



**Ministério da Saúde  
Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos  
Departamento de Ciência e Tecnologia**

**Comissão sobre Acesso e Uso do Genoma Humano**

**Informação Genética**

**Testes Genéticos – Recomendações**

**Brasília, 30 de julho de 2003.**

**Sumário**

- **Introdução.....2**
- **Conceito.....2**
- **Escopo de trabalho.....4**
- **Recomendações.....5**
- **Anexos .....7**

## **Introdução**

As implicações éticas, legais e sociais relacionadas ao desenvolvimento da tecnologia genômica incluem temas como o direito à privacidade, à proteção das nossas identidades e à ausência de discriminação. Diversos países se mobilizam, por meio de ações específicas, para avaliar o impacto e as aplicações desse novo conhecimento.

Neste contexto, o Ministério da Saúde criou a Comissão sobre Acesso e Uso do Genoma Humano através da Portaria n° 470, de 6 de abril de 2001 (anexo 1). No âmbito de suas competências, a Comissão priorizou o tratamento do tema “Informação Genética”, tendo em vista a necessidade de subsidiar a tomada de decisões das autoridades, bem como contribuir para sua regulamentação.

## **Conceito**

Informação genética humana, de forma ampla, é definida como qualquer informação relativa a seqüências genômicas, produtos gênicos ou características hereditárias, obtida a partir de um indivíduo ou de amostras biológicas.

São características especiais da informação genética:

- Poder ser compartilhada entre parentes, permitindo inferências quanto ao *status* genético de outros familiares e perspectivas de risco para os mesmos;
- Ser potencialmente preditiva, indicando uma tendência a determinado fator ou sua ocorrência futura, ainda antes de qualquer manifestação física, podendo nunca vir a efetivar suas potencialidades; lida com a probabilidade e não a certeza de que o indivíduo venha a desenvolver determinada condição;
- Ser definitiva; e
- Ser possível obter, a partir de amostras biológicas reduzidas e mediante recursos tecnológicos acessíveis, a informação genética parcial ou mesmo completa de um

indivíduo, a qual poderia ser utilizada de forma não previsível, tendo em vista todo o potencial deste novo conhecimento.

O acesso à informação genética tem numerosas aplicações e aspectos positivos, com potencial para modificar radicalmente a prática médica. A perspectiva da determinação do perfil genético do indivíduo, levando ao conhecimento da predisposição ou da suscetibilidade de cada pessoa à ocorrência de determinadas doenças e (ou) à ação deletéria de fatores do ambiente, permitirá a adoção de medidas preventivas e estratégias terapêuticas, inclusive pré-sintomáticas, específicas para condições comuns como diabetes, hipertensão, câncer, entre outras. Isso possibilitará também um melhor entendimento da participação de fatores não genéticos no desenvolvimento de doenças, ou ainda da importância da modulação do ambiente para a manutenção da saúde. Poderão ser desenvolvidos fármacos específicos, que por sua vez serão administrados em doses precisas, considerando o metabolismo individual. A medicina, de predominantemente curativa, deverá adquirir um papel preventivo e preditivo, ou seja, passando a se destacar como uma medicina preventiva individualizada com base no risco genético de cada um e com ênfase na manutenção da saúde, em contraposição ao tratamento da doença.

Por outro lado, a informação genética, pelo seu papel preponderante na determinação da saúde futura dos indivíduos, também oferece riscos potenciais, na medida em que pode ser utilizada ou interpretada de forma equivocada, gerando reações como insegurança, ansiedade e perda da auto-estima no próprio indivíduo, ou, ainda, a sua estigmatização e (ou) discriminação. Indivíduos e famílias já sofrem os impactos desse novo conhecimento, cuja expansão foi tão rápida que não permitiu à sociedade compreender os benefícios e os riscos gerados pelo acesso à informação genética. Um levantamento da situação demonstra que a discussão política e legislativa sobre o tema está aberta em vários países (anexo 2), sendo que organizações comerciais, tais como companhias de seguros, empregadores e escolas, além de instituições governamentais, vêm manifestando crescente interesse na aquisição e no uso da informação genética<sup>1</sup>. Daí a necessidade de que sejam desenvolvidas medidas reguladoras e protetoras da confidencialidade desse tipo de informação. Frente à importância do tema e à amplitude de suas repercussões sobre a sociedade, essa deveria ser uma atribuição do estado. Algumas dessas questões já não são tão recentes ou relacionadas exclusivamente ao advento da moderna biotecnologia e da genômica. No entanto, frente às potencialidades dessa área e em especial às suas possíveis implicações sociais, representam dilemas

cruciais que devem ser abordados o quanto antes. Dentro desse contexto, merecem destaque a aplicação de exames e testes genéticos<sup>2</sup>, o uso de marcadores genéticos para a identificação de indivíduos, o uso das amostras armazenadas em bancos de DNA, bem como os aspectos de interesses econômicos relacionados à pesquisa e a assistência.<sup>3,4</sup>

A necessidade de que sejam estabelecidos mecanismos de defesa e salvaguarda da informação genética é ainda maior no caso das populações mais vulneráveis, sobretudo de países em desenvolvimento, face à perspectiva de exploração econômica oriunda dessa informação. É imperativo, portanto, que também em nosso país sejam tomadas medidas no sentido de orientar e proteger os cidadãos, de modo a impedir que problemas como discriminação e estigmatização aumentem significativamente nos próximos anos. A forma pela qual nossa sociedade deverá tratar o tema da informação genética e dos diferentes riscos genéticos individuais se relaciona a um processo político, que deverá ser orientado para sua utilização de forma ética e visando ao benefício universal e equitativo da sociedade.

## **Escopo de trabalho**

Visando subsidiar a elaboração de políticas públicas relacionadas ao tema da informação genética humana, com ênfase na regulação do acesso, uso e transferência da informação genética humana, visando à sua utilização de forma ética; na regulamentação sobre a matéria, incluindo projetos de lei em tramitação; e na definição de responsabilidades e limites de atuação dos profissionais envolvidos no processo de obtenção, análise e armazenamento da informação genética, a Comissão se dedicou à produção de recomendações que subsidiem a tomada de decisões nos temas relacionados ao consentimento livre e esclarecido e a confidencialidade dos dados obtidos nas atividades relacionadas aos testes genéticos, pré-sintomáticos ou preditivos.

---

<sup>1</sup> Crosbie D. Report to the Human Genetics Commission. Protection of Genetic Information: An International Comparison. Research & Development Section of the Department of Health. Crown Copyright, UK, 2000.

<sup>2</sup> Teste genético: pode ser interpretado de forma ampla, significando qualquer exame que permita identificar o indivíduo, a sua descendência genética, as características de determinados genes, produtos gênicos, ou cromossomos, detectando anormalidades e deficiências, incluindo o *status* de portador, responsáveis pela determinação de doenças ou condições associadas a anomalias do desenvolvimento físico e mental, ou ainda que pode identificar a suscetibilidade a uma determinada doença ou condição.

<sup>3</sup> "Human Genome Project Information-Genetics Privacy and Legislation" - <http://www.ornl.gov/hgmis/elsi/legislat.html>

<sup>4</sup> Collins FS. Shattuck Lecture-Medical and Societal Consequences of the Human Genome Project. N Engl J Med 1999;341:28-37.

Além dos temas citados acima, a Comissão entende que outras áreas como remessa de material para o exterior; bancos de DNA (estudo clínico e forense ou criminal); triagem populacional; aconselhamento genético; e estimativa de risco genético e discriminação (seguros, planos de saúde, empregadores, instituições em geral) devem ser temas de outras recomendações desta Comissão

## **Recomendações**

Considerando a informação obtida a partir de testes genéticos<sup>2</sup>, a Comissão sobre Acesso e Uso do Genoma Humano, do Ministério da Saúde, recomenda:

- Que os testes genéticos de caráter diagnóstico, preditivo ou de identificação, não realizados no contexto de pesquisa envolvendo seres humanos, sejam voluntários, após orientação apropriada, e sempre precedidos pela assinatura de termo de consentimento livre e esclarecido, pelo próprio indivíduo ou por seu representante legal. Não se enquadram nessa exigência testes realizados no âmbito de programas de saúde pública (como os de triagem neonatal) e aqueles que objetivam reduzir o risco pessoal à saúde ou à saúde de terceiros, previstos em legislação trabalhista específica;
- Que tais testes sempre sejam realizados com finalidade médica, visando ao diagnóstico e ao estabelecimento de esquemas adequados de terapêutica e prevenção, não devendo ser indicados antes que sua sensibilidade, eficácia e especificidade tenham sido cientificamente comprovadas;
- Que seja vedada a solicitação de testes genéticos como pré-requisito para admissão e contratação, exceto nos casos previstos em legislação específica, ou concessão de benefícios, por parte de qualquer instituição pública ou privada, ou ainda que a informação genética pessoal seja utilizada de forma discriminante em tais instituições;
- Que seja vedada a comunicação dos resultados de testes genéticos a qualquer outra pessoa, que não o próprio indivíduo ou seu representante legal;
- Que os testes genéticos, tanto diagnósticos quanto preditivos, somente sejam realizados mediante solicitação médica; e

- Que haja um esforço educacional voltado tanto para os profissionais da área de saúde, quanto para a sociedade em geral, no sentido de esclarecer sobre os benefícios e riscos relacionados às informações obtidas a partir de testes genéticos.

## **Anexos**



## Anexo 1

### SECRETARIA DE POLÍTICAS DE SAÚDE

*Portaria n.º 470/GM Em 6 de abril de 2001.*

O Ministro de Estado da Saúde, no uso de suas atribuições, considerando:

- a conclusão do seqüenciamento do genoma humano e a identificação progressiva da função de seus genes;
- a necessidade de discussão acerca do acesso e uso do genoma humano e seus impactos sobre a saúde;
- a importância de uma sólida reflexão ética, jurídica e científica sobre o acesso e uso do genoma humano, visando garantir a proteção da saúde e a integridade física e moral dos seres humanos; resolve:

Art. 1º Instituir, no âmbito do Ministério da Saúde, comissão sobre acesso e uso do genoma humano com as seguintes atribuições:

I. proceder ao levantamento e a análise das questões referentes ao acesso e uso do genoma humano, visando identificar seus impactos e suas correlações com a saúde;

II. realizar o levantamento das normas e procedimentos referentes ao acesso e uso do genoma humano existentes nos diversos níveis normativos e propor a revisão daquelas emanadas por este Ministério;

III. apoiar tecnicamente atividades destinadas a oferecer subsídios ao acesso e uso do genoma humano, em especial aquelas desenvolvidas no âmbito do Ministério da Saúde;

*IV. elaborar estudos destinados a subsidiar os órgãos e entidades do Ministério da Saúde na tomada de decisões e na discussão do tema nos âmbitos nacional e internacional;*

V. subsidiar a participação do Ministério da Saúde nos grupos interministeriais relacionados ao assunto;

*VI. ampliar a discussão sobre o acesso e uso do genoma humano, por intermédio de reuniões e eventos abertos à comunidade;*

*VII. enviar aos órgãos e entidades deste Ministério, sempre que julgar necessário, os relatórios finais e encaminhamentos resultantes de suas atividades.*

Art. 2º A referida comissão, coordenada pela Secretaria de Políticas de Saúde, será composta por representantes dos seguintes órgãos e entidades:

I. Secretaria de Políticas de Saúde (dois);

II. Fundação Oswaldo Cruz (dois);

III. Fundação Nacional de Saúde/Centro Nacional de Epidemiologia (dois);

IV. Conselho Nacional de Saúde/Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (dois);

V. Agência Nacional de Vigilância Sanitária (um);

VI. Secretaria de Assistência à Saúde (um);

VII. Assessoria de Assuntos Internacionais em Saúde (um);

VIII. Consultoria Jurídica (um);

IX. Assessoria Parlamentar (um);

X. Secretaria de Gestão e Investimentos em Saúde (um).

XI. Instituto Nacional do Câncer (um); e

XII. Agência Nacional de Saúde Suplementar (um).

Parágrafo único. Cada representante terá um suplente, cuja indicação deverá ser encaminhada à coordenação da comissão.

Art. 3º Os membros e suplentes da comissão serão indicados pelos dirigentes dos seus respectivos órgãos e entidades e designados por ato do Secretário de Políticas de Saúde.

Art. 4º A coordenação da comissão será responsável pelo apoio administrativo necessário ao desenvolvimento dos trabalhos e pela convocação das reuniões, elaboração de atas e encaminhamento de documentos produzidos, bem como pela sua divulgação.

Art. 5º A coordenação da comissão fica autorizada a requisitar servidores dos órgãos e entidades do Ministério da Saúde e a convidar representantes de outros órgãos da Administração Pública Federal e de entidades não governamentais, bem como especialistas em assuntos ligados ao tema, cuja presença seja considerada necessária ao cumprimento do disposto nesta Portaria.

Parágrafo único. A participação na comissão de pessoas externas ao Ministério da Saúde é considerada atividade de relevante interesse nacional e não será remunerada.

Art. 6º Esta Portaria entra em vigor na data de sua publicação.

*JOSÉ SERRA*

## **Anexo 2**

### **Documentos de referência**

#### **Nacionais**

- **Constituição Federal, 1998;**
- **Medida Provisória n° 2.186-16, de 23 de agosto de 2001;**
- **Resolução n° 196, de 10 de outubro de 1996, do Conselho Nacional de Saúde;**
- **Resolução n° 1.246, de 08 de janeiro de 1988, do Conselho Federal de Medicina - Código de Ética Médica;**
- **Lei n° 9.656, de 3 de junho de 1998;**
- **Resolução n° 10, de 3 de novembro de 1998, do Conselho de Saúde Suplementar;**
- **Resolução n° 67, de 8 de maio de 2001, da Diretoria Colegiada do Conselho de Saúde Suplementar;**
- **Santos L.** Cartão Nacional de Saúde - Cartão Sus e o segredo profissional, sigilo dos prontuários e dos dados informatizados. Revista de Direito do Trabalho 2002;105:170-213;
- **Lei n° 8.078, de 11 de setembro de 1990 - Código de Defesa do Consumidor;**
- **Lei n° 8.069, de 13 de julho de 1990 - Estatuto da Criança e do Adolescente;**
- **Lei n° 3.071, de 1 de janeiro de 1916 - Código Civil Brasileiro;**
- **Decreto-Lei n° 2.848, de 7 de dezembro de 1940 - Código Penal Brasileiro;**
- **Projetos de Lei**
  - **Câmara dos Deputados (CD) / PL – 4610/1998 (Autor: Lúcio Alcântara – PSDB/CE)**  
Ementa: define os crimes resultantes de discriminação genética.  
Situação: CSSF: Aguardando Parecer.

Última ação: Comissão de Seguridade Social e Família (CSSF) - Designado Relator, Dep. Henrique Fontana (28/2/2003)

- CD/PL – 3377/2000 – (Autor: Aloizio Mercadante – PT/SP).  
Ementa: dispõe sobre a utilização e a pesquisa do código genético e dá outras providências e estabelece normas para a utilização e a pesquisa do genoma.  
Apensado ao PL – 4610/1998  
Situação: CSSF – Tramitando em conjunto.  
Última ação: Mesa Diretora da Câmara dos Deputados (4/8/2000).
- CD/PL – 1934/1999 – (Autor: Dr. Hélio – PDT/SP)  
Ementa: regulamenta o uso e a divulgação do genoma humano.  
Apensado ao PL - 4610/1998  
Situação: CSSF: Tramitando em Conjunto.  
Última ação: Mesa Diretora da Câmara dos Deputados (22/11/99).
- CD/PL – 4900/1999 – (Autor: Eduardo Jorge – PT/SP)  
Ementa: dispõe sobre a proteção contra a discriminação da pessoa em razão da informação genética e dá outras providências.  
Apensado ao PL - 4610/1998  
Situação: CSSF: Tramitando em Conjunto.  
Última ação: Mesa Diretora da Câmara dos Deputados (8/2/1999).
- CD/PL – 4661/2001 – (Autor: Lamartine Posella – PMDB/SP)  
Ementa: dispõe sobre a proteção ao código genético de cada ser humano e dá outras providências.  
Apensado ao PL - 4610/1998.  
Situação: CSSF: Tramitando em Conjunto.  
Última ação: Comissão de Seguridade Social e Família - CSSF (13/6/2001).
- CD/PL – 4662/2001 – (Autor: Lamartine Posella – PMDB/SP)  
Ementa: dispõe sobre a isenção da apresentação do exame de DNA e dá outras providências.  
Apensado ao PL - 4610/1998.  
Situação: CSSF: Tramitando em Conjunto.

Última ação: Comissão de Seguridade Social e Família – CSSF (13/6/2001).

- Senado Federal (SF) / PL – 231/2000 – (Autor: Juvêncio da Fonseca - PMDB/MS)

Ementa: acrescenta dispositivo à Lei 9.656, de 3 de junho de 1998, que dispõe sobre planos de saúde e seguros de assistência à saúde, para coibir a exigência de realização de testes genéticos para a detecção de doenças.

Situação: Sobrestada.

Última ação: O projeto fica com sua tramitação sobrestada até que se conclua a análise da MP nº 2.177-44, de 2001 (11/12/2001).

## **Internacionais**

- **Declaração Universal do Genoma Humano e dos Direitos Humanos** - Unesco, 1997;
- **Declaração Íbero-Latino-Americana sobre Ética e Genética** - Declaração de Manzanillo, 1996, revisada em Buenos Aires, 1998;
- **Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics** – World Health Organization, 1998;
- **Genomic and World Health** - Report of the Advisory Committee on Health Research, World Health Organization, 2002;
- **Statement on the Principle Conduct of Genetics Research** - Human Genome Organization – HUGO, Ethical, Legal, and Social Issues Committee, Report to HUGO Council , March, 1996;
- **Statement on DNA Sampling – Control and Access** - HUGO Ethics Committee, February, 1998;
- **Human Genome Project Information** - Genetics Privacy and Legislation (<http://www.ornl.gov/hgmis/elsi/legislat.html>);
- **Genetic Alliance** - Genetic Discrimination in Health Insurance & Employment Act (<http://www.geneticalliance.org/geneticissues>);
- **Human Genetics Commission Website** (<http://www.hgc.gov.uk>);
- **Nuffield Council on Bioethics** (<http://www.nuffieldbioethics.org/home/>); e
- **Genetic Privacy and Non-discrimination Bill** (<http://www.aph.gov.au/>).