
OS DILEMAS BIOÉTICOS EMERGENTES EM GENÉTICA MÉDICA

Emerging Bioethical Issues In Medical Genetics

Jose António Zagalo-Cardoso*
Antonio Sá da Silva**

RESUMO: O escopo deste artigo é o conjunto de dilemas bioéticos emergentes, no campo atual da genética médica. São revistas as áreas da genética aplicada à medicina com maior difusão: diagnóstico pré-natal, rastreio genético e diagnóstico pré-sintomático. Em cada um desses campos são apontadas e discutidas as principais orientações bioéticas para a intervenção dos profissionais e para a definição das políticas de saúde. O valor da autonomia decisional dos pacientes é considerado como o «organizador» e a referência dos demais princípios. A concretização desse valor implica (a) pleno acesso da população aos serviços de genética médica; (b) o consentimento esclarecido dos pacientes, mediante uma informação personalizada e inteligível; (c) ausência de coerção e não diretividade quanto à decisão final; (d) liberdade de opções perante as alternativas viáveis; (e) caráter voluntário dos rastreios genéticos; e (f) garantia de sigilo e privacidade da informação.

PALAVRAS-CHAVE: Bioética; genética médica; diagnóstico pré-natal; rastreio genético; diagnóstico precoce.

ABSTRACT: The scope of this paper is the set of emerging bioethical issues, in the current field of medical genetics. The areas of the genetics applied to medicine with largest diffusion are reviewed: prenatal diagnosis, genetic screening and pre-symptomatic diagnosis. In each one of these areas are pointed and discussed the main bioethical guidelines with respect to the intervention of professionals and the definition of health policies. The value of the decisional autonomy of patients is viewed as the «organizer» and reference for all other principles. The application of this value implies (a) full access of the population to the services of medical genetics; (b) informed consent of patients, by means of personalized and intelligible information; (c) absence of coercion and no directivity in relation to the final decision; (d) freedom of options before the viable alternatives; (e) voluntary character of genetic screenings; and (f) guarantee of secrecy and privacy of information.

KEY-WORDS: Bioethics; medical genetics; prenatal diagnosis; genetic screening; pre-symptomatic diagnosis.

Willingness to protect life as an individual understands it, and to protect the individual's conscientious choice, and the willingness to find a place for the weak, the infant and the aged, the crippled, the defective, mutilated by accident or war, are a measure of a good society. But this is only so if this willingness is joined by the most vigorous attempt to abolish the conditions that make these decisions so paradoxical, contradictory and difficult. M. MEAD (1974, p. 291). Right to life.

1 ENQUADRAMENTO GERAL

Como dizia Bernard (1959), os seres humanos passam a vida a “fazer experiências” uns com os outros, em todos os domínios da vida: na política, nos negócios, na pedagogia, no direito, etc. A prática da genética médica, e, em particular, a relação conselheiro-paciente, não escapa ao signo da “experimentação”, assim entendida.

*Professor Doutor da Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra/Portugal
**Mestre e Doutorando em Ciências Jurídico-Filosóficas pela Faculdade de Direito da Universidade de Coimbra/Portugal. Professor Licenciado da Faculdade de Direito Conselheiro Lafaiete/Brasil. Pesquisador-Bolseiro do Programa de Doutorado da Universidade de Coimbra/Portugal. Contato: antoniosadasilva@hotmail.com

É neste contexto e sob este “signo” que emergem os mais diversos dilemas bioéticos específicos da genética médica, que têm sido e continuarão a ser objeto de reflexão e debate, aliás, considerados cada vez mais necessários (LISSEMORE, 2005). É isto que se consagra, como norma absoluta de conduta humana na cultura ocidental, a partir do séc. XVIII com a máxima kantiana de que “o homem deve ser sempre tratado como fim, e não como meio”.

Dessa responsabilidade não se eximem também os juristas, eles também chamados à responsabilidade de decidir as questões controvertidas em um patamar de obrigatoriedade que já foi reconhecida pela comunidade como condição indispensável para assegurar o convívio entre os integrantes de uma determinada comunidade. Isto significa que os ditames da ética podem não ser suficientes, podem não ser convincentes o suficiente para resguardar o respeito pela pessoa humana, e aí o direito cumpre um papel insubstituível enquanto garante dos valores irrenunciáveis. Mas deve-se louvar a ética em primeiro plano, antes mesmo que o direito seja convocado, e o conhecimento de suas orientações é uma responsabilidade da qual ninguém, muito menos os juristas, pode se distanciar.

Com efeito, nos estádios iniciais do desenvolvimento e da aplicação de uma ciência, os valores e os princípios morais são insubstituíveis como orientadores da tomada de decisões. Estas também podem basear-se na experiência prévia com situações equivalentes e devem ter a maior amplitude possível quando são de natureza pessoal, isto é, quando as suas conseqüências recaem apenas sobre os próprios indivíduos que as assumem.

Sobre os problemas de ética médica e genética já foi possível levantar que:

A nossa sociedade não é efetivamente enquadrada pelos valores de solidariedade que todos geralmente defendemos (...). Enquanto não soubermos prestar apoio médico, moral e até religioso a estas situações não poderemos ser juizes, fundados em pressupostos viados pela falta desse apoio (...). Insistimos todavia que não cabe ao geneticista nem aos governos (...) pressionarem as decisões em qualquer sentido (LEÃO, 1989, p. 14).

Estes comentários encontram-se, precisamente, na esteira dos de Tavares (1987a, p. 40-41), quando aponta “o grave perigo social que representa a manipulação consciente e programada da procriação por entidades estranhas ao casal e divorciadas dos superiores interesses deste como seria o Estado”. De fato, a plena auto-realização de cada um enquanto pessoa humana e o pleno respeito pela autonomia dos casais exigem a libertação de pressões exteriores e interiores.

A defesa conseqüente da idéia de liberdade de escolha dos pacientes torna-os responsáveis pelas escolhas que fazem e, além disso, implica uma responsabilidade ética da sociedade face às doenças genéticas; tal quer significar que, na prática, a sociedade, no seu conjunto, deve suportar os custos sociais da liberdade individual.

Para falar, uma vez mais, kantianamente é imperiosa a distinção entre liberdade e arbítrio. Essa responsabilidade ética da sociedade implica, desde logo, a implementação, por parte dos responsáveis governamentais, de Serviços Assistenciais de Genética Médica, no contexto dos cuidados de Saúde Pública, procurando adequar o grau de sofisticação e as despesas dos mesmos às realidades nacionais. Paralelamente, há que promover a informação dos médicos e da população em geral acerca das indicações, possibilidades e limites da intervenção da genética médica. Aqui salienta-se o papel que cabe à Educação para a Saúde, pois, tal como refere Tavares (1987b, p. 39), “a experiência mostra que o conceito de ‘paternidade responsável’ apenas tem significado numa população educada

— de outra forma corre o risco de não passar de um chavão”. Com efeito, os problemas ligados às doenças genéticas implicam, por si só, uma responsabilidade ética da sociedade, que, no seu conjunto, é diretamente responsável pelas crianças.

Em genética médica, convém ter presente que os riscos e as probabilidades estatísticas, as fórmulas matemáticas e a análise aos custos e benefícios, por si só, não indicam aquilo que os pacientes devem ou não fazer para responder aos problemas a que eles se reportam. As decisões têm como requisito prévio premissas éticas dos pacientes, muito além de um comando utilitarista de regras. Por isso, é responsabilidade ética da sociedade coibir-se de “condenar” os pacientes por fazerem escolhas consideradas socialmente “irresponsáveis”, depois de lhes ter cometido essa mesma responsabilidade de escolher.

As figuras sociais do “estoicismo” dos pais e da “perfeição” do Homem são, quanto a nós, dois falaciosos e perigosos mitos incompatíveis com a necessidade humana de continuar, por um lado, a conviver com a companhia das doenças genéticas e, por outro, a envidar todos os esforços para minimizar o seu impacto.

Parece, pois, necessário promover, simultaneamente, quer a dignidade pessoal e o estatuto social dos cidadãos deficientes, quer o tratamento societal e biomédico das doenças genéticas, nomeadamente, através da divulgação dos conhecimentos de genética médica e da sua aplicação ao aconselhamento genético. Não há, aqui, duas realidades que se excluam mutuamente.

É igualmente prioritário investigar as causas das doenças genéticas e procurar novos tratamentos e curas para as mesmas, desenvolvendo todos os esforços possíveis para debelar afecções que deixamos de romantizar e que consideramos indesejáveis, como promover a aceitação e integração social daqueles que delas sofrem, erradicando a estigmatização e discriminação social, política, econômica, cultural, psicológica e afetiva dos doentes.

As tarefas sociais são, sem dúvida, muito consideráveis, em extensão e profundidade. Passam, também, pela necessidade de adequar uma legislação bloqueante, pouco favorável a resolver situações de adoção de crianças sem lar, pela resolução da inflação de prémios de seguros de vida e de doença para as pessoas consideradas geneticamente em risco, pela prestação de um serviço de orientação vocacional (escolar e/ou profissional), em função do diagnóstico precoce de doenças genéticas (nomeadamente de início tardio), pelos problemas de uma seleção profissional orientada segundo a carga genética de cada um, em suma acautelando as implicações legais dos testes genéticos, quanto ao emprego, às seguradoras, à privacidade etc (KEAYS, 1999).

2 ALGUNS ASPECTOS BIOÉTICOS CRÍTICOS EM GENÉTICA MÉDICA

Dunstan (1988) identifica, no âmbito da genética médica, três áreas de “escolha ou tensão” entre a liberdade humana e a responsabilidade humana, a saber: (1) a razoabilidade do desejo humano de corrigir os *deficits* dos processos naturais e biológicos face à defesa intransigente da não manipulação e intocabilidade dos mesmos; (2) a consideração da falta de valor absoluto da vida pré-natal confrontada com a inviolabilidade da vida humana; e (3) a salvaguarda dos interesses e da confidencialidade, no plano pessoal, e, simultaneamente, a defesa dos interesses e da responsabilidade, no plano social. Neste último item, é preciso

atender às conseqüências nefastas, que poderão resultar da divulgação da informação genética, junto de terceiros, sejam eles outros elementos familiares ou entidades públicas e privadas (v.g., Bancos, Companhias de Seguros, Entidades Patronais, Instituições Educativas, Tribunais, Agências de Adoção).

Numa clássica monografia sobre os aspectos éticos do aconselhamento genético, Lebel (1978) dá-nos conta do elenco de questões bioéticas suscitadas, no âmbito da Genética Humana em geral. Pela sua pertinência passamos a reproduzir, aqui, essas questões centrais, a saber: 1) Consentimento esclarecido; 2) Responsabilidade parental pela saúde genética (*a priori*) e pela educação do filho deficiente (*a posteriori*); 3) Sigilo da informação perante os familiares em risco e perante a sociedade em geral; 4) Métodos de implementação do Planeamento Familiar; 5) Abortamento; 6) Métodos de ponderação dos fatores de tomada de decisões; 7) Interesses eugênicos; 8) Qualificações profissionais do conselheiro genético; 9) Estrutura do (Serviço de) Aconselhamento Genético; 10) Comunicação/segredo de informação aos/dos pacientes; 11) Qualidade da participação, no processo de tomada de decisões.

Como facilmente se depreende, muitas destas questões ultrapassam o âmbito específico da genética médica. Todavia, constituem um bom exemplo de todo um universo de dilemas e interrogações bioéticas que carecem de atenta e cuidadosa reflexão, quer por parte da comunidade dos profissionais diretamente envolvidos, quer por parte dos pacientes e, até, da opinião pública e da sociedade em geral.

Muitas destas questões bioéticas podem ser encaradas pelas duas faces da medalha, isto é, de acordo com os valores e interesses que estão em jogo, representados pelos seus custos (conseqüências negativas) e pelos seus benefícios potenciais (conseqüências positivas).

Wertz *et al.* (1986) consideram que uma abordagem ética da genética médica deve incluir a apresentação aos pacientes quer dos “cenários” positivos quer dos “cenários” negativos, com a mais acurada ilustração possível de exemplos das melhores e das piores conseqüências da doença em causa para uma criança. Tavares (1987c) não acha lícito “esconder a verdade acerca da doença que atingirá um nascituro ou disfarçar os seus sintomas e conseqüências na roupagem mágica dos termos médicos” (p. 43) e sugere que se demonstre aquilo que a doença significa recorrendo, caso seja necessário, a exemplos da consulta ou da enfermaria, no sentido de ajudar o casal na sua atitude perante a questão.

O “balanço” entre “custos” e “benefícios” foi, ilustrativamente, apresentado por Lubs (1973) acerca das conseqüências inerentes à perda de sigilo, no quadro sinóptico que reproduzimos com ligeiras adaptações (Quadro 1). O problema do sigilo e, naturalmente, do segredo profissional coloca-se perante uma multiplicidade de situações. Dentre elas, podemos referir a identificação de um dos membros do casal como portador, por exemplo, da translocação cromossômica responsável pela doença do filho; a revelação desta informação ao membro não-portador do casal pode levar a graves conseqüências para o casal (“síndrome de acusação e culpabilização”). Acerca desta questão, há quem defenda o dever de comunicar ao casal o risco genético que corre, mas sem dizer a um dos cônjuges que o outro é portador:

Explicamos ao portador que tem uma translocação e quais são os riscos que implica. E, então, dizemos-lhe que pode fazer-se uma de duas coisas: pode não se dizer nada ao cônjuge; ou o portador pode dizer ao cônjuge e voltarem os dois juntos à consulta para lhes

explicarmos, mais exatamente, qual é o problema. (...) A verdade não é prejudicial desde que deixada à consideração de um dos membros do casal (MOTULSKY, 1973, p. 70).

A investigação de Wertz *et al.* (1990a) revelou que a maioria (54%) dos genetistas inquiridos acerca desta situação, quando confrontados com o dever de dizer a verdade (ou direito dos consulentes à verdade) e o dever de não prejudicar, comunicaria a existência dos fatos, ainda que para tal não fossem solicitados pelos pacientes; mas 43% dos genetistas daria a escolher aos pacientes a possibilidade de os revelar ou não.

Também de considerável melindre é a situação em que, no contexto do aconselhamento genético, se infere uma falsa paternidade (BROCK; SHRIMPTON, 1991), nomeadamente, quando esta estiver na origem da doença de uma criança ou do risco de uma futura criança nascer afetada. A revelação desse fato pode implicar gravosas conseqüências para o casal. Entre os geneticistas, há um elevado consenso (expresso por, pelo menos, 75% dos inquiridos, em 75% dos países), no sentido de preservar o direito da mãe ao sigilo, em detrimento da revelação da falsa paternidade (WERTZ *et al.*, 1990b).

Uma situação, particularmente delicada, face à carência de conhecimentos de genética da população em geral, é a comunicação, ao sujeito ou aos seus pais, do genótipo XY, numa pessoa do sexo feminino (síndrome de feminização testicular), pela facilidade com que, erroneamente, os leigos podem concluir que o *propositus* não é do sexo feminino, mas antes do sexo masculino. Confrontados com este caso, a maioria dos genetistas 51% (68% no Canadá e 64% nos Estados Unidos) revelaria o genótipo XY (WERTZ *et al.*, 1990c), e muitos consideraram que o poderiam fazer de um modo suficientemente adequado a evitar qualquer prejuízo.

A este propósito já foi recomendada a seguinte conduta:

Podemos dizer que, em geral, as reações químicas que determinam o sexo masculino correspondem ao par XY de cromossomas, mas que, por vezes, tal como neste caso, uma alteração química dos genes pode originar um ser do sexo feminino com o par XY de cromossomas. Não há qualquer motivo para escamotear a verdade. Não dizer à interessada que é do sexo masculino, que de fato não é, mas sim que é uma mulher diferente com um componente cromossômico XY (LUBS, 1973, p. 281).

O sigilo perante as entidades patronais, escolas, tribunais, instituições e organismos e da sociedade em geral é um valor muito importante a salvaguardar, quer na planificação, quer na execução dos rastreios genéticos (DUNSTAN, 1988; KEAYS, 1999).

Porém, de acordo com Fletcher; Wertz (1992a), o sigilo deverá ser uma regra essencial, mas não absoluta em genética médica. Estes autores sugerem mesmo que seja quebrada se o paciente se recusa a informar os familiares de riscos genéticos, desde que satisfeitos alguns requisitos: (a) envidarem-se todos os esforços para o próprio paciente os revelar; (b) tratar-se de um risco genético significativo e grave; (c) ser uma informação com boas hipóteses de evitar o prejuízo; e (d) restringir-se aos fatos de ordem genética.

Relativamente à questão do consentimento livre e esclarecido, nomeadamente, no contexto do diagnóstico pré-natal (*v. g.*, para a execução de técnicas obstétricas de colheita como a amniocentese ou a coriocentese e para a realização de abortamento seletivo) e do rastreio genético, afigura-se-nos indispensável salientar os seus fundamentos e necessidade (FADEN, 1991; PARKER, 1994).

Diante disto, um traçado sobre o consentimento esclarecido é esclarecedor:

O consentimento é mais do que condescendência com o desejo de outrem. É antes uma qualidade que pode surgir na relação humana de iguais, autônomos e informados (...). Os requisitos éticos e legais do consentimento informado servem os direitos humanos. (...) A razão primária para se requerer consentimento é o respeito pelo princípio de que todas as pessoas devem ser livres de tomar decisões e poderem escolher em matérias que as afetam. A função do consentimento é reconhecer a dignidade e integridade dos sujeitos, implementar e aumentar a sua autonomia individual, contribuir para a sua liberdade e protegê-los contra a manipulação e exploração. (...) Os formulários de consentimento são antes uma qualidade de compromisso do que um documento, pois que quando essa qualidade não existe, a sua ausência não é obviada por um formulário assinado; no entanto, há conveniência em haver um formulário escrito, que dê a informação necessária (SOUSA, 1989, p. 174-175, 177).

Refira-se, ainda, que só através do consentimento livre e esclarecido se poderá garantir e preservar o cariz voluntário do diagnóstico e do rastreio genético.

Outros dilemas bioéticos, decorrentes da aplicação das mais recentes inovações biomédicas merecem, também, ser mencionados. Reportamo-nos, por exemplo, às sensíveis questões suscitadas no âmbito do diagnóstico precoce de doenças hereditárias de início tardio e do rastreio genético, nomeadamente de portadores heterozigotos. Quanto a nós, estas últimas questões, juntamente com aquelas que concernem ao diagnóstico pré-natal, revestem aspectos de grande delicadeza e problematidade. Por isso mesmo, lhes dedicamos alguns comentários adicionais.

3 A BIOÉTICA E O DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

O diagnóstico pré-natal levanta, por si só, um vasto leque de questões bioéticas com que se defrontam os pacientes, os conselheiros e a sociedade em geral. Fletcher; Wertz (1992b) sumariaram esses problemas éticos, ordenados numa seqüência de magnitude decrescente, no quadro que reproduzimos (Quadro 2).

Estes autores (Fletcher; Wertz, 1992c; Wertz, 1992a) utilizam como critérios definidores do grau de importância dos problemas enunciados, quer o número de pessoas que é afetado pelos mesmos quer a sua incidência na literatura. Além disso, em consonância com os comentários de Parker (1994) acerca das questões éticas postas pelo Projeto de Estudo do Genoma Humano, consideram que os últimos progressos da genética médica não trouxeram novos problemas éticos, embora tenham implicado uma mudança, apreciável, de magnitude e complexidade. Os problemas listados nos itens 1 e 2 confrontam-nos com a necessidade de saber até que ponto a prática do diagnóstico pré-natal é (ou não) eticamente justificável; os restantes traduzem temas em debate entre os conselheiros genéticos.

Desde que Fletcher (1973) equacionou a “estrutura” dos problemas morais que emergem para o casal de pais (ver Quadro 3), ao longo das principais fases do processo de diagnóstico pré-natal, a literatura científica pertinente passou a dedicar-lhes uma atenção crescente e a consagrar-lhes estudos empíricos progressivamente mais elaborados (SEALS *et al.*, 1985; EVANS *et al.*, 1991).

Tal como figura no esquema de Fletcher, o diagnóstico pré-natal apresenta três níveis de problemas morais, sendo que a decisão acerca da amniocentese e a decisão após a amniocentese constituem dois dilemas éticos centrais. A cada nível de “acontecimentos”

correspondem problemas e conflitos morais específicos dele decorrentes. Mas, a decisão concernente ao prosseguimento ou interrupção seletiva da gravidez, isto é, o abortamento de um feto portador de doença genética grave é, seguramente, o maior dilema com que se podem defrontar os pacientes, no aconselhamento pré-natal (Fletcher; Wertz, 1992d).

Os membros da *Sociedade Americana de Genética Humana* (ASHG, 1991) manifestaram-se sobre esta questão, ao aprovarem, por 2 260 votos contra 71, uma declaração de liberdade de escolha em genética médica, que defende o direito das mulheres, em risco de terem filhos com graves doenças genéticas ou congênicas, a decidir acerca do prosseguimento ou interrupção da gravidez.

Numa matéria socialmente tão controversa como esta é, não se pode perder de vista o contexto histórico-cultural do seu enquadramento, nem as suas variações transculturais. Na região da *British Columbia-Vancouver*, onde a amniocentese foi introduzida em 1971, o diagnóstico pré-natal com resultado positivo, seguido de aborto seletivo, parece constituir uma alternativa eticamente aceitável para uma grande parte da população (BAIRD *et al.*, 1985).

Referindo-se aos resultados de um inquérito da organização Mundial de Saúde, na Europa, Bell (1990) salientou que uma grande parte das mulheres, quando adequadamente informadas, considera que o diagnóstico fetal e a interrupção da gravidez não levantam objeções morais.

Uma investigação (Marteau *et al.*, 1994) acerca das atitudes de pacientes e de profissionais face à interrupção da gravidez, por um feto afetado, foi conduzida, no âmbito dos Estudos Éticos, Sociais e Legais ligados ao Programa Europeu de Análise do Genoma Humano, e versou o estudo comparativo entre três países da CEE: Alemanha, Portugal e Reino Unido. Nele se conclui que os grupos de portugueses inquiridos (pacientes, genetistas e obstretas e uma amostra da população, em geral) são aqueles em que se verificou a mais elevada percentagem de concordância, relativamente à interrupção voluntária da gravidez para as várias afecções consideradas. Os grupos de profissionais, de um modo geral, foram mais favoráveis à interrupção da gravidez do que os restantes grupos de estudo. Todavia, os profissionais portugueses foram aqueles que se mostraram mais dispostos a influenciar os pacientes a interromper a gravidez por um feto afetado; os profissionais alemães revelaram, por seu turno, uma tendência a encorajar a continuação das gestações. Acerca destes dois últimos grupos de profissionais, valerá a pena salientar que o grupo português era formado por geneticistas e obstretas, enquanto que o grupo alemão era formado apenas por geneticistas.

O abortamento por motivos de natureza pessoal ou social deve ser distinguido, no plano ético, do aborto por motivos de ordem genética. Pois, enquanto que, no primeiro caso, os pais provavelmente decidem não ter o filho, no segundo caso, os pais, além de desejarem ter um filho preocupam-se manifestamente com a sua saúde (FLETCHER; WERTZ, 1992e; Wertz, 1992b).

Infelizmente, o contexto técnico-científico, ao arrepio do respeito ético pela autonomia decisional dos pacientes, tende a favorecer que sejam os profissionais a tomar as decisões. Isto não significa que os pacientes deleguem as suas responsabilidades nos outros, mas sim que deixem de encarar certas prerrogativas como sendo suas. Veja-se, por exemplo, o modo como a interrupção da gravidez é, muitas vezes, encarada como uma “consequência obrigatória” dos resultados positivos do diagnóstico pré-natal e não como uma escolha em aberto (LIPPMAN, 1986).

A divulgação, junto da opinião pública, de que há abortos espontâneos em cerca

de 30% das concepções com aneuploidias cromossômicas em cerca de 78% da totalidade das concepções humanas, tem sido acompanhada, em alguns casos, pela sugestão de que o organismo materno rejeita os produtos anormais da concepção e de que o aborto seletivo, por motivos genéticos, é uma extensão natural de todo esse processo. Isto significa que seria uma ajuda vicariante da natureza quando esta falha nos seus mecanismos habituais. Este tipo de formulações acerca daquilo que venha a ser uma nova “lei natural” apenas presta condicionar o já por si complexo processo de tomada de decisões.

Como refere Blumberg (1984), os pais, ao aceitarem uma responsabilidade direta pela penosa decisão de fazer o abortamento seletivo, tendem a assumir um papel ativo e “causal”, na perda da gravidez. Este ônus não será alheio à observação mais freqüente de reações psicológicas e sociais adversas e persistentes nos casais submetidos à interrupção da gravidez por indicação genética do que naqueles que a ela se submeteram por motivos “sociais”.

Finalmente, importa considerar, do ponto de vista ético, o efeito global do diagnóstico pré-natal, em relação à prática do abortamento. Se a Medicina fosse incapaz de oferecer, aos progenitores em risco de transmitir afecções genéticas, a certeza da normalidade dos seus fetos, em relação a certas doenças, muitos deles jamais viriam a nascer. Na realidade, parece que os métodos de diagnóstico pré-natal reduzem, efetivamente, o número de abortos. Antes de o diagnóstico pré-natal ser possível, muitos casais em risco de apresentar doenças genéticas graves, na descendência, optavam por abortamentos desnecessários. Num estudo levado a cabo por Modell *et al.* (1980), verificou-se que a utilização do diagnóstico pré-natal, permitindo assegurar, em muitos casos, a ausência de *Talassêmia major*, nos fetos de casais em risco, tornou possível a procriação de casais, que consideravam demasiado elevado o risco de poderem ter um filho com essa doença, e traduziu-se por um menor número de abortamentos, em comparação com o grupo que não beneficiou de diagnóstico pré-natal.

Os abortamentos subseqüentes ao diagnóstico pré-natal, nos E.U.A., não representam mais do que 1% do número total de abortos provocados, sendo que, em muitos outros países, essa taxa fica aquém de 0.1% (cf. Wertz e Fletcher, 1993, pp. 179-180).

Consideremos, ainda, mais algumas questões relativas ao diagnóstico pré-natal.

Em muitos países realiza-se o diagnóstico pré-natal, como uma prática médica de rotina, nas grávidas com idade igual ou superior a 35 anos. Contudo, este limite etário, encarado por muitos como um critério médico, carece de qualquer fundamentação lógica ou mesmo biológica e não reveste grande interesse em termos de Saúde Pública, uma vez que apenas cerca de 20% dos nascimentos de indivíduos com Síndrome de Down ou outras cromossomopatias ocorrem em mulheres com idade superior a 35 anos.

Ora, o risco de cromossomopatias aumenta, paralelamente, ao aumento da idade materna sob a forma de uma progressão gradual e não de um modo abrupto. O fato de, aos 35 anos de idade, se verificar uma equiparação quantitativa entre o valor do risco de ocorrência de cromossomopatias e o risco de abortamento inerente às técnicas de colheita de material biológico (amniocentese) não faz com que esses riscos sejam equiparáveis sob o ponto de vista qualitativo.

Assim, a equiparação de dois valores sugeridos pelos profissionais (isto é, a crença de que apenas o risco de 1% é suficientemente elevado e a crença de que uma situação do tipo da doença de Down é indesejável) acabou por ditar a política de Saúde Pública, sem que a sua aceitabilidade geral fosse objeto de uma pesquisa empírica.

Tal limite, estabelecido de um modo arbitrário, revela que o diagnóstico pré-natal

pode não estar ao serviço da facilitação das escolhas procriativas da maioria dos casais.

Outro critério de acesso ao diagnóstico pré-natal, igualmente arbitrário, estabelecido por alguns profissionais, é a aceitação prévia, por parte dos pacientes, da realização do abortamento, no caso dos exames apresentarem resultados positivos. Contudo, nos casos em que os pacientes decidem prosseguir a gravidez, após um diagnóstico pré-natal positivo, o conhecimento desse diagnóstico pode facilitar a superação das implicações emocionais, das seqüelas psicológicas e das dificuldades inerentes ao nascimento de uma criança doente (BLUMBERG, 1984). Acrescenta-se que esses pacientes carecem de mais apoio e de mais informação acerca do modo de lidar com essa futura eventualidade.

Os exames ultrasonográficos, por exemplo, são praticados, como rotina, duas vezes em cada gestação. Porém, o possível diagnóstico de algumas malformações fetais podem implicar decisões subsequentes acerca da gravidez. Assim sendo, este rastreio imagiológico pode constituir, de fato, a primeira aplicação massiva de uma técnica de diagnóstico pré-natal de cariz não voluntário. Não se questionam as grávidas sobre a aceitação do exame, nem tampouco se informam da possibilidade de o exame revelar uma anomalia ou alterar substancialmente, a percepção da gravidez após a observação do feto. Na falta de anuência, mediante o consentimento esclarecido, o exame pode ser utilizado, de um modo manipulativo, para incentivar aquilo que se entenda ser o comportamento correto das grávidas.

À luz da Bioética, o desenho ou formato da investigação acerca das intervenções biomédicas, no domínio da gravidez, parece-nos que constitui uma excelente oportunidade de aplicação dos modelos da Investigação - Ação (*Action-Research*). Este método, criado por Kurt Lewin, caracteriza-se, pela produção de conhecimentos ligada à modificação de uma realidade social dada, com a participação ativa dos interessados.

Sem pretendermos ignorar as objeções pertinentes, que se levantam acerca da validade e da filosofia do conhecimento subjacente ao modelo de Investigação-Ação, há que reconhecer as vantagens da utilização deste modelo, na área em apreço, tal como tem sido apontado por vários médicos e investigadores.

As vantagens da Investigação-Ação decorrem da valorização da autonomia individual, em matéria de procriação, contrariando a obtenção de conclusões unilaterais pelos profissionais que prestam os serviços e a predominância do modelo coletivo de Saúde Pública.

No sentido de promover um debate construtivo, há algumas questões que devem ser colocadas e resolvidas de um modo separado. Por exemplo, determinar a segurança e a eficácia de um método de diagnóstico ou de rastreio é, certamente, uma questão de âmbito científico; decidir acerca do modo da sua utilização é, por sua vez, uma questão de natureza ética e social.

Estabelecer qual o grau de risco considerado suficientemente elevado ou quais as situações clínicas consideradas suficientemente indesejáveis implica a ponderação de valores éticos, pessoais e culturais. Trata-se, com efeito, de uma questão que não pode ser resolvida estritamente por via da análise técnico-científica ou da pura e simples decisão médica.

Recentemente, passou a ser encarado, no âmbito do diagnóstico pré-natal, o impacto da tecnologia e dos rastreios pré-natais, nas atitudes face à deficiência, em geral, e às crianças deficientes, em particular, nomeadamente, no que toca ao acréscimo de discriminação social. Esta discriminação pode também recair sobre os casais que, ao arrepio de pressões sociais e familiares, optam por continuar a gravidez após o diagnóstico

pré-natal positivo ou sobre aqueles que pertencem a determinadas minorias sociais e / ou culturais. A auto-estima das pessoas afetadas pelas doenças genéticas, que são objeto de rastreio ou diagnóstico pré-natal, fica particularmente vulnerável.

Do ponto de vista bioético e psicosocial, têm sido recomendadas várias linhas de orientação preventivas das conseqüências referidas. Entre as múltiplas “linhas de orientação” para o diagnóstico pré-natal, sistematizadas por Fletcher; Wertz (1992f), contam-se: (a) o respeito e a salvaguarda das escolhas dos casais, incluindo o abortamento ou o nascimento de um feto afetado; (b) a revelação ao casal de todos os dados clínicos relevantes; (c) o compromisso para com a metodologia não-diretiva do aconselhamento e o sigilo, salvo raras exceções; (d) a natureza voluntária do diagnóstico pré-natal; e (e) a finalidade exclusiva do conhecimento da saúde fetal e não de aspectos que possibilitem a seleção do gênero ou outras.

4 A BIOÉTICA NO RASTREIO GENÉTICO E NO DIAGNÓSTICO PRECOCE

O rastreio genético tornou-se uma realidade, a partir da aplicação de variadas inovações biomédicas que permitiram a identificação de doentes e de portadores de afecções de origem gênica. Entre essas inovações contam-se, sobremaneira, os métodos de ADN recombinante desenvolvidos pela Engenharia Genética.

Os programas de rastreio genético, que visam a detecção sistemática, na população em geral ou em grupos específicos desta, de pessoas com determinados genótipos, começaram com a fenilcetonúria, a nível dos recém-nascidos, no início dos anos 60, e tornaram-se extensivos a outras metabopatias hereditárias, como a doença de Tay-Sachs, a galactosémia, a hemocistinúria, a histidémia, as hemoglobinopatias, a mucoviscidose etc... Atualmente, há provas de detecção de heterozigotia para algumas dezenas de doenças hereditárias e há, ainda, provas de diagnóstico precoce (ou pré-sintomático) para um número crescente de afecções, entre as quais se contam doenças neurogênicas de início tardio como a Doença de Huntington, a Polineuropatia Amiloidótica Familiar — PAF (Paramiloidose de tipo português ou Andrade) ou a Doença de Machado Joseph.

Há quatro tipos básicos de rastreio genético, a saber: rastreio de recém-nascidos; rastreio pré-natal; rastreio de portadores (heterozigotos); rastreio retrospectivo (nos familiares de doentes). Lappé (1979) resumiu as finalidades do rastreio genético, em quatro níveis, que passamos a reproduzir, seguidamente: «1) *Educação* - Prestar informação relevante aos casais ou às pessoas acerca do seu genótipo, de modo a que possam tomar decisões procriativas informadas, realistas, autônomas e significativas. Isto pressupõe um aconselhamento genético dado de forma inteligível; 2) *Investigação* - Contribuir para o conhecimento acerca da frequência, numa população, ou da incidência, ao nascer, de genótipos clinicamente significativos e / ou acerca da extensão do polimorfismo genético humano; 3) *Saúde Pública* - Reduzir a incidência ou a sobrecarga das doenças genéticas, através do diagnóstico pré-natal e da interrupção seletiva da gravidez ou da detecção e tratamento precoce de pessoas afetadas; 4) *Eugenia* - Reduzir a frequência de genes deletérios, na população, através de restrições à procriação dos portadores» (esta constitui a finalidade mais polémica e, eticamente, mais discutível).

As implicações bioéticas e psicosociais dos programas de rastreio genético são da maior importância, tal como a história social recente o demonstrou à sociedade em programas cujas conseqüências, ao nível de “discriminação genética”, foram por demais

nefastas. Por “discriminação genética” entende-se a discriminação social dirigida contra uma pessoa, uma família ou um grupo, baseada apenas numa variação real ou aparente do genótipo humano, isto é, nas características de um genótipo particular.

As conclusões do *IV Forum do King's Fund* de 1987 reconhecem quatro possíveis incidências negativas dos rastreios genéticos, isto é, (1) o desvio de recursos financeiros de serviços para deficientes; (2) o reforço de atitudes racistas nos rastreios de subgrupos étnicos de alto risco; (3) a medicalização excessiva da procriação humana; e (4) o incremento da estigmatização social dos cidadãos deficientes e das suas famílias, em especial daquelas que optam por não participar nos programas de rastreio.

A estigmatização social de minorias é um dos riscos destes programas de “triagem de genes”. Tal sucedeu com a população negra dos E.U.A. sujeita ao rastreio da anemia de células falciformes, pela pesquisa de hemoglobina S. Esta segregação social chegou a extremos dramáticos ao nível do emprego, da inflação dos prémios de seguros de vida, da recusa de utilização de transportes aéreos (por parte de seis companhias de aviação !!), etc. Tudo isto além do prejuízo da auto-estima e da culpabilização das pessoas rastreadas, que, sendo perfeitamente saudáveis, ao tomar conhecimento que possuíam o “gene defeituoso” se sentiram “anormais”.

O exemplo ora citado demonstra a necessidade de investigar o impacto psicossocial dos rastreios genéticos e a própria psicologia do rastreado. A propósito do mesmo exemplo é possível observar:

Como muitos genetistas haviam previsto, à motivação inicial, predominantemente política, aliou-se um esquema defeituoso de trabalho, com inconfidências, falta de aconselhamento genético subsequente e insuficiente conhecimento técnico, que trouxe todos os inconvenientes psicológicos da carga genética familiar quando conhecida e revelada (TAVARES, 1985, p. 28).

Com efeito, os programas de rastreio genético levantam graves problemas quanto à invasão da privacidade, à falta de sigilo, à apropriação da informação por parte do Estado (através dos registos genéticos dos serviços de saúde), para além de que a obrigatoriedade do exame o tornar intolerável mesmo para quem o desejava quando optativo.

No âmbito dos programas de rastreio genético, sobressaem os *valores* da participação voluntária e do consentimento esclarecido e os *perigos* das estratégias coercivas, da estigmatização e da falta de adequada comunicação da informação sobre os riscos genéticos.

A *Comissão Presidencial para o Estudo dos Problemas Éticos na Medicina e na Investigação Biomédica e Comportamental* (PCSEP, 1983) produziu um relatório que inclui uma extensa discussão pública das questões éticas e sociais relativas ao rastreio genético: *sigilo* (nomeadamente em relação a terceiros, como sejam entidades patronais, escolas e companhias seguradoras, se não houver um consentimento explícito do rastreado para a revelação dos resultados), *autonomia* (caráter voluntário e direito à privacidade e à informação, nos rastreios), preparação prévia do público quanto à genética, real valor do rastreio da doença em causa e igualdade de acesso por parte da população.

De acordo com este relatório e defendendo, de igual modo, a natureza voluntária de todos os serviços de genética, pode considerar-se, contudo, como possível exceção o rastreio obrigatório de recém-nascidos para afecções em que há tratamento preventivo ou eficaz disponível (v. g., fenilcetonúria).

Os estudos empíricos transculturais realizados por Fletcher; Wertz (1987), por Fletcher *et al.* (1987), por Fletcher (1989) e por Wertz *et al.* (1990) evidenciaram que, de um modo geral, estas atitudes face aos rastreios reúnem um consenso elevado (expressos por, pelo menos, 75% dos inquiridos, em 75% dos países), junto dos conselheiros genéticos dos 18 países estudados.

Por outro lado, acentua-se a necessidade dos programas de rastreio genético serem dotados de um adequado aconselhamento genético e acompanhamento, que assegurem o sigilo e a liberdade de escolha e que previnam a estigmatização social, e considera que o objetivo dos programas de rastreio deve residir na otimização das opções disponíveis para as famílias em risco e não na redução da incidência das doenças genéticas (OMENN, 1976; *Royal College of Physicians*, 1989).

Em consonância com estas posições, as conclusões do *IV Forum do King's Fund* de 1987 estabeleceram as seguintes finalidades para o rastreio de doenças genéticas e congénitas:

(1) Facilitar a tomada de decisões informadas antes da gravidez — a informação acurada sobre possíveis riscos pode permitir a alguns casais evitar gestações de alto risco, enquanto outros casais podem optar por gestações que teriam evitado sem esse conhecimento;

(2) Dar a opção de interromper uma gravidez de um feto afetado ou habilitar a mãe e a família a prepararem-se para cuidar de uma criança deficiente;

(3) Permitir a otimização do manejo do parto e do tratamento pós-natal nos casos em que uma anomalia fetal tenha sido detectada.

Ao rever a problemática da estigmatização social da detecção de portadores, nos primeiros rastreios genéticos, parece ser óbvio que as conseqüências psicológicas e sociais resultantes dos programas nacionais de rastreio genético devem ser ponderadas e investigadas durante a fase de planeamento dos mesmos. Por outro lado, a criação e a aplicação de diplomas legais relevantes para a prevenção da discriminação genética, que atinge a “nova” categoria dos chamados “doentes assintomáticos”, tem sido objeto de análise e propostas concretas (NATOWICZ *et al.*, 1992; GELLER *et al.*, 1999).

Dos muitos problemas bioéticos decorrentes da detecção de alterações gênicas, gostaríamos apenas de registrar duas situações também controversas: o uso de testes genéticos na adoção e na inseminação artificial por doador.

Saliente-se, ainda, que há uma insegurança científica, não desprezível, em torno dos rastreios genéticos, uma vez que o grau de confiança dos testes e a existência de heterogeneidade genética complicam a interpretação dos “resultados positivos” dos rastreios de fenótipos, quer clínicos quer bioquímicos. A existência de falsos positivos e de falsos negativos levanta o problema da incerteza, que ensombra, naturalmente, o grau de confiança da informação em alguns casos.

O diagnóstico precoce ou pré-sintomático consiste na detecção da presença de um gene deletério, muito antes do aparecimento dos primeiros sintomas da doença. Este diagnóstico apresenta grandes benefícios quando possibilita a prescrição imediata de um tratamento adequado, tal como sucede na fenilcetonúria e noutras doenças que provocam deficiência mental. Contudo, traz elevados custos quando não existe um tratamento etiológico ou cura para a doença em causa, que são potencialmente mais graves nas doenças hereditárias de início tardio.

No caso da Doença de Huntington, a possibilidade de efetuar o diagnóstico precoce da afecção, sem que exista ainda um tratamento adequado para a mesma, levantou problemas éticos quanto aos benefícios e malefícios dele decorrentes. Entre os problemas éticos fundamentais, relativos a esta situação, contam-se algumas das interrogações formuladas por Harper (1991): (a) devem todas as pessoas em (alto) risco ser informadas acerca disso? (isto é, deve proceder-se ao aconselhamento genético sistemático?); (b) em que idade deve ser comunicada a informação médico-genética aos pacientes?; (c) deverá organizar e atualizar permanentemente um arquivo com o registro (computorizado) dos indivíduos em risco?

Com efeito, o diagnóstico precoce das doenças hereditárias de início tardio permite o aconselhamento genético dos jovens familiares de afetados e, até, a sua eventual opção pelo diagnóstico pré-natal. Mas, na verdade, tanto pode libertar do pesadelo da doença, como lançar o espectro do mal incurável — porventura o tormento de uma vida que pode não chegar a alcançar a idade em que a doença se manifestaria.

A presente perspectiva dos dilemas bioéticos emergentes em genética médica é, necessariamente, panorâmica. Isto quer pela vastidão das implicações éticas e psicossociais da prática da genética médica e das inovações biomédicas aplicadas à mesma, quer pela diversidade das situações e das alternativas de decisão em presença. É uma matéria que está longe de ser esgotada e que parece ampliar-se de dia para dia.

Em nossa opinião, será desejável abrir o debate público acerca de todas estas matérias e incrementar a sua investigação social. Só assim, as inovações biomédicas poderão contribuir para ampliar e não limitar as escolhas.

CONCLUSÃO

No plano da Bioética cabe salienta a necessidade de promover tanto a prevenção das doenças genéticas como a qualidade de vida dos cidadãos deficientes. O planejamento e avaliação ética dos programas de genética médica, assim como a prevenção da discriminação genética são dois princípios a defender à luz destes valores.

O princípio ético basilar emergente, de um modo consensual na comunidade científica, como “organizador” e referência dos demais princípios, é o valor da autonomia decisional dos pacientes. O respeito pelas decisões e autonomia dos pacientes implica, conseqüentemente, a defesa de múltiplos requisitos para a sua concretização, entre os quais gostaríamos de destacar os seguintes: a) pleno acesso da população aos serviços de genética médica; b) consentimento esclarecido dos pacientes, mediante uma informação personalizada e inteligível; c) ausência de coerção e não diretividade quanto à decisão final; d) liberdade de opções perante as alternativas viáveis; e) caráter voluntário dos rastreios genéticos; e f) garantia de sigilo e privacidade da informação.

Finalmente, a abordagem das complexas questões bioéticas, com que se defrontam os pacientes, em genética médica, constitui uma condição essencial para a compreensão dos aspectos psicológicos e para prestar apoio à tomada de decisões dos pacientes.

Quadro 1 – Análise sinóptica de custos e benefícios da perda de sigilo no aconselhamento genético (adaptado e modificado de Lubs, 1973, p. 274-275)

A - Custos potenciais:

- perda do sentimento de "privacidade" per si;
- uso prejudicial da informação genética por terceiros;
- efeitos perniciosos provocados no paciente por uma "sobrecarga" de informação, tal como a do sexo cromossômico do feto;
- preocupações desnecessárias induzidas noutros membros da família;
- controle da reprodução de um modo distorcido ou errôneo pela sociedade.

B - Benefícios potenciais:

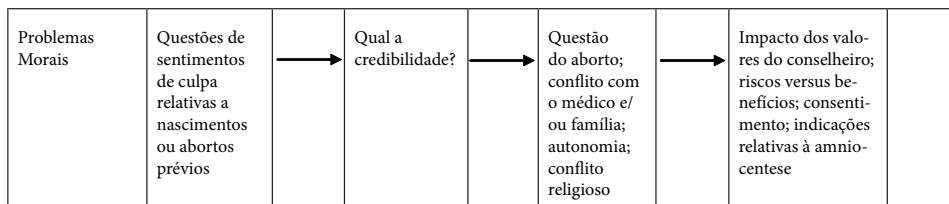
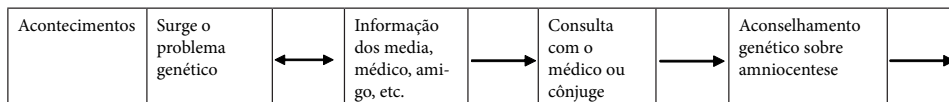
- lidar, de um modo realista, com um elevado risco reprodutivo;
- aliviar medos não fundamentados, nos familiares;
- proporcionar a reprodução seletiva através do aborto terapêutico, aos familiares em risco;
- oferecer os benefícios da investigação às famílias afetadas, sem o habitual atraso de 5 a 10 anos.

Quadro 2 — Problemas Éticos no Diagnóstico Pré-Natal (Fletcher e Wertz, 1992, p. 826)

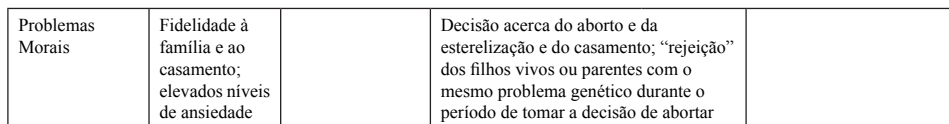
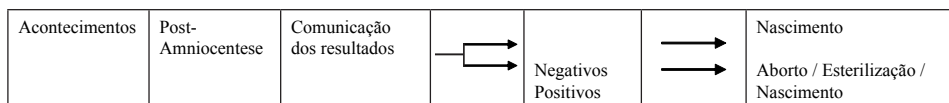
1. Acesso inadequado e aumento da procura de serviços;
2. Opções pelo aborto seletivo
 - a. Complicações inerentes à divulgação do ato
 - b. Dilemas do terceiro trimestre da gravidez;
3. Aconselhamento diretivo versus não diretivo;
4. Sigilo e privacidade;
5. Investigação no diagnóstico e no tratamento pré-natal
 - a. Investigação no feto
 - b. Investigação no embrião
 - c. Investigação do transplante de tecidos fetais;
6. Indicações controversas para o diagnóstico pré-natal
 - a. Ansiedade materna
 - b. Seleção do sexo
 - c. Recusa a abortar anterior ao diagnóstico
 - d. Diagnóstico para beneficiar terceiros;
7. Gravidezes gemelares e multigemelares

Quadro 3 – Estrutura dos problemas morais dos pais, no aconselhamento genético (Adaptado de Fletcher, 1973, p. 306)

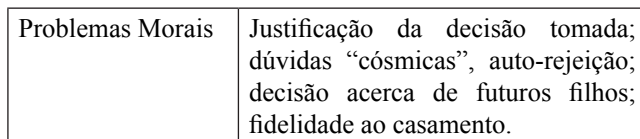
I – Decisão acerca da amniocentese



II – Decisão após a Amniocentese



III – Post-Aborto / Esterelização / Nascimento



REFERÊNCIAS

- AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS. Statement on Clinical Genetics and freedom of choice. *American Journal of Human Genetics*, nº 48, p. 1011, 1991.
- BAIRD, P.A.; SADOVICK, A.D.; MCGILLIVRAY, B.C. Temporal changes in the utilization of amniocentesis for prenatal diagnosis by women of advanced maternal age. *Prenatal Diagnosis*, nº 5, p. 191-198, 1985.
- BELL, J. **Prenatal diagnosis: current status and future trends.** In CHADWICK, D; G. BOCK; WHELAN, J (Coords.). **Human genetic information: science, law and ethics.** Chichester: John Wiley, 1990. p. 18-36.
- BERNARD, C. Introdução à medicina experimental. Tradução M.J. Marinho. Lisboa: Guimarães Editores, 1959.
- BLUMBERG, B. The emotional implications of prenatal diagnosis. In EMERY, A.E.H; PULLEN, I (Coord.) *Psychological aspects of genetic counselling.* London: Academic Press, 1984. p. 55-74.
- BROCK, D.J.H.; SHRIMPTON, A.E. Non-paternity and prenatal genetic screening. *Lancet*, nº 338, 1991. p. 1151.
- DOBZHANSKY, T. Is genetic diversity compatible with human equality? *Social Biology*, nº 20, p.280-288, 1973.
- DUNSTAN, G. R. Screening for fetal and genetic abnormality: social and ethical issues. *Journal of Medical Genetics*, nº 25, p. 290-293, 1988.
- EVANS, M.I.; DRUGAN, A.; BOTTOMS, S.F. *et al.* Attitudes on the ethics of abortion, sex selection and selective termination among health care professionals, ethicists and clergy likely to encounter such situations. *American Journal of Gynecology and Obstetrics*, nº 31, p. 25-28, 1991.
- FADEN, R. **Autonomy, choice, and the new reproductive technologies: the role for informed consent in prenatal diagnosis.** In RODIN, J; COLLINS, A (Coord.) *Women and new reproductive technologies.* Hillsdale, NJ: Lawrence Erlbaum, 1991. p. 37-48.
- FLETCHER, J. C. **Parents in genetic counselling: the moral shape of decision-making.** In HILTON, B; CALLAHAN, D; HARRIS, M; CONDLIFFE, P; BERKLEY, B (Coord.), *Ethical issues in human genetics: genetic counseling and the use of genetic knowledge.* New York: Plenum Press, 1991. p. 301-327.
- FLETCHER, J. C. **Ethics and human genetics: a cross-cultural perspectives.** In WERTZ, D. C.; FLETCHER, J. C. (Coord.). *Ethics and human genetics: a cross-cultural perspectives.* Heidelberg: Springer-Verlag, 1989. p. 457-490.
- FLETCHER, J. C.; WERTZ, D. C.; SORENSON, J. R.; BERG, K. **Ethics and human genetics.** In Vogel, F; Sperling, K (Coord.). *Human genetics.* Heidelberg: Springer-Verlag, 1987.
- FLETCHER, J. C.; WERTZ, D. C. **Ethics and human genetics: a cross-cultural perspectives.** In: SEMINARS IN PERINATOLOGY, 11, 1987. p. 224-228.
- FLETCHER, J. C.; WERTZ, D. C. **Ethics and prenatal diagnosis: problems, positions, and proposed guidelines.** In: Milunsky, A. (Coord.). *Genetic disorders and the fetus.* Baltimore: Johns Hopkins University Press, 1992.
- GELLER, L.; ALPER, J.; BILLINGS, P.; BARASH, C.; BECKWITH, J. ALPER, J.; NATOWICZ, M. **Individual, family and societal dimensions of genetic discrimination: A case study analysis.** *Science and Engineering Ethics*, nº 2, p. 71-78, 1999.
- HARPER, P.S. **Practical Genetic Counselling.** Bristol: John Wright, 1991.
- KEAYS, D. The legal implications of genetic testing: Insurance, employment and privacy. *Journal of Law and Medicine*, nº 2, p. 375, 1999.
- KING'S FUND FORUM. **King's Fund Forum consensus statement: screening for fetal and genetic abnormality.** *British Medical Journal*, nº 295, p. 1551-1553, 1987.
- LAPPÉ, M. **Genetic screening.** In: HSIA, Y. E.; HIRSCHHORN, K.; SILVERBERG, R. L.; GODMILOW, L. (Coord.). *Counseling in genetics.* New York: Alan R. Liss, 1979. p. 259-309.
- LEÃO, M. *Ética Médica e Genética.* *Brotéria Genética*, nº 10, p. 9-17, 1989.
- LEBEL, R. R. Ethical issues arising in the genetic counseling relationship. *Birth Defects: original articles series*, nº 14, p. 1-46, 1978.
- LEDoux, Y. **Théorie critique et recherché-action: l'héritage habermassien.** *Revue de l'Institut de Sociologie*, p. 623-635, 1981-1983.
- LIPPMAN, A. Access to prenatal screening services: who decides. *Canadian Journal of Woman and Law*, nº 1, p. 434-435, 1986.
- LISSEMORE, J.L. Linkage of genetics and ethics: more crossing over is needed. *Biology of the cell*, nº 97, p. 599-604, 2005.
- LUBS, H. A. **Privacy and genetic information.** In Hilton, B.; Callahan, D.; Harris, M.; Condliffe, P.; Berkley, B (Coord.). *Ethical issues in human genetics: genetic counseling and the use of genetic knowledge.* New York: Plenum Press, 1973. p. 267-281.
- MARTEAU, T. *et al.* **Counseling following diagnosis of fetal abnormality: a comparison between German, Portuguese and UK geneticists.** *European Journal Human Genetic*, nº 2, p. 96-102, 1994.
- MEAD, M. **Right to life. Christianity and crisis,** nº 32, p. 291-298, 1974.
- MODELL, B.; WARD, R.H.T.; FAIRWEATHER, D.V.J. **Effect of introducing antenatal diagnosis on reproductive behaviour of families for talassemia major.** *British Medical Journal*, nº 1, p. 1347-1350, 1980.
- MOTULSKY, A. **The significance of genetic disease.** In HILTON, B; CALLAHAN, D; HARRIS, M;

CONDLIFFE, P; BERKLEY, B (Coord.). Ethical issues in human genetics: genetic counseling and the use of genetic knowledge. New York: Plenum Press, p. 59-71, 1973.

NATOWICZ, M. R.; ALPER, J. K.; ALPER, J. S. Genetic discrimination and the law. American Journal Human Genetic, nº 50, p. 465-475, 1992.

OMENN, G.S. Intrauterine diagnosis and genetic counselling in psychiatry. Social Biology, nº 23, p.142-157, 1976.

PARKER, L. S. Bioethics for human geneticists: models to support decision making in genetics. American Journal of Human Genetics, nº 54, p. 137-147, 1994.

PRESIDNET'S COMMISSION FOR THE STUDY OF ETHICAL PROBLEMS IN MEDICINE AND BIOMEDICAL AND BEHAVIORAL RESEARCH. Screening and counselling for genetic conditions. Washington DC: U.S. Government Printing Office, 1983.

R C Phys – ROYAL COLLEGE OF PHYSICIANS. Prenatal diagnosis and genetic screening. London, 1989.

SEALS, B.F.; EKWO, E.E.; WILLIAMSON, R.A.; HANSON, J.W. Moral and religious influences in the amniocentesis decision. Social Biology, nº 21, p.13-30, 1985.

SOUSA, M. P. Aspectos éticos da investigação psiquiátrica. *Psiquiatria clínica*, nº 10, p. 165-180, 1989.

TAVARES, A. S. A encruzilhada da genética. *O médico*, nº 1723, p. 21-28, 1985.

TAVARES, A. S. Genética e diagnóstico pré-natal: uma ciência de ponta. *Acção Médica*, 51, p. 34-45, 1987.

WERTZ, D.C. **How parents of affected children view selective abortion. In: Holmes, H. B (Coord.) Issues in reproductive technology I: An anthology.** New York: Garland Press, 1992.

WERTZ, D.C.; FLETCHER, J.C. A critique of some feminist challenges to prenatal diagnosis. *Journal of Women's Health*, nº 2, p.173-188, 1993.

WERTZ, D.C.; FLETCHER, J.C. Communicating genetic risks. *Science, technology and human values*, nº 12, p. 60-66, 1987.

WERTZ, D.C.; FLETCHER, J.C.; MULVIHILL, J.J. Medical geneticists confront ethical dilemmas cross-cultural comparisons among 18 nations. *American Journal of Human Genetics*, nº 46, p. 1200-1213, 1990.

WERTZ, D.C.; SORENSON, J.R.; HEEREN, T.C. Clients' interpretation of risks provided in genetic counseling. *American Journal of Human Genetics*, nº 39, p. 253-264, 1986.

Artigo Recebido em junho de 2008 e aceito em julho de 2008
