, 1992).

Por outro lado, a UNESCO definiu, na Declaração Internacional sobre Dados Genéticos Humanos, teste genético como *“um processo que permite detetar a presença, a ausência ou a alteração de um gene ou cromossoma específico, incluindo um teste indireto a um produto de um gene ou a um outro metabolito específico deste, que seja indicativo de uma alteração genética específica”*<sup>2</sup> (UNESCO, 2003). A OCDE define testes genéticos como testes moleculares para variações da sequência da linha germinativa do ADN ou para produtos resultantes diretamente de alterações da sequência genómica hereditária, preditivas de efeitos na saúde dos indivíduos, ou que tenham influência na sua gestão da saúde (OCDE, 2007).

Por último, a definição avançada pela Comissão Europeia (CE) indica que testes genéticos são *“qualquer teste que produza dados genéticos ou informação relacionada com propriedades herdadas ou adquiridas transmitidas durante a divisão celular e que afetam gerações futuras”*<sup>2</sup> (European Commission, 2004).

Confirma-se, portanto, pela análise das definições acima referidas, que não existe um consenso acerca da definição de teste genético.

Contudo, a procura de definições consensuais ou, pelo menos, significativamente abrangentes, é essencial para harmonizar e clarificar o discurso científico, clínico e ético-legal. Desta forma, em qualquer tentativa de atingir uma definição harmoniosa de teste genético, devem estar incluídos, pelo menos, os seguintes parâmetros (Sequeiros *et al.*, 2012):

<sup>2</sup> Tradução do autor.

1. A aplicação do teste. Por exemplo, os testes genéticos podem ser dirigidos a um contexto clínico, epidemiológico ou de saúde pública, ser direcionados para a investigação biomédica, forense ou ancestral, entre outros;
2. O tipo de teste. Os testes podem ser de diagnóstico, preditivo, farmacogenético, ou outro;
3. O método utilizado na realização do teste. Este pode variar, entre outros, entre a genética molecular e a citogenética.

É também essencial distinguir de forma clara e consensual os conceitos de informação genética e de material genético (Pinto-Basto *et al.*, 2010). Especificamente no que toca às definições legais é importante prestar atenção a três aplicações fundamentais dos testes genéticos (Varga; Sequeiros, 2009), a identificação (que inclui as áreas forense, criminal e familiar), os cuidados de saúde e de investigação médica e a proteção de dados e não discriminação.

No contexto deste trabalho é de especial importância distinguir os tipos de testes genéticos existentes e a sua finalidade, como sendo ou não para fins de saúde. A Tabela 2 resume e distingue os principais tipos de testes genéticos disponíveis, a sua finalidade e definição.

<b>Tipos de Testes Genéticos</b>	<b>Fins de Saúde</b>	<b>Definição</b>
<b>Pré-Natal</b>	X	Realizado durante a gravidez para analisar sob o ponto de vista genético o embrião ou feto.
<b>Análise Neonatal</b>	X	Permite identificar em recém-nascidos determinadas doenças, para as quais existe tratamento disponível.
<b>Ancestralidade</b>		Permitem, através da análise do ADN materno, paterno ou do estudo da ancestralidade biogeográfica, conhecer os antepassados do indivíduo, assim como as suas rotas migratórias.
<b>Paternidade</b>		Permitem analisar a existência de uma relação de parentesco entre duas pessoas, através do estudo do seu material genético.
<b>Preditivo</b>	X	Permitem a deteção de suscetibilidade ou predisposição genética para determinada doença, em indivíduos assintomáticos.
<b>Diagnóstico</b>	X	Permitem diagnosticar uma doença genética, após manifestação dos primeiros sintomas.
<b>Pré-Sintomático</b>	X	Permitem identificar indivíduos que não possuem sinais ou sintomas de doença, como portadores de uma determinada mutação genética, relacionado com uma doença hereditária autossómica

		recessiva.
<b>Farmacogenético</b>	X	Permitem testar a suscetibilidade do indivíduo para o tratamento com determinado fármaco.
<b>Forense</b>		Permitem o auxílio à justiça, na investigação de casos sob investigação judiciária.

**Tabela 2** – Testes genéticos: tipos, finalidade e definição.

De entre os testes com fins de saúde apresentados, importa, no âmbito deste trabalho analisar os testes genéticos de venda direta ao consumidor.

### 3.2 Testes genéticos de venda direta ao consumidor

Os “testes genéticos de venda direta ao consumidor” são testes genéticos realizados sem o envolvimento de profissionais de saúde, tanto na sua requisição como na interpretação ou comunicação do seu resultado (Sturm; Manickam, 2012) (Borry, 2013) (Human Genetics Commission, 2010), através de meios de comunicação social como a televisão, o telefone e a internet, o consumidor tem acesso a um vasto leque de testes genéticos, com diversas finalidades tais como teste de paternidade, ancestralidade e avaliação de suscetibilidade e predisposição genética para uma larga variedade de doenças (Harris; Kelly; Wyatt, 2013), tais como o cancro da mama, a fibrose cística (Myers, 2011), a depressão e a diabetes tipo 2 (Borry; Cornel; Howard, 2010). A venda de testes genéticos diretamente ao consumidor é um fenómeno em crescimento nos EUA e, embora numa menor dimensão, a nível internacional (Hogarth; Javitt; Melzer, 2008). Apesar do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor não ser propriamente recente, foi a partir de 2007 que o número de empresas que oferecem este tipo de testes mais aumentou. São exemplos disso a multiplicação de empresas como a 23andMe, a Navigenics, a deCODE, e a Pathway Genomis (Bloss et al., 2011) (Borry; Cornel; Howard, 2010) (Lynch, 2011).

Na base da expansão do mercado de TGVDC registada nos últimos anos esteve o progresso das tecnologias de análise do ADN, que passou de ser um processo intensivo, moroso e caro para se tornar num processo relativamente fácil e barato (Borry; Cornel; Howard, 2010) (NHGRI c), 2014). Além disso, a fraca presença do sector público nesta atividade também contribuiu para que as empresas privadas avançassem e tornassem

possível que o consumidor adquirisse diferentes tipos de testes genéticos diretamente pela internet (Borry; Cornel; Howard, 2010).

A convergência de vários atores, nomeadamente o interesse dos consumidores em terem um papel proactivo no que toca ao seu estado de saúde, o fascínio público pela área da genética, a promessa de uma medicina personalizada, o crescimento da internet e a falta de regulamentação, contribuíram também para a expansão deste mercado (Su, 2013) (Myers; Bernhardt, 2012) (Hogarth; Javitt; Melzer, 2008).

Os preços para a venda dos diferentes tipos de testes genéticos no mercado dos EUA variam entre os 99 dólares (aproximadamente 73€) e os 2000 dólares (aproximadamente 1470€) (Bloss et al., 2011). No mercado Europeu, apesar de não se conhecerem estudos relativos à variação de preços deste tipo de testes, é possível encontrar este tipo de testes à venda por preços que variam entre 120€ e 1533€ dependendo do tipo de teste requerido.<sup>3</sup>

Atualmente, as empresas no mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor na área da saúde, disponibilizam um conjunto de testes genéticos com diferentes finalidades (Borry; Cornel; Howard, 2010). Os testes oferecidos por estas empresas incluem testes de diagnóstico para doenças monogénicas, testes que fornecem informação que permite adquirir ganhos em saúde em áreas como a nutrição e a dermatologia, testes farmacológicos que avaliam a resposta a fármacos, e testes de suscetibilidade para diferentes doenças, tais como cancro, doenças cardiovasculares, diabetes tipo 2, depressão, osteoporose, entre outras (Borry; Cornel; Howard, 2010).

Os defensores da utilidade deste mercado argumentam que, através da oferta deste serviço, se fornece ao público não só a sua informação genética pessoal mas também informação essencial para a sua educação e proteção (Hsu *et al.*, 2009). Mais, afirmam ainda que este mercado confere poder aos indivíduos para terem um maior e melhor conhecimento dos seus riscos genéticos, capacitando-os para tomarem decisões informadas no que toca à definição individual de prioridades de saúde (Ledley, 2002).

<sup>3</sup> Foram consultados três *sites* de empresas europeias, duas do Reino Unido e uma Alemã, que vendem testes genéticos diretamente ao consumidor. Consultadas a 16 Julho de 2014: <http://www.genetic-health.co.uk/>; <http://www.gs.novosecureserver.com/>; <http://www.medichecks.com/>

Por outro lado, o mercado dos testes genéticos de venda direta ao consumidor tem enfrentado alguma oposição, críticas e ceticismo, especialmente por parte da comunidade da área genética médica e da área ético-legal. As críticas focam-se sobretudo nos danos potenciais dos testes genéticos oferecidos diretamente aos consumidores e na falta de regulamentação e fiscalização profissional (McGuire *et al.*, 2008). Por exemplo, a American College of Medical Genetics (ACMG) alerta para alguns efeitos da expansão deste mercado, nomeadamente a inadequada utilização dos testes, a errada interpretação dos seus resultados e a falta de acompanhamento especializado (ACMG, 2004). Por outro lado, a ESHG, na sua declaração acerca dos testes genéticos de venda direta ao consumidor com fins de saúde, revela uma preocupação relativamente à forma como as empresas estão a introduzir os testes genéticos no mercado, fora do âmbito do tradicional sistema de saúde (ESHG, 2012).

Em Portugal, a Comissão Nacional de Ética para as Ciências da Vida (CNECV) emitiu também um parecer crítico deste mercado, alertando, entre outros pontos, para o facto da venda de testes genéticos ao consumidor aumentar o perigo de falta de transparência na metodologia usada e suas limitações, e da perda de privacidade e confidencialidade da informação médica pessoal (CNECV, 2008).

As críticas a este mercado assentam também no *marketing* e nas campanhas publicitárias relacionadas com estes produtos. É referido por muitos autores que estas exageram na importância da realização de testes genéticos, fornecem informações deterministas, simplistas e por vezes erradas acerca dos riscos a estes associados, reforçam a “geneticização” na área da saúde e perpetuam o potencial discriminatório ao relacionar, por vezes, doença e etnia (Hudson, 2007) (Tambor *et al.*, 2002). Os críticos argumentam também que através da exploração de um clima de determinismo genético e do aumento da ansiedade pública, a publicidade praticada neste mercado leva os consumidores, por vezes pouco informados, a acreditarem que precisam e devem adquirir, ou exigir aos seus médicos, testes genéticos caros e que não têm utilidade clínica comprovada (Williams-Jones, 2006) (Williams; Javitt, 2008).

De facto, a publicidade e o *marketing* são dimensões essenciais do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor. Goddard *et al.* afirmam num estudo de 2006 que 73%, dos consumidores norte-americanos, tiveram conhecimento da existência deste mercado através da publicidade feita pelos meios de comunicação social (Goddard *et al.*, 2006). O *marketing* utilizado é essencialmente baseado em conceitos como a

autonomia, a capacitação, a prevenção, a conveniência e a privacidade que, em teoria, este tipo de serviços oferecem ao seu público (Borry; Cornel; Howard, 2010). Além disto, em muitos casos, o método de recolha da amostra para análise genética é a recolha de uma amostra de saliva efetuada pelo próprio consumidor, o que cria não só uma ideia de facilidade e conforto, mas também evita a barreira das taxas pagas aos laboratórios de recolha e o tempo de espera por consulta médica para pedir o teste (Berg; Fryer-Edwards, 2008).

No que toca à posição específica do consumidor perante o mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor vários estudos demonstram que a principal razão que a maioria dos consumidores aponta para adquirir testes genéticos no mercado de venda direta é o ganho de informação genética detalhada sobre si mesmo, seja no que toca à sua ancestralidade, seja à sua suscetibilidade de desenvolver doenças no futuro (Gollust *et al.*, 2011) (Cherkas *et al.*, 2010) (McGowan; Fishman; Lambrix, 2010) (Messner, 2011). Por outro lado, o interesse dos consumidores neste mercado está fortemente dependente do preço dos produtos praticados pelas empresas (Bloss *et al.*, 2010) (Cherkas *et al.*, 2010). De facto, muitos consumidores encomendam estes testes com o objetivo de levar os resultados até ao seu médico para que este possa monitorizar a sua saúde. Além disso, demonstram como principais preocupações as questões relacionadas com a sua vida privada (McGuire *et al.*, 2009) (Bloss *et al.*, 2010), o acesso a informação não desejada e a fiabilidade dos resultados dos testes (Bloss *et al.*, 2010) (McGuire *et al.*, 2009) (Gollust *et al.*, 2011).



## **Nota Preliminar**

A Parte I deste trabalho tem como objetivo apresentar as principais questões éticas e legais suscitadas pelos testes genéticos de venda direta ao consumidor e indicar, sempre que possível, o enquadramento normativo das mesmas, em ordens jurídicas diversas, nomeadamente os EUA, a União Europeia e Portugal.

Importa, neste contexto, distinguir em primeiro lugar direito e ética. Esta distinção pode operar-se de acordo com diferentes critérios, variando os mesmos consoante a doutrina consultada (Amaral, 2004) (Rebelo Sousa; Sofia, 2000) (Mendes, 2010). No nosso caso optamos por, de acordo com Marcelo Rebelo de Sousa (2000), quatro critérios apresentados na Tabela 3.

<b>Critério</b>	<b>Direito</b>	<b>Ética</b>
<b>Finalidade</b>	Regular relações essenciais de uma sociedade de forma a assegurar a convivência harmoniosa dos seus membros.	Visa dirigir a pessoa para o Bem, visando de certa forma o aperfeiçoamento individual.
<b>Essência</b>	Inter-subjetivo, procura compatibilizar interesses conflitantes.	Intra-subjetiva, tem como ponto de partida a relação da pessoa consigo mesma.
<b>Consciencialização subjetiva</b>	Dispensa normalmente a consciência individual para ser aplicado.	Passa sempre pelo crivo do sujeito, pelo seu imperativo de consciência.
<b>Coercibilidade</b>	Ordem de coercibilidade material, existe a suscetibilidade de, se necessário, impor pela força o seu cumprimento.	Dotada de coercibilidade psíquica (arrependimento, remorso) que, por efeito da sua alteridade, origina uma sanção social/profissional difusa (marginalização, ostracização).

**Tabela 3** – Resumo da distinção entre Direito e Ética. Informação adaptada de (Rebelo Sousa; Sofia, 2000).

Efetuada esta distinção essencial, é ainda importante incluir, no campo da ética, um conjunto de princípios essenciais que regulam a área da saúde em geral e da biomedicina em particular. São eles: o princípio da autonomia, que implica o respeito e o apoio a decisões tomadas de forma autónoma; o princípio da não maleficência, que pretende evitar a causa de danos físicos ou morais; o princípio da beneficência, que pretende por um lado aliviar ou prevenir danos causados e por outro equilibrar os benefícios com os riscos e os custos; e o princípio da justiça, que implica a distribuição equilibrada de benefícios, riscos e custos (Beauchamp; Childress, 2008).

Para além destes princípios, no que toca aos testes genéticos, devem salvaguardar-se outros princípios mais específicos, relacionados com os anteriores, mas que devem ser discutidos para que a tecnologia e a inovação possam ser utilizados com respeito pela vida humana. Entre esses princípios encontram-se o princípio do respeito pela autonomia individual (cuja consagração maior é o consentimento informado), o princípio do respeito pela vida privada e o princípio de não discriminação (Lea; Williams; Donahue, 2005).

Nesta parte do trabalho procuramos articular estes princípios e relacioná-los com as normas legais relevantes, no contexto dos testes genéticos de venda direta ao consumidor.

## **Capítulo 1 – Consentimento informado**

---

### **1.1 Breve nota sobre a história e a importância do consentimento informado**

O termo “consentimento informado” surgiu na década de 1950 como um dever de obter uma declaração por parte dos pacientes autorizando as intervenções médicas em alguns campos da medicina, como a cirurgia. Posteriormente este conceito evoluiu através dos tribunais para um dever explícito de divulgar informação a fim de obter o consentimento, tanto para a prática médica como para a investigação (Beauchamp, 2011). Por volta de 1972 foi iniciada uma discussão mais séria sobre o significado ético deste termo ao nível da medicina, investigação, direito e filosofia (Beauchamp, 2011). Em 1979 na sequência do United States Public Health System Syphilis Study<sup>4</sup>, o relatório Belmont apresentado pela National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research, começa a separar claramente o consentimento informado para fins clínicos e de investigação (National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research, 1979).

O consentimento informado manifesta o respeito pelo doente como ser humano, refletindo o direito moral do doente à integridade corporal e à participação nas decisões relativas à sua saúde. O consentimento informado assegura também a proteção do doente no que toca a tratamentos não desejados e a sua participação ativa na definição dos cuidados de saúde a que é sujeito (ERS, 2009).

De acordo com a Entidade Reguladora de Saúde (ERS) existem pressupostos gerais que devem ser respeitados a fim de se obter um consentimento informado, esclarecido e livre. De destacar a comunicação eficaz, entre a pessoa e o profissional de saúde, e a instauração de mecanismos eficazes por parte das instituições que a assegurem. O consentimento informado deve também ser um processo contínuo e participado, e não cingido apenas à mera assinatura de formulários (ERS, 2009). O consentimento informado é composto pelos conceitos fundamentais de compreensão e livre consentimento, sendo estes a garantia de que qualquer que seja a decisão, esta assenta na auto-responsabilização e na liberdade de escolha individual (ERS, 2009).

<sup>4</sup> Também denominado de Tuskegee Syphilis Study.

No contexto dos testes genéticos é importante que a pessoa que decide realizar o teste compreenda o procedimento utilizado, os seus benefícios e limitações, assim como possíveis consequências do seu resultado. O processo de educar os indivíduos acerca dos testes a realizar e a obtenção da sua autorização são premissas essenciais do consentimento informado neste âmbito particular (NHI, 2014). Pode ainda dizer-se que entre outras coisas, o consentimento informado tem como principal objetivo a proteção contra a utilização da amostra de ADN para testes não desejados e contra violações da privacidade da pessoa (Bunnik; Janssens; Schermer, 2012).

## **1.2 Elementos do consentimento informado e princípios éticos relacionados**

O consentimento informado válido incorpora cinco elementos base: o voluntarismo, que requer que a pessoa se encontre livre de coação, persuasões e incentivos externos quando dá o seu consentimento; a competência, que engloba a capacidade decisória e o direito legal de agir autonomamente; a informação prévia e exata acerca do procedimento a realizar; a compreensão da informação recebida e da sua relevância para o seu caso; e a decisão de autorizar o procedimento (Beauchamp; Childress, 2008) (Carmen; Joffe, 2005).

A principal base do consentimento informado é a autonomia. Esta é descrita como a capacidade de criar ideias e objetivos, ou de tomar decisões e ações sem restrições externas (Kemp; Rendtorff, 2000). Por outro lado, o respeito pela autonomia implica que elementos como os acima enumerados, de designadamente decisões voluntárias e livres de coação aquando da obtenção do consentimento, sejam acompanhados de discussão prévia, com apoio médico adequado (Lea; Williams; Donahue, 2005).

No âmbito dos testes genéticos, existem diversas razões fundamentais que justificam a necessidade de obtenção do consentimento informado. Em primeiro lugar, a maioria dos indivíduos é incapaz de compreender adequadamente o resultado de um teste genético, o que coloca desafios em termos de autenticidade e eficácia do consentimento (Press; Clayton, 2000). Por outro lado, as informações conducentes a um consentimento informado válido dissipam e esclarecem as dúvidas e incertezas dos indivíduos (Gostin; Hodge; Calvo, 2001). Adicionalmente, no processo envolvente à tomada decisão de realizar um teste genético, além do respeito pela autonomia do indivíduo, é também necessário avaliar os riscos e benefícios da realização do teste. Na avaliação dos riscos e

benefícios estão refletidos dois princípios éticos fundamentais: o princípio da beneficência e o princípio da não-maleficência (Lea; Williams; Donahue, 2005). O princípio da não maleficência pretende evitar a causa de danos físicos ou morais, por outro lado, o princípio da beneficência pretende aliviar ou prevenir danos causados e equilibrar os benefícios com os riscos e os custos (Beauchamp; Childress, 2008).

Assim, compete ao prestador de cuidados de saúde fornecer ao indivíduo todas as informações acerca do teste genético e dos vários marcadores que na sua realização serão analisados, assim como esclarecer a possibilidade de realizar eventuais futuros testes. O prestador de cuidados de saúde deve explicar de forma adequada os objetivos e limitações do teste, garantindo que o indivíduo compreende a informação que lhe é apresentada, sendo esta uma etapa crítica no processo de tomada de decisão de realizar, ou não o teste. Por último, apesar de dever fornecer toda a informação apropriada, o prestador de cuidados de saúde deve respeitar o direito de recusa de realização do teste que assiste, em qualquer circunstância, ao indivíduo (Lea; Williams; Donahue, 2005).

Resulta então claro da exposição acima que os testes de venda direta ao consumidor encerram desafios particulares no que toca ao consentimento informado. São esses desafios que apontaremos a seguir.

### **1.3 Desafios particulares dos testes genéticos de venda direta ao consumidor**

A falta de supervisão profissional no âmbito dos testes genéticos de venda direta ao consumidor, aliada a falhas quanto à informação fornecida ao consumidor, colocam desafios ético-legais importantes à obtenção de consentimento informado (Bunnik; Janssens; Schermer, 2012). O processo de consentimento informado inclui informação técnica e científica, assim como a consideração do ambiente familiar e psicossocial dos indivíduos, processo este que envolve um dispêndio de tempo considerável por parte do médico e do indivíduo. Ora, se à partida, no mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor não há prescrição médica nem acompanhamento médico ou aconselhamento genético, conclui-se facilmente que a obtenção de uma decisão autónoma e informada acerca da realização do teste se pode tornar bastante difícil (Hawkins; Ho, 2012).

A ausência de aconselhamento genético no processo de aquisição e realização de um teste genético pode levar a erros na interpretação dos seus resultados. Por exemplo, um

consumidor que obtenha como resultado de um teste um elevado risco para determinada doença pode sobrestimar esse risco, assim como se obtiver um baixo risco pode subestimá-lo (Borry, 2013). A sub interpretação ou sobre interpretação dos resultados pode levar a danos psicológicos como a ansiedade, riscos para a saúde e custos sociais como a procura desnecessária de apoio médico ou fármacos (McGuire; Bruke, 2008). Por exemplo, mesmo tendo dado o seu consentimento para a realização de um teste genético para determinada doença, se não foi explicado ao indivíduo em causa, ou este não compreendeu, as implicações de um resultado positivo, então o seu consentimento não pode ser considerado válido (O'Neill, 2001).

Por outro lado, o destino do material biológico fornecido e da informação genética dos consumidores representa também um desafio ao consentimento informado no mercado dos testes genéticos de venda direta. De forma similar ao que acontece com os biobancos, as empresas de testes genéticos de venda direta ao consumidor possuem bases de dados dos seus clientes, uma vez que mesmo que as amostras sejam destruídas após a sua análise as empresas podem usar os dados delas resultantes. Portanto, o destino e a utilização da informação genética dos consumidores devem ser esclarecidos a todo o momento e particularmente aquando do encerramento ou mudança de gerência ou propriedade das empresas (Howard; Knoppers; Borry, 2010). Os biobancos têm sistemas de segurança complexos, sendo sujeitos a monitorização permanente, revisões e avaliações por comités independentes (Knoppers, 2010). Contudo o mesmo não pode ser afirmado relativamente à administração das bases de dados das empresas de testes genéticos de venda direta ao consumidor (Knoppers, 2010). O facto de não haver uma abordagem coerente em muitas das empresas de testes genéticos de venda direta ao consumidor relativamente às políticas de segurança e avaliação das suas bases de dados pode ser visto como um desafio importante ao consentimento informado uma vez que o consumidor não tem acesso a um conhecimento prévio e exato da situação (Church *et al.*, 2009). A este respeito Zawati, Borry e Howard (2012) analisaram quatro empresas do mercado de testes genéticos de venda diretamente ao consumidor. O estudo concluiu que há uma escassez de informação disponível ao consumidor acerca das medidas a tomar aquando do encerramento da empresa (Zawati; Borry; Howard, 2011)

De realçar que a empresa norte-americana que atua no mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor, 23andMe, sugere que a sua meta a longo prazo com a oferta destes produtos é a recolha de informação genética para criar um biobanco que

possa ser usado e vendido para investigação biomédica, podendo eventualmente conduzir a descobertas patenteáveis (Annas; Elias, 2014). Tal meta parece razoável se os consumidores que disponibilizam o seu ADN derem o seu consentimento devidamente informado e vejam a sua privacidade protegida, requisitos que são bastante difíceis de cumprir (Glantz; Roche; Annas, 2008).

Outra das questões levantadas pelo mercado de venda direta de testes genéticos ao consumidor, relativamente ao processo de consentimento informado, é derivada da natureza do seu modelo de recolha e envio da amostra para análise. O modelo de recolha e envio da amostra apresenta um risco elevado de serem enviadas amostras de terceiros, sem o seu conhecimento (Bunnik; Janssens; Schermer, 2012). Um caso específico desta situação é a realização de testes genéticos de venda direta ao consumidor por parte de crianças e menores de idade. Este facto ignora o carácter sensível da informação obtida para as crianças e menores, assim como a sua opção de escolha em partilhá-la ou não com os seus pais (Borry *et al.*, 2009).

Finalmente, importa analisar a questão dos resultados que não estão à partida relacionados com o objetivo para o qual o teste genético é realizado, isto é a questão dos “resultados incidentais” (Green *et al.*, 2013). Este acontecimento é mais provável aquando da análise de partes maiores do genoma, levantando a questão de que o consumidor deve ser informado, quando dá o seu consentimento para a realização do teste, acerca da possibilidade de serem obtidos resultados que não foram solicitados (Rigter *et al.*, 2013). Contudo este processo pode ser difícil de concretizar devido a limitações de tempo, à validação de todos os resultados e a resultados com baixo valor preditivo, gerando conflito entre os conceitos de autonomia e de não-maleficência (Rigter *et al.*, 2013). Em conclusão, em especial no mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor, devido às falhas que este apresenta, é imperativo que haja uma orientação dos consumidores acerca das informações que podem resultar do teste, assim como o consentimento adequado na medida em que estes devem decidir a que tipos de informações querem ou não ter acesso (Berg; Khoury; Evans, 2011) (Oster, 2011).

Uma última nota para referir que existem pelo menos duas razões que originam algum ceticismo no que toca à adequação do paradigma do consentimento informado em contexto comercial. A primeira deve-se ao facto dos profissionais que operam neste tipo

de mercado não se regerem pelos mesmos padrões éticos dos prestadores de cuidados de saúde, nem terem realizado o juramento moral, a que estes é imposto. A segunda razão é relativa ao facto de vários testes realizados por estas empresas não serem considerados testes médicos, o que pode significar que o consentimento dado pelos consumidores não deve ser da mesma natureza daquele prestado em contexto médico (Bunnik; Janssens; Schermer, 2012).

#### **1.4 A questão do aconselhamento genético**

O termo “aconselhamento genético” foi criado em 1947 por Sheldon Reed, descrevendo este autor que a principal função do aconselhamento genético é a de prestar às pessoas um conhecimento dos problemas genéticos da sua família (Reed, 1974). A definição do termo pela National Society of Genetic Counselors (NSGC), que representa a maior associação de conselheiros genéticos do mundo, consiste num processo que tem como objetivo ajudar as pessoas a compreender e a adaptarem-se às implicações médicas, psicossociais e familiares da genética na área saúde (Resta *et al.*, 2006). Esta definição integra ainda no processo de aconselhamento genético a interpretação da história médica e familiar da pessoa; a educação acerca da herança genética, dos testes genéticos, da gestão, da prevenção, dos recursos e da investigação na área; e a promoção de escolhas no âmbito de uma melhor adaptação ao risco ou à doença (Resta *et al.*, 2006).

Com a expansão do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor muitos críticos têm recomendado a inclusão do aconselhamento genético pré e pós teste no produto oferecido pelas empresas no mercado (Harris; Kelly; Wyatt, 2013). Uma investigação da NSGC revelou que os conselheiros genéticos são bastante cautelosos acerca dos aspetos da venda direta de testes genéticos ao consumidor (Hock *et al.*, 2011). Na base desta cautela estão duas abordagens principais que influenciam a profissão de conselheiro genético neste mercado em específico: a ética do cuidado e os princípios básicos da ética. O primeiro dá precedência às virtudes humanas valorizadas nos relacionamentos, como a compaixão, a simpatia e a empatia, já a segunda baseia-se no respeito pela autonomia, a não-maleficência, a beneficência e a justiça (Hawkins; Ho, 2012).



A este respeito a CNECV alertou no Parecer Sobre Venda Direta de Testes Genéticos ao Público (56/CNECV/08), que *“a interpretação incorreta dos resultados de um teste, nomeadamente por falta de aconselhamento genético prévio e de apoio e orientação após os resultados, pode ser causa de alterações de vida e comportamentos desadequados ou até contraproducentes, provocando sofrimento psicológico, familiar e social”*; e que *“a venda de testes genéticos diretamente ao público pode induzir falsas necessidades, criar expectativas irrealistas e ultrapassar a necessidade de indicação médica, pelo que lesa o direito ao aconselhamento genético e à informação de doentes e público em geral, e sobrecarrega o sistema de saúde”* (CNECV, 2008). Com base nestas preocupações, a CNECV recomenda que os testes que fornecem ou podem fornecer informação preditiva relacionada com a saúde não devem ser realizados sem aconselhamento genético, antes e depois do teste (CNECV, 2008).

Parece portanto que os conselheiros genéticos têm um papel importante a desempenhar no mercado de testes genéticos de venda direta, principalmente na mediação da relação consumidor-empresa, no envolvimento dos consumidores com os médicos e na valorização da sua opinião no contexto das atividades de empreendedorismo (Harris; Kelly; Wyatt, 2013). Torna-se então essencial que os conselheiros genéticos se mantenham informados e envolvidos para que possam prestar o seu contributo na análise cuidadosa e detalhada dos riscos para o consumidor e aspetos mais desafiantes deste mercado (Wade; Wilfond, 2006).

### **1.5 Enquadramento normativo**

De acordo com o enquadramento normativo ético-legal nacional e internacional, a obtenção de consentimento informado é fundamental para a realização de testes genéticos.

Em 1997, a UNESCO, salvaguardando os seus princípios democráticos da dignidade, igualdade e respeito mútuo pelos homens e rejeitando qualquer doutrina baseada na desigualdade entre homens e raças, adotou a Declaração Universal sobre o Genoma Humano e os Direitos Humanos (DUGHDH). Esta declaração foi escrita e adotada na consequência da evolução tecnológica e científica que permitiu a existência do PGH, pretendendo proteger e abranger conceitos como a dignidade humana e o genoma humano, os direitos de todos os envolvidos, a investigação no âmbito do próprio

projeto, a solidariedade e a cooperação internacionais, entre outros (UNESCO, 1997). No artigo 5º alínea b), a DUGHDH prevê o direito dos indivíduos a prestar o seu consentimento prévio, livre e esclarecido (UNESCO, 1997). Mais tarde, em 2004 a UNESCO, no seguimento da DUGHDH, aprovou a Declaração Internacional sobre os Dados Genéticos Humanos (DIDGH), com o objetivo de garantir o respeito pela dignidade humana e a proteção dos direitos humanos e das liberdades fundamentais em matéria de recolha, tratamento, utilização e conservação de dados genéticos humanos (UNESCO, 2004). A DIDGH alerta, entre outros pontos, para a especificidade dos dados genéticos e para o impacto significativo que estes têm, não só no indivíduo, mas também em toda a sua família e descendência, alertando ainda para a necessidade de um nível de proteção adequado dos mesmos. Nesta declaração é definido no artigo 2º alínea iii), o conceito de consentimento informado para a recolha, tratamento, utilização e conservação de dados genéticos (UNESCO, 2004). No artigo 6º alínea d) da mesma Declaração, são previstas as características e o tipo de informações que devem ser dadas ao indivíduo para a devida e correta obtenção do seu consentimento informado. Diz esta Declaração que estas informações ser claras, objetivas, adequadas e apropriadas (UNESCO, 2004). No artigo 8º são apresentadas as condições de obtenção de consentimento informado para recolha de material genético e respetivas exceções, lá se indicando que o processo de consentimento deve ser prévio, livre, informado e expresso. No artigo 9º da DIDGH são estipuladas as condições previstas para a retirada do consentimento por vontade da pessoa, como por exemplo a retirada do consentimento não deve resultar em qualquer desvantagem ou penalização para o indivíduo (UNESCO, 2004).

O Conselho da Europa adotou, em 1997, a Convenção para a Proteção dos Direitos do Homem e da Dignidade do Ser Humano face às Aplicações da Biologia e da Medicina: Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina (Convenção de Oviedo) que teve um papel fundamental na harmonização das leis sobre direitos humanos (Conselho da Europa, 1997). Neste documento, prevê-se, no Capítulo II a necessidade de consentimento livre e esclarecido para qualquer intervenção no domínio da saúde, assim como a garantia de que a pessoa receba, previamente, informação adequada quanto à intervenção a que será sujeita. Neste capítulo são ainda, ao longo dos artigos 6º a 9º, previstos as condições do consentimento informado e respetivas exceções, tais como em caso de pessoas com perturbações mentais, menores ou vontade anteriormente

manifestada (Conselho da Europa, 1997). A Convenção de Oviedo foca ainda no artigo 12º os tipos de testes genéticos para os quais deve ser prestado aconselhamento genético apropriado, como por exemplo os testes preditivos de doenças genéticas (Conselho da Europa, 1997). No Protocolo Adicional à Convenção de Oviedo, relativo a Testes Genéticos para Fins de Saúde, publicado em 2008, é contemplado no artigo 9º, a necessidade de obtenção do consentimento livre e informado para a realização de testes genéticos, com especificação de determinados tipos de testes, como testes genéticos preditivos, por exemplo. No artigo 8º, do mesmo documento, é prevista a necessidade de disponibilização de informação e aconselhamento genético apropriados (Conselho da Europa, 2008).

Em 2007, a OCDE publicou um documento designado “Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing” onde se prevê, no número 2, dedicado aos princípios e boas práticas, na secção A.4, a obtenção de consentimento informado de acordo com os padrões legais, éticos e profissionais (OCDE, 2007). Já no número 17, dedicado aos princípios gerais e práticas para testes genéticos moleculares, encontra-se salvaguardada a necessidade de consentimento informado para procedimentos médicos, incluindo testes genéticos moleculares (OCDE, 2007).

No que toca ao enquadramento normativo português, também o consentimento informado é previsto de diferentes formas. A Constituição da República Portuguesa (CRP) prevê, no artigo 25º número 1, o princípio que sustenta que a integridade moral e física, de todos os indivíduos é inviolável. O Código Penal (CP) português prevê nos seus artigos 38º e 39º, o consentimento e o consentimento presumido, respetivamente, esclarecendo que além das exceções previstas pela lei, o consentimento exclui a ilicitude do facto. O CP prevê ainda no artigo 156º, a punição para intervenções e tratamentos médico-cirúrgicos arbitrários sem o consentimento do paciente e no artigo 157º, o dever de esclarecimento devido para que o consentimento seja eficaz. No âmbito do direito civil, o Código Civil (CC) português protege, no artigo 70º, os indivíduos contra qualquer ofensa ilícita ou ameaça à sua personalidade física ou moral. No artigo 340º, o CC prevê o consentimento do lesado, ou seja, o ato lesivo só é lícito desde que consentida a lesão e desde que esta tenha ocorrido no interesse do lesado e de acordo com a sua vontade presumível.

Quanto à legislação específica da área da saúde, a Lei de Bases de Saúde - Lei n.º 48/90 de 24 de Agosto prevê, na sua Base XIV, n.º 1 alíneas b) e e) que todos os utentes têm o direito de consentir ou recusar tratamentos de saúde e a serem informados acerca da sua situação, alteração de tratamentos e prognósticos. Especificamente no que concerne aos testes genéticos importa atender à Lei n.º 12/2005 de 26 de Janeiro (Faria; Campos, 2005). Esta Lei define o conceito de informação de saúde e de informação genética, rege temas como a circulação de informação e a intervenção sobre o genoma humano no sistema de saúde, e estabelece as regras para a colheita e conservação de produtos biológicos para efeitos de testes genéticos ou investigação. No artigo 9º da Lei n.º 12/2005 é referido que os testes genéticos devem obedecer aos princípios e requisitos que regem a prestação de qualquer cuidado de saúde, requisitos gerais esses apresentados acima. No artigo 9º n.º 2 é explicitado que testes como os de deteção para o estado de heterozigotia para doenças recessivas, testes de diagnóstico pré-sintomático de doenças monogénicas e testes de suscetibilidades genéticas, em pessoas saudáveis, só podem ser executados com a autorização do próprio, a pedido de um médico com a especialidade de genética e na sequência da realização de uma consulta de aconselhamento genético, após consentimento informado, expresso por escrito. Ainda quanto ao aconselhamento genético, o artigo 11º n.º 4, da Lei n.º 12/2005, garante também o acesso equitativo ao aconselhamento genético e aos testes genéticos, salvaguardando as necessidades das populações mais atingidas por uma determinada doença genética. De forma mais específica, o n.º 3 do artigo 17º, confere ao cidadão o direito a receber aconselhamento genético e, se indicado, acompanhamento psicossocial, antes e depois da realização de testes de heterozigotia, pré-sintomáticos, preditivos e pré-natais. Ainda no contexto da Lei n.º 12/2005 de 26 de Janeiro, está prevista a regulamentação posterior de alguns aspetos particulares relacionados com o consentimento informado no contexto dos testes genéticos, tais como o cumprimento do dever do médico de orientar o doente para consulta de genética médica (artigo 17º, n.º 7). Até à data do presente trabalho tal regulamentação não foi ainda publicada. A este respeito e no contexto de uma possível regulamentação da Lei, a CNECV emitiu um Parecer sobre o Projeto de Decreto-Lei que Regulamenta a Lei n.º 12/2005, de 26 de Janeiro, no que Respeita a Informação Genética, Bases de Dados Genéticos e Testes Genéticos (68/CNECV/2012). O Parecer em causa reafirma a importância, do ponto de vista ético, do princípio do respeito pela autonomia (do qual decorre o consentimento

informado) e da equidade no acesso a cuidados de saúde. A CNECV, através do Parecer referido, afirma ainda que a Lei n.º 12/2005 é uma das mais restritivas em termos de informação e prescrição de atos médicos, recomendando não apenas a sua regulamentação mas também a sua revisão, nomeadamente quanto ao artigo 9º n.º 2 da mesma que estabelece requisitos especiais para alguns tipos de testes genéticos, designadamente os testes genéticos de deteção do estado de heterozigotia para doenças recessivas, testes de diagnóstico pré-sintomático de doenças monogénicas e testes de suscetibilidades genéticas

No que toca especificamente à informação genética, a Lei n.º 67/98 de 26 de Outubro, relativa à proteção de dados pessoais, contempla no artigo 3º a definição de consentimento do titular dos dados. Os dados de saúde, incluindo os dados genéticos, são dados sensíveis cujo tratamento, por princípio, está proibido. Contudo, a Lei n.º 67/98 prevê nos seus artigos 6º e 7º exceções à proibição do tratamento dos dados sensíveis entre os quais se incluem o devido consentimento do titular dos dados, a autorização da Comissão Nacional de Proteção de Dados, entre outras. Relativamente ao acesso à informação relativa a dados de saúde, incluindo dados genéticos, a Lei n.º 67/98 estipula no artigo 11º n.º 5 que o acesso só deve ser exercido por meio de um médico designado pelo titular dos dados. Por fim, no artigo 47º da Lei n.º 67/98 é prevista a penalização para a violação do dever de sigilo caso não seja obtido o consentimento devido para a divulgação dos dados pessoais.

Finalmente, a Direção Geral de Saúde (DGS) publicou recentemente a Norma 015/2013 referente ao consentimento informado, esclarecido e livre para atos terapêuticos ou diagnósticos e para a participação em estudos de investigação. Esta Norma tem como objetivo estabelecer diretrizes e critérios para a obtenção devida de consentimento informado por parte de administrações, dirigentes, instituições e profissionais de saúde, em Portugal (DGS, 2013). A título de exemplo, a Norma 015/2013 explícita que o consentimento informado deve ser realizado por escrito num formulário onde deve constar também a declaração da pessoa de como recebeu informação escrita e oral acerca do procedimento a realizar, assim como a declaração de que compreendeu a informação obtida e que lhe foram prestadas todas as explicações em tempo útil e necessário para a sua aceitação. A Norma prevê ainda as situações específicas em que o consentimento informado deve ser prestado, nomeadamente para realização de testes genéticos.

## **Capítulo 2 – Privacidade e confidencialidade**

---

### **2.1 Privacidade e confidencialidade, princípios éticos em causa**

A informação genética obtida aquando da realização dum teste genético tem um grande impacto não só no próprio indivíduo mas também na sua família e restantes grupos sociais envolvidos. Se à partida o indivíduo coopera de livre vontade na obtenção e utilização da informação resultante de um teste genético, este tem também o direito à garantia de privacidade e confidencialidade da informação, assim como em saber de que forma e por quem a sua informação genética será tratada (Rothstein, 1997). Vejamos, em primeiro lugar, em que consistem estes conceitos.

A privacidade é um conceito amplo que incorpora pelo menos quatro categorias: o acesso a pessoas e a espaços pessoais, o acesso a informação por terceiros, a interferência de terceiros em escolhas pessoais e a posse de informações e materiais de outros (Allen, 1997). A confidencialidade descreve os deveres que acompanham a divulgação de informações não públicas (ou seja pessoais) a terceiros dentro de relações profissionais ou contratuais (Anderlik; Rothstein, 2001). O uso do termo privacidade, aplicado à informação, refere-se à prevenção de divulgação de informações pessoais, aproximando-se por este lado do conceito de confidencialidade. Por outro lado a privacidade da informação é mais limitada na área da saúde, devido à necessidade de comunicação de informações médicas e familiares pessoais aos prestadores de cuidados de saúde (Moskop *et al.*, 2005). Assim, em saúde os indivíduos comunicam informações pessoais sensíveis aos seus prestadores de cuidados para que estes possam compreender os seus problemas médicos e assim tratá-los de forma adequada. Contudo, a partir do momento em que os profissionais recebem informações dos seus doentes estas tornam-se confidenciais e o profissional passa a ter o dever de as proteger no que toca à sua divulgação a terceiros (Moskop *et al.*, 2005).

A proteção da pessoa e da sua dignidade estão diretamente ligados à sua esfera da privacidade e, portanto, a privacidade baseia-se no respeito pelos princípios da dignidade e da integridade (Rendtorff, 2002). A dignidade humana expressa o valor intrínseco do ser humano enquanto membro de uma comunidade ou sociedade, incluindo o respeito pela dignidade moral deste, do seu direito de escolha e da igualdade entre todos. O princípio da integridade consiste no respeito pela esfera pessoal do ser

humano, pelo seu carácter e honestidade não devendo ser sujeito a intervenções externas (Rendtorff, 2002). A dignidade e integridade humanas, no âmbito específico da saúde, devem ser preservadas através do respeito pela privacidade e confidencialidade da vida do ser humano. Estas constituem virtudes que devem estar presentes nos sistemas legais e médicos. Fortemente associada ao último princípio descrito está o conceito de vulnerabilidade do ser humano, não só física mas também mental, que deve ser protegida, devendo ser considerada como expressão universal da condição humana (Rendtorff, 2002).

No que toca à informação genética existem características desta que devem ser tidas em conta aquando da determinação do seu nível de proteção adequado. Exemplos dessas características são: 1) a sua singularidade à exceção dos gémeos monozigóticos, cada pessoa tem um código genético único que a identifica; 2) a capacidade preditiva dessa informação para o desenvolvimento de determinadas doenças; 3) a sua relativa imutabilidade, ou seja, a mesma não se altera muito significativamente ao longo da vida; e 4) o impacto que a informação genética pode ter em toda a família, e não apenas no indivíduo (McGuire *et al.*, 2008). Estas características devem ser consideradas com enorme atenção e cuidado e a sua discussão está relacionada com a questão do excepcionalismo genético (ver *infra*, Parte I, Capítulo 5).

## **2.2 Desafios dos testes genéticos de venda direta ao consumidor**

A ideia de envolver o indivíduo no processo de obtenção, armazenamento e proteção da sua informação genética, assim como a garantia de que saltar a etapa da consulta médica dá ao indivíduo uma maior garantia de privacidade, são os principais argumentos usados pelas empresas no *marketing* dos testes genéticos de venda direta ao consumidor (Borry; Cornel; Howard, 2010).

No entanto, a privacidade e a confidencialidade da informação genética levanta questões complexas e desafiantes que, caso não sejam abordadas e discutidas de forma aprofundada, podem causar efeitos graves não só para o indivíduo que realiza o teste e respetiva família, mas em alguns casos também para a comunidade e sociedade onde este está inserido. Por exemplo, quando um indivíduo é identificado através da sua história familiar como estando em risco de vir a desenvolver uma doença genética, pode ser realizado um teste genético que permita esclarecer quais as probabilidades reais de

esta se vir manifestar. Assim, o resultado do teste revela informações quanto ao risco futuro de vir a desenvolver a doença, não só relativo à pessoa mas também a outros membros da sua família biológica. Neste ponto deve considerar-se o dilema ético que contrapõe a proteção da vida privada do indivíduo que realizou o teste genético à proteção de outros membros da sua família, e sua eventual descendência, que desconhecem o risco de poderem vir a sofrer da mesma desordem (Lea; Williams; Donahue, 2005). Esta questão do foro ético interfere diretamente com o médico que presta os cuidados de saúde. Deve ou não este alertar os restantes membros da família ignorando o direito à proteção da vida privada do seu doente? Todavia, à primeira vista, no âmbito dos testes genéticos de venda direta ao consumidor, a discussão neste âmbito recaí única e exclusivamente sobre o indivíduo que realiza o teste visto que não existe uma intermediação clínica entre este e a empresa.

Por outro lado, como discutido acima (ver supra, Parte I, Capítulo 1) a tipologia de comercialização de testes genéticos de venda direta ao consumidor é incapaz de excluir a possibilidade de envio de uma amostra de uma pessoa sem o seu conhecimento o que constitui um desafio significativo quanto à privacidade e confidencialidade da informação genética da pessoa testada (Samuel; Jordens; Kerridge, 2010).

O grau de proteção de privacidade conferido pelas empresas do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor varia consideravelmente (Knoopers, 2010). Contudo há autores que defendem que uma total proteção de privacidade é cada vez mais irrealista numa época em que testes genéticos são disponibilizados na internet (Lee; Crawley, 2009). A CNECV no Parecer sobre Venda Direta de Testes Genéticos ao Público (56/CNECV/08) adverte para que *“a compra direta de testes pela internet pode facilitar, pela vulnerabilidade do meio utilizado, a perda de privacidade e a quebra de confidencialidade da informação médica e pessoal, bem como dos resultados do teste”* (CNECV, 2008).

A privacidade da informação genética e a proteção da confidencialidade são preocupações significativas para muitos consumidores interessados no mercado. De facto, a quebra da confidencialidade quanto aos resultados de um teste genético pode originar danos para os indivíduos testados e respetivas famílias. Entre esses danos incluem-se a discriminação e a estigmatização (ver infra, Parte I, Capítulo 4) (Hogarth; Javitt; Melzer, 2008).



### **2.3 Enquadramento normativo**

É importante referir que a privacidade e a confidencialidade no âmbito da genética se encontram protegidas pelo enquadramento ético-legal internacional e português.

A Declaração Universal sobre o Genoma Humano e os Direitos Humanos da UNESCO prevê, no artigo 7º, a confidencialidade dos dados genéticos que identifiquem um indivíduo (UNESCO, 1997). Por outro lado, a Declaração Internacional sobre os Dados Genéticos Humanos, da UNESCO ressalva, no artigo 14º, a necessidade de proteção da vida privada e da confidencialidade dos dados que identifiquem o indivíduo ou a sua família, estabelecendo esta a proteção à informação do indivíduo para entidades como companhias de seguro, entidades patronais e estabelecimentos de ensino (UNESCO, 2004). No Protocolo Adicional à Convenção de Oviedo, relativo a Testes Genéticos para Fins de Saúde são contemplados no Capítulo VII, artigo 16º, o respeito pela vida privada, a proteção dos dados resultantes de um teste genético, a segurança e a confidencialidade da informação obtida a partir de uma amostra de material biológico (Conselho da Europa, 2008).

Nos EUA existem dois diplomas legislativos importantes no que toca à proteção de informações pessoais de saúde. A primeira é a Health Insurance Portability and Accountability Act (HIPAA), promulgada em 1996, cujo principal objetivo é a proteção dos trabalhadores e respetivas famílias relativamente à cobertura dos seus seguros de saúde. A HIPAA fornece proteção federal relativamente à informação de saúde individual, que possa levar à identificação da pessoa, ao mesmo tempo que procura o equilíbrio entre essa proteção e a divulgação da informação necessária para a prestação adequada de cuidados de saúde (USA Congress, 1996) (Fraker; Mazza, 2010). Igualmente importante nesta temática é a Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA), promulgada em 2008 e em vigor desde 2009, e que define os conceitos de informação genética e de testes genéticos. Esta Lei proíbe seguradoras que forneçam planos de saúde de recolherem informação genética com a finalidade de avaliar a elegibilidade para a subscrição de seguros, estabelecer benefícios ou a fixar prémios. As seguradoras são igualmente proibidas de solicitar ou exigir que um indivíduo ou qualquer membro da sua família realize testes genéticos. Além disto, esta Lei protege também os trabalhadores ao colocar restrições sobre o uso e a recolha de informação genética nos seus locais de trabalho, proibindo os empregadores de solicitar ou exigir

informações genéticas de um funcionário, ou de qualquer membro da sua família (USA Congress, 2008) (Annas; Roche; Robert, 2008).

No âmbito do direito da UE, a Diretiva 98/79/CE do Parlamento Europeu e do Conselho de 27 de Outubro de 1998, atualizada em 2011, relativa aos dispositivos médicos de diagnóstico *in vitro*, que regula também os testes genéticos na Europa, prevê no artigo 1º n.º 4, a proteção da confidencialidade das informações relativas à vida privada, aquando da colheita, recolha e utilização de tecidos, células e substâncias de origem humana (Parlamento Europeu; Conselho da União Europeia, 1998) (Hogarth; Javitt; Melzer, 2008).

No que toca ao direito português, a CRP prevê no seu artigo 26º, n.º 1, o direito de todos os indivíduos à proteção da sua vida privada e familiar e à proteção legal contra quaisquer formas de discriminação. Este direito é assegurado, no âmbito específico dos testes genéticos e da informação genética, pela Lei n.º 12/2005 e a Lei n.º 67/98, que preveem as condições de uso e tratamento da informação de saúde, incluindo a informação genética.

A Lei n.º 67/98 contempla, como já foi referido anteriormente (ver supra Parte I, Capítulo 1), as condições especiais para o tratamento e acesso de dados sensíveis, nomeadamente os dados genéticos. Relativamente aos dados considerados sensíveis pela Lei n.º 67/98, esta prevê, no artigo 15º, medidas especiais de segurança para assegurar a proteção dos dados a serem cumpridas pelos responsáveis pelo tratamento dos mesmos. Por outro lado, o artigo 15º, n.º 3, refere que os dados genéticos devem ser separados dos restantes dados pessoais.

A Lei n.º 12/2005 no artigo 6º, relativo à informação genética, prevê, no n.º 4, a exclusão de informação genética sem fins de saúde do processo clínico da pessoa, salvo se o serviço de genética tiver arquivos próprios e separados. A Lei n.º 12/2005 ressalva ainda no artigo 6º, n.º 5, que informações genéticas de pessoas saudáveis não podem ser acedidas por médicos ou outros profissionais do próprio serviço ou de outros serviços. No artigo 6º, n.º 6, esta Lei afirma que a informação genética deve ser alvo de medidas legislativas e administrativas de proteção em termos de acesso, segurança e confidencialidade. Relativamente à comunicação dos resultados de um teste genético do estado de heterozigotia, pré-sintomático e preditivo, estes devem ser, de acordo com o artigo 9º n.º 4 da Lei n.º 12/2005, comunicados ao próprio e nunca a terceiros, pelo

menos sem que haja autorização por escrito para tal. De forma específica para testes pré-natais e pré-implantatórios, o artigo 9º, n.º 5 desta Lei prevê ainda que a comunicação dos resultados deve ser feita exclusivamente à progenitora ou progenitores ou, ainda aos respetivos representantes legais. Finalmente, relativamente à definição de medidas de proteção da identidade genética pessoal, a Lei n.º 12/2005 remete, no seu artigo 22º n.º 2, para uma futura regulamentação. Como referido anteriormente (ver supra Parte I, Capítulo 1) a Lei n.º 12/2005 não foi até à data deste trabalho regulamentada, pelo que as medidas específicas referidas, se encontram atualmente por definir. A este respeito, a CNECV no seu Parecer sobre o Projeto de Decreto-Lei que Regulamenta a Lei n.º 12/2005, de 26 de Janeiro, no que Respeita a Informação Genética, Bases de Dados Genéticos e Testes Genéticos, reafirma a importância, do ponto de vista ético, do princípio do respeito pela confidencialidade e privacidade, que implica a proteção da informação, o sigilo profissional, a proteção da vida privada e a segurança dos meios, recursos e equipamentos utilizados para realização dos testes genéticos.

## **Capítulo 3 – Qualidade e validade dos testes genéticos**

---

### **3.1 Desafios dos testes genéticos de venda direta ao consumidor**

A garantia de qualidade dos testes genéticos oferecidos ao consumidor, independentemente do seu contexto, deve considerar indicadores como a validade analítica, a validade clínica e a utilidade clínica. Por outro lado, a qualidade dos laboratórios onde os testes são realizados e as qualificações dos profissionais envolvidos devem também ser escrutinados e certificados (ESHG, 2010). Enquanto a validade analítica representa a confiança no resultado de um teste genético, ao nível científico, a validade clínica considera se a informação obtida a partir da realização do teste se traduz, em termos clínicos, na melhoria da saúde do indivíduo testado (Lynch *et al.*, 2011). Por outras palavras, um teste genético tem validade analítica se identificar com precisão o polimorfismo ou a mutação para o qual foi desenvolvido. No entanto, se a variante genética que analisa nada tem a ver com a doença de interesse, então o teste não tem validade clínica (Schmidt, 2008). Mesmo que um teste genético cumpra os requisitos de validade clínica e analítica estabelecidos, é ainda importante comprovar a sua utilidade clínica. O teste deve ter um valor preditivo ou de diagnóstico comprovado, isto é, deve estar disponível uma estratégia preventiva ou terapêutica eficaz para que este possa ser oferecido ao consumidor e ser considerado como sendo clinicamente válido (Patch; Sequeiros; Cornel, 2009).

Um das principais preocupações relativamente ao mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor é a de que este disponibiliza testes que não têm validade analítica comprovada (Kuehn, 2008). Além disso os dados relativos aos valores preditivos dos testes oferecidos são bastante limitados, sendo pouco provável que o consumidor tenha acesso a esta informação (McCabe; McCabe, 2004). Por outro lado, a informação genética obtida através dos testes é vendida como um meio de identificar riscos e de oferecer ao consumidor a oportunidade de intervenção médica específica a partir dos seus resultados. Contudo, não é ainda claro, pelo menos em todas as circunstâncias referidas pelas empresas de testes genéticos de venda direta ao consumidor, que o perfil genético dos indivíduos contribua significativamente para a melhoria da sua saúde (Bloss; Schork; Topol, 2011). Segundo Janssens *et al.* não há ainda evidências suficientes que permitam concluir que o perfil genético é útil na

avaliação dos riscos genéticos individuais para doenças comuns, ou mesmo no desenvolvimento de recomendações de dieta e estilo de vida para prevenção de doenças (Janssens *et al.*, 2008). Assim, é importante compreender qual a informação analisada pelo teste e de que forma esta análise se realiza. Ao contrário de doenças raras causadas pela mutação de um único gene (doenças Mendelianas), a contribuição de fatores hereditários para a maioria das doenças comuns como por exemplo as doenças cardiovasculares e a diabetes não é devidamente conhecida. Todavia, vários estudos demonstram que podem existir lacunas no caso de testes genéticos direcionados para doenças raras e para doenças mais comuns (Khoury *et al.*, 2009).

Um dos principais métodos dos testes genéticos de venda direta ao consumidor é a análise de Single Nucleotide Polymorphism (SNP), isto é, a análise da presença de SNPs e da sua associação com a doença a fim de estimar o risco de desenvolvimento desta. Contudo, e embora existam dados que demonstrem a associação entre SNPs e doenças comuns, apenas 1 a 3% dos casos parecem estar associados com o nível de certeza satisfatório (Eng; Sharp, 2010). Mais, para estas doenças os dados mais fidedignos apontam que os fatores genéticos são responsáveis pela doença apenas numa pequena proporção da população afetada (Eng; Sharp, 2010). Por outro lado, alguns testes também examinam a probabilidade de desenvolver doenças mendelianas através da observação de um número limitado de SNPs. Em alguns casos estes testes não identificam as mutações mais prováveis, frustrando o seu próprio fim. Em contraste, testes genéticos para doenças mendelianas, quando prescritos e interpretados por profissionais de genética, estão à partida mais próximos de atingir os parâmetros de validade analítica, validade clínica e utilidade clínica necessários (Eng; Sharp, 2010).

Vejamos um exemplo concreto. Os testes genéticos vendidos diretamente ao consumidor para prever a suscetibilidade de desenvolver dependência de álcool, nicotina e heroína são disponibilizados com base em estudos que confirmam que a dependência pode ser considerada hereditária, em 30% a 70% dos casos, dependendo da substância em análise (Agrawal; Lynskey, 2008) e, em estudos que identificam variantes genéticas associadas à dependência (Luczak; Glatt; Wall, 2006) (Le Foll *et al.*, 2009). Contudo, testes genéticos baseados nos estudos anteriores ainda não foram postos à disposição dos prestadores de cuidados de saúde uma vez que apresentam um fraco poder preditivo. Ou seja, os testes utilizados pelas empresas têm um fraco poder

preditivo para a suscetibilidade à dependência. Por outro lado, a prevalência de alguns dos alelos testados é bastante rara em certos grupos culturais, o que limita em grande medida o seu próprio valor e utilidade (Mathews; Hall; Cartes, 2012).

No caso dos testes genéticos oferecidos por prestadores de saúde em contexto clínico são normalmente prescritos a indivíduos que têm elevado risco de vir a sofrer de determinada doença. Este modelo tem por base o estudo da história familiar do indivíduo e a avaliação de um ou mais genes conhecidos por estarem significativamente associados à doença em causa. Para além disso, os prestadores de saúde requisitam a análise a estes genes com base noutras medidas de avaliação de risco como análises bioquímicas e comportamentos de saúde (Eng; Sharp, 2010). Ou seja, existe um contexto clínico como base para a requisição do teste. Já no mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor, é o próprio indivíduo que requisita o teste, sendo o interesse deste a única razão do pedido. Ora este interesse, quando não acompanhado de medidas de apoio concretas que garantam a utilidade e a validade do teste potenciam riscos psicossociais que podem resultar da sua realização.

Um pedido inadequado de testes genéticos pode levar a mudanças inadequadas e inapropriadas na medicação, dieta e estilo de vida dos consumidores. A ESHG alerta que estratégias de *marketing* agressivas por parte das empresas podem sobrestimar o potencial das informações preditivas dos testes, tal como as suas limitações futuras (ESHG, 2010). Por isso recomenda que toda a publicidade divulgada deve estar de acordo com os padrões e diretrizes internacionais aplicados à publicidade de medicamentos e dispositivos médicos. Entre outros pontos, os anúncios devem ser precisos e não enganosos, as informações devem ser transparentes e apoiadas em evidências atualizadas e completas, e contemplando as limitações, riscos e benefícios dos testes (ESHG, 2010). Resulta claro que a fiabilidade e a precisão dos testes genéticos de venda direta ao consumidor, bem como a veracidade do *marketing* e da publicidade a estes testes devem respeitar os princípios éticos de beneficência e de não maleficência (Hudson *et al.*, 2007). É pois importante que as empresas forneçam informações acerca da validade dos testes e das atuais limitações da ciência na área e garantam a certificação dos laboratórios onde os testes são realizados e o envolvimento de profissionais de saúde no processo (Hudson *et al.*, 2007) (Ameer; Krivoy, 2009). Estes profissionais de saúde devem estar convenientemente formados para intervir neste

contexto e não ser instrumentalizados pelas empresas a fim de tornar o mercado mais legítimo (Borry; Cornel; Howard, 2010).

Por fim, a CNECV afirma no seu Parecer sobre a Venda Direta de Testes Genéticos ao Público a necessidade de garantia de qualidade deste tipo de testes, sob pena de danos substanciais para os consumidores. A CNECV alerta ainda para a sub-contratação de laboratórios, nacionais ou estrangeiros, que disponibilizam melhores preços, podendo pôr em causa a qualidade dos testes genéticos (CNECV, 2008).

### **3.2 Enquadramento normativo**

Relativamente à exatidão, fiabilidade, qualidade e segurança dos testes genéticos, a UNESCO na Declaração Internacional sobre os Dados Genéticos Humanos, refere no artigo 15º que cabe às entidades encarregadas do tratamento dos dados genéticos humanos garantirem o rigor, a prudência, a honestidade e a integridade no seu tratamento e interpretação, tendo em conta as suas implicações éticas, jurídicas e sociais (UNESCO, 2004).

O Conselho da Europa, no Protocolo Adicional à Convenção de Oviedo, relativo a Testes Genéticos para Fins de Saúde, aborda, no Capítulo III, questões como a qualidade dos serviços de genética oferecidos, contemplando parâmetros como a validade clínica e científica, entre outros (artigo 5º). No mesmo capítulo, no artigo 6º, é ainda abordada a utilidade clínica dos testes, sendo este considerado um critério essencial para que um teste possa ser oferecido ao consumidor (Conselho da Europa, 2008).

A fim de assegurar a qualidade dos testes genéticos, a OCDE recomenda que estes devem ser realizados dentro de um sistema de cuidados de saúde, sob um quadro de garantia de qualidade, dentro de padrões legais, éticos e profissionais. Acrescenta ainda que a publicidade e promoção dos testes, assim como os pedidos dos mesmos, devem ser acompanhados por informações precisas acerca das suas características e limitações, que os resultados devem ser comunicados a um prestador de saúde e que deve ser prestado aconselhamento genético apropriado pré e pós teste (OCDE, 2007).

No que toca aos EUA, os laboratórios clínicos que realizam estes genéticos são fiscalizados e regulados no âmbito de um programa específico, o Clinical Laboratory

Improvement Amendments (CLIA). Este programa é gerido pelo Centers for Medicare and Medicaid Services (CMS) que administra a Medicare, tratando-se este do maior programa de seguros de saúde nos EUA.<sup>5</sup> No que toca à regulação específica dos testes genéticos, a Food and Drug Administration (FDA) é a entidade responsável por regular os testes genéticos de acordo a regulamentação sobre dispositivos médicos de diagnóstico *in vitro*, categoria na qual se inserem os testes genéticos, segundo a Medical Device Amendments to the Federal Food, Drug and Cosmetic Act (USA Congress, 1976). A FDA é também a entidade com autoridade para definir os termos de regulação dos testes genéticos quanto à sua segurança e eficácia. A FDA categoriza os dispositivos médicos, incluindo portanto os testes genéticos, em três classes que vão da classe I, para produtos de risco relativamente baixo, à classe III, de risco elevado que exige que os testes sejam sujeitos a exames mais minuciosos (Wagner, 2010). Quanto à publicidade dos testes genéticos, que no caso dos testes de venda direta ao consumidor é essencial, cabe à Federal Trade Commission (FTC) a sua regulação, tendo esta entidade como principal função, neste contexto, garantir que o *marketing* e a publicidade dos testes não são falsos ou enganosos (Fraker; Mazza, 2010).

Neste contexto é importante apresentar o caso da empresa norte-americana 23andMe que, em Agosto de 2013, iniciou uma campanha publicitária<sup>6</sup> na televisão nacional americana com o objetivo de promover a aquisição de testes genéticos com fins de saúde usando argumentos como a aprendizagem dos indivíduos acerca da sua saúde e do seu risco de vir a desenvolver determinadas doenças (Annas; Elias, 2014). Em Novembro do mesmo ano a FDA enviou à empresa uma carta de advertência ordenando que esta interrompesse a comercialização de *kits* de coleta de ADN, até que fossem fornecidas provas suficientes da precisão dos resultados dos testes genéticos e as consequências para a saúde pública de resultados imprecisos derivados da ausência de garantia de validade clínica e analítica dos produtos fossem devidamente avaliadas.<sup>7</sup> Como consequência, em Dezembro de 2013 a empresa anunciou a suspensão da venda de testes genéticos com fins de saúde diretamente ao consumidor, até que o processo de regulamentação estivesse concluído (Annas; Elias, 2014). A empresa decidiu colaborar com a FDA, sendo que em Março de 2014, a agência federal conclui a avaliação das

<sup>5</sup> Consultar: <http://www.genome.gov/190167295>; <http://www.genome.gov/10002335>

<sup>6</sup> A campanha publicitária pode ser encontrada em <http://www.ispot.tv/ad/7qoF/23-and-me>, último acesso a 03 de Julho de 2014

<sup>7</sup> Ver carta: <http://www.fda.gov/oc/ceci/enforcementactions/warningletters/2013/ucm376296.htm>



alterações realizadas pela 23andMe, dando o processo como encerrado.<sup>8</sup> Atualmente, a 23andMe submete para revisão regulamentar da FDA novos testes genéticos com aplicações de saúde, antes de os colocar no mercado.<sup>9</sup> De realçar que, apesar das iniciativas avulsas por parte da FDA, até ao momento, não existem ainda regras específicas para regular o mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor (FDA, 2013). Alguns autores defendem que a regulação por parte do governo depende em grande medida do apoio dos médicos e dos consumidores, algo que não foi ainda possível de reunir de forma decisiva (Collins; Hamburg, 2013). Apesar da inexistência dessas regras este caso pode constituir uma oportunidade importante para um diálogo conducente ao estabelecimento das referidas normas, não só para a 23andMe, mas para todo o mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor (Annas; Elias, 2014).

No âmbito do Direito da UE, a Diretiva 98/79/CE, que regula os testes genéticos, não impede a comercialização de testes genéticos de baixa qualidade, uma vez que os classifica como de baixo risco, inserindo-os de acordo com alguns autores, na categoria I, ou seja isentos de revisões por uma terceira entidade (Hogarth; Melzer, 2007). Mais recentemente, para tentar assegurar uma maior proteção da saúde humana foi entregue a 26 de Setembro de 2012, pela Comissão do Ambiente, da Saúde Pública e da Segurança Alimentar uma proposta de regulamentação ao Parlamento Europeu e ao Conselho relativa aos dispositivos médicos de diagnóstico *in vitro*, onde se podem incluir os testes genéticos. A proposta apresentada foi, a 22 de Outubro de 2013, votada favoravelmente no Parlamento Europeu e aguarda agora discussão e votação por parte do Conselho da União Europeia, para que as alterações propostas à Diretiva 98/79/CE possam então entrar em vigor. Entre outras coisas a proposta defende que se introduza um novo sistema de classificação baseado no risco para este tipo de dispositivos.<sup>10</sup> Além da necessidade já comprovada (e em curso) de revisão da Diretiva que regula os testes genéticos dentro da UE, importa também harmonizar os padrões de garantia de qualidade dos laboratórios onde os testes genéticos são realizados, algo que não foi ainda conseguido. Com este objetivo, foi criado pela Comissão Europeia o projeto EuroGentest.

<sup>8</sup> Ver carta: <http://www.fda.gov/ICECI/EnforcementActions/WarningLetters/ucm391016.htm>

<sup>9</sup> Como exemplo, consultar: <http://blog.23andme.com/news/update-on-the-regulatory-review-process-with-the-fda/>

<sup>10</sup> Consultar: <http://www.europarl.europa.eu/sides/getDoc.do?pubRef=-//EP//TEXT+REPORT+A7-2013-0327+0+DOC+XML+V0//EN>

O projeto está organizado em três unidades, que pretendem abranger todos os aspetos relacionados com os testes genéticos. A primeira unidade é referente à gestão da qualidade dos laboratórios, pretendendo através de um conjunto de atividades específicas, harmonizar padrões de qualidade na área da genética médica por toda a UE. A segunda unidade tem como objetivo integrar os testes genéticos nos cuidados de saúde, tendo como princípio base a definição de regras no que toca, por exemplo, ao aconselhamento genético, ao consentimento informado, à informação clínica adequada para recolha e envio das amostras e à interpretação dos seus resultados por médicos especialistas. Por fim, a terceira unidade do projeto pretende explorar as novas tecnologias dando ao mesmo tempo assistência aos laboratórios para que estes possam acompanhar o seu desenvolvimento.<sup>11</sup>

No que toca ao enquadramento normativo português, deve começar por referir-se que, a CRP prevê, no artigo 60º, o direito do consumidor à qualidade dos bens e serviços que adquire, à formação e à informação, à proteção da sua saúde, da sua segurança e dos seus interesses económicos, bem como à reparação de danos. Este artigo proíbe ainda formas de publicidade ocultas, indiretas ou dolosas, que possam prejudicar o consumidor, dando também legitimidade processual às associações de consumidores e às cooperativas de consumo na defesa dos consumidores e dos seus interesses. Além disso, no artigo 64º n.º 3, a CRP consagra ainda que cabe ao Estado a fiscalização das formas empresariais e privadas da medicina, assegurando padrões de eficiência e de qualidade nas instituições de saúde, públicas e privadas, controlando também a produção, distribuição, comercialização e o uso de produtos químicos, biológicos e farmacêuticos de tratamento e diagnóstico.

No que toca especificamente aos testes genéticos, a Lei n.º12/2005 de 26 de Janeiro refere no artigo 15º, n.º 1, que é dada ao Governo a competência para regulamentar as condições da oferta e da realização de testes genéticos, tais como testes genéticos do estado de heterozigotia, pré-sintomáticos, preditivos e pré-natais, de modo a evitar a sua realização por laboratórios, nacionais ou estrangeiros, sem apoio de equipa médica e multidisciplinar necessária, assim como a eventual venda livre dos mesmos. No n.º 2 do mesmo artigo, é previsto que o Governo determine medidas de acreditação e de certificação dos laboratórios, públicos ou privados, que realizem testes genéticos e que

<sup>11</sup> Consultar: <http://www.eurogentest.org/index.php?id=138>

proceda de igual forma ao seu licenciamento. Neste contexto, a ausência de regulamentação da Lei n.º 12/2005, até à data de realização deste trabalho, resulta, no caso específico da qualidade e validade dos testes genéticos, na inexistência de normas específicas e concretas sobre as suas condições de oferta e realização. Finalmente, a falta de regulamentação da Lei n.º 12/2005 implica, relativamente à questão de qualidade, a ausência de medidas de acreditação, certificação e licenciamento para os laboratórios que realizam testes genéticos. Neste contexto, A CNECV no seu Parecer sobre o Projeto de Decreto-Lei que Regulamenta a Lei n.º 12/2005, de 26 de Janeiro, no que Respeita a Informação Genética, Bases de Dados Genéticos e Testes Genéticos, afirma a importância da segurança e da qualidade dos serviços e dos procedimentos de análise genética, sendo que também estas apresentam dimensões éticas importantes a ter em conta.

Importa ainda, no contexto da discussão ético-legal acerca da qualidade e validação dos testes genéticos, realçar algumas entidades que estabelecem diretrizes importantes nesta área. Internacionalmente, a International Organization for Standardization (ISO),<sup>12</sup> uma organização não-governamental independente, desenvolve e publica padrões e diretrizes de qualidade, segurança e eficiência para produtos, serviços e sistemas, sendo uma das entidades de renome que importa conhecer. No contexto do presente trabalho importa enumerar as seguintes normas: ISO 15189:2012, referente aos padrões de qualidade de laboratórios médicos; ISO 15198:2004, referente à validação da qualidade para procedimentos de dispositivos médicos de diagnóstico *in vitro*; ISO/IEC 17025:2005, referente aos requisitos gerais dos métodos de realização de testes laboratoriais; e a um nível mais geral a norma ISO 9001:2008 referente aos requisitos de gestão de qualidade.

Por outro lado, no que toca à qualidade e validação deste tipo de produtos no contexto nacional, destacam-se duas entidades responsáveis pela certificação e acreditação de produtos e serviços: a Associação Portuguesa de Certificação (APCER),<sup>13</sup> que disponibiliza serviços de certificação, auditoria, inspeção, educação e formação e o Instituto Português de Acreditação (IPAC),<sup>14</sup> membro da infra-estrutura europeia de acreditação e de outras organizações internacionais de acreditação, que avalia e reconhece a competência técnica de entidades para efetuar atividades específicas como ensaios, calibrações, certificações e inspeções.

<sup>12</sup> <http://www.iso.org/iso/home.html>    <sup>13</sup> <http://www.apcer.pt/intro/index.html>    <sup>14</sup> <http://www.ipac.pt/>

## **Capítulo 4 – Não discriminação**

---

### **4.1 Desafios da venda direta de testes genéticos ao consumidor**

A informação genética pode possibilitar a deteção de predisposição para determinada doença, com diferentes graus de probabilidade. Esta informação tem um potencial no que toca à prevenção e tratamento de doenças e, quando não existe prevenção ou tratamento possíveis, no planeamento da vida futura. Contudo, o poder preditivo deste tipo de informação é também bastante valioso para entidades terceiras que a podem utilizar de forma errada e injusta, discriminando e estigmatizando o indivíduo em diversos contextos sociais (WHO, 2002).

A principal preocupação das pessoas que realizam testes genéticos e que desta forma obtêm informação genética prende-se com a confidencialidade dos seus dados, uma vez que o uso e divulgação destes, de forma não autorizada, podem levar à discriminação da pessoa e respetiva família (Hodge; Harris, 2001). Alguns exemplos específicos destas situações aplicam-se quanto a seguros de saúde, de vida ou de deficiência que poderiam, através do uso dos resultados de um teste genético, limitar ou negar coberturas ou ainda prémios de forma diferenciada. Por outro lado, as entidades patronais poderiam não selecionar indivíduos ou despedir colaboradores devido ao seu perfil genético (Gostin; Hodge; Calvo, 2001). Além destes, o medo de discriminação genética pode levar ainda a que doentes evitem a realização de testes genéticos muitas vezes fulcrais no diagnóstico e prevenção de doenças, ou ainda que os próprios médicos evitem o seu uso na prática médica (Hudson, 2007).

Alguns autores concordam que muitos resultados de testes genéticos podem causar estigmatização, discórdia familiar e problemas psicológicos. Consequentemente, afirmam que os testes genéticos devem ser realizados com apoio clínico diferenciado e que devem ser aplicados elevados padrões tanto ao nível do consentimento informado como da proteção da privacidade do indivíduo e respetiva família (Green; Botkin, 2003).

Uma outra dimensão da discriminação é a discriminação ao nível do acesso aos testes genéticos. Neste contexto, o princípio da justiça remete-nos para a igualdade de oportunidades no acesso aos serviços de genética, sendo fundamental reunir esforços

que permitam minimizar a influência dos fatores que limitem as oportunidades do acesso (Buchanan *et al.*, 2000). Contudo existem barreiras que potenciam esta discriminação. O facto de alguns testes genéticos apenas serem realizados em centros específicos especializados, apresentarem um alto custo na sua realização, não serem usualmente cobertos pelos seguros de saúde e ainda o facto da capacidade preditiva de alguns tipos de testes genéticos para doenças específicas variar entre as diferentes populações étnicas, são algumas dessas barreiras (Lea; Williams; Donahue, 2005).

No caso específico dos testes genéticos vendidos diretamente ao consumidor há autores que defendem que a competição entre as empresas do mercado poderá levar à redução do preço dos testes, permitindo assim um acesso mais igualitário a estes (Hock *et al.*, 2011). Por outro lado, o facto de não haver um acompanhamento médico e aconselhamento genético especializados neste mercado poderá levar à sobrecarga dos sistemas de saúde através da procura por parte dos indivíduos que compram os testes diretamente às empresas, na tentativa de obter esclarecimentos acerca dos seus resultados (McGuire; Burke, 2008).

Por fim, as empresas do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor defendem, relativamente à questão da não discriminação, que os seus serviços reduzem a probabilidade dos resultados constarem na ficha clínica da pessoa e, consequentemente poderem ser acedidos por entidades patronais e/ou companhias de seguro (Berg; Fryer-Edwards, 2008).

#### **4.2 Enquadramento normativo**

O princípio de não discriminação, designadamente no que toca à discriminação genética, está intimamente ligado à garantia da privacidade e confidencialidade das informações genéticas. Desta forma, alguma da legislação apresentada anteriormente (ver *supra* Parte I, Capítulo 2) a este respeito, encontra também aqui aplicação.

De uma forma geral, a Declaração Universal dos Direitos do Homem prevê no artigo 7º a proteção igual para todos contra qualquer forma de discriminação e contra qualquer incitamento à mesma. Esta Declaração consagra ainda o direito humano à saúde e o direito humano a beneficiar do progresso científico e das suas aplicações (artigos 25º e 27º, respetivamente). Na Declaração Universal sobre o Genoma Humano e os Direitos Humanos da UNESCO é contemplado, no artigo 6º, que nenhum indivíduo poderá ser

discriminado com base nas suas características genéticas (UNESCO, 1997). Na Declaração Internacional sobre os Dados Genéticos Humanos, a UNESCO debruça-se, no artigo 7º, sobre a não-discriminação e a não-estigmatização (UNESCO, 2004). Por outro lado, a convenção de Oviedo protege também os indivíduos da discriminação em virtude do seu património genético, designadamente no seu artigo 11º (Conselho da Europa, 1997). No Protocolo Adicional à Convenção de Oviedo, relativo a Testes Genéticos para Fins de Saúde, é também contemplado, no artigo 4º, a proibição de qualquer forma de discriminação contra pessoas ou grupos, com base na sua herança genética. Este instrumento normativo prevê ainda, no artigo 4º, que medidas devem ser tomadas para a prevenção da estigmatização (Conselho da Europa, 2008).

Nos EUA, o diploma sobre não discriminação genética mais relevante é o GINA (ver supra Parte I, Capítulo 2), relativo a informação genética e a testes genéticos. Este diploma protege a informação genética dos indivíduos de seguradoras e de entidades patronais, a fim de tentar evitar situações de discriminação genética no acesso a seguros e a postos de trabalho (USA Congress, 2008) (Annas; Roche; Robert, 2008).

Relativamente ao direito na UE, a Diretiva 98/79/CE, prevê no seu artigo 1º, n.º 4, o princípio de não discriminação genética, baseado nos princípios estabelecidos na Convenção de Oviedo e nas regulamentações nacionais de cada estado membro sobre a matéria.

No que toca ao enquadramento normativo português, a CRP prevê, no artigo 1º o princípio fundamental da dignidade da pessoa humana. Adicionalmente, a CRP consagra no artigo 26º, n.º1 o direito à identidade pessoal e à proteção legal relativamente a qualquer forma de discriminação e, no n.º 3 a garantia de dignidade pessoal e de identidade genética do ser humano na criação, desenvolvimento e utilização das tecnologias e na experimentação científica.

Especificamente no que toca à informação genética, a Lei n.º 12/2005 de 26 de Janeiro, no artigo 3º n.º 1, afirma que a informação de saúde, incluindo a informação genética, é propriedade da pessoa e que não pode ser utilizada para outros fins que não a prestação de cuidados de saúde, ou outros previamente estipulados pela lei. É importante realçar que a Lei n.º 12/2005, no artigo 11º, consagra o princípio da não discriminação, afirmando n.º 1 que ninguém pode ser prejudicado, sob qualquer forma, em função da presença de doença genética ou em função do seu património genético. Adicionalmente,

o n.º 2 do mesmo artigo amplia o princípio da não discriminação para efeitos de obtenção ou manutenção de emprego, obtenção de seguros de vida e de saúde, acesso ao ensino e, para efeitos de adoção. Especificamente para as companhias de seguros, a Lei n.º 12/2005 ressalva no seu artigo 12º, que estas não podem utilizar informação genética dos indivíduos a fim de recusar ou estabelecer prémios de seguros. Relativamente às entidades patronais, o artigo 13º prevê que a contratação de trabalhadores não pode estar dependente da sua informação genética e que as entidades não se encontram autorizadas a exigir a realização de testes genéticos aos seus trabalhadores. Por fim, o artigo 14º da Lei n.º 12/2005 contempla ainda as condições de adoção, no que toca a informação genética, afirmando que esta não deve ser usada por nenhuma das partes envolvidas no processo.

Por último, relativamente à proteção de dados pessoais, incluindo os dados genéticos (ver supra Parte I, Capítulo 1), a Lei n.º 67/98 de 26 de Outubro prevê no seu artigo 7º, n.º 2, a garantia de não discriminação com base nos mesmos.

## **Capítulo 5 – Excepcionalismo genético**

---

O excepcionalismo genético é definido como “*a convicção de que a informação genética é fundamentalmente diferente de outros tipos de informação de saúde e deverá per se ser protegida de uma forma especial*” (Lavinha, 2013).

O excepcionalismo genético é então a prática de tratar a informação genética de forma diferente da restante informação médica. De facto, a informação genética é, inegavelmente, diferente de, por exemplo exames imagiológicos ou bioquímicos. Contudo e especialmente no que toca à privacidade em saúde, todos os tipos de informação devem ser privados e protegidos, embora devido às suas características a informação genética possa impor algumas considerações especiais em termos de privacidade e acesso (Evans; Burke; Houry, 2010).

O debate sobre o excepcionalismo genético encontra-se em aberto. Alguns autores defendem que a informação genética contém significativamente mais informações pessoais sobre o indivíduo e a sua saúde futura. Por outro lado, outros defendem que a informação de saúde que não genética também fornece muitos detalhes da vida pessoal do doente, não se distinguindo significativamente da informação genética (Gostin; Hodge, 1999).

Alguns autores defendem que o excepcionalismo genético faz sentido em casos como, por exemplo, riscos genéticos relacionados com doenças mentais ou outras condições de comportamento que possam levar à estigmatização dos indivíduos (Phelan, 2005). A informação genética distingue-se, entre outros motivos, dos restantes dados médicos, por ser contínua e estável ao longo de toda a vida dos indivíduos, poder transcender o estado de saúde do indivíduo ao revelar características pessoais e predisposições futuras, levar à identificação dos indivíduos e poder revelar informações também sobre toda a sua família (Gostin; Hodge; Calvo, 2001) (Evans, Burke, 2008). A possibilidade de previsão de doenças futuras, seja esta certa ou apenas probabilística, pode levar à discriminação de indivíduos perfeitamente saudáveis, facto que diferencia a informação genética, em relação a outros dados médicos (Roche; Annas, 2006).

Há medida que são descobertas cada vez mais doenças associadas e/ou causadas por razões do foro genético, mais difícil se torna a distinção entre os dados genéticos e os



restantes dados médicos, pois, na realidade, a informação genética é uma parte contínua do registro médico que não pode facilmente ser separada da restante informação (Hodge, 2004). Muitos geneticistas argumentam que testes médicos, não genéticos, têm consequências semelhantes aos testes genéticos, no que toca por exemplo à discriminação do indivíduo e sua família por parte de seguradoras de saúde e entidades patronais, um exemplo disso mesmo são os testes de deteção para doenças sexualmente transmissíveis (ACOG, 2008).

De facto o excepcionalismo genético pode estar na base de muitas das discussões e questões levantadas acerca a informação genética, das medidas necessárias para assegurar a privacidade e a confidencialidade. Contudo, toda e qualquer informação médica é preciosa, válida e merecedora de proteção. A questão que se coloca, e que inclui a informação genética, é a garantia necessária de que esta informação é devidamente protegida ao mesmo tempo que os prestadores de cuidados de saúde têm acesso à mesma de forma rápida e confiável. Segundo Evans e Burke em vez de analisar e separar a informação médica em genética e não genética, deve ser defendido um sistema de cuidados de saúde sensível e com elevada proteção contra o uso inadequado da informação médica como um todo, ao mesmo tempo que se deve garantir o acesso equitativo a todos os indivíduos aos avanços da medicina moderna, envolvendo este a área da genética ou não (Evans; Burke, 2008).

Neste contexto é também importante definir o conceito de determinismo genético, pois este influencia em grande medida a publicidade levada a cabo por empresas do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor. O determinismo genético parte do princípio de que o ADN define todas as qualidades do indivíduo e que a presença de um alelo associado a uma doença significa, inevitavelmente, que o indivíduo virá a sofrer desta (Silva, 2005). Atualmente, os meios de comunicação social são os principais motores contribuintes para que a ideia de determinismo genético se enraíze e, nalguns casos, prospere (Clayton, 2003) (McCabe, MacCabe, 2008). Todavia, importa ressaltar que, o debate em torno do determinismo genético, apesar de relacionado, é independente do debate centrado na admissibilidade ou não do excepcionalismo genético. Claro está, como indicado acima, que no âmbito dos testes genéticos de venda direta ao consumidor, ambos os debates aqui apresentados são relevantes e, acima de tudo, informativos.

## **Nota preliminar**

---

Um procedimento, segundo Quivy e Campenhoudt, é uma forma de avançar em direção a um objetivo, sendo que a exposição do procedimento científico consiste em descrever os princípios fundamentais a pôr em prática em qualquer trabalho de investigação. Assim, “*os métodos não são mais do que formalizações particulares do procedimento*”, ou seja “*percursos diferentes concebidos para estarem mais adaptados aos fenómenos ou domínios estudados*” (Quivy; Campenhoudt, 2008).

A Parte II do presente trabalho de projeto, também denominada Estudo Prático, surge no seguimento da análise das principais questões ético-legais suscitadas pelo mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor. Neste estudo prático, pretende-se analisar o mercado português de testes genéticos de venda direta ao consumidor e perceber de que forma são consideradas as questões ético-legais anteriormente analisadas pelas entidades a operar nesse mesmo mercado.

Para cumprir tal objetivo foi utilizada uma metodologia principal: o inquérito. Esta metodologia pode ser implementada com recurso a entrevistas ou a questionários (Charles, 1998) (Eishman, 1992). Neste trabalho foram utilizados ambos os métodos. A entrevista, como referido anteriormente (ver supra Introdução, secção 5.2), foi realizada ao Professor Doutor João Lavinha, especialista em genética humana, e cuja visão acerca do tema em estudo ajudou na construção e aplicação da segunda fase do trabalho, onde foi adotada uma metodologia de inquérito por questionário. O questionário foi desenhado tendo como base os requisitos ético-legais impostos às empresas de testes genéticos de venda direta ao consumidor pelo enquadramento normativo português. O questionário foi aplicado às empresas a operar no mercado português de TGVC identificadas de acordo com a metodologia específica (ver infra, Parte II, Capítulo 1, secção 1.2).

Em suma, a Parte II do presente trabalho de projeto é constituída por dois Capítulos. O primeiro apresenta de forma clara os objetivos e metodologias do estudo prático realizado no contexto do trabalho. O segundo capítulo pretende apresentar e discutir os resultados obtidos pelo estudo, a fim de caracterizar sob o ponto de vista ético-legal o mercado português de testes genéticos de venda direta ao consumidor.

## **Capítulo 1 – Objetivos e metodologia**

---

### **1.1 Exploração inicial do tema em estudo**

Tendo em conta a realização de uma exploração inicial do tema dos testes genéticos de venda direta ao consumidor e da realidade portuguesa neste contexto, selecionou-se uma metodologia de inquérito por entrevista a um profissional de reconhecido mérito na área de estudo em curso. A entrevista exploratória visa otimizar o processo de revisão da literatura relevante e melhorar a construção de hipóteses e a observação da população em estudo. Trata-se, como referem Quivy e Campenhaut, de “*uma primeira volta à pista, antes de pôr em jogo meios mais importantes*” (Quivy; Campenhaut, 2008). Desta forma a entrevista exploratória teve como principal função permitir uma visão inicial do tema e identificar aspetos essenciais do mesmo.

A entrevista realizada ao Professor Doutor João Lavinha teve como objetivo complementar a informação recolhida aquando da revisão da literatura, a fim de compreender o fenómeno dos testes genéticos de venda direta ao consumidor, auxiliando desta forma na construção do questionário a aplicar às entidades presentes no mercado (ver infra Parte II, Capítulo 1, secção 1.2.2 e 1.2.3).

A entrevista é um método de inquérito levada a cabo por uma pessoa, que pode ou não ser o próprio investigador, podendo processar-se presencialmente ou por telefone (Charles, 1998) (Eishman, 1992). O contacto entre o entrevistador e o entrevistado possibilita a adaptação das questões ou informação consoante se revele necessário no decorrer da entrevista. Esta característica de flexibilidade diferencia a entrevista das outras formas de inquérito (Coutinho, 2013). Adicionalmente, como pontos fortes da entrevista destacam-se a sua aptidão para avaliar atitudes, a oportunidade de ajuste das questões no seu decurso e a possibilidade de obtenção de informação aprofundada. Por oposição, a entrevista implica um maior dispêndio de tempo, possíveis reações à presença do entrevistador e uma maior complexidade de análise dos seus dados (Coutinho, 2013). Foi escolhida o método de entrevista “*semi-estruturada*” ou com guião semi-estruturado devido ao facto de as características que esta apresenta se melhor adequarem ao momento do trabalho, isto é, ao facto de se tratar de uma fase inicial exploratória (Barbour, 2008) (ver supra Introdução, secção 5.1).

Como entrevistado, selecionou-se o Professor Doutor João Lavinha, especialista em genética humana, e responsável pela Unidade de Investigação e Desenvolvimento do Departamento de Genética Humana do INSA. A entrevista foi preparada através de uma revisão bibliográfica preliminar sobre o tema em estudo e da análise do enquadramento normativo português relevantes da área, designadamente a Lei n.º 12/2005 de 26 de Janeiro e o Parecer da CNECV sobre a Venda Direta de Testes Genéticos ao Público. Após este trabalho preparatório foram estabelecidos os seguintes tópicos a abordar na entrevista ao Professor João Lavinha:

1. Natureza dos riscos e benefícios dos testes genéticos de venda direta ao consumidor;
2. Acompanhamento clínico e aconselhamento genético disponibilizado no mercado;
3. Impacto do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor no Sistema Nacional de Saúde (SNS);
4. Nível de supervisão e fiscalização do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor em Portugal;
5. Enquadramento normativo português do tema em estudo, especificamente a Lei n.º 12/2005 de 26 de Janeiro;
6. Espaço e oportunidade de crescimento do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor em Portugal.

A análise da entrevista consistiu na elaboração de um resumo das respostas dadas às diferentes perguntas de cada tópico acima descrito, trabalho que culminou na elaboração de um quadro-resumo, utilizado como base informativa para as fases subsequentes do estudo.

## **1.2 Caracterização do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor**

### **1.2.1 Identificação da população**

*“A amostragem é o processo de seleção dos sujeitos que participam num estudo”* (Coutinho, 2013). No caso específico deste projeto pretende-se mapear as entidades que, em Portugal, disponibilizam testes genéticos de venda direta ao consumidor, ou seja, não se pretende selecionar apenas uma amostra, mas identificar toda a população.

O mapeamento das entidades que disponibilizam testes genéticos de venda direta ao consumidor em Portugal é dificultado pela ausência de bases de dados nacionais, atualizadas e fidedignas, que incluam todas as entidades portuguesas que realizam testes genéticos. Na ausência de uma plataforma com essas características, numa primeira fase, o mapeamento das entidades que disponibilizam testes genéticos de venda direta ao consumidor em Portugal foi realizado através de uma busca em duas ferramentas eletrónicas importantes. Uma ferramenta geral, o motor de busca *online* Google, e uma ferramenta mais específica e relacionada com o tema em análise, a plataforma virtual European Directory of DNA Diagnostic Laboratories (EDDNAL).

Quanto à pesquisa realizada no motor de busca *online* Google, foram pesquisadas entidades de interesse, através do recurso a termos de pesquisa em português, uma vez que o objetivo do estudo é analisar entidades sediadas ou com delegações em Portugal. Os termos de pesquisa utilizados foram os seguintes: “*testes genéticos*”, “*venda de testes genéticos*”, “*testes genéticos de venda direta ao público*”, “*realização de testes genéticos*”, “*empresas testes genéticos*”, “*laboratórios testes genéticos*”, “*venda testes paternidade*”, “*venda testes ancestralidade*”, “*venda testes genéticos suscetibilidade*”, “*venda testes genéticos diagnóstico*”, “*venda testes genéticos preditivo*”, “*venda testes genéticos saúde*”. Posteriormente, os *websites* das empresas encontradas foram consultados, a fim de decidir acerca da sua seleção para posterior análise através dos seguintes critérios de inclusão/exclusão:

Critério de inclusão:

1. Entidades que realizem testes genéticos, sediadas ou com delegações em Portugal.

Critérios de exclusão:

1. Entidades que se dediquem somente à pesquisa e investigação na área da genética;
2. Entidades que só realizem testes genéticos pré-natais;
3. Entidades que exijam requisição médica para a requisição do teste genético.

Quanto à pesquisa realizada na plataforma virtual EDDNAL, esta foi realizada através dos seguintes passos (seleção de menus do *website*): 1) “*Search*”; 2) “*Country*”; 3) Seleção de “*Portugal*” como país para pesquisa. Relativamente aos critérios de inclusão e exclusão da plataforma EDDNAL foram os mesmos utilizados no motor de busca

*online* Google, com a incorporação de um critério de exclusão adicional, consistindo nos resultados coincidentes com a pesquisa na primeira base de dados.

Após a análise da informação obtida nestas pesquisas todas as entidades selecionadas passaram à fase de recolha de dados.

Contudo, observou-se que uma das entidades selecionadas era é um laboratório de análises clínicas e não propriamente uma empresa diretamente ou, exclusivamente vocacionada para os testes genéticos. Este laboratório de análises clínicas foi selecionado porque o seu *website* indicava que ofereciam testes genéticos, possivelmente, diretamente ao consumidor. Esta observação originou a hipótese de que outros laboratórios de análises clínicas poderiam oferecer testes genéticos de venda direta ao consumidor. Para testar esta hipótese realizou-se uma segunda fase do mapeamento das entidades que disponibilizam testes genéticos de venda direta ao consumidor em Portugal, que incidiu especificamente no contacto com laboratórios de análises clínicas.

Para tal, foram utilizadas duas bases de dados. A base de dados da Associação Nacional de Laboratórios Clínicos (ANLC) (<http://www.anlc.pt/pt/laboratórios/>) que dispõe de uma listagem de 110 laboratórios de análises clínicas, e o Portal Nacional ([http://portalnacional.com.pt/empresas/saude/analises\\_clinicas\\_e\\_laboratorios/](http://portalnacional.com.pt/empresas/saude/analises_clinicas_e_laboratorios/)) que dispõe, na área de “*atividade em saúde*” e na categoria de “*análises clínicas e laboratórios*” de um total de 780 contactos de laboratórios de análises clínicas e de entidades com prestação de serviços na área da saúde.

A seleção das entidades através da base de dados da ANLC foi realizada com recurso aos mesmos critérios de exclusão e inclusão utilizados na primeira fase, com a adição, como critério de exclusão, a ausência de qualquer contacto fornecido para os laboratórios em causa. Relativamente à base de dados do Portal Nacional, além de utilizados os mesmos critérios de inclusão e exclusão da base de dados anterior, foram acrescentados os seguintes critérios de exclusão, devido à natureza de contactos existente nesta base de dados:

1. Exclusão de entidades que não laboratórios de análises clínicas;
2. Exclusão de laboratórios já selecionados na base de dados ANLC.

Devido ao elevado número de entidades identificadas, por razões de celeridade, eficiência e tendo em vista obter o maior número de respostas possível ao estudo, foi

selecionado um método de contacto telefónico prévio aos laboratórios selecionados a partir das bases de dados anteriormente especificadas. No contacto telefónico estabelecido foram realizadas as seguintes perguntas:

1. Confirmação da entidade contactada;
2. Disponibilização do serviço de análise genética;
3. Exigência de requisição médica para a realização do teste genético;
4. Subcontratação de outros laboratórios para realização de testes genéticos (quer seja o laboratório contactado o subcontratando ou o subcontratado);
5. Identificação dos laboratórios subcontratados ou subcontratantes.

Da totalidade dos laboratórios contactados, foram considerados indisponíveis os laboratórios que, designadamente:

1. Apresentaram um número inválido;
2. Não atenderam a chamada telefónica. Neste caso, para cada contacto foram realizadas pelo menos três tentativas, em dias e horas diferentes.

Dos contactos positivos, a seleção dos laboratórios clínicos para análise futura pelo método de recolha de dados baseou-se nos seguintes critérios:

1. Laboratórios que afirmam realizar testes genéticos;
2. Laboratórios que subcontratam outros para a realização de testes genéticos;
3. Laboratórios que são subcontratados para a realização testes genéticos.

Como critérios de exclusão, consideraram-se os seguintes:

1. Laboratórios que afirmam não realizar testes genéticos;
2. Laboratórios que pertencem a grupos anteriormente selecionados para análise futura;
3. Laboratórios que exijam requisição médica para a realização do teste genético;
4. Laboratórios que só realizam testes genéticos pré-natais.

Após a análise da informação obtida nestas pesquisas, todas as entidades selecionadas passaram à fase de recolha de dados.

### **1.2.2 Escolha do método de recolha de dados**

A fim de cumprir os objetivos a que este estudo se propõe foi escolhida como técnica de recolha de dados o inquérito. Devido à dimensão da amostra que impossibilita a entrevista como instrumento de recolha de dados, o instrumento escolhido para o fazer foi o inquérito por questionário.

O questionário, ou inquérito por questionário, é uma técnica privilegiada na investigação empírica, apoiando-se numa série de perguntas dirigidas a um conjunto de indivíduos sob uma dada forma e sequência (Graça, 2012). O inquérito por questionário consiste em colocar a um conjunto de inquiridos uma série de perguntas relativas a uma determinada situação (Quivy; Campenhoudt, 2008).

O questionário distingue-se da entrevista, entre outros motivos, por dispensar a presença de uma pessoa que administre o questionário, sendo este por isso autoadministrado (Ghiglione; Matalon, 1997). O questionário toma quase sempre a forma de formulário impresso enviado por correio postal ou pessoalmente (Charles, 1998). Contudo com a evolução tecnológica na área da comunicação, mais concretamente da internet, é vulgar hoje em dia administrar questionários através do uso de correio eletrónico, economizando tempo e outros custos.

O questionário apresenta como principais pontos fortes a obtenção de informação de natureza muito diversa, a medição de variáveis como atitudes e opiniões, baixo custo e rapidez na obtenção de dados. Por outro lado, esta técnica de recolha de dados pode gerar não-respostas colocando problemas à validade interna e, de igual modo pode gerar uma baixa percentagem de respostas obtidas, colocando neste caso problemas à validade externa do questionário (Coutinho, 2013).

### **1.2.3 Composição do questionário**

Nos casos onde exista um elevado número de pessoas ou entidades inquiridas e pela dificuldade do tratamento quantitativo ou qualitativo das informações que deverá seguir-se, as respostas à maior parte das perguntas do questionário são normalmente pré-codificadas ou seja, os inquiridos escolhem as suas respostas com base nas respostas que lhes são formalmente apresentadas (Quivy; Campenhoudt, 2008). O desenho do questionário no âmbito deste trabalho foi então feito com questões de forma e estrutura maioritariamente fechadas, com a liberdade de resposta limitada por uma lista pré-



estabelecida de respostas possíveis. Esta estrutura permite por um lado que o tempo de resposta seja o menor possível, facilitando o trabalho do respondente e, por outro, facilita também a futura análise dos resultados obtidos (Graça, 2012). Contudo, incluíram-se também no questionário algumas questões de estrutura fechada complementadas com a hipótese de resposta aberta e, questões de resposta totalmente aberta, dando ao inquirido a oportunidade de acrescentar pormenores e, inclusive comentários que complementem de forma oportuna a resposta à pergunta (Graça, 2012).

O questionário final, composto no âmbito deste trabalho de projeto, inclui as seguintes partes:

1. Uma parte inicial onde é esclarecido o objetivo e âmbito do estudo, o tempo de resposta necessário ao seu preenchimento e o respetivo procedimento e onde se inclui um guia com definições gerais relevantes. Esta parte inicial tem por objetivo facilitar as respostas e minimizar eventuais erros provocados pela falta de informação.
2. Uma parte composta pelo questionário propriamente dito. Esta parte inclui um total de 22 questões, divididas em 3 secções (A-C), com um tempo total estimado para resposta de 20 a 25 minutos. Ao inquirido é pedido que assinale com um xis (x) a resposta que julgue mais apropriada de acordo com o funcionamento da entidade que representa.

A Secção A do questionário corresponde a informações gerais acerca da entidade inquirida, pretendendo sobretudo caracterizar o seu funcionamento geral. A secção A é composta por um total de cinco perguntas que têm como objetivo averiguar os seguintes pontos: 1) se a entidade dispõe do serviço de venda direta de testes genéticos ao público (condição obrigatória para prosseguir no questionário); 2) a forma como os testes são requeridos à entidade pelo consumidor; 3) o volume de testes requeridos mensalmente à entidade; 4) o tipo de teste mais requerido; e 5) há quanto tempo a entidade opera no mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor.

A secção B tem como objetivo avaliar a forma como a entidade conhece e aplica o enquadramento normativo português, designadamente, a Lei n.º 12/2005 de 26 de Janeiro. Assim, a primeira questão, apoiada no artigo 9º da referida Lei, questiona a entidade acerca da sua oferta quanto aos seguintes tipos de testes: testes de deteção de heterozigotia para doenças recessivas, testes de diagnóstico pré-sintomático de doenças monogénicas ou testes preditivos de suscetibilidades genéticas (B-1). Esta questão

justifica-se, uma vez que de acordo Lei n.º 12/2005 são requeridas condições especiais para a realização destes tipos de testes genéticos (artigo 9º da Lei n.º 12/2005). Caso o inquirido responda afirmativamente à primeira questão (B-1), é-lhe solicitado que na questão seguinte (B-1.1) selecione especificamente qual dos testes anteriormente referidos são de facto realizados pela entidade. Na terceira questão (B-1.2) é pedido ao inquirido que selecione, de entre as respostas disponibilizadas, os serviços que a entidade oferece ao consumidor, sendo que esta se trata de uma pergunta com possibilidade de resposta aberta. Nesta questão, as respostas disponibilizadas para escolha foram selecionadas a partir dos requisitos para realização dos testes genéticos referidos na Lei n.º 12/2005 artigo 9º, n.ºs 2, 7 e 8. Na questão B2 e B2.1 são analisados o tipo e a forma de comunicação da informação fornecida pela entidade ao consumidor relativamente ao teste requerido, aquando a sua requisição, sendo que esta pergunta tem a possibilidade de resposta aberta. Esta questão tem como objetivo analisar a validade do consentimento informado do consumidor. A questão B-3 pretende avaliar a forma como a comunicação do resultado do teste é feita ao consumidor, tendo como base as exigências do artigo 9º, n.ºs 3 e 4, da Lei n.º 12/2005.

A secção C pretende analisar questões como o licenciamento e a acreditação da entidade e dos serviços que esta disponibiliza, com o objetivo de avaliar a qualidade dos serviços disponibilizados pelas entidades. A questão C-1 inquiri o respondente acerca da existência de licenciamento para a atividade de venda de testes genéticos de forma direta ao público, remetendo para a questão seguinte (C-1.1), em caso de resposta afirmativa. A pergunta C-1.1 é de resposta aberta onde o inquirido pode esclarecer qual a entidade emissora da licença. Caso a entidade não tenha nenhum tipo de licenciamento, a questão seguinte (C-1.3) permite que o inquirido esclareça a causa pela qual a entidade que representa não tenha obtido, até à data, nenhum tipo de licença para a atividade. Além das opções fornecidas pelo questionário existe também espaço de resposta aberta, caso nenhuma das opções esteja de acordo com a realidade da entidade em causa. Numa metodologia idêntica à das questões anteriores, a questão C-2 inquiri acerca da existência, ou não, de certificação para os procedimentos utilizados pela entidade e de acreditação dos testes, remetendo em caso de resposta afirmativa para a questão C-2.1, que sendo de resposta aberta solicita ao inquirido que indique qual ou quais os tipos de certificado e/ou acreditação que possui. A questão seguinte, C-3 tem como objetivo analisar a frequência da avaliação da qualidade e segurança do

laboratório onde os testes são realizados, e a questão C-3.1 confere ao inquirido a possibilidade de indicar a entidade avaliadora. No que toca à validade clínica dos testes vendidos, a questão C-4 questiona a entidade acerca da existência de comprovação de validação clínica dos testes que comercializa, remetendo, em caso de resposta afirmativa, para a pergunta de resposta aberta C-4.1, onde deve ser explicitado o tipo de avaliação referida e onde se podem encontrar os resultados publicados dessa mesma avaliação. Por último, a questão C-5 pretende avaliar eventuais parcerias com laboratórios estrangeiros, de modo a tentar avaliar o envio de amostras de ADN para países estrangeiros. Esta questão é complementada pela questão C-5.1 no que toca à localização geográfica dos laboratórios subcontratados para a realização do teste. A versão integral do questionário utilizado neste trabalho de projeto é apresentada em anexo a este trabalho (anexo 1).

#### **1.2.4 Aplicação do questionário**

O questionário é uma técnica adequada ao estudo de grandes conjuntos de indivíduos, podendo estes ser pessoas coletivas, como empresas, que nesse caso serão representadas pelos respetivos membros de direção ou administração (Graça, 2012). Neste estudo, o questionário foi endereçado ao Diretor ou responsável pelo departamento de análise genética de cada entidade, para que sendo este o respondente, haja uma maior fiabilidade e credibilidade dos dados obtidos. O questionário aplicado neste estudo foi de administração direta, ou seja, enviado via correio postal ou via correio eletrónico, sendo os próprios indivíduos, seguindo as instruções dadas no início do questionário, que respondem diretamente às perguntas, reenviando-o depois de devidamente preenchido ao emissor (Graça, 2012) (Quivy; Campenhoudt, 2008).

Na primeira fase o questionário foi enviado às entidades via correio postal. Por oposição, devido ao tamanho da amostra selecionada na segunda fase e com o objetivo de diminuir a morosidade do processo, os questionários foram enviados às entidades por correio eletrónico, separadamente a cada entidade, para que não houvesse cruzamento de dados com conseqüente quebra de anonimato.

De realçar que todos os questionários foram enviados com o devido ofício de autorização do Diretor da Escola Nacional de Saúde Pública, Universidade Nova de Lisboa, Professor Doutor João Pereira. O referido ofício (anexo 2) inclui a menção clara

à salvaguarda e ao respeito pelos princípios éticos que devem reger a investigação científica, designadamente no que concerne à proteção da identidade dos respondentes. Sempre que necessário, cerca de duas semanas após o envio do questionário, realizou-se um contacto telefónico às entidades que até então não tinham respondido, tendo em vista atingir um nível máximo de participação no estudo.

### **1.2.5 Tratamento e análise dos dados obtidos**

*“Tratar o material é codificá-lo. A codificação corresponde a uma transformação dos dados em bruto do texto, transformação esta que, por recorte, agregação e enumeração, permite atingir uma representação do conteúdo, ou da sua expressão; susceptível de esclarecer o analista acerca das características do texto”* (Bardin, 2009).

A análise de conteúdo oferece a possibilidade de tratar de forma metódica informações e testemunhos, permitindo quando incide sobre um material rico e penetrante satisfazer harmoniosamente as exigências do rigor metodológico e da profundidade inventiva (Quivy; Campenhoudt, 2008). De forma geral podem considerar-se duas perspectivas diferentes de análise: a perspectiva qualitativa e a perspectiva quantitativa. A perspectiva ou método qualitativo é definido por alguns autores simplesmente como descrevendo fenómenos por palavras em vez de números (Wiersma, 1995). O método qualitativo tem um carácter intensivo, sendo que analisa um pequeno numero de informações, contudo complexas e pormenorizadas, tendo como informação base determinadas características e/ou elementos do “discurso” (Quivy; Campenhoudt, 2008). Do ponto de vista da perspectiva quantitativa, o trabalho centra-se na *“análise de factos e fenómenos observáveis e na medição/avaliação de variáveis (...) passíveis de serem medidas, comparadas e/ou relacionadas no decurso do processo de investigação empírica”* (Coutinho, 2013).

Por outro lado, a maior parte dos métodos de análise de dados dependem de uma de duas grandes categorias: a análise estatística dos dados e a análise de conteúdo (Quivy; Campenhoudt, 2008). Devido à natureza dos dados resultantes da entrevista e da aplicação do questionário, foi escolhido como método de análise de dados a análise de conteúdo. De ressaltar, que no caso dos dados obtidos pelo questionário, tendo em conta que a maioria seriam dados quantificáveis, estes seriam normalmente tratados através duma análise estatística. Contudo, o número de respostas obtidas não permite

atingir significância estatística que justifique essa análise, pelo que se realizou uma análise quantitativa, puramente descritiva, dos dados a fim de facilitar a sua apresentação e discussão.

Relativamente à análise dos dados obtidos a partir da entrevista realizada ao Professor Doutor João Lavinha foi escolhido o método de análise estrutural. A análise estrutural tem como objetivo revelar os princípios que organizam os elementos do discurso a fim de elaborar um modelo operativo abstrato, construído pelo investigador, para estruturar o discurso e torna-lo inteligível (Bardin, 2009). Desta forma, foi construída uma matriz composta por três categorias: temas explorados na entrevista (temas-eixo), principais temas abordados em cada tema-eixo e opinião/informação obtida em cada um. A construção desta matriz tem como objetivo simplificar e resumir os principais pontos e ideias chave relevantes para o tema abordados na entrevista (ver infra Parte II, Capítulo 2, secção 2.1).

Quanto aos dados resultantes do questionário estes foram analisados, sempre que possível, de forma quantitativa através da apresentação de gráficos e tabelas que simplifiquem e facilitem a sua análise. Devido à impossibilidade de cálculo de parâmetros estatísticos como a média, a moda ou a mediana para análise dos dados, uma vez que o tamanho da amostra não o permite, optou-se pela apresentação dos resultados numéricos sem o respetivo significado estatístico. Apresentam-se de seguida as principais vantagens das técnicas adotadas (Bonita; Beaglehole; Kjellstrom, 2006):

Técnica	Vantagens
<b>Gráfico</b>	Simplicidade e clareza Facilidade de memorização
<b>Tabela</b>	Capacidade de mostrar relações complexas Apresenta os dados mais complexos com precisão e flexibilidade Necessita de menores habilidades técnicas na sua construção Utiliza menos espaço para dada quantidade de informação

**Tabela 4** - Principais vantagens das técnicas utilizadas para a apresentação dos resultados.

De forma a assegurar a confidencialidade das entidades respondentes, os resultados serão apresentados e analisados de forma anonimizada. As entidades que responderam ao questionário serão por isso designadas pela letra E (Entidades) seguidas pelo número que lhes foi aleatoriamente atribuído de acordo com o tamanho da amostra (1 a 6) (Ghiglione; Matalon, 1997).

### **1.3 Limitações do estudo**

Em acréscimo às limitações do estudo já apresentadas anteriormente (ver supra Introdução, secção 6), serão agora apresentadas as limitações específicas do Estudo Prático deste trabalho de Projeto.

A primeira limitação do Estudo Prático diz respeito à ausência de estudos anteriores semelhantes referentes ao mercado de testes genéticos de venda direta, em Portugal. O facto de não existirem estudos idênticos impossibilita a comparação da metodologia, havendo um risco maior de ocorrência de erros. Sendo este um estudo de carácter pioneiro e considerando as limitações a seguir enumeradas é provável que algumas questões permaneçam em aberto após a análise dos dados. Contudo, com base nas respostas obtidas e na literatura analisada é possível discutir e retirar conclusões importantes acerca da realidade nacional do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor, até agora desconhecida (ver infra Conclusões e Recomendações).

A segunda limitação prende-se com as ferramentas disponíveis para realizar o mapeamento das entidades em Portugal. Não existindo uma base de dados nacional, atualizada e fidedigna das entidades que realizam testes genéticos em Portugal, foram utilizadas outras alternativas. Contudo, as bases de dados utilizadas apresentam limitações. Se por um lado a plataforma EDDNAL não se encontra devidamente atualizada, por outro a utilização do Google como ferramenta de procura limita a informação no sentido de que é impossível num universo como o da internet conseguir detetar e selecionar todas as entidades que, em Portugal, realizam testes genéticos. Neste contexto, pode constatar-se que apenas através do contacto telefónico com os laboratórios de análises clínicas foi possível aumentar a amostra das entidades que realizam testes genéticos em Portugal, comprovando que os métodos utilizados na primeira fase não foram totalmente abrangentes e adequados ao mapeamento do mercado que não se encontra totalmente visível na internet.

A terceira limitação é referente à forma como os questionários foram enviados. Como referido, na primeira fase, os mesmos foram enviados por correio postal e, na segunda fase, por correio eletrónico. A necessidade de devolução do questionário por correio postal na primeira fase pode ter comprometido o volume de respostas obtidas, por questões práticas e de gestão de tempo por parte das entidades. Aliada a uma baixa

percentagem de respostas obtidas, constatou-se a não-resposta por parte de duas entidades a duas perguntas diferentes do questionário. A conjugação destas duas limitações apresenta problemas quanto à validade externa e interna do questionário, respetivamente.

A quarta limitação está relacionada com a ausência de regulamentação da Lei n.º 12/2005 de 26 de Janeiro (ver supra Parte I, Capítulo 1, secção 1.5). Esta ausência limitou não só o desenho do questionário, por não permitir a especificação de determinados requisitos legais, mas também a futura discussão dos resultados obtidos, designadamente ao nível do pedido e realização dos testes genéticos e da certificação e acreditação dos laboratórios que os oferecem.

Por fim, o facto de terem sido excluídos alguns parâmetros específicos da análise ao mercado português de testes genéticos de venda direta ao consumidor, limita a abrangência do estudo. Entre os parâmetros excluídos destacam-se a caracterização do mercado ao nível das técnicas de *marketing* e publicidade utilizadas pelas entidades para divulgação dos seus serviços. Sem dúvida, a caracterização do mercado ficaria completa com a análise destes parâmetros, contudo devido ao tempo disponível para realização do trabalho de projeto, tal não foi possível. Além destes pontos, a caracterização do mercado excluiu também uma análise exaustiva de itens de cariz económico. O estudo realizado no âmbito deste projeto de investigação abrange o número médio mensal de testes vendidos pelas entidades, há quanto tempo estas se encontram ativas no mercado português e o produto, tipo de teste, mais requisitado pelos consumidores. Contudo, foram excluídas do estudo o custo médio dos testes genéticos, o volume de negócio e a análise da percentagem do Produto Interno Bruto português que o mercado representa anualmente. Estas questões foram excluídas do estudo devido à necessidade de proteção da confidencialidade das entidades respondentes cujo anonimato poderia ficar comprometido caso fosse divulgado um elevado detalhe da sua operação financeira e ao facto do objetivo primordial do trabalho ser a caracterização do mercado quanto às suas questões éticas e legais, não abrangendo por isso o objetivo do estudo uma análise económico-financeira. Por último, excluiu-se também do âmbito de estudo deste projeto de investigação a caracterização do mercado quanto à disponibilização de testes genéticos pré-natais. A razão desta exclusão prende-se pela complexidade das técnicas de recolha do material genético para realização deste tipo de teste que dificilmente se compatibiliza com a venda direta aos consumidores, aliada à ausência de evidência na

literatura acerca da disponibilização de testes genéticos pré-natais por uma via direta, isto é, por entidades que operam no mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor.



## **Capítulo 2 – Apresentação e discussão dos resultados**

### **2.1 Análise geral à entrevista do Professor Doutor João Lavinha**

A exploração inicial do tema em estudo através da entrevista realizada ao Professor Doutor João Lavinha, especialista em genética humana e responsável pela Unidade de Investigação e Desenvolvimento do Departamento de Genética Humana do INSA, contribuiu de forma significativa para uma melhor compreensão do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor e das especificidades da realidade portuguesa, nesta área (ver supra, Parte II, Capítulo 1, secção 1.1). Durante a entrevista foram abordados os principais tópicos relacionados com os testes genéticos de venda direta ao consumidor, previamente identificados na revisão da literatura, também ela preliminar e exploratória. Os resultados da entrevista encontram-se apresentados na Tabela 5.

<b>Temas-eixo</b>	<b>Sub-Temas abordados dentro de cada tema-eixo</b>	<b>Opinião/informação obtida</b>
<b>Riscos e benefícios dos testes de venda direta genéticos ao consumidor</b>	Contexto médico/Aconselhamento genético	O entrevistado assume ter reservas em relação a este mercado, pelas seguintes razões:  - Tecnologia de análise genética deve ser um instrumento do processo médico, no contexto de tomada de decisão médica partilhada; - Importância do processo de relação médico-doente; - Aconselhamento genético: médicos de família devem estar preparados para o fazer, pois encontram-se na melhor posição, uma vez que conhecem o contexto familiar da pessoa;
	Auto-prescrição e Proteção do doente e familiares	- Defesa dos interesses do doente e seus familiares; - Contribuição de diferentes fatores para a arquitetura causal do fenótipo ou doença, que não só os genéticos;
	Qualidade dos testes genéticos	- Testes genéticos de venda direta ao consumidor apresentam um fraco valor preditivo e utilidade clínica baixa ou nula; - Ausência de validação dos testes.
<b>Impacto dos testes genéticos de venda direta ao consumidor no SNS</b>	Ausência de contexto clínico	Considera poder sobrecarregar o SNS de “ <i>forma não estruturada</i> ”, pelas seguintes razões:  - A iniciativa de realizar o teste parte da pessoa e não do profissional de saúde, não existindo um contexto clínico; - A pessoa vai procurar “ <i>saber mais junto do seu</i> ”

<p><b>Fiscalização do mercado dos testes genético de venda direta ao consumidor</b></p>	<p><i>médico”.</i> O entrevistado:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Não tem conhecimento da existência de fiscalização;</li> <li>- Refere que o INSA apoia a DGS no licenciamento de laboratórios de análises clínicas e genéticas;</li> <li>- Conclui: <i>“penso que os laboratórios, pelo menos os que conheço, que oferecem testes genéticos diretamente ao consumidor, não terão fiscalização”.</i></li> </ul>
<p><b>Lei n.º 12/2005 de 26 de Janeiro</b></p>	<p>O entrevistado:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Considera que a obrigação de que determinados tipos de testes genéticos sejam pedidos por médico com especialidade em genética constitui uma <i>“exigência extraordinária”</i> e refere que esta exigência entra em conflito com a circular normativa da DGS acerca da prevenção das formas graves de hemoglobinopatia;</li> <li>- Considera que a Lei antes de regulamentada necessita de revisão, no que toca a princípios como o determinismo, o essencialismo e o excepcionalismo genético, refere ainda como a genética é tratada como um assunto à parte.</li> </ul>
<p><b>Espaço que o “negócio” dos testes genéticos de venda direta ao consumidor tem ou poderá ter no mercado em Portugal</b></p>	<p>O entrevistado:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Refere que poderá existir aceitabilidade por parte do público a este mercado, por exemplo para os testes genéticos com um carácter mais recreativo como os testes genéticos de ancestralidade;</li> <li>- Realça ainda a questão mediática do mercado e a sua divulgação, às quais a população portuguesa é sensível.</li> </ul>

**Tabela 5** – Análise de conteúdo da entrevista realizada ao Professor Doutor João Lavinha.

O entrevistado chamou à atenção para partes essenciais que foram fundamentais para a continuação do trabalho de projeto, designadamente para o enquadramento teórico das questões ético-legais e para a composição do questionário incluído no estudo prático.

## **2.2 Mapeamento das entidades que oferecem testes genéticos de venda direta ao consumidor**

Um dos objetivos do presente estudo é a análise do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor, em Portugal, sob o ponto de vista ético-legal. Para esse

fim, começou por se realizar um mapeamento das entidades que operam no mercado português (ver supra, Parte II, Capítulo 1, secção 1.2.1).

Relativamente à primeira fase de seleção de entidades, com recurso às bases de dados EDDNAL e Google, encontrou-se um total de 14 entidades, aplicando critérios de exclusão e inclusão selecionados (ver supra, Parte II, Capítulo 1, secção 1.2.1).

Quanto à segunda fase de seleção de laboratórios de análises clínicas foram obtidos os seguintes resultados referentes à base de dados ANLC e Portal Nacional, após contacto telefónico (Tabela 6).

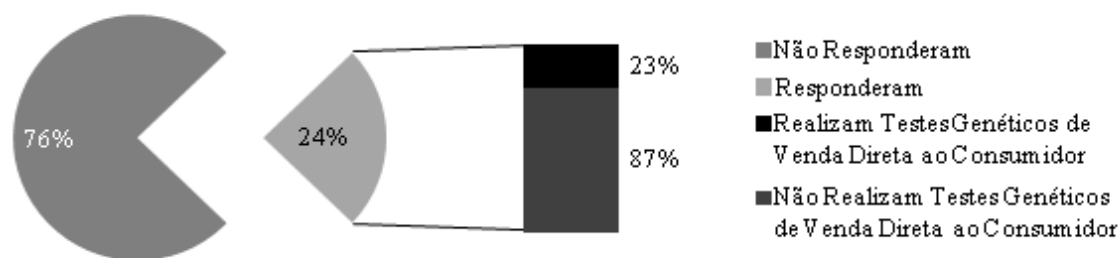
Bases de Dados	Indisponíveis	Contactados	Realização testes genéticos nas suas instalações	Subcontratam outros laboratórios	Pertencentes a grupos já contactados	Não realizam testes genéticos	Selecionados para o envio do questionário
ANLC	11	98	13	39	4	42	52
Portal Nacional	121	134	6	35	21	72	41
<b>Total</b>	<b>132</b>	<b>232</b>	<b>19</b>	<b>74</b>	<b>25</b>	<b>114</b>	<b>93</b>

**Tabela 6** – Resultados da segunda fase de seleção de entidades que realizam a venda de testes genéticos diretamente ao consumidor.

No total das duas fases foram selecionadas 107 entidades para envio do questionário.

#### Fase de inquérito

De acordo com o exposto no respetivo capítulo dos objetivos e metodologia, o método de inquérito selecionado foi o questionário (ver supra Parte II, Capítulo 1, secção 1.2.2). Todas as entidades identificadas na fase de seleção da população, ou de mapeamento do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor, receberam o questionário (anexo 1). Nesta fase do trabalho, foram obtidas um total de 26 respostas num universo de 107 entidades, a taxa de resposta foi, neste caso, de 24% (Figura 2). Neste total de respostas foram obtidas, de acordo com o desenho do questionário, 6 respostas afirmativas à primeira questão (A-1). Ou seja, efetivamente das entidades que responderam ao questionário 23% destas afirmam realizar a venda de testes genéticos de forma direta ao consumidor.



**Figura 2** – Taxa de resposta ao questionário e percentagem de entidades que indicam realizar testes genéticos de venda direta ao consumidor. A percentagem relativa à taxa de resposta ao questionário foi calculada de acordo com a seguinte fórmula:  $(n^{\circ} \text{ entidades que responderam ao questionário} / n^{\circ} \text{ entidades selecionadas para envio de questionário}) \times 100\%$ . Relativamente à percentagem das entidades que indicam realizar testes genéticos de venda direta ao consumidor, esta foi calculada de acordo com a seguinte fórmula:  $(n^{\circ} \text{ entidades que afirmaram disponibilizar o serviço} / n^{\circ} \text{ entidades que responderam ao questionário}) \times 100\%$ .

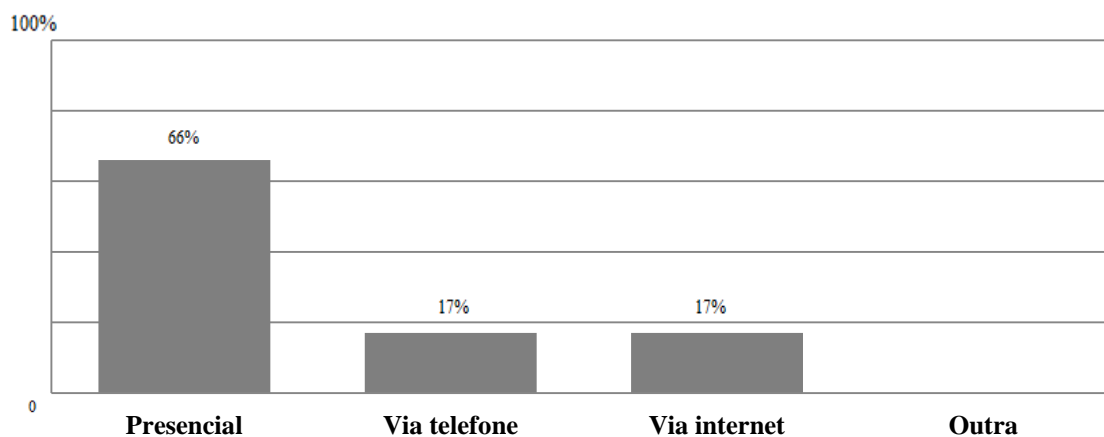
Seguidamente passou-se à caracterização das entidades que realizam testes genéticos de venda direta ao consumidor. Para esse efeito considerou-se a informação resultante da resposta à pergunta A-4 do questionário (anexo 1), complementada com informação obtida a partir da análise dos *websites* das entidades. Esta análise revelou que de entre as entidades inquiridas apenas uma entidade se dedica à comercialização de testes genéticos com aplicações em saúde (E5), duas entidades à realização de testes sem aplicações em saúde (maioritariamente paternidade e ancestralidade) (E2, E3) e as restantes três entidades afirmam realizar ambos os tipos de testes genéticos (E1, E4, E5) (Tabela 7). Relativamente à localização geográfica das entidades respondentes, apenas uma das empresas (E2) se encontra sediada fora de Portugal, embora tenha uma delegação presente no país a disponibilizar os seus serviços, razão pela qual foi selecionada. Por fim, apenas uma das empresas (E3) atuam no sector público, sendo as restantes pertencentes ao sector privado. Assim, apesar de haver uma presença do sector público no mercado, a predominância do sector privado é claramente visível (Tabela 7).

Entidades	Testes com aplicações em saúde	Testes sem aplicações em saúde	Testes com e sem aplicações em saúde	Público	Privado	Nacional	Internacional
E1	--	--	X	--	X	X	--
E2	--	X	--	--	X	--	X
E3	--	X	--	X	--	X	--
E4	--	--	X	--	X	X	--
E5	X	--	--	--	X	X	--
E6	--	--	X	--	X	X	--

**Tabela 7** – Caracterização das entidades que realizam testes genéticos de venda direta ao consumidor.

### 2.3 Informações gerais do mercado

Um facto interessante a destacar no mercado português é que a requisição dos testes genéticos pelo consumidor é feita maioritariamente de forma presencial (66%), ao invés da via telefónica ou pela internet, como seria de esperar tendo em conta a natureza e características do mercado (figura 3).

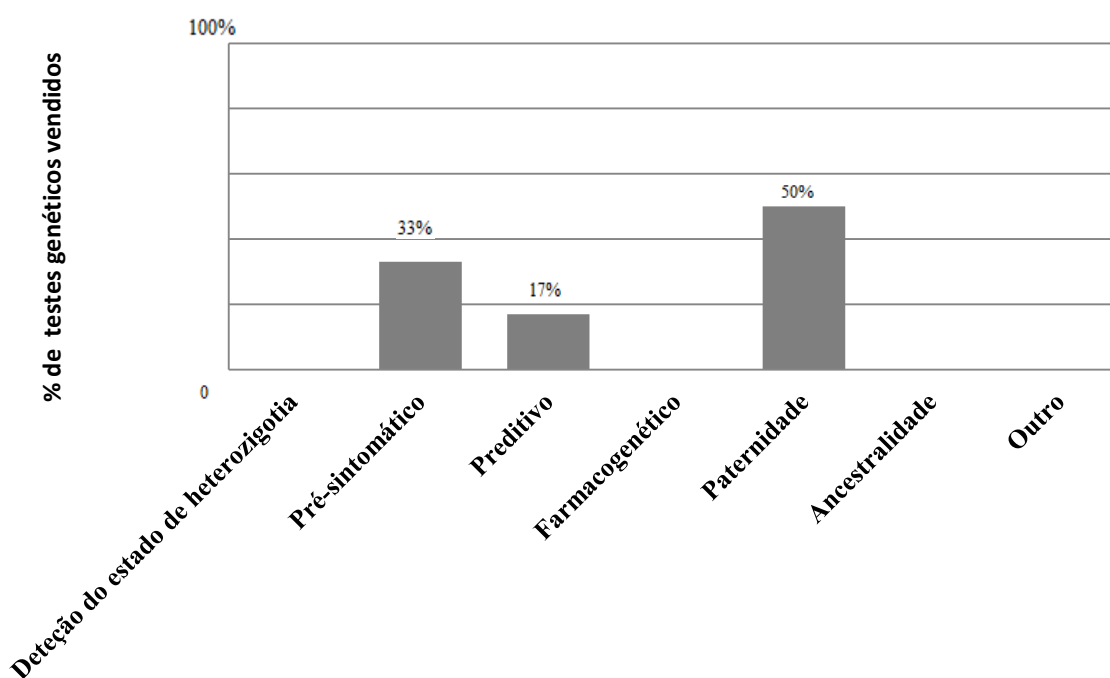


**Figura 3** – Formas de requisição dos testes genéticos. Análise da questão A-2. Percentagens calculadas de acordo com a seguinte fórmula: (nº respostas para cada forma/nº respostas total) x 100%.

O pedido do teste genético deve, segundo o artigo 9º n.º 2 da Lei n.º 12/2005 de 26 de Janeiro, ser feito por um médico com a especialidade em genética, para determinados tipos de testes genéticos. Contudo e como é comprovado pela própria definição do

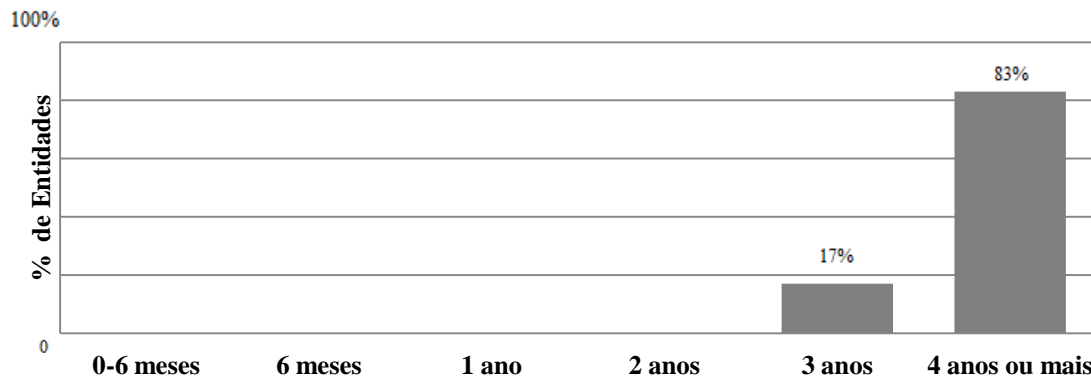
termo “testes genéticos de venda direta ao consumidor” (Borry, 2013), este requisito não é cumprido. Este facto é confirmado no caso do mercado português, através da análise à questão A-2 do questionário, que incide nas formas de requisição do teste por parte dos consumidores (Figura 3). É importante salientar que nenhuma das entidades referiu o pedido de testes genéticos efetuado através de prescrição médica. Este requisito da Lei, como referiu o Professor Doutor João Lavinha, na entrevista exploratória realizada (ver supra Parte II, Capítulo II, secção 2.1), remete-nos para conceitos de excepcionalismo e determinismo genético, bastante controversos entre vários profissionais (ver supra Parte I, Capítulo 5)

Quanto ao volume de testes genéticos vendidos diretamente ao consumidor, este não ultrapassa por entidade, as 50 unidades mensais, sendo que o tipo de teste mais procurado pelos consumidores em Portugal é o teste genético de paternidade, seguido pelo teste genético pré-sintomático (Figura 4).



**Figura 4** – Testes genéticos mais vendidos. Análise da questão A-4. Percentagens calculadas de acordo com a seguinte fórmula:  $(n^{\circ} \text{ respostas para cada tipo de teste} / n^{\circ} \text{ respostas total}) \times 100\%$ .

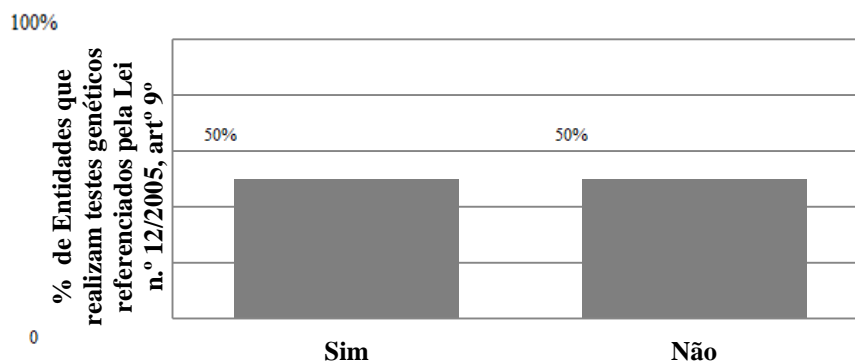
O mercado português caracteriza-se não só pela sua pequena dimensão mas também pelo seu tempo de atividade no país, ativo pelo menos desde 2010 (Figura 5), um facto a destacar uma vez que o primeiro registo deste mercado nos EUA ocorreu em 2006.



**Figura 5** – Tempo de atividade da entidade no mercado. Análise da questão A-5. Percentagens calculadas de acordo com a seguinte fórmula:  $(n^{\circ} \text{ respostas para cada categoria} / n^{\circ} \text{ respostas total}) \times 100\%$ .

#### 2.4 Tipos de testes e serviços disponibilizados pelas entidades estudadas

No âmbito deste estudo, a análise ao tipo de testes, serviços e informação oferecidos ao consumidor incidu sobre os tipos de testes genéticos especificamente referenciados pela Lei n.º 12/2005 de 26 de Janeiro, no seu artigo 9º. Estes tipos de teste genético, designadamente os testes de deteção para o estado de heterozigotia para doenças recessivas, testes de diagnóstico pré-sintomático de doenças monogénicas e testes de suscetibilidades genéticas, de acordo com a referente Lei estão sujeitos a condições especiais. Estas condições especiais consistem, para além do requisito geral de necessidade de obtenção do consentimento informado do indivíduo, que o pedido para a sua realização seja feito por um médico com especialidade em genética, na sequência de uma consulta de aconselhamento genético e que a comunicação dos resultados seja feita em consulta médica apropriada (Faria; Campos, 2005). Desta forma, e tendo por base esta legislação, as entidades foram inquiridas quanto à realização dos três tipos de testes referidos. Como indica a Figura 6, metade das entidades inquiridas afirmaram realizar pelo menos um dos tipos de testes genéticos considerados. A especificação dos tipos de testes realizados encontra-se sumariada na Tabela 8.



**Figura 6** - Entidades que realizam os testes genéticos referenciados pela Lei n.º 12/2005, art.º 9º, como sendo sujeitos a requisitos especiais. Análise da questão B-1. Percentagem calculada de acordo com a seguinte fórmula: (nº respostas para opção/nº respostas total) x 100%.

Entidades	Teste de deteção de heterozigotia para doenças recessivas	Teste de diagnóstico pré-sintomático de doenças monogénicas	Teste preditivos de suscetibilidades genéticas
E1	Sim	Sim	Sim
E5	Sim	Não	Sim
E6	Sim	Não	Não

**Tabela 8** – Testes genéticos referenciados pela Lei n.º 12/2005, art.º 9º, como sendo sujeitos a requisitos especiais. Análise da questão B-1.1.

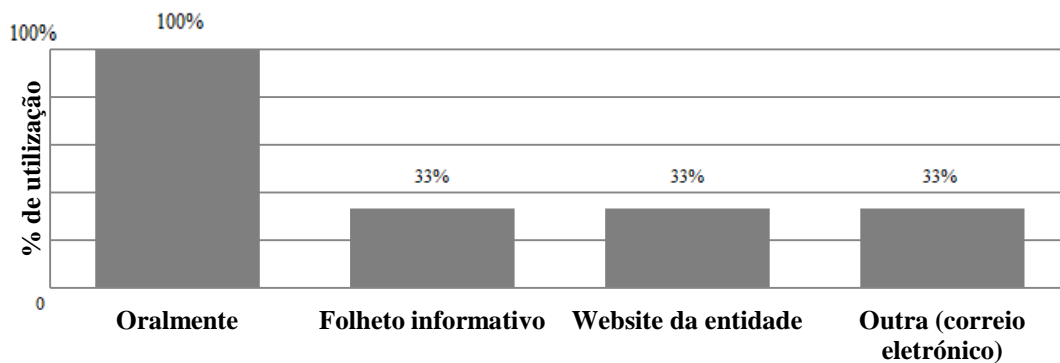
No que toca aos serviços de aconselhamento genético, apoio psicossocial e apoio de equipa médica e multidisciplinar, disponibilizados pelas entidades como requerido pela Lei n.º 12/2005 artigo 9º n.ºs 2, 7 e 8, é de realçar o facto de não ter sido obtida qualquer resposta à questão B-1.2 do questionário (anexo 1). O aconselhamento genético constitui uma exigência legal para a realização dos tipos de testes genéticos especificados pela Lei n.º 12/2005. A inclusão deste serviço tem sido recomendada por diversas entidades e autores como fator fundamental para a proteção do consumidor e da sua saúde individual e familiar (Harris; Kelly; Wyatt, 2013). Neste trabalho, a análise deste aspeto ficou, portanto, por determinar uma vez que as entidades que afirmaram vender os testes genéticos especificados pela Lei, não responderam à questão subjacente do questionário (B-1.2), que pretendia avaliar este ponto especificamente. Aquando da análise dos resultados deste trabalho, considerou-se a não-resposta, a esta pergunta,



como uma resposta negativa. Contudo, não é possível retirar conclusões definitivas acerca da disponibilização do serviço de aconselhamento genético pelas entidades do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor em Portugal, permanecendo a suspeita de que este não se encontra disponível, mas remetendo melhores esclarecimentos a esta questão para futuras investigações.

## 2.5 Informação disponibilizada ao consumidor pelas entidades estudadas

Relativamente à informação fornecida ao consumidor antes da realização do teste genético concluiu-se que esta informação é realizada oralmente, na maior parte dos casos (Figura 7). No entanto, outras formas alternativas de comunicação foram identificadas como, por exemplo, o folheto informativo, o *website* da entidade ou ainda o correio eletrónico, como formas alternativas de informar o consumidor (Figura 7).



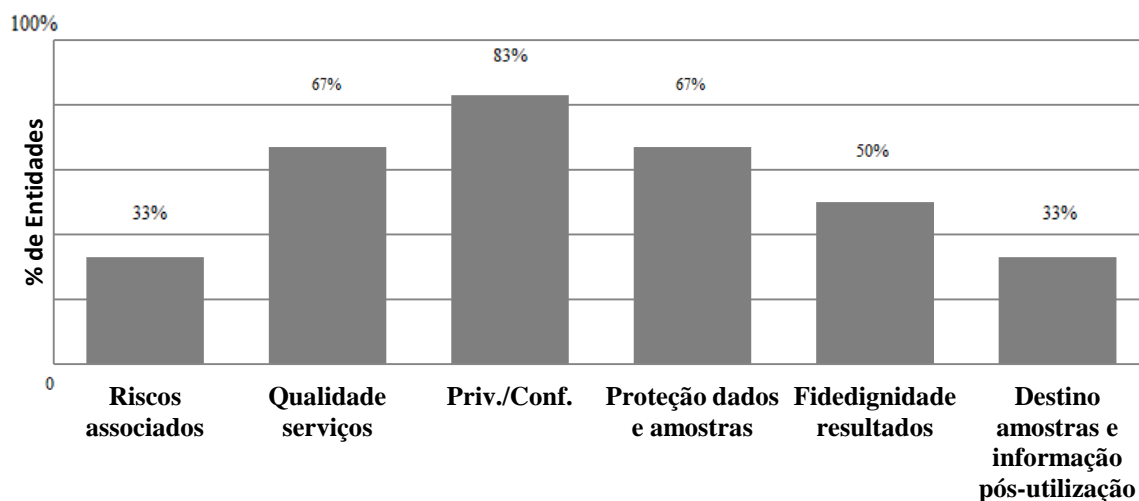
**Figura 7** – Forma como as entidades comunicam a informação ao consumidor, antes da realização do teste genético. Análise da questão B-2. Percentagens calculadas de acordo com a seguinte fórmula:  $(n^{\circ} \text{ respostas para cada forma} / n^{\circ} \text{ respostas total}) \times 100\%$ .

É essencial salientar que, independentemente da forma de comunicação de eleição, apenas uma das seis entidades afirma fornecer ao consumidor toda a informação básica essencial para que o procedimento de consentimento informado seja considerado válido (ver supra, Parte I, Capítulo 1). As restantes entidades fornecem algumas das informações necessárias mas deixam informação fulcral por revelar (Tabela 9).

Entidades	Riscos Associados	Qualidade dos Serviços	Garantia de Privacidade e Confidencialidade	Proteção de Dados e Amostras	Fidedignidade dos Resultados	Destino das Amostras e Informação após Utilização	Outro
E1	X	X	X	X	X	X	--
E2	--	X	X	X	X	X	Preços e Procedimentos
E3	--	--	X	X	X	--	--
E4	X	X	X	X	--	--	--
E5	--	X	--	--	--	--	--
E6	--	--	X	--	--	--	--

**Tabela 9** – Tipo de informação fornecida por cada entidade. Análise da questão B-2.1.

Relativamente ao tipo de informação mais comumente fornecida pelas entidades destaca-se as garantias de privacidade e confidencialidade, seguida da informação dos serviços de proteção de dados e amostras e da qualidade dos serviços (Figura 8).



**Figura 8** – Quantificação do tipo de informação fornecida pelas entidades. Análise da questão B-2.2. A percentagem é referente às entidades que fornecem cada tipo de informação e foi calculada de acordo com a seguinte fórmula: (nº respostas para cada informação/nº respostas total) x 100%.

No artigo 9º, n.º 2 da Lei n.º 12/2005 de 26 de Janeiro, é expressamente incluído o consentimento informado como critério obrigatório para a realização dos testes genéticos. Como discutido anteriormente (ver supra Parte I, Capítulo 1) o consentimento informado deve ser precedido de informação acerca do procedimento a realizar e engloba a compreensão dessa mesma informação por parte do indivíduo. Para além disso, deve ser debatida a adequação do tipo de teste em causa ao caso particular da pessoa (Carmen; Joffe, 2005).

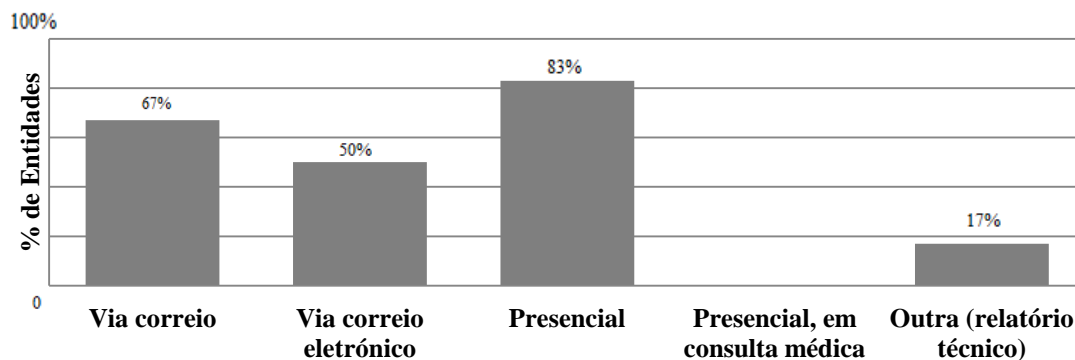
Através da análise dos tipos de informação que cada entidade fornece ao consumidor, previamente à realização dos testes genéticos (Tabela 9), conclui-se que apenas uma das entidades abrange os principais pontos indispensáveis para um consentimento informado válido. Embora os tipos de informação disponibilizados para resposta à questão pelo questionário nem sempre garantam por si só o consentimento informado válido, uma vez que estes devem ser fornecidos por profissionais de saúde devidamente capacitados para explorar a informação não compreendida (Lea; Williams; Donahue, 2005), a verificação de que apenas uma das entidades afirma disponibilizar todos os tipos de informação essenciais é de salientar. A este facto acresce que as restantes duas entidades (E5 e E6), que disponibilizam especificamente os testes genéticos contemplados pelo artigo citado da Lei n.º 12/2005, apenas oferecem um tipo de informação cada uma, respetivamente a qualidade dos serviços e a garantia de privacidade e confidencialidade. O incumprimento, relativamente à Lei que rege em Portugal os testes genéticos, dos três pontos até agora discutidos (requisição do teste por médico com especialidade em genética, aconselhamento genético e consentimento informado) parece, pois, apontar falhas graves do mercado português de testes genéticos de venda ao consumidor, facto que pode acarretar riscos consideráveis para os indivíduos que a ele recorrem.

As medidas de garantia de privacidade e de confidencialidade visam a proteção do direito à vida privada, estando previstas em diversos documentos normativos, incluindo, de forma específica para Portugal na Lei n.º 12/2005, relativamente à proteção da informação genética (ver supra Parte I, Capítulo 2). Verifica-se de facto que 83% das entidades que em Portugal atuam no mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor, afirmam fornecer informações aos seus consumidores acerca das medidas que tomam quanto à privacidade e confidencialidade da informação genética, resultante dos seus testes (Figura 8). Contudo, esta condição não permite concluir acerca da

eficácia das medidas acionadas pelas entidades que garantam a proteção e confidencialidade da informação genética, permitindo apenas aferir do conhecimento dos consumidores acerca da sua existência. Qualquer potencial falha das condições que asseguram a privacidade e confidencialidade da informação genética pode originar, entre outras coisas, práticas de discriminação e de estigmatização (Hogarth; Javitt; Melzer, 2008). Assim, importa que estudos futuros possam analisar a eficácia das medidas de proteção da privacidade e confidencialidade adotadas pelas entidades deste mercado.

## 2.6 Comunicação dos resultados ao consumidor

No que toca à forma de comunicação dos resultados dos testes genéticos, as entidades estudadas fazem-no, na sua maioria, presencialmente (Figura 9). Entre outras formas de comunicação dos resultados encontram-se o correio postal (67%) e o eletrónico (50%). De notar que uma das entidades utiliza ainda uma outra forma de comunicação que denominada por relatório técnico, ficando por esclarecer em que consiste esta forma de comunicação.



**Figura 9** – Forma de comunicação dos resultados dos testes genéticos ao consumidor. Análise da Questão B-3. A percentagem é referente às entidades que utilizam cada forma de comunicação dos resultados e foi calculada de acordo com a seguinte fórmula: (nº respostas para cada forma de comunicação/nº respostas total) x 100%.

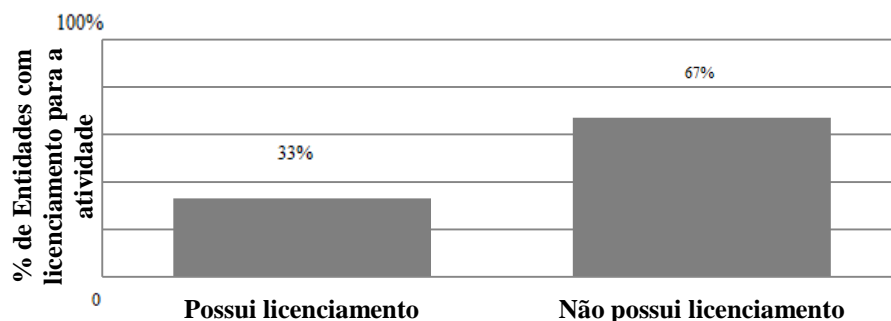
A comunicação e interpretação dos resultados de um teste genético é um processo que deve ser acompanhado por um profissional de saúde com competência e formação adequada (Lea; Williams; Donahue, 2005). Por essa razão a Lei n.º 12/2005 de 26 de Janeiro, no seu artigo 9º n.º 3 estipula que a comunicação dos resultados de testes genéticos deve ser feita exclusivamente ao próprio indivíduo testado, em consulta

médica apropriada, salvo as exceções previstas na Lei. A análise ao mercado português realizada neste trabalho tem como conclusão que, a maioria das entidades faz de facto a comunicação dos resultados do teste genético diretamente ao consumidor de forma presencial, contudo nenhuma o faz em consulta médica apropriada como requerido pela Lei.

## 2.7 Avaliações, licenciamento e certificações

A garantia de qualidade dos testes genéticos de venda direta ao consumidor é condição fundamental não só para a proteção dos próprios consumidores mas também para que este mercado possa ser reconhecido como um meio fiável de obtenção de informação em saúde. Os parâmetros que devem estar na base da qualidade deste mercado passam pela qualidade dos próprios testes, pela qualidade dos laboratórios onde os mesmos são realizados e pela qualificação apropriada dos profissionais envolvidos em todo o processo (ESHG, 2010). Neste contexto, o presente estudo pretendeu também avaliar o mercado português quanto à verificação e avaliação da qualidade dos testes e serviços oferecidos pelas entidades. Para este efeito, foram considerados como fatores a obtenção de licenciamento para a atividade, a certificação dos procedimentos utilizados para análise do material genético, a acreditação dos testes genéticos oferecidos, a avaliação periódica ao nível da qualidade e segurança dos laboratórios onde os testes são realizados e a avaliação dos testes genéticos quanto à sua validade clínica.

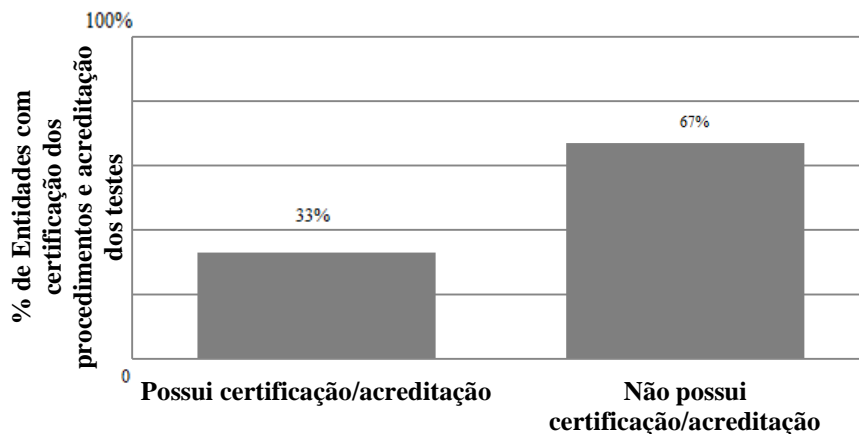
No que toca ao licenciamento para a atividade de venda de testes genéticos diretamente ao consumidor, apenas 33% das entidades referidas, ou seja duas, afirmam possuir licença para esse efeito (Figura 10).



**Figura 10** – Entidades com licenciamento para a atividade de venda direta de testes genéticos ao consumidor. Análise da questão C-1. Percentagem calculada de acordo com a seguinte fórmula: (nº respostas para opção/nº respostas total) x 100%.

As duas entidades que afirmam ter licenciamento para a atividade, as entidades E1 e E5, afirmam, posteriormente na questão seguinte (C-1.1), que a entidade emissora da licença foi a Administração Regional de Saúde (ARS) Centro e a ARS, respetivamente. Quanto às quatro entidades que afirmam não ter qualquer tipo de licenciamento para a prestação do serviço de venda direta de testes genéticos, as mesmas justificam na questão seguinte (C-1.2), a ausência desse licenciamento com o facto de tal licenciamento não ser exigido por lei.

Por outro lado, a certificação dos procedimentos utilizados na realização dos testes genéticos e a acreditação dos mesmos foi também um parâmetro em que se constatou que a maioria das entidades (67%) não possui qualquer certificação e/ou acreditação (Figura 11). Quanto às entidades que afirmam possuí-las, estas obtiveram as mesmas com base na norma ISO (International Organization for Standardization) 9001 e ISO 15189, acreditação IPAC (Instituto Português de Acreditação) e pelas normas de laboratório clínico da ordem dos farmacêuticos (Tabela 10).

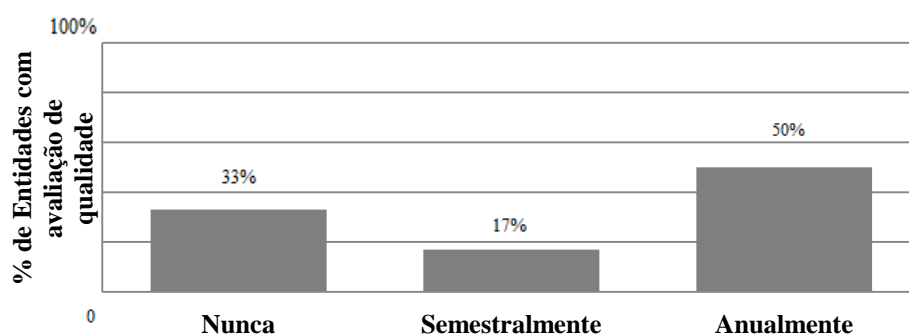


**Figura 11** – Entidades com certificação dos procedimentos que utilizam para realização dos testes genéticos e cujos testes foram alvo de acreditação. Análise da questão C-2. Percentagem calculada de acordo com a seguinte fórmula: (nº respostas para opção/nº respostas total) x 100%.

Entidades com Certificação dos Procedimentos e/ou Acreditação dos Testes	Tipos de Certificado e/ou Acreditação
E1	ISO 9001 e Normas Laboratório Clínico Ordem Farmacêuticos
E5	Acreditação IPAC e NP ISO 15189

**Tabela 10** – Entidades e tipos de certificado e/ou acreditação. Análise da questão C-2.1.

Relativamente à frequência com que os laboratórios onde são realizados os testes genéticos são avaliados ao nível da sua qualidade e segurança, metade dos inquiridos afirmam serem avaliados uma vez por ano, 17% duas vezes por ano e 33% afirmam não serem sujeitos a qualquer tipo de avaliação (Figura 12). Quanto às entidades que avaliam os laboratórios, foram citadas a APCER (Associação Portuguesa de Certificação), o IPAC (Instituto Português de Acreditação) e o GHEP-ISFG (Grupo de Línguas Espanhola e Portuguesa da *International Society of Forensic Genetics*) (Tabela 11).



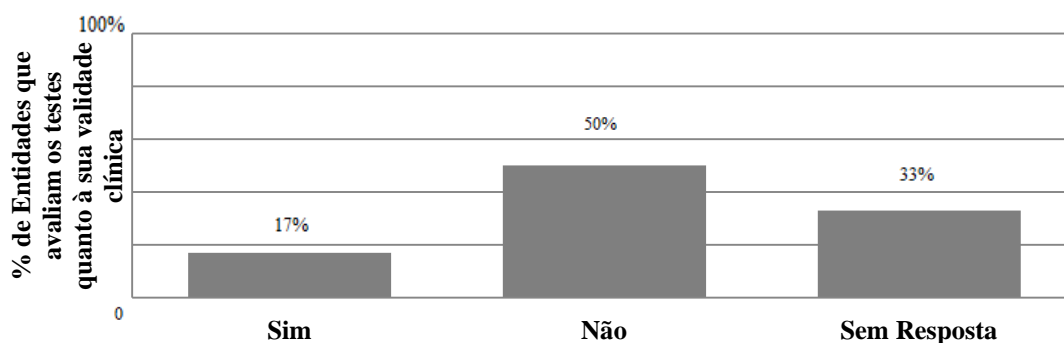
**Figura 12** – Frequência com que os laboratórios onde são realizados os testes genéticos são avaliados ao nível da sua qualidade e segurança. Análise da questão C-3. A percentagem é referente às entidades que são avaliadas em cada um dos períodos indicados e foi calculada de acordo com a seguinte fórmula:  $(n^{\circ} \text{ respostas para período} / n^{\circ} \text{ respostas total}) \times 100\%$ .

Entidades com avaliação periódica dos seus laboratórios ao nível da qualidade e segurança	Entidades Avaliadoras da Qualidade e Segurança dos Laboratórios
E1	APCER
E3	GHEP-ISFG – Grupo de Línguas Espanhola e Portuguesa da International Society of Forensic Genetics
E4	APCER

E5	IPAC
----	------

**Tabela 11** – Entidades inquiridas e correspondentes entidades responsáveis pela avaliação da qualidade e segurança. Análise da questão C-3.1.

Por fim, quanto às entidades que avaliam a validade clínica dos testes genéticos oferecidos, apenas 17%, ou seja uma das entidades inquiridas, confirmou efetuar essa validação e participação num programa concreto de avaliação externa de qualidade, embora não tenha referido qual o programa. Das restantes entidades, 50% afirmam não realizar a avaliação dos testes genéticos quanto à sua validade clínica e as restantes (33%) não responderam a esta questão. Assumindo a não-resposta como resposta negativa, pode concluir-se que 83% das entidades inquiridas neste estudo não efetuam a avaliação dos testes ao nível da sua validade clínica (Figura 13).



**Figura 13** – Entidades que avaliam os testes genéticos quanto à sua validade clínica. Análise da questão C-4. Percentagem calculada de acordo com a seguinte fórmula: (nº respostas para opção/nº respostas total) x 100%.

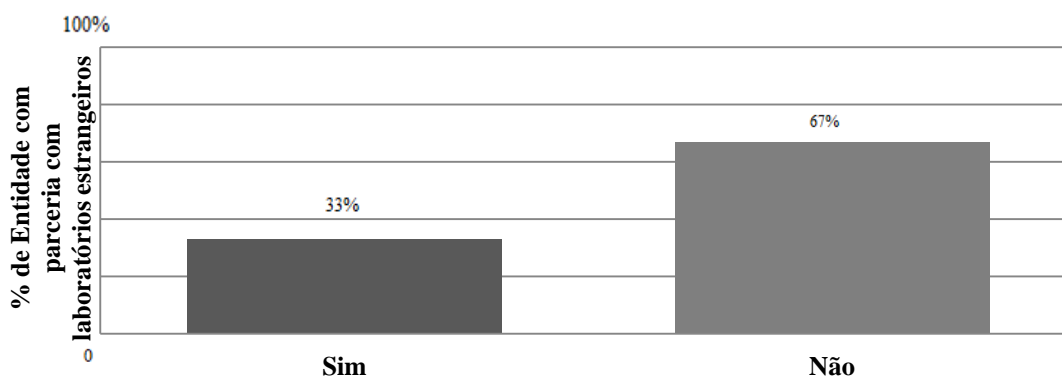
Tendo em consideração os últimos resultados apresentados, são várias as conclusões que podem ser retiradas acerca das práticas de avaliação de qualidade no mercado português de testes genéticos de venda direta ao consumidor. A primeira conclusão é referente à exigência legal feita pela Lei n.º 12/2005 relativamente aos laboratórios que procedem ou oferecem estes testes. O artigo 15.º, n.º 1 da Lei n.º 12/2005 de 26 de Janeiro refere que cabe ao Governo regulamentar as condições de oferta e de realização de testes genéticos, a fim de evitar a sua venda livre ou realização sem apoio de equipa médica e multidisciplinar. Contudo, até à data de realização deste trabalho, este regulamento não foi publicado. Ou seja, entre outras, as medidas de validação clínica e



analítica dos testes genéticos, previstas pelo artigo 22º, n.º 2 da lei n.º 12/2005, não foram até à data definidas. Esta ausência de regulamentação da lei em vigor parece ser interpretada pelas entidades estudadas como uma “ausência de exigência legal” o que, consequentemente, leva a que estas não se sintam obrigadas a licenciar a sua atividade ou a validar os testes que disponibilizam no mercado. Ou seja, está neste momento a cargo das entidades a decisão de venderem, ou não, testes que podem apresentar baixos padrões de qualidade e, eventualmente originar resultados pouco fidedignos.

Conclui-se também através da análise dos parâmetros indispensáveis para garantir a qualidade dos testes genéticos, a sua validação clínica, certificação de procedimentos e acreditação, que a maioria das entidades do mercado português de testes genéticos de venda direta ao consumidor, ou pelo menos a maioria das entidades analisadas com sucesso neste estudo, aparenta não disponibilizar serviços e produtos de qualidade comprovada. Esta conclusão é em parte secundada por um estudo publicado em 2012, no *European Journal of Human Genetics*, que concluiu que de entre os 291 laboratórios europeus de testes genéticos analisados, apenas 26% afirmavam possuir certificação e só 23% acreditação, para a prestação de serviços no âmbito da realização de testes genéticos (Berwouts *et al.*, 2012).

Finalmente, relativamente a eventuais parcerias com laboratórios estrangeiros, 33% das entidades inquiridas afirmam de facto ter estabelecido esta colaboração para a realização de testes genéticos de venda direta ao consumidor (Figura 14). De entre estas entidades, todas afirmam que os laboratórios com quem têm parcerias se situam no continente Europeu.



**Figura 14** – Entidades que têm parceria com laboratórios estrangeiros para a realização de testes genéticos de venda direta ao consumidor. Análise da questão C-5. Percentagem calculada de acordo com a seguinte fórmula: (nº respostas para opção/nº respostas total) x 100%.

Concluindo-se então que algumas das amostras de ADN recolhidas em território nacional, para efeitos deste mercado, são posteriormente enviadas para a análise em laboratórios estrangeiros

Este facto suscita a questão da circulação transfronteiriça de amostras biológicas e de dados genéticos humanos, com todas as suas implicações. Por outro lado, quando inquiridas acerca das informações fornecidas ao consumidor antes da realização do teste genético, nenhuma das entidades refere informar o consumidor acerca da possibilidade da sua amostra ser enviada para o estrangeiro (ver supra Parte II, Capítulo 2, Tabela 9), pondo também em causa o consentimento devidamente informado do consumidor. Estes factos ilustram simultaneamente que a complexidade das implicações ético-legais dos testes genéticos de venda direta ao consumidor aumentam consideravelmente quando as amostras biológicas e a informação genética (e porventura outra informação de saúde) entram em contacto com jurisdições diferentes e que o consentimento dado pelos consumidores para a realização dos testes não é, muitas vezes válido, porque a informação prestada não é suficientemente completa.

## **Conclusão e recomendações**

---

O presente trabalho de projeto começou por analisar as principais questões éticas e legais suscitadas pelo mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor. Conclui-se, a partir da análise efetuada, que este mercado apresenta como principais questões ético-legais, a necessidade de consentimento válido e informado para a realização dos testes genéticos, a necessária garantia de privacidade e confidencialidade das informações genéticas dos consumidores, a garantia de não discriminação, e a garantia de qualidade dos produtos e serviços disponibilizados, nomeadamente quanto à sua validade clínica, validade analítica e utilidade clínica. Relativamente à questão do consentimento informado conclui-se que as maiores dificuldades apresentadas pelo mercado em estudo são de duas ordens. Por um lado, as informações prestadas ao consumidor antes da realização dos testes genéticos são por vezes incompletas. Por outro lado, devido à especificidade e complexidade da informação a transmitir, a ausência de um profissional de saúde capacitado para responder às dúvidas e questões do consumidor perante as informações que lhe são prestadas, como por vezes se verifica neste mercado, parece constituir um obstáculo à compreensão plena e exata da situação que é condição para a obtenção de um consentimento informado válido (ver supra Parte I, Capítulo 1).

Quanto à questão da proteção da vida privada e das garantias de privacidade e confidencialidade das informações genéticas por parte das entidades do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor, resulta claro, através da análise da literatura pertinente, que estas entidades tenham estabelecido medidas de proteção de dados claras, sólidas e devidamente estruturadas. É ainda importante referir que estas medidas de proteção e segurança, são também discutidas no âmbito dos biobancos, a fim de assegurar a devida proteção das amostras biológicas e da informação genética dos participantes. De facto, estas medidas de proteção e segurança estão intimamente relacionadas com a questão da garantia de não discriminação genética, uma vez que, o acesso à informação genética por parte de entidades empregadoras, companhias de seguros e governos potenciam a sua utilização para fins de alocação de postos de trabalho, cálculos de prémios de seguros ou acesso a prestações sociais, respetivamente. Saliente-se, no entanto, que, de acordo com a literatura analisada, estas práticas, mesmo

no caso de existir acesso à informação genética, são proibidas a nível internacional e nacional, nas diferentes jurisdições analisadas.

Por último, no que toca à garantia de qualidade do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor, concluiu-se que as principais questões ético-legais neste âmbito dizem respeito à ausência de padrões harmonizados no que toca à comprovação da validade clínica, da validade analítica e da utilidade clínica dos testes genéticos disponibilizados pelas entidades deste mercado. É importante referir a este respeito que, de acordo com a literatura analisada, é essencial que se estabeleçam, de forma clara, padrões de qualidade e informação acerca destes indicadores essenciais dos testes genéticos. Todavia, apesar da convicção generalizada (muitas vezes transposta para o discurso ético legal) de que esta harmonização e clarificação são, de facto, fundamentais e necessários, a verdade é que, na prática, tal não foi ainda devidamente implementado e, por conseguinte, permanece uma questão central nesta área.

Com base na revisão da literatura pertinente acerca do tema em estudo, que permitiu a análise anteriormente referida, foi também possível mapear as entidades que disponibilizam testes genéticos de venda direta ao consumidor em Portugal e analisá-las sob uma perspectiva ético-legal. A referida análise ao mercado português permitiu caracterizar a atividade das entidades, no que toca aos tipos de testes genéticos oferecidos e às características gerais da relação e da comunicação com os consumidores, e analisar o conhecimento e aplicação da legislação em vigor por parte das mesmas. Após a apresentação e análise dos resultados (ver supra Parte II, Capítulo 2) torna-se importante retirar as principais conclusões do estudo realizado e efetuar recomendações para o mercado dos testes genéticos de venda direta ao consumidor e para futuros trabalhos sobre este tema.

A primeira conclusão a retirar da análise do mercado português de testes genéticos de venda direta ao consumidor é a sua reduzida dimensão quando comparado, por exemplo, com mercado dos EUA que se destaca por ser o mercado mais evoluído nesta área. Esta conclusão era expectável tendo em conta fatores como a própria dimensão do país e o seu índice de desenvolvimento científico e tecnológico. Apesar das limitações do estudo anteriormente referidas (ver supra, Parte II, Capítulo 1, secção 1.3), nomeadamente quanto à validade interna do questionário aplicado às entidades estudadas e à baixa percentagem de respostas, foi ainda assim possível concluir que o

mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor, ainda que pouco desenvolvido, já existe em Portugal.

No âmbito da oferta e da procura de testes genéticos de venda direta ao consumidor em Portugal, conclui-se que, ao contrário do que seria porventura esperado devido à natureza deste mercado, a requisição dos testes genéticos é feita maioritariamente pelo consumidor de modo presencial e não através da internet ou telefone (ver supra, Parte II, Capítulo II, Figura 3). Este facto pode estar intimamente relacionado com a fase inicial de desenvolvimento do mercado ou indiciar a existência de alguma desconfiança acerca da utilização de meios de comunicação não presenciais no contexto dos testes genéticos em Portugal. Seria importante, em estudos futuros, procurar compreender a razão destes resultados.

Relativamente aos tipos de testes genéticos, disponibilizados pelas entidades presentes no mercado português, estes variam entre testes genéticos com e sem aplicação na área da saúde. Após o presente estudo, concluiu-se que o tipo de teste mais requerido no âmbito deste mercado é o teste genético de paternidade, ou seja, um teste sem aplicação direta na área da saúde, seguido dos testes genéticos pré-sintomáticos. Além disso, concluiu-se que metade das entidades inquiridas disponibilizam testes genéticos de deteção do estado de heterozigotia para doenças recessivas, testes de diagnóstico pré-sintomático de doenças monogénicas e testes de suscetibilidades genéticas. Esta conclusão é importante, uma vez que estes tipos de testes genéticos são especificados pela Lei n.º 12/2005 de 26 de Janeiro, artigo 9º n.º 2, como sujeitos a condições especiais aquando do seu pedido e realização (ver supra, Parte II, Capítulo 2, Figura 6). Entre as referidas condições especiais encontram-se, por exemplo, o pedido do teste por um médico especialista em genética, a realização prévia de uma consulta de aconselhamento genético e o consentimento informado da pessoa, expresso e por escrito.

O presente trabalho analisou também o conhecimento e aplicação da legislação portuguesa em vigor, no âmbito dos testes genéticos de venda direta ao consumidor. Neste aspeto conclui-se, em primeira instância, que o consentimento informado exigido pelo enquadramento normativo internacional e português para realização de testes genéticos (ver supra Parte I, Capítulo 1), mais concretamente os requisitos estabelecidos pela Lei n.º 12/2005, no seu artigo 9º n.º 2, não estão, na maioria das entidades estudadas, a ser cumpridos da forma mais adequada. Esta conclusão é apoiada pelos

resultados do estudo que revelam, que a informação fornecida aos consumidores antes da realização dos testes, se baseia em parâmetros insuficientes para que a mesma se possa considerar adequada e necessária e, conseqüentemente, obter um consentimento devidamente informado e válido (ver supra, Parte II, Capítulo 2, Tabela 9). As lacunas encontradas relacionam-se essencialmente com o défice de informação que é prestada ao consumidor. Como apresentado na análise do resultados (ver supra Parte II Capítulo II), apenas uma das entidades estudadas afirma prestar aos seus clientes as informações consideradas minimamente essenciais para a obtenção de um consentimento devidamente informado, ou seja, conclui-se que o consentimento dado pelos consumidores para a realização dos testes não é, muitas vezes válido, porque a informação prestada não é suficientemente completa.

Além do tipo de informação fornecida, a legislação portuguesa prevê também a forma como esta dever ser prestada, de forma a garantir um consentimento informado eficaz que permita salvaguardar os direitos dos indivíduos que irão ser testados. A Lei n.º 12/2005 consagra, no seu artigo 11º n.º4, o direito ao aconselhamento genético e, no já referido artigo 9º n.º 2, a realização de uma consulta de aconselhamento genético, prévia à realização do teste. Relativamente à questão específica de saber se este aconselhamento genético prévio é ou não oferecido pelas entidades estudadas e se, por esta via, se obtém um consentimento informado válido para a realização do teste, o estudo não permite retirar conclusões definitivas. As entidades que afirmaram oferecer os tipos de testes genéticos referenciados pelo artigo 9º n.º 2, como estando sujeitos a este requisito especial, não responderam à questão que perguntava acerca da realização de consulta de aconselhamento genético, do apoio ao consumidor de uma equipa médica e multidisciplinar e de apoio psicossocial (ver supra, Parte II, Capítulo 2, secção 2.4). Neste caso concreto, no âmbito da análise dos resultados do estudo, a não-resposta a esta pergunta foi considerada como uma resposta negativa. Contudo, esta extrapolação deve ser esclarecida em estudos futuros, de forma a aprofundar o conhecimento acerca do contexto em que se obtém o consentimento informado para a realização de testes genéticos sujeitos a requisitos legais especiais, no mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor.

Ainda quanto ao aspeto particular do aconselhamento genético, conclui-se, em primeira instância, que os requisitos estabelecidos pela Lei n.º 12/2005, no seu artigo 9º n.º 3, não estão a ser cumpridos. No que toca à forma de comunicação dos resultados dos testes

genéticos, o estudo concluiu que nenhuma das entidades inquiridas realiza a comunicação dos resultados do teste genético no contexto de uma consulta médica (Parte II, Capítulo II, Figura 9). Contudo, a Lei n.º 12/2005 prevê, no seu artigo 9º n.º 3, que a comunicação dos resultados dos testes genéticos seja feita em consulta médica apropriada. De facto, desde o aparecimento do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor, têm sido vários os autores e entidades competentes a alertar para a importância de um acompanhamento especializado, não só previamente à realização dos testes, como também na comunicação e interpretação dos seus resultados. Os perigos de uma incorreta interpretação dos resultados, causados pela falta de acompanhamento devido, podem não só ter custos de saúde individuais (McGuire; Bruke, 2008), como também sobrecarregar os sistemas de saúde (CNECV, 2008). Consequentemente, neste aspeto, a lei portuguesa, mais especificamente a Lei n.º 12/2005 de 26 de Janeiro, no seu artigo 9º n.º 3, é bastante exigente ao impor a obrigatoriedade da comunicação dos resultados em consulta médica apropriada. Note-se que, idealmente, a comunicação dos resultados de um teste genéticos deve ser realizada por um profissional de saúde devidamente capacitado, como é o caso dos conselheiros genéticos (Borry, 2013). Por outro lado, uma vez que estas funções podem ser exercidas por profissionais de saúde especializados, esta solução, para além de ideal sob o ponto de vista ético e técnico-científico, permite evitar uma sobrecarga de recursos humanos médicos especializados noutras áreas clínicas que, de outra forma, teriam que acumular funções. Esta solução exige, no entanto, permanente abertura ao diálogo e à discussão entre o legislador e as entidades a operar no mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor, a fim de encontrar um equilíbrio entre as necessárias exigências legais tendo em vista a proteção da saúde dos consumidores e as igualmente importantes dimensões de proporcionalidade e razoabilidade dessas exigências. O envolvimento de conselheiros genéticos no âmbito da atividade das entidades que operem no mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor parece, pois, ideal e recomendável.

Ainda no que concerne à análise do conhecimento e aplicação da legislação em vigor por parte das entidades que operam no mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor, é importante referir que, as entidades inquiridas neste estudo, afirmam, à exceção de uma, informar os seus consumidores acerca das medidas que tomam para garantir a proteção e confidencialidade da sua informação genética (ver supra Parte II, Capítulo 2, Tabela 9). Se por um lado esta ausência de informação constitui uma lacuna

fundamental que coloca um entrave à obtenção de um consentimento informado válido, por outro lado, convém referir que essas mesmas medidas de segurança são essenciais. De facto, os dados genéticos são considerados dados pessoais sensíveis, sujeitos a condições e requisitos legais especiais, no que toca à proteção de dados (ver supra, Parte I, Capítulo 2). Contudo, neste estudo, não foi possível concluir acerca da eficácia de quaisquer medidas implementadas pelas entidades que operam no mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor tendo em vista a proteção e confidencialidade da informação genética dos seus consumidores. A impossibilidade de retirar essas conclusões deve-se, por um lado, à ausência de qualquer referência específica das entidades inquiridas a quaisquer medidas dessa natureza, para além do facto de terem indicado não informar os consumidores acerca das mesmas. Por outro lado, a impossibilidade de análise desta questão deve-se também à ausência de regulamentação da Lei n.º 12/2005 de 26 de Janeiro acima discutida (ver supra Parte I, Capítulo 2). É importante relembrar que, no seu artigo 22º n.º 2, a Lei nº 12/2005 de 26 de janeiro, remete a definição de medidas de proteção da identidade genética pessoal para futura regulamentação, regulamentação essa que não foi publicada até à data deste estudo. Consequentemente, foi impossível abordar as especificidades desta questão no questionário aplicado às entidades.

Os testes genéticos de venda direta ao consumidor, ao serem anónimos, podem diminuir as preocupações no que toca por exemplo à discriminação genética (Hock *et al.*, 2011). Contudo para este argumento poder ganhar peso na defesa deste mercado é necessário que as empresas promovam e disponibilizem uma forte e adequada política de educação genética, garantam um consentimento válido baseado em informações completas e adequadas ao tipo de teste requerido e promovam fortes medidas de proteção quanto à informação genética dos seus clientes. Neste aspeto, é importante investigar mais a fundo no futuro os mecanismos através dos quais as entidades que atuam no mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor garantem aos seus consumidores a privacidade e confidencialidade da sua informação genética. Para além disto, a Lei n.º 12/2005, deve ser regulamentada no sentido de se definir clara e expressamente uma entidade, porventura a CNPD, responsável pela fiscalização dos mecanismos utilizados pelas entidades que adquirem e armazenam material genético, a fim de serem cumpridas todas as exigências legais relativas a esta questão.



Finalmente, no que toca à qualidade e validade dos testes genéticos, este estudo conclui, através da análise dos parâmetros de licenciamento para a atividade, da certificação dos procedimentos, da acreditação dos testes genéticos, da avaliação da qualidade e segurança dos laboratórios e da comprovação da validade clínica dos testes genéticos, que o mercado português de testes genéticos de venda direta ao consumidor apresenta lacunas significativas relativamente à garantia da qualidade dos serviços oferecidos. As lacunas identificadas consistem, nomeadamente, na baixa taxa de entidades que afirmam possuir licenciamento para a atividade, na inexistência de qualquer certificação e/ou acreditação dos procedimentos e testes genéticos realizados numa maioria das entidades respondentes e, especialmente, no facto de 33% das entidades respondentes afirmarem nunca terem sido avaliadas, o que levanta preocupações quanto à qualidade e segurança dos laboratórios onde os testes são realizado (ver supra Parte II, Capítulo 2, secção 2.7). Estas lacunas podem ser justificadas, em parte, pela ausência de regulamentação da Lei n.º 12/2005 (ver supra Parte I, Capítulo 3). Contudo, esta justificação não deve ser premissa para que as entidades presentes no mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor possam disponibilizar produtos e serviços de qualidade não comprovada, colocando em risco a saúde dos seus clientes. Como uma das entidades inquiridas neste estudo demonstrou, o recurso a normas gerais de segurança e qualidade, bem como a entidades certificadoras não especializadas, pode ser uma solução viável para garantir a segurança e qualidade dos testes genéticos oferecidos, enquanto a lei não indicar padrões e certificados específicos.

No que toca a recomendações para futuros estudos do mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor, deve referir-se, em primeiro lugar, uma recomendação de ordem prática. Em estudos futuros, seria importante a submissão dos questionários às entidades a inquirir via correio eletrónico, a fim de aumentar a taxa de respostas. Em segundo lugar, recomenda-se a análise de alguns parâmetros excluídos por este estudo. Nomeadamente, a caracterização do mercado ao nível das técnicas de *marketing* e publicidade e a sua análise ao nível económico e financeiro. Por último, mas claramente não de menor importância, recomenda-se ainda o aprofundamento do estudo de algumas questões fundamentais nesta área, como a disponibilização de aconselhamento genético e as medidas tomadas pelas entidades para assegurar a privacidade e a confidencialidade da informação genética dos consumidores.

Concluindo, a necessidade de contexto médico para a realização de testes genéticos com aplicações em saúde, a ausência de fiscalização do mercado, a qualidade não comprovada de alguns serviços disponibilizados, a possível ausência de aconselhamento genético e acompanhamento médico e a necessidade de regulamentação da Lei n.º 12/2005 de 26 de Janeiro, são as principais falhas apontadas por este trabalho de projeto ao mercado dos testes genéticos de venda direta ao consumidor em Portugal. Estas falhas suscitam importantes questões que carecem de melhor estudo, debate e regulamentação no futuro, de forma a potenciar o desenvolvimento científico e tecnológico na área da genética e das suas aplicações em saúde, conferir maior autonomia aos cidadãos e, simultaneamente garantir a proteção dos seus direitos.

## **Bibliografia**

---

- AGRAWAL, A.; LYNSKEY, M. - Are there genetic influences on addiction: evidence from family, adoption and twin studies. **Addiction Journal**. 103:7 (Jul 2008) 1069-1081.
- AGUIAR, P. - Estatística em investigação epidemiológica: aplicações em spss. Climepsi Editores, 2007.
- ALLEN, A. – Genetic privacy: emerging concepts and values. (1997) 31-59.
- AMARAL, D. – Manual de Introdução ao Direito I. Almedina, 2004.
- AMEER, B.; KRIKOV, N. - Direct-to-consumer/patient advertising of genetic testing: a position statement of the American College of Clinical Pharmacology. **The Journal of Clinical Pharmacology**. 49 (2009) 886-888.
- AMERICAN COLLEGE OF MEDICAL GENETICS (ACMG) – ACMG Statement on Direct-to-Consumer Genetic Testing. **Nature - Genetics in Medicine**. 6:1 (Feb 2004) 60.
- ANDERLIK, M.; ROTHSTEI, M. - Privacy and confidentiality of genetic information: What Rules for the New Science? **Annual Review of Genomics and Human Genetics**. 2 (Sep 2001) 401-433.
- ANNAS, G.; ELIAS, S. – 23andMe and the FDA. **The New England Journal of Medicine**. 370:11 (Mar 2014) 985-988.
- ANNAS, G.; ROCHE, P.; ROBERT, G. – GINA, Genismo, and Civil Rights. **Bioethics**. 22:7 (Aug 2008) 2-4.
- ASSEMBLEIA CONSTITUINTE - Código Civil Português - Decreto-lei n.º 47/344, de 25 de Novembro de 1966.
- ASSEMBLEIA CONSTITUINTE - Código Penal Português - Decreto-lei n.º 78/87, de 17 de Fevereiro de 1987.
- ASSEMBLEIA CONSTITUINTE – Constituição da república Portuguesa (CRP), 1976 [Em linha].VII Revisão Constitucional. [Consult. 28 de Maio de 2014]. Disponível em <http://www.parlamento.pt/Legislacao/Documents/constpt2005.pdf>
- ASSEMBLEIA GERAL DAS NAÇÕES UNIDAS - Declaração Universal DOS Direitos do Homem – 10 de Dezembro de 1948.

- BARBOUR, R. - *Introducing Qualitative Research: A Student's Guide to the Craft of Doing Qualitative Research*. SAGE publications, 2008.
- BARDIN, L. – *Análise de Conteúdo*. Edições 70- Lisboa, Portugal, 2009.
- BEAUCHAMP, T. – *Informed Consent: Its History, Meaning, and Present Challenges*. **Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics**. 20:4 (Oct 2011) 5145-523.
- BEAUCHAMP, T; CHILDRESS, J. – *Principles of Biomedical Ethics*. Sixth edition. New York: Oxford University Press, 2008.
- BERG, C.; EDWARDS, K. – *The ethical challenges of direct-to-consumer genetic testing*. **Journal of business ethics**. 77:1 (Jan 2008) 17-31.
- BERG, C.; FRYER-EDWARDS, K. - *The ethical challenges of direct-to-consumer genetic testing*. **Journal of Business Ethics**. 77:1 (2008) 17–31.
- BERG, J.; KHOURY, M.; EVANS, J. - *Deploying whole genome sequencing in clinical practice and public health: meeting the challenge one bin at a time*. **Nature - Genetics in Medicine**. 13:6 (Jun 2011) 499-504.
- BERG, L.; LUNE, H. – *Qualitative research methods for the social sciences*. Upper Saddle River, New Jersey: Pearson Education, In., 2012.
- BERWOUTS, S. *et al.* – *Quality assurance practices in Europe: a survey of molecular genetic testing laboratories*. **European Journal of Human Genetics**. 20:11 (Nov 2012) 1118-1126.
- BLOSS, C. *et al.* - *Consumer perceptions of direct-to-consumer personalized genomic risk assessments*. **Nature - Genetic Medicine**. 12:9 (Sep 2010) 556-566.
- BLOSS, C. *et al.* – *Direct-to-Consumer Personalized Genomic Testing*. **Human Molecular Genetics**. 20:2 (Sep 2011) 132-141.
- BLOSS, C.; SCHORK, N.; TOPOL, E. - *Effect of direct-to-consumer genome-wide profiling to assess disease risk*. **The New England Journal of Medicine**. 364:6 (Feb 2011) 524-534.
- BONITA, R.; BEAGLEHOLE, R; KJELLSTROM, T. – *Basic epidemiology*. 2<sup>nd</sup> ed. WHO, 2006.
- BORRY, P. - *Direct-to-consumer genetic testing: from ethical concerns to policy answers*. **Bioethics Forum**. 6:3 (2013) 114-117.

- BORRY, P. *et al.* – Direct-to-consumer genomic scanning services also for children? **Nature Reviews Genetics**. 10:8 (Jan 2009).
- BORRY, P. *et al.* – Legislation on direct-to-consumer genetic testing in seven European countries. **European Journal of Human Genetics**. 20:7 (Jul 2012) 715-721.
- BORRY, P.; CORNEL, M.; HOWARD, H. - Where are you going, where have you been: a recent history of the direct-to-consumer genetic testing market. **Journal of Community Genetics**. 1:3 (Oct 2010) 101-106.
- BUCHANAN, A. *et al.* – From chance to choice: genetics and justice. 1<sup>st</sup> ed. Cambridge University Press, 2000.
- BUNNIK, E; JANSSENS, A.; SCHERMER, M. - Informed Consent in Direct-to-Consumer Personal Genome Testing: the outline of a model between specific and generic consent. **Bioethics**. 8 (Nov 2012) 1-9.
- CARDOSO, T.; ALARCÃO, I.; CELORICO, J. – Revisão da Literatura e Sistematização do Conhecimento. Porto: Porto Editora, 2010.
- CARMEN, M.; JOFFE, S. – Informed Consent for Medical Treatment and Research: A Review. **The Oncologist**. 10:8 (Sep 2005) 636-641.
- CHAN, I.; GINSBURG, G. - Personalized Medicine: Progress and Promise. **Annual Review of Genomics and Human Genetics**. 12 (Sep 2011) 217-244.
- CHARLES, C. – Introduction to educational research. 3<sup>a</sup> ed. New York: Longman, 1998.
- CHERKAS, L. *et al.* - A survey of UK public interest in internet-based personal genome testing. **PLOS ONE**. 5:10 (Oct 2010) 1-6.
- CHURCH, G. *et al.* - Public access to genome-wide data: Five views on balancing research with privacy and protection. **PLOS Genetic**. 5:10 (Oct 2009)1:4.
- CLAYTON, E. - Ethical, legal, and social implications of genomic medicine. **The New England Journal of Medicine**. 349:6 (Aug 2003) 562–269.
- CLINICAL LABORATORY IMPROVEMENT AMENDMENTS (CLIA) - The CLIA Framework. [Em linha]. CLIA. [Consult. 01 de Maio de 2014]. Disponível em [http://www.genome.gov/Pages/PolicyEthics/GeneticTesting/The\\_CLIA\\_Framework.pdf](http://www.genome.gov/Pages/PolicyEthics/GeneticTesting/The_CLIA_Framework.pdf)

- COLLINS DICIONÁRIO DE INGLÊS – Collins Dicionário de Inglês. 5<sup>a</sup> ed. 2001.
- COLLINS, F. *et al.* – New goals for the U.S Human Genome Project. **Science**. 282:5389 (Oct 1998) 682-689.
- COLLINS, F.; GALAS, D. – A new five-year plan for de U.S. Human Genome Project. **Science**. 262:5130 (Oct 1993) 43-46.
- COLLINS, F.; HAMBURG, M. - First FDA authorization for next-generation sequencer. **The New England Journal of Medicine**. 369:25 (Dec 2013) 2369-2371.
- COLLINS, F.; MCKUSICK, V. – Implications of the Human Genome Project for Medical Science. **The Journal of the American Medical Association**. 285:5 (Feb 2001) 540-544.
- COMISSÃO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA (CNECV) - Parecer sobre o projeto de decreto-lei que regulamenta a lei n.º 12/2005, de 26 de janeiro, no que respeita a informação genética, bases de dados genéticos e testes genéticos. [Em linha]. CNECV, 2012. [Consult. 10 de Maio de 2014]. Disponível em [http://www.cnecv.pt/admin/files/data/docs/1354037643\\_Parecer%20CNECV%2068%202012%20testes%20geneticos%20final.pdf](http://www.cnecv.pt/admin/files/data/docs/1354037643_Parecer%20CNECV%2068%202012%20testes%20geneticos%20final.pdf)
- COMISSÃO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA (CNECV) - Parecer sobre venda direta de testes genéticos ao público. [Em linha]. CNECV, 2008. [Consult. 28 de Maio de 2014]. Disponível em [http://www.cnecv.pt/admin/files/data/docs/1273053928\\_P\\_056CNECV.pdf](http://www.cnecv.pt/admin/files/data/docs/1273053928_P_056CNECV.pdf)
- CONSELHO DA EUROPA - Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Genetic Testing for Health Purposes. Council of Europe, 2008. [Consult. 28 de Maio de 2014]. Disponível em <http://conventions.coe.int/Treaty/en/Treaties/Html/203.htm>
- CONSELHO DA EUROPA - Convenção para a Proteção dos Direitos do Homem e da Dignidade do Ser Humano face às Aplicações da Biologia e da Medicina: Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina. [Em linha]. Conselho da Europa, 1997. [Consult. 28 de Maio de 2014]. Disponível em <http://www.gddc.pt/direitos-humanos/textos-internacionais-dh/tidhregionais/convbiologiaNOVO.html>

- CONSELHO DA EUROPA – Recommendation No. R(92) 3 of the committee of ministers to member states on genetic testing and screening for health purposes. [Em linha]. Committee of Ministers, 1992. [Consult. 20 de Abril de 2014]. Disponível em <https://wcd.coe.int/com.instranet.InstraServlet?command=com.instranet.CmdBlobGet&InstranetImage=573883&SecMode=1&DocId=601492&Usage=2>
- CONSELHO DA EUROPA – Testes genéticos para efeitos de saúde. 2012. [Em linha]. Conselho da Europa, 2012. [Consult. 15 de Junho de 2014]. Disponível em [http://www.orpha.net/national/data/PT/PT/www/uploads/pt\\_geneticTests\\_BAT.pdf](http://www.orpha.net/national/data/PT/PT/www/uploads/pt_geneticTests_BAT.pdf)
- CONSELHO NACIONAL DE ÉTICA PARA AS CIÊNCIAS DA VIDA (CNECV) - Parecer sobre venda directa de testes genéticos ao público. [Em linha]. CNECV, 2008. [Consult. 14 Out. 2013]. Disponível em <http://www.cnecv.pt>
- COUTINHO, C. – Metodologia de investigação em ciências sociais e humanas: teoria e prática. 2ª ed. Almedina, 2013.
- DICKENS, B.; PEI, N.; TAYLOR, K. – Legal and ethical issues in genetic testing and counseling for susceptibility to breast ovarian and colon cancer. **Canadian Medical Association Journal**. 154:6 (Mar 1996) 813-818.
- DIETRICH, W. *et al.* – A comprehensive genetic map of the mouse genome. **Nature**. 380:6570 (Mar 1996) 149-152.
- DIREÇÃO GERAL DE SAÚDE (DGS) – Norma 015/2013 – Consentimento informado, esclarecido e livre para atos terapêuticos ou diagnósticos e para a participação em estudos de investigação. [Em linha]. DGS, 2013. [Consult. 30 Maio de 2014]. Disponível em <http://www.dgs.pt/directrizes-da-dgs/normas-e-circulares-normativas/norma-n-0152013-de-03102013.aspx>
- DUNHAM, N. *et al.* – The DNA sequence of human chromosome 22. **Nature**. 402:6761 (Dec 1999) 489-495.
- EDELMAN, E.; ENG, C. - A practical guide to interpretation and clinical application of personal genomic screening. **British Medical Journal**. 339:b4253 (Oct 2009).
- EISHMAN, L. – El método experimental: Disenos de investigacion. Sevilha: Ediciones Alfar, 1992.

- ENCYCLOPAEDIA BRITANNICA - The New Encyclopaedia Britannica. 15<sup>a</sup> ed. Chicago, 1995.
- ENG, C.; Sharp, R. – Bioethical and clinical dilemmas of direct-to-consumer personal genomic testing: the problem of misattributed equivalence. **Science Translational Medicine**. 2:17 (Feb 2010) 17-21.
- ENTIDADE REGULADORA DE SAÚDE (ERS) – Consentimento Informado – Relatório Final. [Em linha]. ERS, 2009. [Consult. 23 de Maio 2014] Disponível em [https://www.ers.pt/uploads/writer\\_file/document/73/Estudo-CI.pdf](https://www.ers.pt/uploads/writer_file/document/73/Estudo-CI.pdf)
- EUROGENTEST – Glossário genético. [Em linha]. EuroGentest, 2008. [Consult. 30 Nov. 2013] Disponível em [http://www.eurogentest.org/fileadmin/templates/eugt/leaflets/pdf/portuguese/Genetic\\_Glossary.pdf](http://www.eurogentest.org/fileadmin/templates/eugt/leaflets/pdf/portuguese/Genetic_Glossary.pdf)
- EUROPEAN COMMISSION – 25 Recommendations on the ethical, legal and social implications of genetic testing. [Em linha]. European Commission, 2004. [Consult. 30 de Junho de 2014]. Disponível em [http://ec.europa.eu/research/conferences/2004/genetic/pdf/recommendations\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/research/conferences/2004/genetic/pdf/recommendations_en.pdf)
- EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS (ESHG) - Genetic information and testing in insurance and employment: technical, social and ethical issues. **European Journal of Human Genetics**. 11:2 (2003) 11-12.
- EUROPEAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS (ESHG) - Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes. **European Journal of Human Genetics**. 18 (Aug 2010) 1271-1273.
- EVANS, B.; KHOURY, M. - The rules remain the same for genomic medicine: The case against “reverse genetic exceptionalism”. **Nature**. 12:6 (Jun 2010) 342-343.
- EVANS, J.; BURKE, W. - Genetic exceptionalism. Too much of a good thing? **Nature**. 10:7 (Jul 2008) 500-501.
- FARIA, P.; CAMPOS, A. – A nova lei sobre informação de saúde, informação genética e biobancos – Guia das disposições mais importantes. **Revista Portuguesa de Saúde Pública**. 23:1 (Jun 2005) 97-112
- FOOD AND DRUG ADMINISTRATION (FDA) - Paving the way for personalized medicine: FDA’s role in a new era of medical product



- development. [Em linha]. FDA, 2013. [Consult. 03 de Julho de 2014]. Disponível em <http://www.fda.gov/downloads/scienceresearch/specialtopics/personalizedmedicine/ucm372421.pdf>
- FRAKER, M.; MAZZA, A. – Direct-to-Consumer Genetic Testing: Summary of a Workshop. [Em linha]. The National Academies Express, 2010. [Consult. 20 de Maio de 2014]. Disponível em [http://www.nap.edu/openbook.php?record\\_id=13021&page=33](http://www.nap.edu/openbook.php?record_id=13021&page=33)
  - GENETICS AND PUBLIC CENTER - DTC Genetic Testing Companies Compiled by the Genetics and Public Policy Center. [Em linha]. Genetics and Public Policy Center, 2011. [Consult. 01 Julho 2014]. Disponível em [www.dnapolicy.org/resources/DTCTableAug2011Alphabydisease.pdf](http://www.dnapolicy.org/resources/DTCTableAug2011Alphabydisease.pdf)
  - GHIGLIONE, R.; MATALON, B. – O inquérito: Teoria e prática. 3ª ed. Oeiras: Celta Editora, 1997.
  - GINSBURG, G.; WILLARD, H. - Genomic and personalized medicine: foundations and applications. **Translational Research**. 154:6 (Dec 2009) 277-287.
  - GLANTZ, L.; ROCHE, P.; ANNAS, G. - Rules for donations to tissue banks — what next? **The New England Journal of Medicine**. 358:3 (Jan 2008) 298-303.
  - GODDARD, K. *et al.* – Awareness and Use of Direct-to-Consumer Nutrigenomic Tests, United States, 2006. **Nature**. 9:8 (Aug 2007) 510-517.
  - GODDARD, K. *et al.* - Public Awareness and Use of Direct-to-Consumer Genetic Tests: results from three state population-based surveys, 2006. **American Journal of Public Health**. 99:3 (Mar 2009) 442-445.
  - GOLLUST, S. *et al.* - Motivations and perceptions of early adopters of personalized genomics: perspectives from research participants. **Public Health Genomics**. 15:1 (Jun 2011) 22-30.
  - GOSTIN, L.; HODGE, J. – Genetic privacy and the Law: an end to genetics excepcionalismo. **Jurimetrics**. 40 (1999) 21-58.
  - GOSTIN, L.; HODGE, J.; CALVO, C. – Genetics law and policy: a review. 2001 Denver, CO: National Conference of State Legislatures. 1-101.
  - GRAÇA, L. – Desenho, redação e aplicação de questionário e guiões de entrevista. Textos: T 1069, 2012.

- GREEN, E. *et al.* – Charting a course for genomic medicine from base pairs to bedside. **Nature**. 7333:40 (Feb 2011) 204-213.
- GREEN, M.; BOTKIN, J. – “Genetic exceptionalism” in medicine: clarifying the differences between genetic and nongenetic tests. **Annals of Internal Medicine**. 138:7 (Apr 2003) 571-575.
- GREEN, R. *et al.* - ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing. **Nature**. 15:7 (Jul 2013) 565-574.
- HARRIS, A.; KELLY, S.; WYATT, S. - Counseling Customers: Emerging Roles for Genetic Counselors in the Direct-to-Consumer Genetic Testing Market. **Journal of Genetic Counseling**. 22:2 (Apr 2013) 277-288.
- HAUSKELLES, C. - Direct to consumer genetic testing: Regulations cannot guarantee responsible use; an international industry certificate is needed. **British Medical Journal**. 342:d2317 (Apr 2011).
- HAWKINS, A.; HO, A. - Genetic Counseling and the Ethical Issues Around Direct to Consumer Genetic Testing. **Journal of Genetic Counseling**. 21:3 (Jun 2012) 367-373.
- HIRTZLIN, I *et al.* – An empirical survey on biobanking of human genetic material and data in six EU countries. **European Journal of Human Genetics**. 11:6 (2003) 475-488.
- HOCK, K. *et al.* - Direct to consumer genetic testing: an assessment of genetic counselors’ knowledge and beliefs. **Nature**. 13:4 (Apr 2011) 325-332.
- HODGE, J. - Ethical Issues Concerning Genetic Testing and Screening in Public Health. **American Journal of Medical Genetics**. Part C (Semin. Med. Genet.). 125:1 (2004) 66–70.
- HODGE, J.; HARRIS, M. – International genetics research and issues of group privacy. **Journal of Biolaw and Business**. Special Suppl. 4 (2001) 15-21.
- HOGARTH, S.; JAVITT, G.; MELZER, D. – The Current Landscape for Direct-to-Consumer Genetic Testing: Legal, Ethical and Policy Issues. **Annual Review of Genomics and Human Genetics**. 9 (Sep 2008) 161-182.
- HOGARTH, S.; MELZER, D. – The IVD Directive and Genetic Testing: Problems and Proposals. [Em linha]. A briefing presented to the 20th meeting of Competent Authorities Lisbon, 2007. [Consult. 15 de Maio de 2014].

- Disponível em [http://ec.europa.eu/health/medical-devices/files/recast\\_docs\\_2008/responses/132-r-2\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/medical-devices/files/recast_docs_2008/responses/132-r-2_en.pdf)
- HOWARD, H; KNOPPERS, B.; BORRY, P. – Blurring lines. **EMBO**. 11:8 (Aug 2010) 579-582.
  - HSU, A. *et al.* – A Pragmatic Consideration of Ethical Issues Relating to Personal Genomics. **The American Journal of Bioethics**. 9:6 (Jun 2009) 1-2.
  - HUDSON, K.; JAVITT, G.; BYERS, P.; (ASHG Social Issues Committee) - ASHG statement on direct-to-consumer genetic testing in the United States. **The American Journal of Human Genetics**. 81:3 (Sep 2007) 635-637.
  - HUDSON, L. – Prohibiting genetic discrimination. **The New England Journal of Medicine**. 356:20 (May 2007) 2021-2023.
  - HUMAN GENETICS COMMISSION – A Common Framework of Principles for direct-to-consumer genetic testing services. [Em linha]. Human Genetics Commission, 2010. [Consult. 10 Julho de 2014]. Disponível em <http://www.sashg.org/documents/HGC-UK-Policy-on-DTC-testing.pdf>
  - HUTSON, S. – Attitudes and psychological Impact of Genetic Testing, Genetic Counseling, and Breast Cancer Risk Assessment among Women at Increased Risk. **Oncology Nursing Forum**. 30:2 (Apr 2003) 241-246.
  - INTERNATIONAL HUMAN GENOME SEQUENCING CONSORTIUM – Initial sequencing and analysis of the human genome. **Nature**. 409 (Feb 2001) 860-921.
  - JANSSENS, A. *et al.* - A critical appraisal of the scientific basis of commercial genomic profiles used to assess health risks and personalize health interventions. **The American Journal of Human Genetics**. 82:3 (2008) 593–599.
  - KAYE, J. – The Regulation of Direct-to-Consumer Genetic Testing. **Human Molecular Genetics**. 17:2 (Aug 2008) 180-183.
  - KAYE, J. *et al.* - Ethical implications of the use of whole genome methods in medical research. **European Journal of Human Genetics**. 18:4 (Apr 2010) 398–403.
  - KEMP, P.; RENDTORFF, J. – Basic Ethical Principles in European Bioethics and Biolaw. Barcelona and Copenhagen: Institut Borja di bioètica and Centre for Ethics and Law. Vol. I-II. 2000.

- KHOURY, M. *et al.* - Centers for Disease Control and Prevention, The scientific foundation for personal genomics: Recommendations from a National Institutes of Health-Centers for Disease Control and Prevention multidisciplinary workshop. **Nature**. 11:8 (Aug 2009) 559–567
- KNOPPERS, B. - Consent to ‘personal’ genomics and privacy. **European Molecular Biology Organization**. 11:6 (Jun 2010) 416-419.
- KOLOR, K. *et al.* – Health Care Provider and Consumer Awareness, Perceptions and Use of Direct-to-Consumer Personal Genomic Tests, United States, 2008. **Nature**. 11:8 (Aug 2009) 595.
- KUEHN, B. - Risks and benefits of direct-to-consumer genetic testing remain unclear. **Journal of the American Medical Association**. 300:13 (Oct 2008) 1503-1505.
- KUTNER, M. *et al.* – The Health Literacy of America’s Adults: results from the 2003 National Assessment of Adult Literacy. Washington, DC: National Center for Education Statistics. Institute of Education Sciences, 2006.
- LAVINHA, J. – Genoma: Bem Público ou Privado? In PATO, J; SCHMIDT, L.; GONÇALVES, M. – Bem Comum. Público e/ou Privado? Imprensa de Ciências Sociais, 2013.
- LE FOLL, B. *et al.* - Genetics of dopamine receptors and drug addiction: a comprehensive review. **Behavioural Pharmacology**. 20:1 (Feb 2009) 1-17.
- LEA, D. *et al.* – Communicating Genetic Information and Genetic Risk: An emerging role for health educators. **Public Health Genomics**. 14:4-5 (Apr 2010) 279-289.
- LEA, D.; WILLIAMS, J.; DONAHUE, M. – Ethical Issues in Genetic Testing. **Journal of Midwifery and Women’s Health**. 50:3 (Jun 2005) 234-240.
- LEDLEY, F. – A Consumer Charter for Genomic Services. **Nature Biotechnology**. 20:8 (Aug 2002) 767.
- LEE, S.; CRAWLEY, L. - Research 2.0: Social networking and direct-to-consumer (DTC) genomics. **American Journal of Bioethics**. 9:6 (2009) 35-44
- LEI N.º 12/2005 de 26 de Janeiro. D.R. Iª Série-A N.º 18 - 26 de Janeiro de 2005. – Informação genética pessoal e informação de saúde.
- LEI N.º 48/90 de 24 de Agosto. D.R. Iª Série N.º 195 – 24 de Agosto de 1990. – Lei de Bases de Saúde.

- LEI N.º 67/98 de 26 de Outubro. D.R. Iª Série-A N.º 247 – 26 de Outubro de 1998. - Lei da Proteção de Dados Pessoais.
- LEWIS, C. *et al.* - EuroGentest patient information leaflets: a free resource available in over 20 languages. **European Journal of Human Genetics**. 17:6 (Jun 2009) 732–732.
- LUCZAK, S.; GLATT, S., WALL, T. - Meta-analyses of ALDH2 and ADH1B with alcohol. **Psychological Bulletin**. 132:4 (Jul 2006) 607-621.
- LWOFF, L. – Council of Europe adopts protocol on genetic testing for health purposes. **European Journal of Human Genetics**. 17:11 (Nov 2009) 1374-1377.
- LYNCH, J. *et al.* – Media Coverage of Direct-to-Consumer Genetic Testing. **Journal of Genetic Counseling**. 20:5 (Jun 2011) 486-494.
- MATHEWS, R.; HALL, W.; CARTER, A. - Direct-to-consumer genetic testing for addiction susceptibility: a premature commercialization of doubtful validity and value. **Addiction Journal**. 107:12 (Dec 2012) 2069-2074.
- MCCABE, L.; MCCABE, R. - Direct-to-consumer genetic testing: access and marketing. **Nature**. 6 (2004) 58–59.
- MCCABE, L.; MCCABE, R. - DNA: Promise and peril. Berkeley: University of California Press, 2008.
- MCGOWAN, M.; FISHMAN, J.; LAMBRIX, M. - Personal genomics and individual identities: motivations and moral imperatives of early users. **New Genetics and Society**. 29:3 (Sep 2010) 261–290.
- MCGUIRE, A. *et al.* - Confidentiality, privacy, and security of genetic and genomic test information in electronic health records: points to consider. **Nature**. 10:7 (Jul 2008) 495-499.
- MCGUIRE, A.; BURKE, W. - An unwelcome side effect of direct to consumer personal genome testing: raiding the medical commons. **Journal of the American Medical Association**. 300:22 (Dec 2008) 2669–2671.
- MCGUIRE, A.; BURKE, W. - Raiding the Medical Commons: An Unwelcome Side Effect of Direct-to-Consumer Personal Genome Testing. **The Journal of the American Medical Association**. 300:22 (Dec 2010) 2669-26671.

- MCGUIRE, *et al.* – Social Networkers’ Attitudes toward Direct-to-Consumer Personal Genome Testing. **The American Journal of Bioethics**. 9:6-7 (Jun 2009) 3-10.
- MENDES, J. – Introdução ao Estudo do Direito. PF, 2010.
- MESSNER, D. - Informed choice in direct-to-consumer genetic testing for Alzheimer and other diseases: lessons from two cases. **New Genetics and Society**. 30:1 (2011) 59–72.
- MIHAESCU, R. *et al.* - Genetic risk profiling for prediction of type 2 diabetes. **PLOS Journals**. 3:RRN1208 (Jan 2011).
- MOSKOP, J. *et al.* - From Hippocrates to HIPAA: Privacy and Confidentiality in Emergency Medicine Part I: Conceptual, Moral, and Legal Foundations. **Annals of Emergency Medicine**. 45:1 (Jan 2005) 53-59.
- MURRAY, J. *et al.* - A comprehensive human linkage map with centimorgan density. Cooperative Human Linkage Center (CHLC). **Science**. 265:5181 (Sep 1994) 2046-2054.
- MYERS, M. - Health care providers and direct-to-consumer access and advertising of genetic testing in the United States. **Genome Medicine**. 3:12 (Dec 2011) 1-13.
- MYERS, M., BERNHARDT, B. – Direct-to-Consumer Genetic Testing: Introduction to the Special Issue. **Journal of Genetic Counseling**. 21:3 (Jun 2012) 357-360.
- NATIONAL HUMAN GENOME RESEARCH INSTITUTE (NHGRI) – 1996: Human DNA Sequence Begins. [Em linha]. NHGRI, 2013b. [Consult. 5 Fevereiro de 2014]. Disponível em <http://www.genome.gov/25520384>
- NATIONAL HUMAN GENOME RESEARCH INSTITUTE (NHGRI) – 1990: ELSI Founded. [Em linha]. NHGRI, 2013a. [Consult. 7 Fevereiro de 2014]. Disponível em <http://www.genome.gov/25520330>
- NATIONAL HUMAN GENOME RESEARCH INSTITUTE (NHGRI) – 1990: Launch of the Human Genome Project. [Em linha]. NHGRI, 2013d. [Consult. 7 Fevereiro de 2014]. Disponível em <http://www.genome.gov/25520329>
- NATIONAL HUMAN GENOME RESEARCH INSTITUTE (NHGRI) – 2003: Human Genome Project Completed. [Em linha]. NHGRI, 2013c. [Consult. 5 Fevereiro de 2014]. Disponível em <http://www.genome.gov/25520492>

- NATIONAL HUMAN GENOME RESEARCH INSTITUTE (NHGRI) – An Overview on the Human Genome Project. [Em linha]. NHGRI, 2012a. [Consult. 5 Fevereiro de 2014]. Disponível em <http://www.genome.gov/12011239>
- NATIONAL HUMAN GENOME RESEARCH INSTITUTE (NHGRI) – DNA Sequencing Costs. [Em linha]. NHGRI, 2014c. [Consult. 7 Fevereiro de 2014]. Disponível em <http://www.genome.gov/sequencingcosts/>
- NATIONAL HUMAN GENOME RESEARCH INSTITUTE (NHGRI) – ELSI Planning and Evaluation History. [Em linha]. NHGRI, 2012b. [Consult. 5 Fevereiro de 2014]. Disponível em <http://www.genome.gov/10001754>
- NATIONAL HUMAN GENOME RESEARCH INSTITUTE (NHGRI) – ELSI Research Priorities and Possible Research Topics. [Em linha]. NHGRI, 2011. [Consult. 7 Fevereiro de 2014]. Disponível em <http://www.genome.gov/27543732>
- NATIONAL HUMAN GENOME RESEARCH INSTITUTE (NHGRI) – ELSI Research Program. [Em linha]. NHGRI, 2014a. [Consult. 7 Fevereiro de 2014]. Disponível em <http://www.genome.gov/10001618>
- NATIONAL HUMAN GENOME RESEARCH INSTITUTE (NHGRI) – Fact Sheet: Human Genome Project. [Em linha]. National Institutes of Health, 2010. [Consult. 22 de Junho de 2014]. Disponível em <http://report.nih.gov/NIHfactsheets/ViewFactSheet.aspx?csid=45&key=H#H>.
- NATIONAL HUMAN GENOME RESEARCH INSTITUTE (NHGRI) - Program Announcement: Ethical, Legal, and Social Implications of Human Genetics Research. [Em linha]. NHGRI, 1996. [Consult. 15 Junho de 2014]. Disponível em <http://www.genome.gov/elsi/>
- NATIONAL HUMAN GENOME RESEARCH INSTITUTE (NHGRI) - Regulation of Genetic Tests. [Em linha]. NHGRI, 2014b. [Consult. 7 Fevereiro de 2014]. Disponível em <http://www.genome.gov/10002335>
- NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH (NIH) – Genetics Home Reference: What is informed consent? [Em linha]. NIH, 2014. [Consult. 7 Fevereiro de 2014]. Disponível em <http://ghr.nlm.nih.gov/handbook/testing/informedconsent>

- NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH (NIH) – Glossary. [Em linha]. Genetics Home Reference, 2014. [Consult. 30 Nov. 2013] Disponível em <http://ghr.nlm.nih.gov/glossary/browse/>.
- NIRENBERG, M.; MATTHAEL, J. – The dependence of cell-free protein synthesis in *E. coli* upon naturally occurring or synthetic polyribonucleotides. **PNAS**. 47:10 (Aug 1961) 1588-1602.
- O'NEILL, O. – Informed Consent and Genetic Information. **Studies in History and Philosophy of Science**. 32:4 (Sep 2001) 689-704.
- OFFIT, K. - Personalized medicine: new genomics, old lessons. **Human Genetics**. 130:1 (Jul 2011) 3-14.
- OPDENAKKER, R. - Advantages and Disadvantages of Four Interview Techniques in Qualitative Research. **Forum: Qualitative Social Research**. 7:4 (Sep 2006) Art. 11.
- ORGANIZAÇÃO PARA A COOPERAÇÃO E DESENVOLVIMENTO ECONÓMICO (OCDE) – OCDE Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing. [Em linha]. OCDE, 2007. [Consult. 28 de Maio de 2014]. Disponível em <http://www.oecd.org/science/biotech/38839788.pdf>
- ORGANIZAÇÃO PARA A COOPERAÇÃO E DESENVOLVIMENTO ECONÓMICO (OCDE) - OCDE Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing. [Em linha]. OCDE, 2007. [Consult. 30 de Junho de 2014]. Disponível em <http://www.oecd.org/science/biotech/38839788.pdf>
- OSTER, H. - Changing the game with whole exome sequencing. **Clinical Genetics**. 80:2 (Aug 2011) 101-103.
- OXFORD GENE TECHNOLOGY – Glossary. [Em linha], Oxford, 2014. [Consult. 30 Nov. 2013] Disponível em <http://www.ogt.com/resources/glossary>.
- PARLAMENTO EUROPEU; CONSELHO DA UNIÃO EUROPEIA - Diretiva 98/79/CE do Parlamento Europeu e do Conselho de 27 de Outubro de 1998 relativa aos dispositivos médicos de diagnóstico *in vitro*. [Em linha]. Jornal Oficial das Comunidades Europeias, 1998. [Consult. 30 de Maio de 2014]. Disponível em <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/PT/TXT/PDF/?uri=CELEX:31998L0079&from=en>
- PASSARGE, E. – Color Atlas of Genetics. 3<sup>rd</sup> edition. Thieme, 2007.



- PATCH, C.; SEQUEIROS, J.; CORNEL, M. - Genetic horoscopes: is it all in the genes? Points for regulatory control of direct-to-consumer genetic testing. **European Journal of Human Genetics**. 17:7 (2009) 857 – 859.
- PHELAN, J. - Geneticization of deviant behavior and consequences for stigma: the case of mental illness. **Journal of Health and Social Behavior**. 46:4 (Dec 2005) 307–322.
- PINTO-BASTO, J. *et al.* – Scope of definitions of genetic testing: evidence from a EuroGentest survey. **Journal of Community Genetics**. 1 (March 2010) 29-35
- PRESS, N.; CLAYTON, E. – Genetics and public health: informed consent beyond the clinical encounter. In: KHOURY, M. *et al.* – Genetics and Public Health in the 21<sup>st</sup> Century. New York: Oxford University Press, 2000.
- QUIVY, R.; CAMPENHOUDT, L. – Manuel de recherche en sciences sociales. Gradiva, 2008.
- REBELO SOUSA, M.; GALVÃO, S. – Introdução ao Estudo do Direito. Lex, 2000.
- REED, S. – A Short History of Genetic Counseling. **Social Biology**. 21:4 (Dec 1974) 332-339.
- REGATEIRO, F. – Manual de Genética Médica. Imprensa da Universidade de Coimbra, 2010.
- RENDTORFF, J. - Basic ethical principles in European bioethics and biolaw: Autonomy, dignity, integrity and vulnerability – Towards a foundation of bioethics and biolaw. **Medicine, Health Care and Philosophy**. 5:3 (2002) 235-244.
- RESTA, R. - Defining and Redefining the Scope and Goals of Genetic Counseling. **American Journal of Medical Genetics**. 142:C (Nov 2006) 269-275.
- RESTA, R. *et al.* - A New Definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors’ Task Force Report. **Journal of Genetic Counseling**. 15:2 (Apr 2006) 77-83.
- REVEL, M. – Genetic Counseling. Paris, 15 December 1995. International Bioethics Committee of UNESCO —Working Group on Genetic Counseling. 1-28.

- RIGTER, T. *et al.* – Reflecting on earlier experiences with unsolicited findings: points to consider for next-generation sequencing and informed consent in diagnostics. **Human Mutation**. 34:10 (Oct 2013) 1322-1328.
- ROCHE, P.; ANNAS, G. – DNA testing, banking, and genetic privacy. **New English Journal of Medicine**. 355 (2006) 545-546.
- ROTHSTEIN, M. – Genetic Secrets: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era. Yale University Press, 1997.
- SAMUEL, G.; JORDEN, C., KERRIDGE, I. - Direct-to-consumer personal genome testing: ethical and regulatory issues that arise from wanting to ‘know’ your DNA. **Internal Medicine Journal**. 40:3 (Mar 2010) 220-224
- SANGER, F.; NICKLEN, S.; COULSON, A. – DNA sequencing with chain-terminating inhibitors. **PNAS**. 74:12 (Dec 1977) 5463-5467.
- SCHMIDT, C. - Regulators weigh risks of consumer genetic tests. **Nature Biotechnology**. 26:2 (Mar 2008) 145-146.
- SCIENCE AND TECHNOLOGY OPTIONS ASSESSMENT (STOA) – Direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes in European Union. **STOA Annual Lecture 2012**. October-December 2012.
- SEQUEIROS, J. – Declaração: Parecer 68/CNECV/2012, sobre o projeto de decreto-lei que regulamenta a lei n.º 12/2005, de 26 de janeiro. [Em linha]. Jorge Sequeiros, 2011. [Consult. 28 de Maio de 2014]. Disponível em [http://www.cneqv.pt/admin/files/data/docs/1354037684\\_Parecer%2068%20CNECV%202012%20Declaracao-JSequeiros.pdf](http://www.cneqv.pt/admin/files/data/docs/1354037684_Parecer%2068%20CNECV%202012%20Declaracao-JSequeiros.pdf)
- SEQUEIROS, J. *et al.* – The wide variation of definitions of genetic testing in international recommendations, guidelines and reports. **Journal of Community Genetics**. 3:2 (Feb 2012) 113-124
- SILVA, V. - In the beginning was the gene: the hegemony of genetic thinking in contemporary culture. **Communication Theory**. 15:1 (Feb 2005) 100–123.
- SILVERMAN, D. – Doing qualitative research: a practical guide. Thousand Oaks: SAGE publications, 2000.
- STURM, A.; MANICKAM, K. – Direct-to-Consumer Personal Genomic Testing: A Case Study and Practical Recommendations for “Genomic Counseling”. **Journal of Genetic Counseling**. 21:3 (2012) 402-412.

- SU, P. - Direct-to-Consumer Genetic testing: A Comprehensive View. **Yale Journal of Biology and Medicine**. 86:3 (Sep 2013) 359-365.
- TAMBOR, E. *et al.* – Mapping the Human Genome: an assessment of media coverage and public reaction. **Nature**. 4:1 (Feb 2002) 31-36.
- THE AMERICAN CONGRESS OF OBSTETRICIANS AND GYNECOLOGISTS (ACOG) - ACOG Committee Opinion No. 410: Ethical issues in genetic testing. (American College of Obstetricians and Gynecologists). **Obstetrics and Gynecology**. 111:6 (Jun 2008) 1495-1502.
- THE AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS (ASHG) - ASHG Response to U.S. SACGT Request for Public Comments on Preliminary Recommendations on Oversight of Genetic Testing. [Em linha]. ASHG, 2000. [Consult. 10 Março de 2014]. Disponível em [http://www.ashg.org/pdf/policy/ashg\\_ps\\_may2000.pdf](http://www.ashg.org/pdf/policy/ashg_ps_may2000.pdf)
- THE NATIONAL COMMISSION FOR THE HUMAN SUBJECTS OF BIOMEDICAL AND BEHAVIORAL RESEARCH. The Belmont Report: Ethical principles and guidelines for the protection of human subjects of research. [Em linha]. Washington (DC): The national commission for the human subjects of biomedical and behavioral research, 1979. [Consult. 28 de Maio de 2014]. Disponível em <http://www.hhs.gov/ohrp/humansubjects/guidance/belmont.html>
- UNITED NATIONS EDUCATIONAL, SCIENTIFIC AND CULTURAL ORGANIZATION (UNESCO) – Declaração Internacional sobre os Dados Genéticos Humanos. [Em linha]. UNESCO, 2004. [Consult. 28 de Maio de 2014]. Disponível em <http://unesdoc.unesco.org/images/0013/001361/136112porb.pdf>
- UNITED NATIONS EDUCATIONAL, SCIENTIFIC AND CULTURAL ORGANIZATION (UNESCO) – Declaração Universal sobre o Genoma Humano e os Direitos Humanos. Em linha]. UNESCO, 1997. [Consult. 28 de Maio de 2014]. Disponível em <http://unesdoc.unesco.org/images/0012/001229/122990por.pdf>
- UNITED NATIONS EDUCATIONAL, SCIENTIFIC AND CULTURAL ORGANIZATION (UNESCO) – International Declaration on Human Genetic

- Data. [Em linha]. UNESCO, 2003. [Consult. 17 de Junho de 2014]. Disponível em <http://unesdoc.unesco.org/images/0013/001331/133171e.pdf#page=45>
- USA CONGRESS – GINA. [Em linha]. USA Congress, 2008. [Consult. 24 Março de 2014]. Disponível em <http://www.gpo.gov/fdsys/pkg/PLAW-110publ233/pdf/PLAW-110publ233.pdf>
  - USA CONGRESS – HIPAA. [Em linha]. USA Congress, 1996. [Consult. 24 Março de 2014]. Disponível em <http://www.gpo.gov/fdsys/pkg/BILLS-104hr3103enr/pdf/BILLS-104hr3103enr.pdf>
  - USA CONGRESS – Medical Device Amendments of 1976. [Em linha]. USA Congress, 1976. [Consult. 24 Março de 2014]. Disponível em <http://www.gpo.gov/fdsys/pkg/STATUTE-90/pdf/STATUTE-90-Pg539.pdf>
  - VARGA, O.; SEQUEIROS; J. – Definitions of Genetic Testing in European and other Legal Documents. [Em linha]. EuroGentest, 2009. [Consult. 25 de Maio de 2014]. Disponível em <http://www.eurogentest.org/fileadmin/templates/eugt/pdf/BackgroundDocDefinitionsLegislationV10-FinalDraft.pdf>
  - VENTER, J. *et al.* – Shotgun Sequencing of the Human Genome. **Science**. 280:5369 (Jun 1998) 1540-1542.
  - VENTER, J. *et al.* – The sequence of the human genome. **Science**. 291:5507 (Feb 2001) 1304-1351.
  - WADE, C.; WILFOND, B. - Ethical and clinical practice considerations for genetic counselors related to direct to consumer marketing of genetic tests. **Journal of Medical Genetics**. 142C:4 (Nov 2006) 284-292.
  - WAGNER, J. - Understanding FDA Regulation of DTC Genetic Tests within the Context of Administrative Law. **The American Journal of Human Genetics**. 87:4 (Oct 2010) 451–456.
  - WATSON, J.; CRICK, F. – A Structure for Deoxyribose Nucleic Acid. **Nature**. 171:4356 (Apr. 1953) 737-738.
  - WENGRAF, T. – Qualitative research interviewing. London, Sage 2001.
  - WIERSMA, W. – Research methods in Education: an introduction. 6<sup>a</sup> ed. Boston: Allyn and Bacon, 1995.

- WILDE, A. *et al.* - Community interest in predictive genetic testing for susceptibility to major depressive disorder in a large national sample. **Psychological Medicine**. 41:8 (Aug 2011) 1605–1613.
- WILLIAMS, S.; JAVITT, G. - Direct-to-Consumer Genetic Testing: Empowering or Endangering the Public? [Em linha]. Genetics and Public Center, 2008. [Consult. 01 de Junho de 2014]. Disponível em [http://www.dnapolicy.org/policy.issue.php?action=detail&issuebrief\\_id=32](http://www.dnapolicy.org/policy.issue.php?action=detail&issuebrief_id=32).
- WILLIAMS-JONES, B. - ‘Be Ready Against Cancer, Now’: Direct-to-Consumer Advertising for Genetic Testing. **New Genetics and Society**. 25:1 (Apr 2006) 89-107.
- WILLIAMS-JONES, B. - Where there’s a web, there’s a way: commercial genetic testing and the internet. **Community Genetics**. 6:1 (Apr 2003) 46-57.
- WOLF, S.; ANNAS, G.; ELIAS, S. - Point-counterpoint: Patient autonomy and incidental findings in clinical genomics. **Science**. 340 (May 2013) 1049-1050.
- WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO) - Genomics and World Health: Report of the Advisory Committee on Health research. [Em linha]. World Health Organization, Advisory Committee on Health Research, 2002. [Consult. 15 de Junho de 2014]. Disponível em [http://www.who.int/rpc/genomics\\_report.pdf](http://www.who.int/rpc/genomics_report.pdf).
- ZAWATI, M.; BORRY, P.; HOWARD, H. - Closure of population biobanks and direct-to-consumer genetic testing companies. **Human Genetics**. 130:3 (Sep 2011) 425-432.

## **ANEXOS**

---

### **ANEXO 1**

Universidade Nova de Lisboa

Escola Nacional de Saúde Pública



### Questionário sobre Testes Genéticos de Venda Direta ao Consumidor

**Objetivo:** Este questionário pretende analisar o mercado de testes genéticos de venda direta ao consumidor, em Portugal. Este estudo faz parte do projeto de investigação de mestrado em gestão da saúde, realizado pela aluna Ana Rita Subtil e Silva, com a orientação do Professor João Valente Cordeiro e da Professora Paula Lobato Faria.

**Tempo:** 20 a 25 minutos

**Procedimento:** Este questionário é composto por 22 questões de fácil resposta, divididas em três secções (A-C), sendo que a secção A corresponde a informações gerais acerca da empresa ou laboratório, a secção B corresponde aos tipos de testes, serviços e informação oferecidos pela empresa ou laboratório ao consumidor, e a secção C pretende analisar questões como o licenciamento e acreditação da empresa ou do laboratório. Ao inquirido é pedido que assinale com um **xis (x)** a resposta que julgar mais correta ou apropriada, de acordo com as normas de funcionamento do laboratório ou da empresa em causa. Os dados obtidos são absolutamente confidenciais e serão tratados de forma anonimizada e utilizados, única e exclusivamente, para fins de investigação científica no âmbito deste projeto. Uma elevada taxa de resposta a este questionário permitirá assegurar uma maior representatividade das conclusões do estudo, pelo que solicitamos o maior grau de participação possível.

## Guia com Definições Gerais

Consideram-se **testes para deteção do estado de heterozigotia** os que permitam a deteção de pessoas saudáveis portadoras heterozigóticas para doenças recessivas.

**Testes pré-sintomáticos** os que permitam a identificação da pessoa como portadora, ainda assintomática, do genótipo inequivocamente responsável por uma dada doença monogénica.

**Testes genéticos preditivos** os que permitam a deteção de genes de suscetibilidade, entendida como uma predisposição genética para uma dada doença com hereditariedade complexa e com início habitualmente na vida adulta.

**Testes de farmacogenética** os testes preditivos que permitem a deteção de predisposições para respostas diferenciais no tratamento com um dado medicamento ou a suscetibilidade para reações adversas derivadas da toxicidade da droga.

**Testes de paternidade** os que permitem analisar a existência de uma relação de parentesco entre duas pessoas, neste caso entre pai e filho, através do estudo do seu material genético.

**Testes de ancestralidade** os que permitam, através da análise do DNA materno e/ou paterno ou do estudo da ancestralidade biogeográfica, conhecer os antepassados do indivíduo, assim como a suas rotas migratórias.

No âmbito da empresa ou laboratório que dirige responda, por favor, da forma mais completa possível às seguintes questões.

### Grupo A – Informações Gerais

1) Dispõe de serviço de venda de testes genéticos diretamente ao consumidor?

Sim \_\_\_

Não \_\_\_

**Nota:** Caso a resposta a esta questão seja *Não*, o questionário termina aqui.

Agradecemos a sua participação.

2) Qual é a forma mais frequente de requisição dos testes genéticos por parte do consumidor?

Presencial \_\_\_

Via Telefone \_\_\_

Via Internet \_\_\_

Outro \_\_\_

**Nota:** Caso a resposta assinalada seja *Outro*, por favor indique abaixo qual.

---

---

3) Qual é o número médio mensal de testes genéticos vendidos diretamente ao consumidor?

0 a 50 \_\_\_

50 a 100 \_\_\_

100 a 200 \_\_\_

>200 \_\_\_

4) Qual o tipo de teste genético mais requisitado pelos consumidores?

Testes para deteção do estado de heterozigotia \_\_\_

Testes pré-sintomáticos \_\_\_

Testes genéticos preditivos \_\_\_

Testes de farmacogenética \_\_\_

Testes de paternidade \_\_\_

Testes de ancestralidade \_\_\_



Outro \_\_\_

**Nota:** Caso a resposta assinalada seja *Outro*, por favor indique abaixo qual.

---



---

5) Há quanto tempo é oferecido o serviço de venda de testes genéticos diretamente ao consumidor?

0 a 6 meses \_\_\_

6 meses \_\_\_

1 ano \_\_\_

2 anos \_\_\_

3 anos \_\_\_

4 ou mais anos \_\_\_

### Grupo B

#### Tipos de testes, serviços e informações oferecidos ao consumidor

1) A empresa ou laboratório realiza algum dos testes a seguir enumerados: testes de deteção de heterozigotia para doenças recessivas, testes de diagnóstico pré-sintomático de doenças monogénicas ou testes preditivos de suscetibilidades genéticas, a pedido do consumidor?

Sim \_\_\_

Não \_\_\_

1.1) Se a resposta à questão anterior foi *Sim*, por favor explicita abaixo qual ou quais dos testes indicados são realizados pela empresa ou laboratório, a pedido do consumidor.

Testes de deteção de heterozigotia para doenças recessivas \_\_\_

Testes de diagnóstico pré-sintomático de doenças monogénicas \_\_\_

Testes preditivos de suscetibilidades genéticas \_\_\_

1.2) Se na alínea 1.1) selecionou pelo menos um dos testes, indique agora, por favor, se a empresa ou laboratório oferece algum dos seguintes serviços:

Consulta de Aconselhamento Genético \_\_\_

Apoio de Equipa Médica e Multidisciplinar \_\_\_

Apoio Psicossocial \_\_\_

Outros Serviços \_\_\_

**Nota:** Caso a resposta assinalada seja *Outros Serviços*, por favor indique abaixo quais.

---

---

---

---

2) Antes da realização do teste de que forma é fornecida informação ao cliente?

Oralmente \_\_\_

Folheto Informativo \_\_\_

Disponibilizada no Site da Empresa/Laboratório \_\_\_

Outras \_\_\_

**Nota:** Caso a resposta assinalada seja *Outras*, por favor indique abaixo quais.

---

---

---

---

2.1) Indique agora por favor que tipo de informação é fornecida ao cliente no âmbito da realização dos testes genéticos:

Riscos Associados \_\_\_

Qualidade dos Serviços \_\_\_

Garantia de Privacidade e Confidencialidade \_\_\_

Proteção de Dados e Amostras \_\_\_

Fidedignidade dos Resultados \_\_\_

Destino da(s) Amostra(s) e Informação Associadas após Utilização \_\_\_

Outros \_\_\_

**Nota:** Caso a resposta assinalada seja *Outros*, por favor indique abaixo quais.

---

---

---

---

3) Com respeito à comunicação dos resultados dos testes, assinale por favor, a opção que corresponde à forma como a empresa ou o laboratório comunica o resultado ao consumidor.

Via Correio \_\_\_

Via Correio Eletrónico \_\_\_

Presencial \_\_\_

Presencial, em consulta médica especializada \_\_\_ Outra \_\_\_

**Nota:** Caso a resposta assinalada seja *Outra*, por favor indique abaixo qual.

---

---

### Grupo C

#### Avaliações, Licenciamentos e Certificações

1) Possui algum licenciamento para realização da atividade de venda de testes genéticos diretamente ao consumidor?

Sim \_\_\_

Não \_\_\_

1.1) Se respondeu *Sim* à questão anterior, indique, por favor, abaixo qual a entidade emissora da licença.

---

---

---

1.2) Se respondeu *Não*, indique, por favor, a causa a que se deve a ausência de licenciamento.

Ausência de Exigência Legal \_\_\_

Inércia \_\_\_

Falta de Resposta dos Serviços Competentes \_\_\_

Dificuldade em Identificar a Entidade Competente \_\_\_

Outra \_\_\_

**Nota:** Caso a resposta assinalada seja *Outra*, por favor indique abaixo qual.

---

---

2) Possui alguma certificação dos procedimentos e acreditação dos testes que realiza?

Sim \_\_\_

Não \_\_\_

2.1) Se a resposta à questão anterior foi *Sim*, indique por favor abaixo qual ou quais os tipos de certificado e/ou de acreditação que possui.

---

---

---

---

3) Qual a frequência com que o laboratório é avaliado ao nível da sua qualidade e segurança?

Nunca \_\_\_ Semestralmente \_\_\_ Anualmente\_\_\_  
Bianualmente\_\_\_ Trienalmente ou mais \_\_\_

3.1) Em caso de resposta afirmativa à questão anterior, indique por favor abaixo qual a entidade avaliadora.

---

---

---

4) Os testes genéticos de venda direta ao consumidor, oferecidos pela empresa ou laboratório, são ou foram objetos de alguma avaliação, ao nível da sua validade clínica?

Sim \_\_\_ Não \_\_\_

4.1) Se na questão anterior respondeu *Sim*, explicita por favor a que tipo de avaliação se refere e se os resultados da mesma se encontram publicados.

---

---

---

---

5) A empresa ou laboratório possui alguma parceria com laboratórios estrangeiros para a realização de testes genéticos de venda direta ao consumidor?

Sim \_\_\_

Não \_\_\_

5.1) Se a resposta à questão anterior foi *Sim*, indique abaixo por favor qual ou quais os continentes onde esses laboratórios estrangeiros estão sediados.

Europa \_\_\_    Ásia \_\_\_    África \_\_\_    América \_\_\_    Oceânia \_\_\_

### Fim do Questionário

Obrigado pela sua preciosa ajuda na resposta a este questionário. Se pretender obter mais informações acerca deste Projeto de Investigação sobre as Questões Ético-Legais dos Testes Genéticos de Venda Direta ao Consumidor, por favor entre em contacto connosco, através dos seguintes contactos:

E-mail: arv.silva@ensp.unl.pt

Morada: Avenida Padre Cruz 1600-560 Lisboa

Ana Rita Subtil e Silva, ENSP-UNL

**ANEXO 2**

Exmo(a). Sr(a)

Diretor(a) do XXXXXXXX

**Assunto:** Solicitação de colaboração em projeto científico do VIII Curso de Mestrado em Gestão da Saúde da Escola Nacional de Saúde Pública da Universidade Nova de Lisboa (ENSP-UNL).

Exmo(a). Sr(a),

Venho por este meio solicitar a sua colaboração no projeto científico no âmbito do VIII Curso de Mestrado em Gestão da Saúde da ENSP-UNL, intitulado: ***“Questões ético-legais dos testes genéticos de venda direta ao consumidor”***. Este projeto é da responsabilidade da discente, **Ana Rita Veríssimo Subtil e Silva**, e conta com a orientação do Professor Doutor João Valente Cordeiro e da Professora Doutora Paula Lobato Faria, ambos Professores da ENSP-UNL.

O projeto em causa tem por objetivo identificar as entidades que, em Portugal, realizam testes genéticos de venda direta ao consumidor, bem como avaliar o conhecimento e aplicação da legislação em vigor por parte dessas mesmas entidades. O projeto tem como metodologia principal a realização de um questionário a várias entidades da área a operar no mercado português. Desta forma, e tendo em vista a melhor realização deste trabalho científico, solicitamos a Vossa Excelência, na qualidade de Diretor(a) do XXXXXXXXXXXX, a colaboração na resposta ao questionário em anexo.

Os dados resultantes desta investigação são confidenciais e serão tratados unicamente pela equipa do projeto acima descrita, no mais absoluto respeito pelos princípios éticos da investigação científica.

Na expectativa do melhor acolhimento deste pedido e agradecendo antecipadamente a sua colaboração, despeço-me com os meus melhores cumprimentos.

**O DIRECTOR**(João Pereira, *Prof. Doutor*)

---

*Contactos da discente, Ana Rita Subtil e Silva:*

E-mail: arv.silva@ensp.unl.pt