

## Genética recreativa: os testes genéticos *direct-to-consumer* em Portugal

Recreational genetics: direct-to-consumer genetic tests in Portugal

Genética recreativa: pruebas genéticas *direct-to-consumer* en Portugal

Sephora Luyza Marchesini Stival<sup>1</sup>

### Resumo

**Objetivo:** o escopo do artigo é trazer a reflexão sobre o uso de testes genéticos *direct-to-consumer*, sobretudo em Portugal, que apesar da vedação pela legislação local, podem ser adquiridos pela internet. **Metodologia:** foi utilizado método dedutivo a partir da análise da literatura científica existente em revistas da especialidade e em legislações internacionais e portuguesa, com maior atenção aos desenvolvimentos nos Estados Unidos, por ser o país que sedia o maior número de empresas e laboratórios que comercializam testes genéticos diretos ao consumidor. **Resultados:** apesar de vedado pela lei nacional, qualquer pessoa consegue hoje requerer um kit DNA pela internet, sobretudo em sites americanos, em que viabilizam os testes genéticos a preços módicos. Qualquer pessoa pode remeter uma amostra feita por autocoleta de esfregaço oral pelo correio, e após um breve cadastro no site da empresa, passará a receber notificações com informações relativas a sua constituição genética. Em outros países, a pesquisa sobre testes genéticos diretos ao consumidor já é exaustiva, encontrando várias deficiências na sua prática, sobretudo quanto ao consentimento informado e à fiabilidade dos resultados, já que muitos estudos demonstram a disparidade de resultados para uma mesma amostra quando submetida a diferentes laboratórios. Em Portugal, o tema ainda é bastante escasso, e apesar de proibido, esses testes são de fácil acesso. **Conclusão:** é imprescindível refletirmos sobre a submissão a testes genéticos e as implicações que os mesmo têm, não só na vida de quem se submete ao teste, mas também daqueles que compartilham o material genético, sobretudo em situações de testes genéticos diretos ao consumidor em que não há prévio aconselhamento. **Palavras-chave:** Testes genéticos. Medicina de precisão. DNA.

### Abstract

**Objective:** to reflect on the use of direct-to-consumer genetic tests, especially in Portugal, which can be purchased online despite being prohibited by local legislation. **Methods:** a deductive method was used based on the analysis of the scientific literature in specialized journals and (inter) national legislation, with greater attention to developments in the United States, as it is the country with the largest number of companies and laboratories that commercialize direct-to-consumer genetic tests. **Results:** despite being prohibited by Portuguese law, anyone can buy a DNA kit online, especially from American websites, where genetic testing at affordable prices are available. Anyone can send a self-collected oral smear sample by mail, and after a brief registration on the company's website, they will receive notifications with information regarding their genetic makeup. In other countries, research on direct-to-consumer genetic testing is already exhaustive, finding several deficiencies in its

---

<sup>1</sup> Doutoranda em Direito Civil, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; advogada. <https://orcid.org/0000-0001-6716-0031>.  
E-mail: sephoramarchesini@hotmail.com

practice, especially regarding informed consent and the reliability of the results, since many studies demonstrate the disparity of results for the same sample when submitted to different laboratories. In Portugal, the topic is still quite scarce, and although easily accessible, these tests are prohibited. **Conclusion:** it is essential to reflect on recreative genetic tests and the implications they have, not only in the life of those who undergo the test, but also of those who share the genetic material, especially in situations of direct-to-consumer genetic tests in which there is no prior counseling.

**Keywords:** Genetic testing. Precision medicine. DNA.

## Resumén

**Objetivo:** reflexionar sobre el uso de pruebas genéticas directas al consumidor, especialmente en Portugal, que a pesar de estar prohibidas por la legislación nacional, pueden adquirirse a través de Internet. **Metodología:** se utilizó un método deductivo basado en el análisis de la literatura científica en revistas especializadas y legislación (inter) nacional, con mayor atención a los desarrollos en Estados Unidos, por ser el país que alberga la mayor cantidad de empresas y laboratorios que comercializan derechos del consumidor de pruebas genéticas. **Resultados:** apesar de estar prohibido por la legislación nacional, ahora cualquiera puede solicitar un kit de ADN a través de Internet, especialmente en sitios web estadounidenses, donde es factible realizar pruebas genéticas a precios asequibles. Mediante una autocolectión, mediante frotis oral, la persona envía la muestra por correo, y luego de un breve registro en el sitio web de la empresa, ahora recibirá notificaciones con información sobre su composición genética. En otros países, la investigación sobre pruebas genéticas directas al consumidor ya es exhaustiva, encontrando varias deficiencias en su práctica, especialmente en cuanto al consentimiento informado y la confiabilidad de los resultados, ya que muchos estudios demuestran la disparidad de resultados para una misma muestra cuando sometido a diferentes laboratorios. En Portugal, el tema sigue siendo bastante escaso y, aunque están prohibidas, estas pruebas son de fácil acceso. **Conclusión:** es fundamental reflexionar sobre el sometimiento a pruebas genéticas y las implicaciones que tienen, no solo en la vida de quienes se someten a la prueba, sino también de quienes comparten el material genético, especialmente en situaciones de pruebas genéticas directas al consumidor en las que no hay consejo previo.

**Palabras clave:** Pruebas genéticas. Medicina de precisión. ADN.

## Primeiras notas

Estamos em uma era de rápido avanço científico e tecnológico, que trazem grandes mudanças principalmente no que concerne à geração e o gerenciamento da informação. Abre-se as portas para a chamada era da informação na saúde, que viabiliza a medicina de precisão, anteriormente identificada como medicina personalizada (1), na qual as informações genéticas são necessárias pelo alto valor científico e pela possibilidade de aplicação nos programas de saúde preventivos e preditivos (2).

Se, por muitos séculos a medicina preditiva ocorria por meio da avaliação do historial clínico familiar. Nos anos setenta do século passado, houve a realização dos primeiros testes genéticos (sequenciamento), que permitiram a avaliação de predisposições a determinadas

doenças através da estrutura genética da pessoa (3). Mas foi após a conclusão do Projeto Genoma, em 2003, no qual milhares de pesquisadores compartilharam suas pesquisas, que o genoma humano foi mapeado – sequenciamento de 99% das sequências genômicas e identificação de 20.500 genes humanos (4). Durante os 13 anos de pesquisas, foram gastos três bilhões de dólares (5), enquanto que hoje os testes de sequenciamento completo do genoma podem ser encontrados por menos de mil dólares, devido aos desenvolvimentos que permitiram o sequenciamento mais célere.

Com o acesso mais facilitado aos testes genéticos, acabou-se por se enaltecer a medicina preditiva, com a possibilidade do teste genético permitirem a pessoa conhecer a sua suscetibilidade a determinadas doenças, podendo assim, gerir melhor a sua saúde, optar por um estilo de vida mais saudável, tomar decisões reprodutivas, profissionais, assim como contribuir para o desenvolvimento científico, através da participação em estudos.

Contudo, importa ressaltar que, conforme Phillips e colaboradores, há dois tipos de sequenciamento: na linha germinativa (ADN herdado) ou no material da doença (um tumor por exemplo). O primeiro aponta para as características específicas, seja quanto à suscetibilidade ou presença de doença, já os que são feitos em amostras de tumores malignos ou fluídos corporais afetados, podem fornecer diagnóstico, prognóstico, isto é, informações tecnicamente relevantes para tratar a doença. Essas últimas informações não possuem relevância para os familiares, diferente das advindas dos exames de linha germinativa do DNA (3).

Por isso, o sequenciamento genético é mais complexo que qualquer outro exame na área da saúde, permitindo melhores decisões de tratamento ou mesmo identificar variantes que possam indicar a suscetibilidade para desenvolvimento de determinada doença no futuro. Ou seja, são informações que podem permitir uma *previsão* do futuro da saúde.

É diante desse cenário que trazemos a pauta os desafios impostos, sobretudo no campo da genética, no que se refere às implicações que os testes genético têm, não só na vida de quem se submete ao teste, mas também daqueles com quem compartilha o material genético, atentando sobretudo aos desafios impostos pelos *direct-to-consumer genetic testing* (DTC-GT).

O escopo do artigo, portanto, é fomentar a reflexão sobre o uso de testes genéticos *direct-to-consumer*, sobretudo em Portugal, que apesar da vedação pela legislação nacional, podem ser adquiridos pela internet.

Para tanto, utilizou-se do método dedutivo a partir da análise da literatura científica existente em revistas da especialidade e em legislações internacionais e portuguesa, com maior atenção aos desenvolvimentos nos Estados Unidos, por ser o país que sedia o maior número de empresas e laboratórios que comercializam testes genéticos diretos ao consumidor

### **Desafios da informação genética**

A tecnologia amplifica os desafios éticos, e com a informação genética não é diferente. É importante ressaltar que a informação genética pode auxiliar na compreensão da saúde da pessoa, contudo, tal informação não pode delinear a identidade da pessoa.

Importa referir que há um grande debate a volta da aceitação de um excecionalismo genético. Autores como Berkman (6) consideram que outras informações de saúde também podem ser preditivas assim como servir de indicador de informações dos familiares, não tendo cabimento essa separação entre informações de saúde e genéticas

Os testes genéticos viabilizam informações importantes para a tomada de decisão em diferentes aspetos da vida da pessoa, contudo, não se pode descurar sobre a limitação dessa informação. Jen e Varacallo (7) apontam duas razões principais para essa limitação, a primeira refere-se ao facto de que o sequenciamento completo do genoma é relativamente caro e dificilmente é abrangido pelas coberturas dos planos de saúde. A segunda razão é que a maioria das doenças são multifatoriais, isto é, há outros fatores que interferem no seu desenvolvimento, como o meio ambiente e os hábitos. Não podendo ser considerado como um verdadeiro diagnóstico (com exceção das doenças monogénicas) já que muitos testes trazem resultados relativos a suscetibilidade, ou seja, trata-se de um risco – pode acontecer de que a determinada doença nunca se desenvolva, assim como pode desenvolver outra doença, que não estava prevista no resultado do teste genético (5).

Com isso, verifica-se que a genetização da vida e da medicina resulta na criação de uma nova categoria sadios-doentes, onde a informação pode ser usada como instrumento de poder (2).

Outro desafio do campo genético, refere-se à possibilidade da discriminação. Quando houve o boom dos testes genéticos, muitas empresas e seguradoras passaram a requerer testes genéticos dos seus futuros empregados/segurados. Porém, rapidamente foram publicadas legislações que impedissem esse tipo de discriminação. Nos Estados Unidos, em



2008, foi promulgado o *Genetic Information Nondiscrimination Act* (GINA) (8) que proíbe a discriminação baseada em informação genética no emprego e seguro de saúde (9), e em alguns estados, essa proteção foi estendida para outras formas de possível discriminação, como no estado da Califórnia que há também a proteção na habitação e na educação. Importa referir que a GINA restringe a discriminação de seguradoras de saúde e empregadores, contudo, há quem defenda que a mesma não é suficiente, por não abarcar os seguros de vida, seguros de assistência a longo prazo, e os seguros de invalidez. Ainda, de acordo com as *guidelines* sobre a GINA, ao Governo não é proibido de usar dos resultados genéticos pelos *health insurers* para determinar *insurance payments*. Contudo, ainda não se verificou impacto negativo dessas lacunas (8).

Na Europa, não há homogeneidade, variando de país para país, sendo certo que a *Data Protection Directive* regula a proteção de todos os tipos de dados, incluindo os relativos a saúde (10). Na Alemanha, estipulou-se que os testes genéticos não poderiam ser aplicados no âmbito da contratação, com exceção dos casos em que se verificassem riscos à saúde devido a atividade: “In the context of employment relationships, genetic testing is only applicable if the employee is at risk of health hazards from the activities at the workplace as a result of a certain genetic disposition.” (11). Em Portugal, na Lei n.º 12/2005 de 26 de janeiro (12) há a previsão do princípio da não discriminação, impedindo o uso de testes genéticos a requerimento das seguradoras e empregadores (artigos. 11.º ao 13.º), sendo ressalvado os casos em que o ambiente de trabalho possa acarretar riscos específicos, podendo assim ser requerido a informação genética com a finalidade de proteção da saúde e segurança do trabalhador, não podendo o prejudicar, nem colocar em causa a relação laboral.

Lea e colaboradores (13) alertam que os resultados dos testes genéticos, podem contribuir para que não haja uma odisseia de diagnósticos, mas que em algumas circunstâncias, pode acarretar em danos, seja pelo fardo emocional que a informação pode acarretar, assim como a busca por medidas preventivas que possam ser invasivas ou mesmo irreversíveis. Um caso claro dessa situação são as mulheres que se submetem a mastectomia profilática diante da presença de mutação genética no gene BRCA (indicador de risco de cancro de mama e ovário), ou mesmo optam pela interrupção antecipada da gravidez, diante de determinados resultados de teste genético pré-natal (14). Sendo certo que, além de muitos distúrbios genéticos dependerem de outros fatores para se

desenvolverem, há sempre a possibilidade dos resultados indicarem falsos positivos/negativos.

Mas, é importante referir, que diante dos testes genéticos, os conflitos podem emergir em diferentes cenários, isso porque, poderão existir pelo menos seis posições, onde as pessoas podem ser afetadas diante do (não) interesse na informação de outras pessoas, gerando conflitos pela (não) divulgação da informação (2): i) a pessoa que decide não querer ter acesso a suas informações genéticas (13), ii) a pessoa que quer ser informada da suscetibilidade para algumas doenças, iii) os familiares da pessoa que possui alguma alteração genética que pode implicar na sua condição de saúde, iv) os empregadores e seguradoras no que se refere à informação genética dos seus funcionários e segurados, v) a sociedade em geral, e por fim vi) os pesquisadores que dependem da participação das pessoas, sobretudo de grupos familiares, para o desenvolvimento de estudos no campo genético. É diante dos diversos interesses que poderá emergir o conflito entre o direito de ser informado e o direito de não ser informado – direito, ainda pouco discutido em Portugal, mas que já foi o centro de grandes debates nos países participantes do Projeto Genoma, sobretudo nos Estados Unidos, Reino Unido e Alemanha, em que reconhecem a importância da possibilidade da pessoa testada não ter acesso sobre toda ou parte das informações geradas, sobretudo na seara genética. Em Portugal, apesar de existir previsão legal devido a ratificação, em 2001, da Convenção Sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina, (10.º, n.º 2) e do artigo 25.º, n.º 3 do Código Deontológico da Ordem dos Médicos de 2016, muitos profissionais desconhecem essa opção, impedindo assim que as pessoas possam optar entre exercer ou não esse direito (15).

Para além da dificuldade de lidar com a complexidade da informação genética, os riscos de discriminação, o impacto que a mesma pode causar na pessoa testada e nos seus familiares, ou mesmo em toda a sociedade, é importante referir que há vários outros desafios que emergem quando tratamos dos testes genéticos *direct-to-consumer*.

### **Os *direct-to-consumer genetic testing* (DTC-GT) ou *do-it-yourself* (DIY)**

Com o aumento do interesse pela informação genética, assim como a redução do custo dos testes genéticos, assistimos ao aumento da oferta desses testes, sobretudo no mercado norte-americano, através da disponibilidade em um novo formato, o *direct-to-consumer genetic testing* (DTC-GT), ou *do-it-yourself* (DIY) (16), que segundo Harris, Kelly

e Wyatt (17) seria “the selling of genetic tests to the public unmediated by a physician”. Isso é, são testes genéticos comercializados por diversas empresas, através da internet – maior canal de distribuição, podendo ser adquiridos diretamente nos sites das empresas, mas também por meio dos portais de comércio eletrônico como *eBay*, *Amazon*, etc. (18) -, televisão, ou outros locais de venda, sem envolver um profissional de saúde para aconselhar (8), permitindo o acesso à informação genética pessoal, seja sobre aspectos de saúde, de ancestralidade, entre outros, com valores acessíveis.

Nos anos 2000, as bases de dados genéticos relacionados as ancestralidades começaram a se desenvolver com maior força. Uma das precursoras foi a *Gene By Gene*, empresa fundada em 2000 (inicialmente chamada de *Family Tree DNA*) especializada em testes de ancestralidade, que desenvolveu uma parceria com a *National Geographic* para uma pesquisa genética global, o *Genographic Project* (20). Em 2001, Collins e Mckuisck já previam que, em 2010, haveria a disposição de testes preditivos para várias condições comuns. Há relatos que no ano de 2003 cerca de 12 empresas ofereciam testes dessa natureza – pela internet – mas o *boom* desse tipo de testes relacionados à saúde (*trait/health risk reports*) nos Estado Unidos, ocorreu a partir dos anos de 2007, com cerca de 30 empresas em 2009 a comercializarem os DTC-GT, e mais recentemente em 2016 foram identificadas 246 empresas atuando nesse setor (3).

Em 2009, Wright e Gregory-Jones, a partir da análise de três empresas (*23andme*, *deCODE* e *Navigenics*) apontaram que se tratava de um mercado entre os 10 e 20 milhões de dólares (21). Para 2022, especula-se que o valor a ser atingido por esse mercado chegará aos 340 milhões de dólares (22), e em 2026 alcance os 611,2 milhões de dólares (23). Conforme relatório de 2018, existem mais de 200 empresas de DTC-GT, estando a grande maioria sediadas nos Estados Unidos. Em 2017, a América do Norte liderou o mercado, mas região do Pacífico Asiático vem tendo o maior crescimento, sendo seguido pelos mercados do Oriente Médio, África, e América Latina (18). Em junho de 2015, a empresa *23andMe* alcançou o milionésimo cliente (24).

Entretanto, ter sustentabilidade nesse mercado não é tarefa fácil, pois, é preciso criar uma grande demanda para atrair investimento (sobretudo de risco) para manter o serviço acessível (21). Ainda, inicialmente muitas empresas encontravam-se disputando patentes dos testes genéticos, mas com a decisão da impossibilidade de patentear o Genoma, as empresas menores que disponibilizavam teste para alguns genes, acabaram perdendo

mercado para as grandes empresas que possuíam melhores ofertas (ofereciam o sequenciamento completo por menor custo). Muitas empresas deixaram o mercado ou mudaram o foco atuando apenas com os testes de ancestralidade, ou mesmo, dedicando-se apenas a publicidade dos DTC-GT (21). Por isso no mercado norte-americano verifica-se a existência de dezenas de empresas que disponibilizam o kit DNA para todo o mundo (17).

Atrelado a esse contexto financeiro, houve também algumas restrições regulatórias do mercado. Em 2013, a *Food and Drug Administration* (FDA) proibiu os testes genéticos que disponibilizassem relatórios de riscos à saúde, isto é, teste que apresentam probabilidades de desenvolver determinadas doenças. Os resultados baseiam-se na ausência ou presença de variantes genéticas relacionadas ao desenvolvimento de certas doenças. Contudo, a simples presença ou ausência da variante genética não são suficientes para indicar o desenvolvimento da doença. Isso porque grande parte das doenças analisadas nesses testes são multifatoriais, e por isso o risco de desenvolver a doença também é influenciado por outros fatores como o meio ambiente, o estilo de vida, etc. (25).

Em 2015, passou a permitir os *carrier screen reports* e em 2016 passou a permitir os relatórios de saúde. Diante dessa liberalização, em abril de 2017 a empresa norte-americana a *23andMe*, passou a comercializar testes genéticos de risco à saúde para 10 condições multifatoriais (doença de Parkinson, doença de Alzheimer de início tardio, doença celíaca, deficiência de  $\alpha$ -1 antitripsina, distonia primária de início precoce, deficiência de fator XI, doença de Gaucher tipo 1, deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase, hemocromatose hereditária e trombofilia hereditária) (25). Pouco depois a *23andMe* teve a autorização para emissão de *Genetic Health Risk* (GHR) para BRCA 1/BRCA 2 e, em outubro de 2018, tiveram a autorização para comercializar teste com relatório de farmacogenética com a avaliação de 33 variantes genéticas associadas a metabolismo de medicamentos, isto é, um teste que permite avaliar a resposta da pessoa a certos medicamentos, como antidepressivos ou medicamentos cardíacos, por exemplo (9).

Olhando rapidamente para o contexto Europeu, importa referir que no Reino Unido é permitida a comercialização desses testes, e para tal foi criado um grupo de trabalho que faz parte da *Human Genetic Commission* (HGC) para aconselhar as práticas desse mercado. Em 2010, foi publicada *Common Framework of Principles for DTC-GT*, com diretrizes para a comercialização, sobretudo no que se refere às informações aos consumidores na pré-compra, contudo as empresas que comercializam não cumprem boa parte das



recomendações (27). É interessante ressaltar que esses testes receberam algumas críticas na Europa, como se viu com a posição de Ommen e Cornel no editorial da *European Journal of Human Genetics* em 2008, quando ocorreu o *boom* dos testes genéticos direto ao consumidor na América do Norte. Os autores holandeses fazem uma crítica a esse tipo de teste genético, referindo que a Europa não deveria permitir a sua utilização como vinha ocorrendo nos Estados Unidos, referindo que, apesar do progresso europeu ser mais lento que o norte-americano, nesse quesito era importante e benéfico que assim o fosse. Os autores se posicionaram dessa forma por considerarem que os testes de suscetibilidades resultam em muitos desafios, e que naquela altura (2008) havia muitas questões sem respostas, sobretudo porque o custo-efetividade ainda não havia sido avaliado. Pode-se considerar que mais de uma década se passou, e ainda há a ausência de repostas. Os autores ressaltaram ainda que o grande desafio recairia aos profissionais de saúde ao serem confrontados com os resultados desses testes, com a indicação de alto risco para determinadas condições de saúde com base no sequenciamento do genoma, pois certamente não estariam preparados para os interpretar, realidade essa que ainda se verifica, para além de outros desafios que a *recreational genomics* traz consigo (27, 28).

Como é um setor que oferece testes genéticos para diferentes situações e não só para saúde, acaba não existindo uma regulamentação específica (20). Algumas empresas buscaram se salvaguardar e passaram a comercializar esses testes de risco de saúde como *produtos de informação* e não produtos médicos, isto é, com a finalidade educacional e não de diagnóstico (27). Entretanto, na prática, para a população em geral a linha é muito tênue entre um e outro.

Esse é um grande desafio desse setor, pois acaba por envolver potencialmente diversas legislações e conseqüentemente, vários órgãos regulatórios, isso porque os testes envolvem questões relativas a segurança de dispositivos médicos *in vitro*, direito do consumidor, publicidade adequada, proteção de dados, etc. Para contribuir, é comum que os laboratórios se encontrem em outros países, sobre a égide de outra jurisdição, com outras regulações, não sendo incomum a ausência dessa informação nos sites que comercializam DTC-GT (26).

## Utilização do DTC-GT

No mercado, pode-se encontrar DTC-GT direcionados para saúde, com a análise de um único gene ou de vários genes associados a distúrbios genéticos, avaliando a presença (testes pré-sintomáticos) ou a predisposição (testes de suscetibilidades) para determinadas doenças (29), analisar genes relacionados a determinadas sensibilidades (*bitter taste perception*) (19), a ancestralidade, verificar a paternidade<sup>2</sup>, para uso da nutrigenética<sup>3</sup>, farmacogenética<sup>4</sup>, dermatogenética (31), assim como para avaliar capacidade atlética/desportiva (32), talento infantil<sup>5</sup>, beleza (cuidados com a pele) e envelhecimento (testes com telômeros) (26), ou ainda testes de infidelidade<sup>6</sup> (32) e de *matchmaking*<sup>7</sup>. No que se refere ao interesse das pessoas em se submeterem a esses testes é bastante diverso (29), podendo ser com a finalidade de ter acesso a informações sobre a ascendência genética, para conhecer sobre os riscos de doenças, para poderem transmitir aos filhos os riscos, por pura curiosidade, para participar em pesquisas biomédicas, pela dificuldade de acesso aos testes tradicionais por encontrarem-se geograficamente isolados, para fins acadêmicos, para expor os *egos genômicos*. Turrini e Prainsack (24) falam em *genomic self*, ao tratarem do uso do DTC-GT para criação de uma identidade, onde as pessoas e celebridades expuseram os seus *genomic self*, como forma de construir *auto-biologies*, isto é, narrar a própria identidade com bases nos dados genéticos, existindo uma grande partilha

<sup>2</sup> Algumas empresas oferecem testes de paternidade legais e não legais, onde os primeiros poderão ser admissíveis em processos. Contudo, a segunda modalidade pode apenas acarretar danos no núcleo familiar, existindo dúvidas sobre a sua validade, seja pela coleta da amostra não ser feita diante testemunhas, assim como o próprio consentimento da criança pode estar comprometido (20). Aqui interessa referir que no Reino Unido já houve procedimento criminal com a condenação em prisão do dono de uma dessas empresas devido a fabricação de cerca de 150 resultados de testes de paternidade (30).

<sup>3</sup> É comum que as empresas que oferecem esse tipo de teste estejam relacionadas a dieta e condicionamento físico, oferecendo serviços de dietas personalizadas, suplementos alimentares e planos de refeições. Aqui atenta-se que muitos desses testes não possuem qualquer validade clínica (20).

<sup>4</sup> A farmacogenética permite a orientação do tratamento conforme a doença, influenciando por exemplo na dosagem da medicação que seja mais adequada para a pessoa, sendo uma área com bastante desenvolvimento, sobretudo na área da oncologia. Entretanto, não se pode descuidar que a medicação adequada ao genótipo pode ser influenciada por fatores genéticos e fatores ambientais (5).

<sup>5</sup> São testes direcionados a avaliar talentos e características. São poucas as empresas que oferecem esse tipo de testes, que trazem preocupações não só pela ausência de validade, mas também pelos casos de serem utilizados em menores, trazendo dúvidas quanto à questão da capacidade para consentir (20).

<sup>6</sup> Comercializados também como *surreptitious testing, non-consensual, including infidelity, forensic, discreet, special sample*. É a modalidade de DTC-GT que traz maior preocupação diante da qualidade duvidosa da amostra, já que permitem o envio de amostras que sejam de outras pessoas sem o consentimento das mesmas, podendo a coleta ser de um fio de cabelo, bituca de cigarro, preservativo, roupas ou lençóis. Não havendo dúvidas que o resultado de um teste dessa natureza pode resultar em diversos danos para o titular da amostra (que não consentiu com a análise) – afetar relacionamentos familiares por exemplo. Aqui ressalta-se que esse tipo de teste pode resultar na violação da *Human Tissue Act 2004* no Reino Unido, e legislações estaduais norte-americanas por ser considerado uma ofensa a análise de DNA sem o consentimento qualificado (20).

<sup>7</sup> Refere-se a testes de compatibilidade entre parceiros (20).

*online*, sobretudo em fóruns, blogs, ou em vídeos no *YouTube* sobre a experiência de fazer um DTC-GT .

O teste mais comum é o de ancestralidade – talvez por ser o mais acessível em termos financeiros – em que basta requerer um kit DNA, no qual vem os instrumentos necessários para fazer uma autocoleta, por esfregaço oral, e depois remeter a amostra coletada pelo correio para o laboratório e esperar. Em poucas semanas terá acesso às suas informações genéticas relacionadas à ancestralidade, em uma área pessoal no site da empresa, onde há breves explicações sobre a identificação da percentagem das origens étnicas, podendo receber notificações sobre a análise da sua amostra, inclusive *matches* de ADN com outros clientes que também se submetem ao teste, permitindo conhecer *primos* de 3.º, 4.º, 5.º grau ao redor de todo mundo (8, 29). Ocorre que grande parte das empresas oferecem mais de um tipo de teste, e cada vez mais, as empresas que comercializavam apenas testes de ancestralidade passaram a oferecer testes relativos à saúde.

No caso dos usos do DTC-GT, Su Pascal (8) aponta para diversos benefícios na sua utilização, dentre os quais, a possibilidade de conhecer a própria condição genética, sobretudo por aqueles que dificilmente teriam acesso, seja por não possuírem histórico familiar de doenças, e por isso não teria indicação clínica, pela inacessibilidade dos testes genéticos clínicos, seja pelos custos ou pela ausência de cobertura pelos seguros de saúde (25). Com o conhecimento da própria constituição genética, a pessoa poderia recorrer a testes de triagem mais cedo ou mesmo com maior frequência para despiste, permitindo a promoção de prestação de serviços personalizados (19), contudo, a quem contrarie essa ideia. Isso porque, enquanto os pesquisadores continuarem buscando como utilizar as informações encontradas no genoma em prol da saúde, as grandes empresas estão se beneficiando do ímpeto da população por querer *conhecer a si mesmo* oferecendo uma espécie de serviços de genotipagem de boutique (33). Mas a informação completa sobre o genoma pode não significar muito em termos de utilidade clínica, pois o facto do resultado do teste indicar que há uma determinada percentagem de risco de desenvolver uma determinada neoplasia pode não significar muito para os profissionais de saúde, os quais provavelmente não terão uma resposta de como *resolver* esse risco, pois no estado que o conhecimento genético encontra-se, não há respostas. Como afirma Evans (33): “Genetic predictions are only probabilities, and like roulette, must be approached with caution [...]”

Medicine's ability to prognosticate always exceeds its ability to intervene and genetics only widens this gap”.

Outra defesa dos DTC-GT aponta para a importância da literacia em genética aliada ao conhecimento da própria condição pode influenciar a pessoa em alterar os seus hábitos e passar a ser mais saudável. Mas essa premissa pode ser posta em causa, já que a informação de que o *fast food* pode impactar na saúde, sobretudo em doenças de foro cardíaco, não impede que a população de manter o seu consumo, e o mesmo pode-se dizer do consumo de tabaco, que apesar de no próprio rótulo existir avisos sobre os prejuízos que pode causar na saúde, muitos continuam a usar.

Contudo para além de ser assente que um estilo de vida mais saudável contribui para uma melhor saúde, sem que para tal seja necessário fazer um teste, é importante refletir na inversão dessa premissa. Isso é, se a pessoa não possui alto risco de nenhuma doença, isso não poderia levar a uma sensação errónea de que face a sua constituição genética pode ter hábitos menos saudáveis (33)?

Não se pode descurar de que os DTC-GT possuem um papel promissor com a evolução da técnica de sequenciamento (10). O modelo de sua comercialização, *online* ou correio, permite o acesso independente da localização geográfica, assim como permite que, na comodidade de casa, se faça o teste sem ter de agendar uma consulta (e pagar por ela) e se deslocar à clínica, evitando o encontro tradicional com médico, que para alguns pode ser uma garantia de privacidade (21).

Porém, a submissão de testes genéticos por correio levantam várias preocupações, como já referido, podendo então colacionar seis pontos de maior preocupação: (a) anúncios publicitários exagerados; (b) ausência de validade analítica e clínica assim como a utilidade clínica; (c) a inadequação ou mesmo ausência de aconselhamento genético; (d) a falta de literacia genética dos profissionais de saúde; (e) os danos emocionais e as decisões diante dos resultados; (f) a transparência, privacidade e o uso secundário dos dados.

### *Anúncios publicitários exagerados*

A primeira situação a ter em conta é que, por tratar uma atividade comercial, para a sua manutenção é necessário ter demanda, ou melhor, é preciso criar demanda, através de um grande investimento na publicitação, que convença as pessoas optarem fazer um teste pelo correio ao invés dos tradicionais. Por isso, muitas vezes há uma propaganda enganosa



da capacidade dos testes (31), sendo muitas das vezes questionável a utilidade clínica de alguns testes oferecidos (21). Não podendo nos descurar que os conteúdos das campanhas publicitárias podem influenciar as crenças sobre os testes genéticos, e com anúncios sensacionalistas, criando expectativas irreais (19), levando à deturpação quanto à capacidade informativa dos resultados genéticos.

### *Ausência de validade analítica e clínica assim como a utilidade clínica*

Outra questão que emerge é a inconsistência na acreditação de laboratórios (21), como se verifica na própria Europa, que apesar da Diretiva 98/79/CE do Parlamento Europeu e do Conselho de 27 de outubro de 1998 relativa aos dispositivos médicos de diagnóstico *in vitro*, e do Protocolo Adicional à Convenção sobre os Direitos Humanos e Biomedicina (artigo 6.º), que apontam para disponibilidade de testes genéticos adequados a finalidade, ainda não há uma regulamentação

A validade e a utilidade de muitos testes é posta em causa, existindo alguns insólitos casos como o de uma família que remeteu a saliva do cão para a análise pela empresa norte-americana *Orig3n*, obtendo como resultado que o *cliente* seria talentoso para o basquete ou boxe, não fazendo referência de que se tratava de uma amostra não humana (35). Contudo, diante da publicidade, há o consumo sem qualquer preocupação com essa questão, sendo certo que muitos desses testes são direcionados para o sequenciamento de todo genoma, mas não é toda a informação apresentada, justamente pela possibilidade de falsos positivos/negativos. É comum, por exemplo, algumas empresas disponibilizarem o resultado quanto ao BRCA somente para algumas pessoas e para outras não, sendo referido que pode haver vários motivos, “incluindo limitações técnicas ou científicas, histórico familiar ou inclusão da condição em outros relatórios”, como é referido no site da terceira maior plataforma de genealogia *online* no mundo, a *MyHeritage*, com sede em Or Yehuda, Israel, e fundada em 2003, mas que somente em 2019 passou a disponibilizar relatórios de saúde.

De modo que a questão da validade e utilidade clínica é colocada em xeque pelos próprios profissionais de saúde e não pelas pessoas que se submeteram a esses testes, e isso verificou-se no estudo conduzido por Brett e colaboradores (32), que constataram que as pessoas, após fazerem o DTC-GT, procuravam clínicas especializadas para fazer a devida interpretação do teste, mas sem colocar em causa o seu resultado, e por isso sem a intenção de se submeter a testes genéticos adicionais.

Apesar de, nesse momento, os resultados dos testes não terem validade ou utilidade clínica, não significa que dentro de alguns anos o cenário permanecerá o mesmo. Isso porque, apesar de na vertente da prática clínica não haver validade/utilidade, não significa que o resultado não seja viável para a pesquisa clínica, como defende Phillips (3).

Tal já se verifica, de forma gradual, há constantes atualizações dos resultados DTC-GT. A maioria das empresas oferece uma área pessoal nos sites das empresas, onde é possível acompanhar os resultados, com a inclusão de novos relatórios médicos – análise de novas condições –, que são disponibilizados à medida que se desenvolvam novas pesquisas.

### *Inadequação ou mesmo ausência de aconselhamento genético*

O aconselhamento tem papel importante diante da necessidade de esclarecer as pessoas interessadas em conhecer a sua constituição genética, para que as mesmas possam compreender o que os resultados podem significar, assim como, a criação de estratégias para cada caso (17), quanto ao que pode e deve ser feito – em termos preventivos ou para minorar danos, assim como a (não) divulgação dessa informação para os familiares ou outros.

O conselheiro genético assume papel múltiplo de “genetics educator; mediator; lifestyle advisor/health advisor; risk interpreter; and entrepreneur” (17). Cabendo a esse profissional a compreensão do historial médico, psicossocial, para melhor orientação a prevenção ou gestão de doenças, conforme a *National Society of Genetic Counselors* (NSGC) e a *American Board of Genetic Counseling* (ABGC).

Diante dos DTC-GT, os conselheiros genéticos<sup>8</sup> assistem à transformação do próprio exercício profissional, que passa a ser não presencial com a telegenética, deixando de ter o apoio da leitura de pistas não verbais e emoções. Ainda, com o acesso a informação as pessoas que se submetem a esses testes acabam por trazer outras questões, baseando-se no que leram em blogs e fóruns, desafiando ainda mais esses profissionais. Sendo certo que há conselheiros que consideram os DTC-GT *fora da jurisdição*, pois não permitem o real exercício da atividade, devido as limitações de contato impostas (17).

---

<sup>8</sup> Em Portugal, não existe essa figura, e sim os próprios médicos geneticistas ou enfermeiros que exercem esse a papel.

Entretanto, não são todos os DTC-GT que possuem o aconselhamento genético. Harris, Kelly e Wyatt<sup>9</sup> (17) analisam as informações disponibilizadas em sites norte-americanos<sup>10</sup> de venda de DTC-GT, e apontam quatro modalidades de aconselhamento genético: (a) produto com aconselhamento integrado<sup>11</sup>, (b) aconselhamento discricionário, (c) aconselhamento independente, (d) aconselhamento para escolha do teste (*product advice*). Muitas empresas nem oferecem pré e/ou pós aconselhamento, o que impede de esclarecer sobre os resultados, levando a casos de interpretação incorreta pela não intermediação por profissional habilitado (19). Assim como a pessoa testada deixa de ter acesso a recomendações que poderiam ser preventivas (17) ou mesmo impede de receber o devido apoio para lidar com os resultados.

Conforme referem Brett e colaboradores (32), uma “[u]n-informed interpretation of genetic test results may inappropriately heighten health-related anxiety or apathy and subsequently lead to poor life choices; however, this has not been proven”, sendo por isso um dos principais pontos de grande preocupação com o desenvolvimento desse setor.

#### *Falta de literacia genética dos profissionais de saúde*

Mais recentemente, com a disseminação dos testes genéticos, principalmente no que se refere ao DTC-GT, emergiu mais um desafio da informação genética que refere à própria compreensão dos resultados genéticos por parte profissionais de saúde. Como vimos, muitos dos testes são disponibilizados sem qualquer aconselhamento, cabendo a própria pessoa testada fazer a sua interpretação. Muitas das vezes acabam por recorrer ao sistema de saúde convencional para interpretar o resultado recebido, por haver preocupação com saúde dos familiares; para buscar informações sobre risco reprodutivo; por encontrarem-se preocupados com a própria saúde; por quererem mais informações sobre determinada condição; para buscarem por outros testes genéticos; e para questionar validade do resultado do DTC-GT (19).

---

<sup>9</sup> Harris, Kkelly e Wyatt analisaram 20 *sites*, dos quais 14 não forneciam aconselhamento genético, 5 disponibilizavam esses serviços, em que uma delas apresentava a possibilidade de aconselhamento independente. Na maioria, referiam distinguir-se nos mercados justamente por serem as únicas a disponibilizar o serviço de aconselhamento junto do teste (17).

<sup>10</sup> Hall e colaboradores (26), analisando as empresas que comercializam no Reino Unido, encontram empresas que (não) fornecem o aconselhamento genético nos mesmos termos.

<sup>11</sup> Algumas empresas disponibilizam o aconselhamento pela internet ou telefone, mas em grande maioria apenas em língua inglesa e para os residentes no país, impedindo que pessoas que vivam em outras localidades tenham acesso a esse aconselhamento.

Ocorre que grande parte dos médicos – em países onde o DTC-GT já é conhecido – demonstram-se reticentes em fazer esse tipo de análise, por desconhecerem ou por questionarem a validade e utilidade dos resultados, sobretudo quanto às interpretações apresentadas (19).

Os médicos dos cuidados primários, ou médicos de família, são os primeiros a serem contatados pelos *sadios-doentes*, sendo necessário a educação e orientação desses profissionais nessa temática, para melhor auxiliarem quem os procura. Fica evidente que os resultados dos testes podem influenciar a própria dinâmica do atendimento, da relação médico-doente. Isso porque, a falta de conhecimento genético dos profissionais de saúde podem os levar a aderir à *onda genética* e encaminhar para testes genéticos não adequados, ou diante da má interpretação de resultados incorrer a gastos de desnecessários com medidas preventivas ou terapêuticas inadequadas, assim como pode levar as pessoas a terem menor vigilância, pela ausência de distúrbios genéticos (36, 37).

Para Golsmith e colaboradores (19) os DTC-GT têm (e terão) impacto na atividade médica, sobretudo dos médicos de cuidados primários, que têm (e terão) aumento da carga de trabalho, cabendo a eles garantir o conhecimento de genética adequado para as pessoas que buscarem mais informações sobre os resultados do DTC-GT – esclarecimento dos resultados obtidos e recomendações para minoração de danos. Para além do acréscimo da atividade médica, poder-se-á verificar custos associados ao aumento de triagem, com testes de diagnóstico e de referência aplicados posteriormente ao DTC-GT (37). Moscarello e colaboradores (38) demonstram a partir de casos práticos que apesar da baixa utilidade clínica dos resultados do DTC-GT os consumidores acabam por sobrecarregar o sistema de saúde para confirmarem clinicamente os resultados obtidos ou para confirmar a ausência de diagnóstico nos casos que não se verificam nenhum risco genético acionável. Isso ocorre sobretudo nos casos de DTC-GT que disponibilizam os dados brutos, dependentes de interpretação.

Um exemplo bastante evidente dessas situações refere-se aos casos de indicação de mutação no gene BRCA 1 ou 2, e que poderá levar a ser requerido outro teste genético específico, mamografias, CA-125 ou RM tórax ou abdômen e PSA (19), ou ainda, a pessoa portadora poderá ter o interesse em tomar uma medida mais radical, como se submeter mastectomia profilática, resultando no aumento dos gastos com a saúde. Ou seja, uma



pessoa sadia que opta, mesmo sabendo que não há certezas se a doença iria se desenvolver, por se submeter a novos exames, e intervenções (14).

### *Danos emocionais e as decisões diante dos resultados*

Como já visto, os DTC-GT dependem de uma publicidade persuasiva para manterem a demanda, apresentando uma imagem equilibrada entre riscos e benefícios, dando ênfase nesse último. Com isso, muitas pessoas que se submetem a esses testes, acabam por acreditar que os resultados equivalem a diagnósticos, o que não é de toda verdade (19). Desconsiderando a questão da validade clínica dos resultados, é necessário ter assente que muitas doenças analisadas nesses testes são multifatoriais, de modo que é preciso mais do que apenas ter a mutação genética. Devendo estar assente que os testes genéticos, em grande maioria, tratam de probabilidades e não de diagnóstico.

Graeme (39) compreende que a informação genética pode causar três modalidades de dano: *physical harm or death*, *psychological harm* e *harm to choice*. O primeiro refere-se à opção de se submeter à tratamentos invasivos com o intuito de prevenir ou minorar os riscos do desenvolvimento de determinada doença, sendo o exemplo clássico a mastectomia profilática. O dano psicológico é configurado principalmente no caso da detecção de doença sem tratamento disponível como doença de Huntington ou Alzheimer, de modo que a pessoa, ao receber a informação, nada pode fazer para *alterar o seu destino*, e por isso tem de conviver na expectativa do surgimento dos primeiros sintomas. Como são doenças devastadoras, causam perturbação, podendo haver ansiedade, depressão, com afetação na vida social, afetiva, laboral e econômica da pessoa. O terceiro dano refere-se às situações em que a pessoa tem conhecimento de que pode ser portador de uma doença (diante do resultado de algum familiar que divulgou o resultado), mas precisa decidir entre submeter ao teste e ter a resposta sobre a sua condição ou, permanecer na dúvida.

Ainda, Jan Domaradzi (40) refere-se ao *survivor guilt*, em que a pessoa tem conhecimento da sua condição, a qual pode não se desenvolver, mas sabe que seus familiares, sobretudo os descendentes podem também ser portadores dessa condição, e terem maior risco de a desenvolver. Pode-se acrescentar o *harm to reproductive choice* (39), que pode afetar principalmente as mulheres grávidas, quando as mesmas conhecem alguma condição que as pode influenciar inclusive a optarem pela interrupção antecipada da gravidez.

É de extrema importância a compreensão das limitações dos testes genéticos, principalmente pelo impacto que a informação pode causar na vida da pessoa testada e de seus familiares. Alguns testes genéticos vendidos diretamente ao consumidor apresentam os dados brutos, cabendo ao próprio consumidor utilizar programas de interpretação *online*. Ocorre que esse tipo de resultado pode conter muitos falsos positivos, negativos, e até mesmo mistura de amostras (5). Apesar das empresas referirem à isenção de responsabilidade e afirmarem quanto a ausência de validade para aplicação clínica, os consumidores ainda assim podem sofrer com a interpretação errônea ou mesmo a imprecisão desses dados, seja pelo estresse desnecessário causado pela informação, seja pela submissão a procedimentos médicos (exames ou intervenções). Além de poder implicar na vida dos demais familiares, que acabam sentindo a necessidade de também se submeterem aos testes (25).

O acesso à informação genética deve ser intermediado por um profissional qualificado, que permita auxiliar a pessoa testada a compreender as informações e lidar com as mesmas, não só quanto a si, mas quanto à partilha dessa informação com as demais pessoas do seu círculo (familiar) que possam ser afetadas com a mesma. Mesmo com essa intermediação, os danos – sobretudo emocionais – podem permanecer.

Insta salientar que, apesar da defesa pela possibilidade de proteção contra a informação genética, sobretudo quando abordamos o direito de não ser informado, face o impacto que a informação poderá ter na vida da pessoa, autores como Prainsack (16) e Otero (37) defendem que não existem estudos que demonstrem que os DTC-GT possam afetar negativamente as pessoas testadas. Ambos os autores apontam que essa proteção acaba por ser paternalista e inaceitável. Prainsack (16) aponta para a importância do acesso à informação adequada, sobretudo sobre os impactos do resultado genético para a pessoa e seus familiares e para a tomada de decisão, permitindo o equilíbrio entre qualquer consequência que possa ser negativa e os benefícios do acesso à informação.

### *Transparência, privacidade e o uso secundário dos dados*

O último tópico talvez seja o que possua menor repercussão imediata na vida da pessoa testada, e por isso trata-se de questões que muitas das vezes não trazem qualquer preocupação para quem se submete ao teste, são elas as relativas ao gerenciamento das informações genéticas dentro da própria empresa. Isso é, a amostra pertence a pessoa, mas

as empresas tornam-se responsáveis pelo armazenamento da amostra e da informação extraída, e na maioria dos casos, as empresas não dão qualquer esclarecimento as pessoas quanto ao destino dos dados retirados do seu material genético. Laestadius, Rich e Auer (29) apontam que, quanto à informação, as empresas de DTC-GT, apoiam-se em uma linguagem persuasiva, para criar a necessidade de se fazer o teste, contudo deixam de esclarecer diversas informações necessárias para a própria tomada de decisão de se submeter a um teste genético. Inexistindo em muitos sites qualquer tipo de explicação sobre tratamento das amostras e dos dados, ou ainda que estejam disponibilizadas, encontram-se em políticas de privacidade, e não na parte da compra, o que leva a grande maioria das pessoas a não lerem, e assim, desconhecem essas informações (29). Outro aspecto informacional negligenciado refere-se à ausência de informações sobre o risco de discriminação genética, que podem implicar em divisões raciais (17).

Quanto ao consentimento adequado, algumas empresas disponibilizam o formulário próprio ou a requerimento (para ser remetido por e-mail), enquanto que outras a declaração do consentimento estaria incluída nos termos e serviços ou nas políticas de privacidade, sem a necessidade do consumidor ter de por exemplo assinalar uma caixa separada confirmando seu consentimento (26). Existem situações em que não há qualquer tipo de declaração de consentimento, pois essas empresas partem da premissa de que se a pessoa enviou a amostra, a mesma está de acordo com o procedimento (29).

Em relação ao uso secundário dos dados, apesar de bem aceito por ser necessário para o desenvolvimento científico (29), torna-se um problema quando não se esclarece sobre a possibilidade de utilização ou compartilhamento das amostras para outras pesquisas – informação sobre para qual pesquisa ou qual serviço que poderiam utilizar a amostra, muito menos se a mesma estaria sendo vendida (26). Ainda que haja a anonimização dos dados, não se referem ao que significa a anonimização, existindo um número muito reduzidos de empresas que requerem um consentimento específico para tal partilha, assim como não é viabilizada a possibilidade da desvinculação da pessoa (sua amostra) da pesquisa (26). Outras informações que deixam de disponibilizar referem-se ao armazenamento e ao procedimento para a pessoa requerer a destruição da sua amostra, sendo também problemática a ausência de referência sobre os riscos de reidentificação da amostra.

Na seara da genética, um grande desafio é implementar mecanismos que protejam a privacidade, devido a possibilidade de reidentificação (10). No Projeto Genoma Humano,

vários foram os recursos implementados para concretizar esses critérios. No *1000 Genomes Project* e no projeto anterior, *International HapMap Project*<sup>12</sup>, os dados foram disponibilizados de forma irrestrita para todos os usuários da internet. Nos EUA, qualquer pesquisa financiada pelo Governo, que envolva dados genéticos, é necessário que seja arquivada no *Database of Genotypes and Phenotypes*<sup>13</sup> (dbGaP); e na União Europeia tem repositório semelhante, o *European Genome-phenome Archive*<sup>14</sup> (EGA). Ambos possuem mecanismos de acesso controlado dos que acedem o conteúdo, justamente para proteger a privacidade dos participantes e da confidencialidade dos seus dados. Há acordo entre *International Nucleotide Sequence Database Collaboration*<sup>15</sup> (INSDC) o *NIH's Sequence Read Archive* (SRA), o *European Bioinformatics Institute* (EBI), e o *DNA Database of Japan* (DDBJ) para o arquivamento em conjunto de sequências de dados de plataformas de sequenciamento e a sua disponibilização para a comunidade científica poder pesquisar. Assim como, existem periódicos que permitem a publicação apenas depois de que os autores garantirem o acesso do público aos conjuntos de dados (10).

Várias foram as estratégias implementadas nos programas de pesquisa genômica. No *1000 Genome Project*, o grupo *Ethical, Legal and Social Implications* (ELSI) recomendou várias práticas de anonimização para preservar a privacidade, como por exemplo, terem recolhido mais amostras que as usadas, com fim de nem os participantes terem a certeza se estavam ou não participando, assim como não identificaram as amostras com qualquer informação para além do sexo. Apesar dos esforços, na era do *big data* não é possível garantir total privacidade<sup>16</sup> dos participantes face ao uso de algoritmos, o livre acesso a internet e possibilidade de mineração de dados (10).

Diante desse cenário, de massivo sequenciamento e compartilhamento dos dados, emerge a complexidade da privacidade nesse campo, pois a anonimização dos dados e consentimento claramente não são suficientes. O grande problema encontra-se no facto que um genoma é identificável, existindo pesquisas que revelam que a anonimização dos dados não impede a reidentificação das pessoas (20), de modo que pode revelar informações confidenciais sobre uma pessoa e, conseqüentemente 50% de informações sobre cada um

<sup>12</sup> <http://www.internationalgenome.org/>

<sup>13</sup> <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gap>

<sup>14</sup> <https://www.ebi.ac.uk/ega/home>

<sup>15</sup> <http://www.insdc.org/>

<sup>16</sup> Uma alternativa apresentada pela *startup Guardiome* frente à dificuldade da privacidade dos dados é a disponibilização ao consumidor de um dispositivo pessoal com os dados do sequenciamento, sem a necessidade de conectar a internet (41).



dos seus progenitores, irmãos, descendentes, e 25% dos avos, netos, tios... de modo que a violação dessa informação tem potencial para afetar toda a família, fazendo emergir uma nova categoria de privacidade de rede familiar (10).

Os DTC-GT acabam contribuindo ainda mais para dificultar a privacidade nesse campo, pois é possível a reconstrução genética através de marcadores herdados a partir da linha materna (DNA mitocondrial) ou linha paterna (cromossomo Y), apoiados em outros recursos *online*, como os bancos de dados de informações de genealogia genética<sup>17</sup>.

Via<sup>18</sup> aponta para a pesquisa desenvolvida Gymrek e colaboradores em 2013, em que verificaram a possibilidade de identificar os participantes anônimos de projetos de sequenciamento genético, a partir de sites de genealogia genética. Os pesquisadores conseguiram violar a privacidade de mais de 50 pessoas. Por isso o autor alerta que apesar de haver legislação sobre a privacidade em muitos países, poucos possuem políticas de regulação dos usos das informações genéticas (10).

Ainda, sobre o compartilhamento de dados, é importante referir sobre a ausência de regulação nos casos em que a empresa opte por deixar de atuar nesse mercado, como deverá proceder com as informações e amostras coletadas?! (8).

Várias diretrizes (ESHG, NCB, HGC, EASAC, ASCO, ASHG, ACMG) (29) apontam para as questões que deveriam ser informadas pelas empresas de DTC-GT: as quais envolvem os riscos de divulgação; endereço, destino das amostras e dados; período de armazenamento da amostra biológica e dos dados; explicação sobre o plano em caso de venda ou falência; explicação sobre a segurança, e procedimentos de confidencialidade; a identificação de terceiros que podem ter acesso aos dados ou amostras; explicação quanto ao uso para pesquisa; a necessidade de um consentimento separado para pesquisa; explicação quanto ao potencial comercialização, patentes, e os direitos do proprietário (da amostra). Todavia, como se verifica em diversas pesquisas de análises dessas empresas, a grande maioria não apresenta grande parte dessas informações.

---

<sup>17</sup>O site *Ysearch* ([www.ysearch.org](http://www.ysearch.org)) é um exemplo, sendo um dos mais populares bancos de dados de genealogia genética com mais de 190 mil registros, com mais de 100 mil sobrenomes (10).

<sup>18</sup>“They first compared the Y-chromosome markers from three identified public genomes with the information on some genetic genealogy databases, and identified the surname of one of the genomes. Since personal genomes could be identified, the authors then focused on the privacy of current de-identified public datasets. Following a similar approach, the authors could fully identify five anonymous individuals from the CEU collection, multigenerational families of European ancestry in Utah who had been included in several of the most important genetic projects, such as the HapMap and the 1000 Genomes Project. Overall, the privacy of nearly 50 individuals from the CEU pedigrees was breached.” (10).

## **DTC-GT e o sistema público de saúde**

Logo no início da disseminação de empresas ofertando esse modelo de teste, muitos defenderam os seus benefícios para os sistema nacional de saúde, sendo reconhecido que inicialmente poderia implicar em um custo elevado para o sistema público (19), mas que a longo prazo, a informação genética armazenada poderia ser utilizada para melhoria no atendimento, permitindo em alguns casos a prevenção ou minoração de danos, viabilizando a redução de custos.

Contudo, após mais de dez anos de existência dos DTC-GT, não foi isso que se verificou. Pelo contrário, os DTC-GT ainda são testes genéticos periféricos nos cuidados de saúde (8), não sendo incluídos nos processos médicos. Para a incorporação do uso dos dados genéticos no sistema público é necessário a validação clínica desses testes, a reduções dos custos, a ampla distribuição, cabendo o envolvimento de profissionais de saúde qualificados para a interpretação integrada dos testes genéticos, com o histórico familiar.

## **DTC-GT em Portugal**

Escrever sobre o DTC-GT não é tarefa fácil, pois são poucas as pesquisas que tratam de pessoas que se submeteram a essa modalidade de teste genético, sendo comum os pesquisadores recrutarem por meio de pesquisa no Google, em blogs de sites de DTC, como MCGrouwan e colaboradores (16) fizeram. As pesquisas estão circunscritas às seguintes temáticas: validade e utilidade clínica; percepção das pessoas diante ao teste; pessoa que depois recorrem a profissionais; conhecimento e experiência de profissionais de saúde com os testes (EUA); experiência dos consumidores (EUA); acesso a aconselhamento genético para quem não é residente no país (contato por telefone com profissional de aconselhamento do site) (32). Existem estudos que abordam a questão da publicidade, ou a posição dos próprios profissionais de saúde quanto ao uso desses testes, mas inexitem estudos quanto ao uso do DTC-GT no resto do mundo, ou quanto o impacto físico e psicológico a longo prazo em quem se submete ao teste.

Em Portugal, há apenas algumas raras referências sobre a existência desse tipo de teste genético, sem qualquer aprofundamento no que se refere ao procedimento e às implicações que o mesmo possa ter (42), com exceção de uma dissertação de mestrado (43) a qual foi publicada em 2014, trazendo a defesa dos DTC-GT. Contudo, nesse mesmo ano,

foi publicado o Decreto-Lei n.º 131/2014, de 29 de agosto (44), onde se evidenciou a proibição dos testes genéticos diretos ao consumidor em território nacional. Isso porque, nos termos do artigo 9.º da Lei n.º 12/2005, de 26 de janeiro (12), a submissão a determinados testes genéticos em pessoas saudáveis em Portugal só pode ocorrer mediante requerimento “do próprio, a pedido de um médico com a especialidade de genética e na sequência da realização de consulta de aconselhamento genético” e ainda, preconiza o artigo 27.º, n.º 1 do Regulamento da Lei n.º 12/2005, o Decreto-Lei n.º 131/2014, de 29 de agosto (44), que “[é] proibida a venda direta ao público de testes genéticos relacionados com a saúde”, configurando uma contraordenação “punível com coima no montante mínimo de (euro) 2.500 e máximo de (euro) 3.740, no caso das pessoas singulares, e no montante mínimo de (euro) 10.000 e máximo de (euro) 30.000, no caso das pessoas coletivas” nos termos do artigo 31.º, n.º 3, alínea “j” do Regulamento. Havendo a referência no artigo 25.º, n.º 2 de que a oferta e a realização dos testes genéticos relacionados à saúde devem ser feitas por “laboratórios de genética médica, deve limitar-se aos que possuem validade analítica e clínica e para os quais exista indicação e utilidade clínica”.

Configura uma contraordenação “punível com coima no montante mínimo de (euro) 500 e máximo de (euro) 3.740, no caso das pessoas singulares, e no montante mínimo de (euro) 1.000 e máximo de (euro) 15.000, no caso das pessoas coletivas” a “oferta e realização de testes genéticos relacionados com a saúde, pelos laboratórios de genética médica, sem validade analítica e clínica e sem indicação de utilidade clínica” ou “[a] ausência de validação dos testes genéticos relacionados com a saúde, por parte dos laboratórios de genética médica, bem como dos testes e dispositivos comerciais utilizados”, nos termos do artigo 31.º, n.º1, alíneas “i” e “j”. Contudo, como a compra *online* é livre e não há controle aduaneiro dos kits enviados, é possível, mesmo com a proibição, adquirir um kit para realização de um DTC-GT.

No que se refere ao aconselhamento genético, o artigo 30.º n.º1 preconiza que o mesmo deve ocorrer “antes e depois da realização de testes genéticos relacionados com a saúde”, cabendo, em caso de diagnóstico de doença hereditária, a informação sobre os mecanismos de transmissão e riscos para os familiares, de modo a “orientá-los para uma consulta da especialidade de genética médica”, conforme artigo 30.º n.º 2.

O Decreto-Lei n.º 131/2014 prevê que os testes genéticos preditivos de doenças genéticas ou que “permitam quer a identificação do indivíduo como portador de um gene

responsável por uma doença quer a detecção de uma predisposição ou de uma susceptibilidade genética a uma doença” não podem ser requeridos sem que haja uma finalidade clínica ou para investigação médica, cabendo sempre o aconselhamento genético (artigo 12.º).

A Lei n.º 12/2005 traz diversas disposições que impedem os DTC-GT em Portugal, sobretudo no formato atual, em que não há profissional de saúde para intermediar, e pela forma deficitária da sua divulgação. A ausência da divulgação sobre a “finalidade e usos dessa informação, a forma como é armazenada e os prazos da sua conservação” – conforme n.º 9, do artigo 6.º da Lei n.º 12/2005 (12) e n.º 4 do artigo 27.º do Decreto-Lei n.º 131/2014 (44) – e sobre a “promoção, a publicidade, a oferta ou a divulgação de informação sobre testes genéticos e dispositivos de diagnóstico genético sem a descrição com exatidão das características e das limitações dos testes oferecidos” (artigo 31.º, n.º 2, alínea “d”) pode resultar em contraordenação “punível com coima no montante mínimo de (euro) 2.000 e máximo de (euro) 3.740, no caso das pessoas singulares, e no montante mínimo de (euro) 5.000 e máximo de (euro) 20.000, no caso das pessoas coletivas”. Ainda, mesmo que esse formato de teste tivesse o acompanhamento profissional, com o devido aconselhamento pré e pós-teste e que as questões de transparência e privacidade fossem reforçadas, é importante referir que o legislador compreendeu que os testes de suscetibilidade não poderiam fazer parte do processo clínico, não se revestindo de informação de médica<sup>19</sup>, conforme o artigo 6.º, n.º 3 da Lei n.º 12/2005 (12). O número seguinte do mesmo artigo refere que outras modalidades de testes genético também não devem compor o processo clínico.

Testes de paternidade; de estudos de zigotia em gémeos; e testes preditivos – com a exceção de testes genéticos para resposta a medicamentos – de heterozigotia, pré-sintomáticos, pré-natais ou pré-implantatórios poderão ser disponibilizadas em processo próprio, por serem consideradas informações que não possuem implicações imediatas ao estado de saúde, sendo que esses testes, por não estarem revestidos de informação médica, estão limitados aos médicos com a especialidade em genética médica, conforme artigo 19.º, n.º 3 do Decreto-Lei n.º 131/2014 (44).

---

<sup>19</sup> A Lei n.º 12/2005 faz uma diferenciação entre informação da saúde (artigo 2.º) e informação médica (artigo 5.º), onde essa última corresponde a informações de saúde que são apostas no processo clínico, podendo englobar algumas modalidades de informação genética (artigo 6.º), de modo que a informação médica é a “informação de saúde destinada a ser utilizada em prestações de cuidados ou tratamento de saúde” (artigo 5.º, n.º 1).



Verifica-se que em Portugal o DTC-GT, com a legislação vigente, não é de todo possível, de modo a não ser viável a sua inclusão, sobretudo no Sistema Nacional de Saúde, mesmo que seja superada as principais barreiras (aconselhamento genético, transparência e privacidade). Apesar da clara proibição vigente, ainda assim é possível aceder ao DTC-GT, visto que os pedidos de kit DNA são requeridos a partir de sites estrangeiros (grande maioria das empresas são norte-americanas, ou com laboratórios nos EUA), os quais remetem pelo correio para qualquer local do mundo<sup>20</sup>, permitindo o acesso desinformado das suscetibilidades genéticas da pessoa.

### Notas finais

O mercado não cresceu como se expectava, mantendo-se restrito ao mercado privado, sem o envolvimento do setor público, mas ainda assim vem tendo expansão significativa, cativando cada vez mais consumidores. O facto de não ter sido absorvido pelo setor público não impediu que houvesse uma maior preocupação com essas questões, levando a tentativas de melhor regularização do mercado.

Diversas empresas mantêm a comercialização dos DTC-GT sem atentar as recomendações mais básicas em termos de informações a serem transmitidas aos potenciais consumidores, não existindo até a data uma regulamentação específica para esse tipo de testes genéticos.

Em Portugal, apesar da proibição expressa em lei, verificamos a possibilidade de qualquer pessoa com algumas dezenas de euros ter acesso as suas informações genéticas, sem prévio aconselhamento, através de uma compra pela internet. É imprescindível refletirmos sobre a submissão a testes genéticos e as implicações que os mesmos têm, não só na vida de quem se submete ao teste, mas também daqueles que compartilham o material genético, sobretudo em situações de DTC-GT pelo acesso facilitado.

Não há dúvidas que são vários os desafios impostos pela informação genética, principalmente no que se refere à aplicação da informação nos cuidados de saúde. É preciso se atentar não apenas aos interesses da pessoa que se submeteu ao teste, mas também àqueles que compartilham mesmo material genético, os que se relacionam com ela, assim

---

<sup>20</sup> Conforme descrição disponível no site *MyHeritage*, o kit DNA é enviado para mundo todo, com exceção dos países que não permitem os DTC-GT, e dos estados de Nova York, Nova Jersey e Rhode Island. Porém, não há referência a lista de países que não permitem (<https://education.myheritage.com.br/article/an-introduction-to-the-myheritage-dna-healthancestry-test/>).

como a sociedade e a comunidade científica em geral. Em se tratando de um campo de rápido desenvolvimento, em poucos anos a realidade dos DTC-GT poderá ser bastante diferente do que assistimos hoje, e, portanto, aplicável em Portugal.

Diante do atual estado de arte do conhecimento, temos de refletir sobre a submissão indiscriminada desses testes, principalmente no que se refere ao desconhecimento da aplicação prática da informação retirada do material genética, a ausência de aconselhamento e ainda, a possibilidade de sob a égide do direito ao *open future*, permitir e viabilizar o exercício do “direito de não ser informado” (15) por aqueles que pretendem manter-se na ignorância sobre a própria constituição genética.

Cabe a urgente educação do público em geral sobre os benefícios e riscos da submissão dessa modalidade de testes, incluindo os profissionais de saúde que podem passar a ser questionados sobre o significado desses testes, sobretudo os profissionais dos cuidados primários (16). Atentando aos princípios éticos e aos conflitos subjacentes à informação genética (2), educar torna-se preponderante não só pela relevância e complexidade da genética na saúde (17), mas também pela inconsistência na interpretação dos resultados (31) Pois, como afirma James Evans (33): “We should take care not to confuse entertainment with useful medical information”.

## Referências

1. Iriart JAB. Medicina de precisão/medicina personalizada: análise crítica dos movimentos de transformação da biomedicina no início do século XXI. Cadernos de Saúde Pública. 2019; 35 (3):1-14. DOI: 10.1590/0102-311X00153118
2. Cruz ACG. Base de Dados Genéticos. Nascer e Crescer: Revista do Hospital de Crianças Maria Pia. 2019; XVIII (4):275-282. Disponível em: [http://repositorio.chporto.pt/bitstream/10400.16/1430/1/BaseDados\\_18-4.pdf](http://repositorio.chporto.pt/bitstream/10400.16/1430/1/BaseDados_18-4.pdf)
3. Phillips KA, Trosman J, Kelley RK, Pletcher MJ, Douglas MP, Weldon CB. Genomic Sequencing: Assessing The Health Care System, Policy, and Big-Data Implications. Health Affairs. 2014; 33 (7):1246-1253. DOI: 10.1377/hlthaff.2014.0020.
4. What is the Human Genome Project? National Human Genome Research Institute. Disponível em: <https://www.genome.gov/human-genome-project/What>
5. Horton RH, Lucassen AM. Recent developments in genetic/genomic medicine. Clin Sci (Lond). 2019; 133 (5):697-708. DOI: 10.1042/CS20180436

6. Berkman B. Refuting the Right not to Know. *Journal of Health Care Law & Policy*. 2017; 19(1):1-71. Disponível em: <https://digitalcommons.law.umaryland.edu/cgi/viewcontent.cgi?article=1340&context=jhclp>
7. Jen MY, Varacallo M. *Predictive Medicine*. StatPearls Publishing. 2020. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK441941/>
8. Pascal S. Direct-to-Consumer Genetic Testing: A Comprehensive View. *Yale Journal of Biology and Medicine*. 2013; 86:359-365. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3767220/>
9. Clayton EW, Evans BJ, Hazel JW, Rothstein MA. The law of genetic privacy: applications, implications, and limitativos. *Journal of Law and the Biosciences*. 2019; 8:1-36. DOI: <https://doi.org/10.1093/jlb/lz007>
10. Via M. Big Data in Genomics: Ethical Challenges and Risks. *Revista de Bioética y Derecho*. 2017; 41:33-45. Disponível em: <http://scielo.isciii.es/pdf/bioetica/n41/1886-5887-bioetica-41-00033.pdf>
11. Fündling C. The Right to Know and the Right Not to Know in Genetic Diagnosis. 1-7. [http://www.imgwf.uni-luebeck.de/klausurwoche/data/handout/Fuendling\\_handout.pdf](http://www.imgwf.uni-luebeck.de/klausurwoche/data/handout/Fuendling_handout.pdf)
12. Portugal. Lei n.º 12/2005 de 26 de janeiro. Informação genética pessoal e informação de saúde. *Diário da República*.
13. Lea DH, Williams J, Donahue P. Ethical issues in Genetic Testing. *J Midwifery Womens Health*. 2005; 50 (3):234-240. Disponível em [https://www.medscape.com/viewarticle/505222\\_1](https://www.medscape.com/viewarticle/505222_1)
14. Schroeder A. *Das Recht auf Nichtwissen im Kontext prädiktiver Gendiagnostik: Eine Studie zum ethisch verantworteten Umgang mit den Grenzen des Wissens*. VS Verlag für Sozialwissenschaften; 2015.
15. Marchesini S. Direito de Não Saber: breves notas. *Anais do I Webcongresso de Direito Sanitário*. 2017; 6(suplemento parte 4):908-916. Disponível em: <https://www.cadernos.prodisa.fiocruz.br/index.php/cadernos/article/view/450/507>
16. Prainsack B. DIY: the right to know your own genome, In Chadwick R, Levitt M, Shickle D (Eds.). *The Right to Know and the Right Not to Know: Genetic Privacy and Responsibility*. Cambridge: Cambridge University Press. 2014. p. 100-115. DOI:10.1017/CBO9781139875981.010
17. Harris A, Kelly SE, Wyatt S. Counseling Customers: Emerging Roles for Genetic Counselors in the Direct-to-Consumer Genetic Testing Market. *J. Genetic Counsel.* 2013; 22:277-288. DOI: 10.1007/s10897-012-9548-

DTC genetic testing market poised to grow with a double digit CAGR during the forecast period. Credence Research. 2018. Disponível em:  
<https://www.credenceresearch.com/report/direct-to-consumer-genetic-testing-market>

18. Goldsmith L, Jackson L, O'Connor A, Skirton H. Direct-to-consumer genomic testing: systematic review of the literature on user perspectives. *European Journal of Human Genetics*. 2010; 20(8):811-816. DOI: 10.1038/ejhg.2012.18

19. Phillips A. Only a click away - DTC genetics for ancestry, health, love ... and more: a view of the business and regulatory landscape. *Applied Translational Genomics*. 2016; 8:16-22. DOI: 10.1016/j.atg.2016.01.001

20. Borry P, Cornel MC, Howard HC. Where are you going, where have you been: a recent history of the direct-to-consumer genetic testing market. *J Community Genet*. 2010; 1(3): 101-106. DOI: 10.1007/s12687-010-0023-z.

21. Bryant T. Global study on direct-to-consumer genetic testing market size, share and demand outlook 2016 to 2022 – credence research. *Salisonline*. 19 dez 2016 [Acesso em 30.mar.2020]. Disponível em: <http://www.salisonline.org/genetic-testing-market/>

22. Smith C. Direct to consumer genetic testing market (DTC) to hit US\$ 611.2 Mn by 2026: size and forecast, credence research. <http://dailytransparent.com/news/direct-to-consumer-genetic-testing-market-dtc-to-hit-us-611-2-mn-by-2026-size-and-forecast-credence-research/0166265>

23. Turrini M, Prainsack B. Beyond clinical utility. The multiple values of DTC genetics. *Applied & Translational Genomics*. 2016; 8:4-8. DOI: 10.1016/j.atg.2016.01.008

24. Tandy-Connor S. False-positive results released by direct-to-consumer genetic tests highlight the importance of clinical confirmation testing for appropriate patient care. *Genetic in Medicine*. 2018; 20 (12): 1515-1521. Disponível em:  
<https://www.nature.com/articles/gim201838>

25. Hall J, Gertz R, Amato J, Pagliari C. Transparency of genetic testing services for «health, wellness and lifestyle»: analysis of online prepurchase information for UK consumers. *European Journal of Human Genetics*. 2017; 25 (8):908-917. DOI: 10.1038/ejhg.2017.75.

26. Ommen GB, Cornel MC. Recreational genomics? Dreams and Fears on genetic susceptibility screening. *European Journal of Human Genetics*. 2008; 16:403–404. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/ejhg200832>

27. Gullapalli RR, e colaboradores. Next generation sequencing in clinical medicine: challenges and lessons for pathology and biomedical informatics. *J. Pathol Inform*. 2012; 3(40). DOI: 10.4103/2153-3539.103013



28. Laestadius LL, Rich JR, Auer PL. All you data (effectively) belong to us: data practices among direct-to-consumer genetic testing firms. *Genetics in Medicine*. 2017; 19 (5):513-520. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/gim2016136>
29. Jail term for fake DNA tests boss. *BBC News*. 24 set 2004 [Acesso em 30.mar.2020]. Disponível em: [http://news.bbc.co.uk/2/hi/uk\\_news/england/dorset/3686864.stm](http://news.bbc.co.uk/2/hi/uk_news/england/dorset/3686864.stm) [Acesso em 30.mar.2020]
30. Ortiz AP, López M, Flores LT, Soto-Salgado M, Rutten LJF, Serrano-Rodriguez RA, et al. Awareness of Direct-to-Consumer Genetic tests use for genetic tests among Puerto Rican adults, 2009. *Preventing Chronic Disease, Public Health Research, Practice, and Policy*. 2011; 8 (5): A110. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3181183/>
31. Brett GR, Metcalfe SA, Amor DJ, Halliday JL. An exploration of genetic health professionals' experience with direct-to-consumer genetic testing in their clinical practice. *European Journal of Human Genetics*, 2012; 20: 825-830. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/ejhg201213>
32. Evans JP. Recreational genomics; what's in it for yo? *Genet. Med*. 2008; 10(10):709-710. DOI: 10.1097/GIM.0b013e3181859959
33. United States of America, Before the Federal Trade Commission, 2014 [Acesso em 30.mar.2020]. Disponível em: <https://www.ftc.gov/system/files/documents/cases/140512genelinkcmpt.pdf>
34. Moody O. DNA testers tell dog to take up basketball. *The Times Sect. Science*. 5 Mai 2018 [Acesso em 30.mar.2020]. Disponível em: <https://www.thetimes.co.uk/article/doubts-over-dna-tests-after-company-fails-to-spot-its-client-was-a-dog-zpwhwr9m5>
35. Surbone A. Social and ethical implications of BRCA testing. *Annals of Oncology*. 2011; 22, supp.1:l-60-l66. DOI: <https://doi.org/10.1093/annonc/mdq668>
36. Otero JMM. Better not to know?: Justifiable limits on the right to information in the realm of DTC genetic testing. An analysis of the European and Spanish Legal Framework. *European Journal of Health Law*. 2017; 24(2):175-197. DOI:10.1163/15718093-12023441.
37. Moscarello T. Direct-to-consumer raw genetic data and third-party interpretation services: more burden than bargain? *Genetics in Medicine*. 2019; 21(5):539-541. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41436-018-0097-2>
38. Graeme L. In defense of ignorance: Genetic information and the right not to know", *European Journal Health Law*. 1999; 6:119:132. Disponível em: <https://heinonline.org/HOL/LandingPage?handle=hein.journals/eurjhlb6&div=19&id=&page=>
39. Jan D. Patient rights, risk, and responsibilities in the genetic era – a right to know, a right not to know, or a duty to know? *Annals of Agricultural and Environmental Medicine*. 2015; 22(1):156-162. DOI: 10.5604/12321966.1141387

40. Ray T, Thimas UG. Startup Guardiome Emphasizes Privacy in New WGS Consumer Offering. Genomeweb. 29 dez 2015 [Acesso em 30.mar.2020]. Disponível em <https://www.genomeweb.com/sequencing/startup-guardiome-emphasizes-privacy-new-wgs-consumer-offering#.XnN9qqj7SiM>
41. Santos HG, Pereira AGP. Genética para todos: de Mendel à Revolução Genômica do Século XXI: a prática, a ética, as leis e a sociedade. Lisboa: Gradiva; 2019.
42. Silva ARVS. Testes genéticos de venda direta ao consumidor (Questões ético-legais no mercado português) Dissertação de Mestrado. Lisboa: Escola Nacional de Saúde Pública, 2014.
43. Portugal. Decreto-Lei n.º 131/2014, de 29 de agosto. Regulamenta a Lei n.º 12/2005, de 26 de janeiro, no que se refere à proteção e confidencialidade da informação genética, às bases de dados genéticos humanos com fins de prestação de cuidados de saúde e investigação em saúde, às condições de oferta e realização de testes genéticos e aos termos em que é assegurada a consulta de genética médica. Diário da República.

---

Submetido em: 30/03/20  
Aprovado em: 26/08/20

**Como citar este artigo:**

Stival SLM. Genética recreativa: os testes genéticos *direct-to-consumer* em Portugal. Cadernos Ibero-Americanos de Direito Sanitário. 2020 jul./set.; 9(3): 123-152.

<http://dx.doi.org/10.17566/ciads.v9i3.655>