

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^o -7^o 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^o, 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^o) 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