



0873-9781/07/38-5/223

Acta Pediátrica Portuguesa

Sociedade Portuguesa de Pediatria

ÉTICA

Testes genéticos em Pediatria: contributo para uma reflexão ética

Maria do Carmo Vale

Departamento de Medicina, Hospital de Dona Estefânia. Centro Hospitalar de Lisboa Central

Resumo

A autora aborda a problemática da biotecnologia em Medicina, designadamente dos testes genéticos em Pediatria e das suas implicações individuais e sociais. Nesse sentido, fundamenta a necessidade ética e científica de reflectir o seu indiscutível interesse, numa perspectiva biológica, sem descuidar os riscos inerentes. A Ciência deve servir o homem como um fim e à luz da discussão sobre as bases filosóficas subjacentes à prossecução do Conhecimento, a autora defende *o direito a não saber* numa perspectiva de Autonomia, Privacidade e Confidencialidade, designadamente nas doenças de manifestação tardia, de que é exemplo a Doença de Huntington.

Palavras-chave: biotecnologia, ética, genética, autonomia, privacidade, confidencialidade, aconselhamento genético,

Acta Pediatr Port 2007;38(5):223-6

Genetic tests in Paediatrics: an ethical reflexion

Abstract

The author approaches the ethics of biotechnology in Medicine, namely, the genetic tests in Paediatrics and its implications in the individual patient and society. The ethics and scientific reflexion must reflect the advantages and risks of its implementation on a moral and responsibility basis. Knowledge must serve the human being as an end and its prosecution must respect Autonomy, Privacy and Confidentiality in Medicine and Paediatrics. Genetic counselling must respect the right "not to know" of patients with the probability of development of a late-onset disease and susceptibility genes, carrier state.

Key-words: biotechnology, ethics, genetics, autonomy, privacy, confidentiality, genetic counselling.

Acta Pediatr Port 2007;38(5):223-6

O fenómeno da biotecnologia aplicada à Medicina, particularmente na área da Genética, levanta problemas complexos, designadamente no referente à Autonomia, Confidencialidade

e Privacidade. Por outro lado, a possibilidade de intervenção na dignidade, integridade e vulnerabilidade do ser humano são maiores com a tecnologia genética, comparativamente à tecnologia reprodutiva.

Assim sendo, sem reflexão moral e regulação social e jurídica, a genética pode contribuir para a destruição da vida do ser humano, da pessoa, e consequentemente da integridade histórica da sociedade no seu conjunto. Mas, ao inverso, não tem sido essa a realidade e a genética tem vindo a constituir-se como uma mais-valia nas diferentes dimensões da vida humana¹.

Sob a égide do Princípio da Beneficência, da ética filosófica à bioética, subjaz a preocupação do risco a longo prazo para as gerações futuras da sua aplicação, na perspectiva da prossecução do bem agir na área médica e genética. Não basta o dever de fazer bem (Princípio da Beneficência) mas a exigência de querer o bem do doente, deste e daquele, cujas situações clínicas podem ser em tudo sobreponíveis, mas que variáveis individuais, situacionais e de imperativo de respeito para com as respectivas escolhas e decisões, condicionam respostas éticas diversas.

A questão fundamental é a da protecção da autonomia, dignidade, integridade e vulnerabilidade do ser humano e pessoa, face ao inevitável e desejável desenvolvimento tecnológico, utilizando criteriosamente a biotecnologia e o conhecimento da estrutura genética, visando o tratamento de doenças determinadas geneticamente, contribuindo para a atenuação de desigualdades sociais decorrentes da "lotaria" biológica^{1,2}.

Autonomia e autodeterminação fecham assim o ciclo dos princípios éticos aplicados à área genética, conferindo a cada indivíduo o direito de gerir os testes e informação genética decorrente, regulando a intervenção médica no seu corpo^{1,2}.

Por outro lado, o conhecimento de predisposições genéticas possibilita informação acerca da estrutura dos próprios genes, superior, muitas vezes, às que o indivíduo estaria na disposição de saber².

Assim sendo, tal como é reconhecido o direito à verdade e dentro do mesmo princípio e capacidade de autodeterminação, deve ser igualmente considerado "o direito a não saber",

Recebido: 22.10.2007

Aceite: 25.10.2007

Correspondência:

Maria do Carmo Vale
Departamento de Medicina
Hospital de Dona Estefânia
Rua Jacinta Marto
1150 Lisboa
Telefone: 213596535

desde que este não implique maleficência para terceiros. Esta postura significa a necessidade de protecção de uma verdade que um determinado ser humano não é capaz de suportar, a pragmatização de protecção legal e direito à sua privacidade e a responsabilidade individual na definição do limite ao “direito a não saber”¹⁻³.

Desde sempre, a Medicina se tem pautado por uma visão holística e dialéctica do seu exercício não só como uma ciência que cura mas, cada vez mais, como uma ciência que promove a saúde e, por esse motivo, empenhada na melhoria dos cuidados de saúde.

É neste enquadramento que se integra a via prudencial em bioética, situada a igual distância do conservadorismo genético integral (que defende a preservação a todo o custo da integridade do património genético humano) e o eugenismo.

A bioética deve posicionar-se racionalmente entre os dois extremos do fundamentalismo e excessivo progressismo².

Subsistem contudo questões iminentes:

- Como compatibilizar o conceito humanista de “pessoa” com o conceito biogenético de genoma humano, sem objectivar o ser humano, respeitando o seu património genético?
- Terá sentido tratar o “património genético humano” como um fim?
- Sendo o desenvolvimento da técnica uma realidade imparável pelas indiscutíveis vantagens, é útil desejar controlá-la ou reorientá-la para fins humanos?
- A tecnologia moderna pode e deve escapar ao nihilismo ou deseja humanizar o nihilismo?

Nos anos 1990, as biociências arredaram a física e a química do primeiro plano da inovação científica. Genética, genómica e proteómica tiveram, têm e continuarão a ter significativo impacto na vida de todos nós e, tal como todas as inovações científicas e tecnológicas, tornaram-se alvo de aceso debate:

- Pela controvérsia gerada pela própria tecnologia, no seio das sociedades com diferentes realidades, culturas, e costumes.
- Porque a inovação resolve problemas, mas condiciona simultaneamente novos problemas.
- Pela impreparação para lidar com o sentido e alcance das consequências imprevisíveis.
- Porque a tecnologia não deve ser utilizada pelo facto de estar disponível, implicando sempre uma análise rigorosa em termos de custos/benefícios para o doente.
- Porque a compatibilização de Ética, Lei e Sociedade, interesse individual e interesse da comunidade, gera tensões, desassossegos e intranquilidade.

Contudo, a negação da realidade positivista das novas biotecnologias, afigura-se retrógrada e irrealista face às novas possibilidades e benefícios que oferece às presentes e futuras gerações, desde que acautele deontologia, responsabilidade e o potencial risco de resvalar para eugenismo⁴⁻⁷.

Os testes genéticos envolvem a análise de cromossomas, ADN, ARN e genes visando determinar até que ponto existe

ou não uma relação de causalidade com uma doença ou condição clínica específica, a partir da qual é potencialmente delineável uma estratégia preventiva ou de controlo de danos.

Os critérios subjacentes à proposta de um teste clínico passam pela respectiva validade e utilidade clínica e analítica, sem descuidar o potencial impacto negativo no indivíduo ou grupo, no seio da comunidade^{2,7}.

Este último assume particular relevância pelo determinismo biológico que representa para o indivíduo, pela repercussão psicológica que pode condicionar perturbações do comportamento e saúde mental de que são exemplo a ideação suicida, comportamentos aditivos, desinvestimento pessoal e afectivo, sem negar o risco de discriminação e estigmatização social⁷.

Os testes genéticos dividem-se em quatro grupos, de acordo com as respectivas potencialidades e finalidades

- Prevenção: fenilcetonúria, hipotiroidismo.
- Patologia tratável: doença fibroquística.
- Testes para rastreio de portador, com repercussão nas escolhas reprodutivas: doença de Tay-Sachs.
- Testes para rastreio de portador de patologia de manifestação tardia, sem prevenção ou tratamento na infância: doença de Huntington

Ao analisarmos os primeiros três grupos acima referidos, ninguém contesta a importância do primeiro e segundo, cujo prognóstico quanto à vida e função melhoram significativamente se tratados precocemente, nem tão pouco o terceiro, que pode prevenir o aparecimento de novos casos⁸⁻¹⁰.

O problema ético surge no grupo das doenças de manifestação tardia, em que o rastreio do estado de portador não representa qualquer benefício para o próprio, uma vez que não existe tratamento, para além do sintomático.

No caso de um indivíduo aparentemente saudável ser um potencial portador de, por exemplo, doença de Huntington e, face ao legítimo direito de procriação que lhe assiste, esse indivíduo deve recorrer a uma Consulta de Aconselhamento Genético onde poderá ser proposto o teste molecular.

Se o teste for negativo, é um dado pessoal decisivo que influirá de forma positiva no indivíduo que a ele se decidiu submeter. Contudo, se for positivo, esse jovem adulto ficará a saber uma verdade que será difícil de suportar, para alguns mesmo insuperável e geradora de comportamentos autodestrutivos, já referidos anteriormente¹⁻⁷.

Bergsma e Thomasma, ao abordarem a relação clínica e o princípio da Autonomia, defendem que o doente tem direito absoluto e inalienável à verdade dos factos, no que à própria saúde diz respeito. Contudo, Edmund Pellegrini assume uma posição mais moderada, ao defender que cada doente tem direito à verdade que pode suportar e que a comunicação deve ser adaptada e doseada a cada doente de acordo com o momento e resiliência psíquica: “Atirar a verdade ou a decisão a um doente que espera ser protegido contra a notícia de morte eminente (que o mesmo é dizer da informação de um determinismo biológico de prognóstico fatal) é uma gratuita e má interpretação da base moral do respeito pela autonomia”¹¹.

Ser obrigado a efectuar estudo génico aos 20-30 anos porque, como potencial progenitor, altruísta e responsabilmente, recusa transmitir um gene causador de sofrimento moral e físico, de prognóstico fatal e sem tratamento, é seguramente uma má interpretação do direito e dever de prevenção desse terrível estigma na sua descendência⁸.

A informação atempada de que existem opções, de que são exemplo o diagnóstico pré-implantatório, que possibilita a execução do teste molecular nos embriões, (só sendo implantados os embriões saudáveis, mantendo-se o doente na ignorância do seu estado, de acordo com o seu desejo), abre novas perspectivas de procriação a potenciais portadores, que não desejando saber do seu estado, e sem essa opção, escolheriam o caminho da não procriação¹²⁻¹⁴.

Como é óbvio, o doente deverá ser devidamente informado dos riscos e benefícios de tal escolha, designadamente do seu eventual insucesso, das dificuldades de acesso a tal técnica e da necessidade de resposta atempada.

Mas esse é outro problema que cabe à sociedade responder mediante a acessibilidade a Consultas de Aconselhamento Genético e a técnicas de reprodução medicamente assistida, como método subsidiário e não alternativo de procriação, sempre que estas se justifiquem e constituam um benefício para o doente, respondendo a um desejo de procriação, não exequível de outra forma, por sua escolha^{6,7,15-18}.

Em pediatria, os testes genéticos moleculares de doenças de manifestação tardia e sem tratamento, reúnem os seguintes consensos:

- Constituem uma violação da privacidade e confidencialidade da criança.
- Não são permitidos unilateralmente (pais incluídos).
- Não são permitidos em crianças para adopção.
- Só devem ser efectuados quando a criança possua desenvolvimento cognitivo e discernimento para compreender o sentido, alcance e repercussão dos mesmos (grávidas, pré-adolescentes, adolescentes)

Os motivos subjacentes a estas orientações prendem-se com o superior interesse da criança, que poderá ser objecto de desinvestimento afectivo, social e educativo, por parte da família e sociedade, face ao conhecimento do seu estado de portadora de doença de manifestação tardia e prognóstico fatal a médio prazo^{7,9,10}.

“Planear o futuro” é o argumento fundamental sob o qual assenta a decisão de optar pelo teste genético em pediatria mas, no caso em apreço, poderá constituir-se como elemento “reductor do direito ao futuro” condicionando um desinvestimento familiar e social que contradita o melhor interesse da criança³.

A Genética é fruto da tecnologia médica e científica e para reflectirmos esta matéria, do ponto de vista ético, temos de nos reportar à ética filosófica e a quatro grandes pensadores: Aristóteles, Francis Bacon, Immanuel Kant e Hans Jonas.

Aristóteles (séc. IV-III A.C.), denominado por Dante “O professor daqueles que ensinam” defendia que “todos os homens

desejam o conhecimento” e a biotecnologia é disso o exemplo contemporâneo¹⁹.

Francis Bacon (séc. XVI-XVII) defendeu uma visão prometeica de domínio da natureza pelo Homem, através da tecnologia por este criada, apontando a metodologia indutiva – raciocínio do particular para o geral e o da dedução – raciocínio do geral para o particular²⁰.

Por outro lado, Kant (séc. XVIII) defendeu que o homem é sempre um fim e não um meio para atingir um propósito e “que a personalidade moral não é mais do que a liberdade de ser razoável e obedecer às leis morais”.

Em 1865, Claude-Bernard relembra e sublinha o princípio ético “não fazer mal”, reforçando a tradição hipocrática “Primum non nocere”, no qual assenta a deontologia médica e que defende que o médico deve agir sempre em benefício do doente, o que pode implicar não tratar, atendendo ao eventual desequilíbrio da relação custos/benefícios, em termos de dor e sofrimento^{1,4}.

Por sua vez, Hans Jonas (séc. XX) na sua obra “Ética da Responsabilidade” recusa a visão da utopia biotecnológica como vector da ciência moderna e alerta para o risco eugénico, afirmando “Na biologia molecular surge uma tentação prometeica de desenhar a imagem e corpo humano para a melhorar”.

A Ética da Responsabilidade sublinha os riscos e potenciais violações do homem pela tecnologia, sem negar os benefícios das biotecnologias médicas.

Esta visão implica o controle do destino biológico do homem pela humanidade, a criação de um homem aperfeiçoado, ou seja, significa a reinvenção do homem pela biotecnologia, apelando para a sua utilização ponderada e parcimoniosa.

Fundada sob a heurística eugénica, a Ética da Responsabilidade pressupõe a mudança de paradigma do agir humano: não se trata de controlar a natureza, mas de disciplinar o controlador^{5,17,21,22}.

A este propósito, Martin Heidegger (séc. XX) sublinha que a ambição de controlar, traduz desapoderamento e impotência e a vontade de ser mestre é tanto mais insistente, quanto mais a técnica ameaça escapar ao controle do homem⁴.

Concluindo, não se trata unicamente de gerir os problemas presentes, mas de propor escolhas que não comprometam o futuro das gerações vindouras.

O biopoder tem a responsabilidade de preservar os aspectos positivos e de os transmitir às gerações futuras.

A responsabilidade da actual geração não é unicamente a de preservar ou melhorar o homem, mas a de deixar em aberto as hipóteses de liberdade de pensar, viabilizando escolhas, alternativas e criatividade nos futuros prováveis, imponderáveis, possíveis ou preferíveis.

O carácter acrescidamente abrangente, penetrante e cumulativo da biotecnologia deverá ser suportado pela contínua reflexão minudente, tolerante e positivista, visando o Bem do Homem e viabilizando-lhe real protagonismo na condução do seu próprio futuro.

Referências

1. Rendtorff J, Kemp P. The basic ethical principles and human beings. human genetics. The status of human embryo. *in* Basic ethical principles in European bioethics and biolaw, vol I: Autonomy, dignity, integrity and vulnerability. Intitut Borja de Bioética. 2000:88-102.
2. Revel M. Ethics and genetics: are human rights and human traditions threatened by scientific progress? http://www.here-now4u.de/ENG/ethics_and_genetics_are_human.htm
3. Graeme L. Autonomy, confidentiality and privacy in genetic privacy: a challenge to medico-legal norms. Cambridge University Press. Cambridge. 2004:182-211.
4. Glover, J. Human values and genetic design. *in* Choosing children: genes, disability and design. Clarendon Press. Oxford 2006:73-104.
5. Jonas H. L'enfant : l'objet élémentaire de la responsabilité. *in* Le principe responsabilité. Les Éditions du Cerf. 1990:250-60.
6. Basic conditions: ethics, law and society http://www.roche.com/pages/facets/22/Basic_e.pdf; aceso a 10/9/2007.
7. Wexler N. Genetic Information: its significance for patients, families, health professionals, ethics and policy development. <http://www.bioethics.gov/background/wexlerpaper.html>; aceso a 15/9/2007.
8. Holtzman NA, Andrews LB. Ethical and legal issues in genetic epidemiology. *Epidemiologic Reviews*.1997;19(1):163-74.
9. American Academy of Pediatrics. Committee on Bioethics. Ethical issues with genetic testing in Pediatrics. *Pediatrics* 2001;107:1451-5.
10. Carrier testing of children. *in* Medical ethics today. The BMA'S handbook of ethics and law. BMJ books. 2nd edition. London 2004: 319-35.
11. Bergsma J, Thomasma DC. Reflections on autonomy. *in* Autonomy and clinical medicine. Kluwer Academic Publishers. London. 2000:77-119.
12. Walsh, A. Presymptomatic testing for Huntington's disease: the role of genetic counseling. http://www.brown.edu/departments/Clinical_Neurosciences/articles/aw16899.html; aceso a 10/9/2004.
13. International Huntington Association (IHA) and the World Federation of Neurology (WFN) Research Group on Huntington's chorea. <http://www.huntington-assoc.com/guidel.htm> (4 of 9); aceso a 15-09-2007.
14. Konrad M. Working Group on Genetic Counseling. International Bioethics Committee. *Can J Sociol Online*. <http://www.cjsonline.ca/reviews/genetics.html>; aceso a 10/9/2007.
15. The International Bioethics Committee. Ten years of activity. <http://portalunesco.org/en/ev.php>
16. Garcia JL. Rumo à criação desenhada de seres humanos? Notas sobre Justiça Distributiva e Intervenção Genética. Revista Configurações, Universidade do Minho (Prelo).
17. Genetic Counseling. International Bioethics Committee (IBC). United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization. Paris, 15 de Dezembro de 1995.
18. Procriação Medicamente Assistida. Lei nº 32/2006. DR 1ª série, nº 143 de 26 de Julho de 2006.
19. Magee B. Aristotle *in* The Story of Philosophy. Dorling Kindersly Book. 1998:32-9.
20. Magee B. Francis Bacon *in* The Story of Philosophy. Dorling Kindersly Book. 1998:74-7.
21. Jonas H. L'utopie et l'idée de progrès. *in* Le principe responsabilité. Les Éditions du Cerf. 1990:305-27.
22. Jonas H. Sur le fondement ontologique d'une éthique du futur. *in* Pour une éthique du futur. Rivages Poche Petite Bibliothèque. Payot et rivaages pour la traduction française. Paris. 1998:69-116.