

## Baby 101 - Diagnóstico de 101 Doenças Raras

### PARECER

Comissão Bioética SPP

#### 1 – Informação prévia

(<http://www.crioestaminal.pt/pt/Baby101>)

Segundo a divulgação feita pela própria empresa, o teste genético direto de venda ao consumidor (TDC, internacional DTC), intitulado Baby 101, pretende, através do estudo da urina de *bebés* recém-nascidos (3<sup>o</sup> -7<sup>o</sup> dia), e pelos métodos de *“cromatografia gasosa e espectrometria de massa, detetar sinais precoces de 101 doenças genéticas, pela identificação de presença anormal de determinados metabolitos.”*

É ainda referido que, e cito, *“se a doença é detetada atempadamente, pode-se iniciar um tratamento, adaptar dieta e providenciar o acompanhamento clínico necessário para garantir, dentro dos possíveis, o melhor desenvolvimento do bebé.”*

Afirmam ainda, que *“No espaço de 1 a 2 meses o resultado é comunicado.”*

E, também informam, que *“No caso de uma das doenças ser identificada serão apresentados conselhos de prevenção e tratamento que os pais devem discutir com o pediatra ou médico assistente do Bebé.”*

A lista de doenças metabólicas, presumivelmente detetáveis, inclui situações metabólicas já rastreadas pelo atual rastreio nacional alargado, variações genéticas sem validade clínica comprovada e ainda algumas patologias muito dificilmente identificáveis apenas por este método e neste grupo etário. Acentuam ainda que *“As opções de prevenção e tratamento disponíveis para as doenças testadas nem sempre são 100% eficazes mas podem significar uma maior esperança de vida e melhorias significativas na qualidade de vida do bebé ou da criança.”*

#### 2 – Considerações éticas e técnico – científicas

##### Forma

**A** - Trata-se de um rastreio para identificação de doenças genéticas metabólicas do RN, alegadamente em fase pré – sintomática. Ora, todos os testes genéticos (teste genético - qualquer teste que permita identificar características genéticas individuais) pré-sintomáticos estão abrangidos pela lei 12 de 2005 (DR, I série A). Esta lei afirma, artigo 6<sup>o</sup>, a *natureza médica* dos referidos testes (alínea 3) e a necessidade de *proteção reforçada em termos de acesso, segurança e confidencialidade* (alínea 6) e exige (artigo 9<sup>o</sup>) que este tipo de testes apenas seja realizado *“a pedido dum médico com a especialidade de genética e na sequência da realização de consulta de aconselhamento genético, após consentimento informado, expresso e por escrito”* (alínea 2) e, ainda, que a comunicação dos resultados deva ser feita *“em consulta médica apropriada.”* (alínea 3). O cumprimento das imposições legais não é respeitado, inclusive não existe qualquer apoio médico em todo este processo.

**B** – O modo como se processa o oferecimento, modo de recolha, e informação de resultados é o habitual nos Testes Diretos de Venda ao Consumidor (TDC). Nestes testes, crescentemente contestados internacionalmente, têm sido ultimamente introduzidas melhores práticas. Muitas firmas internacionais já incluíram “no pacote” o aconselhamento genético prévio e o

acompanhamento por médico, feito em presença ou via internet, a obrigatoriedade do envio de consentimento informado por escrito, informações sobre a fiabilidade dos seus laboratórios, etc. Incompreensivelmente, estes aperfeiçoamentos não foram incluídos na realização do teste em causa.

Para além dos riscos associados às consequências do exame, há ainda o risco, já referido na literatura, destas empresas venderem o material biológico de pessoas identificadas, a outras firmas internacionais para investigações não autorizadas.

Em conclusão – A forma de oferecimento destes testes não respeita a legislação portuguesa e também é contrária às adequadas normas de bioética que estão contidas em documentos internacionais, como a Convenção para proteção dos Direitos do Homem e da Dignidade do ser Humano face às aplicações da Biomedicina (Oviedo), do Conselho da Europa, que, em Portugal, tem valor legal por ter sido ratificada pelo parlamento (2001).

### Conteúdo

Não sabemos onde os exames laboratoriais são realizados e se os laboratórios são idóneos. Provavelmente são realizados no estrangeiro (mais provável EUA).

Não há informação sobre o grau de probabilidade e fiabilidade dos resultados na deteção das situações rastreadas. Parece altamente improvável que, nomeadamente, em situações, como o Zellweger, a Doença de Leigh e o Lesch – Nyhan, este rastreio seja muito fiável. O aparecimento de muitos falsos positivos e também alguns falsos negativos e as suas consequências será, com elevada probabilidade, outro aspeto negativo.

A considerada mais-valia, por não fazerem parte do Rastreio Nacional, de muitas situações com validade e utilidade clínica diminuta ou nula, é outro problema a considerar.

A deteção de muitas das doenças rastreadas, ao contrário da informação elaborada pelo grupo, não irá permitir qualquer tratamento nos bebés identificados.

Por outro lado, o hipotiroidismo congénito, que é uma situação sem consequências se a identificação e tratamento for precoce, e que é a mais prevalente no rastreio nacional (1:2207) por não ser detetável através da urina, não faz parte da lista de “doenças” identificáveis.

O período tardio ao fim do qual a firma envia a resposta – “*espaço de 1 a 2 meses*”! – anula a publicitada vantagem da colheita ser realizada no início do período de RN. Imagine-se numa fenilcetonúria ....

### **3 – Conclusões Finais:**

Este rastreio de 101 (!) situações metabólicas genéticas (nem todas causadoras de verdadeiras doenças), realizado no Recém-nascido, sem apoio médico, em condições indefinidas, não apresenta relevante vantagem para a saúde da criança e pode gravemente prejudicá-la. Não cumpre consensuais normas de bioética, não respeita e transgride a legislação portuguesa em vigor.

Na consulta ao *site* da firma Crioestaminal foi constatado que a firma também anuncia outro rastreio, o Babygene. Este tem como objetivo a deteção de susceptibilidade aumentada para 6 situações – intolerância à lactose, frutose e glúten, sensibilidade aos ultravioletas, défice de alfa-1-anti-tripsina e hemocromatose. É aconselhada a sua realização no sangue do cordão umbilical quando este é recolhido ou, posteriormente, na criança. Evidentemente este teste tem idênticos aspetos negativos, do ponto de vista ético, legal e científico.

Lisboa, 12 de Dezembro de 2012

Heloísa Santos (Presidente)

Rosa Gouveia

Fernando Rodrigues