

Perfil ético dos pesquisadores em genética

Francisco M. Salzano
Lávinia Schüler-Faccini

São apresentados dados relativos a uma enquete - realizada com 74 pesquisadores brasileiros em genética médica - sobre um conjunto padronizado de 52 questões relacionadas a problemas éticos. A investigação foi concomitantemente efetivada em 36 outros países e faz parte de um programa de avaliação do tipo cultural-cruzado, que busca determinar, em nível mundial, diferenças e similaridades de opinião sobre estas questões, entre especialistas da área. As comparações internacionais ainda não foram finalizadas mas os resultados aqui obtidos são cotejados com dados preliminares alcançados em outras nações e com um outro estudo do mesmo tipo, realizado no Brasil na década de 80. Entre esses especialistas há grande diversidade de opiniões quanto aos temas abordados. Há consenso, no entanto, de que a quantidade de serviços genéticos oferecidos à população deve aumentar e que as leis que regem o aborto devem ser modificadas. Os depoimentos dão ênfase ao princípio da autonomia, desfavorecendo a obrigatoriedade de determinados procedimentos. Há apoio, porém, ao uso do DNA para a identificação de criminosos.



Francisco M. Salzano

Professor emérito, Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Lávinia Schüler-Faccini

Professora adjunta, Universidade Federal do Rio Grande do Sul; coordenadora do Sistema Nacional de Informação Sobre Agentes Teratogênicos (SIAT), Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre



***Unitermos:** Genética médica, aconselhamento genético, não-paternidade, aborto, qualidade de vida*

INTRODUÇÃO

*Um tema controvertido
e duas avaliações internacionais*

O assunto das relações entre a genética e a ética vem sendo discutido há tempos (1,4). Na medida em que o conhecimento dos fatores hereditários de nossa e de outras espécies se aprimora, as questões éticas vão surgindo e condicionam opiniões às vezes diametralmente opostas. Não vamos, aqui, tratar dessas controvérsias de uma maneira geral, mas concentrarmo-nos em resultados relacionados a dois projetos de investigação internacional do qual participamos.

Ambos foram coordenados, em nível internacional,

pelos norte-americanos Dorothy C. Wertz e John C. Fletcher. A primeira investigação desenvolveu-se entre 1985 e 1987 e seus principais resultados foram publicados em forma de livro em 1989 (1); a segunda, entre 1993 e 1995 - e os seus resultados ainda estão, em grande parte, não publicados. Ambas buscaram obter a opinião de pesquisadores em genética médica sobre uma série de questões e situações padronizadas. Enquanto no primeiro estudo participaram 682 pesquisadores, distribuídos por 19 países, no segundo estes números aumentaram de maneira significativa, abrangendo 2.843 participantes de 37 nações.

O questionário da primeira investigação apresentava 14 casos clínicos envolvendo problemas éticos. O relativo à segunda investigação foi bastante mais complexo, com 52 questões. Apesar disso, a taxa de resposta foi idêntica nos dois estudos (62%), embora existam variações na mesma, de acordo com os países considerados.

Como a publicação conjunta do segundo estudo, de caráter internacional, abordará apenas parcialmente os dados brasileiros, decidimos na presente comunicação apresentar uma avaliação global sobre este segundo estudo. Alguns aspectos específicos, de comparação entre brasileiros e alemães, foram considerados em uma análise prévia (5).

Taxa de resposta e características dos entrevistados

Inicialmente, traduzimos para o português o questionário fornecido pela dra. Dorothy C.

Wertz no final de 1992, e então circulamos amplamente a tradução, utilizando para tanto as listas de sócios da Sociedade Brasileira de Genética Clínica e da Sociedade Brasileira de Genética (com relação a esta, somente membros selecionados, interessados em genética médica, foram escolhidos). Cópias do documento foram também colocadas à disposição daqueles que assistiram às reuniões de ambas as sociedades, em 1993. No fim daquele ano, encaminhamos cópias duplicadas do questionário aos que não o haviam respondido. O dia 31 de janeiro de 1994 foi estabelecido como data-limite para o recebimento das respostas. A tradução, para o inglês, das razões dadas pelos entrevistados para suas opções foi realizada na primeira metade de 1994, e os questionários enviados para os EUA, para codificação e tabulação das respostas. A tabulação final nos foi fornecida em outubro de 1995. Cópias das duas versões (português e inglês) estão à disposição dos interessados.

De um total de 131 colegas que receberam os questionários, 74 os preencheram, fornecendo uma taxa de resposta de 56% - mesma ordem de magnitude da taxa obtida para as 37 nações como um todo (como mencionado anteriormente, de 62%). Considerando-se a complexidade do questionário, esses números podem ser considerados muito satisfatórios.

Quais são as características pessoais dos entrevistados? As informações a respeito são fornecidas na tabela 1. A maioria (63%) era do sexo feminino e suas idades variaram, com alguma predominância (38%), na classe etária de 41-

45 anos. A maioria era casada (51%) e tinha dois ou mais filhos (58%). Um total de 42% indicou filiação com a igreja católica, mas a religião era importante ou muito importante para apenas uma minoria (24%).

Profissionalmente, a maioria (85%) era graduada em medicina, havendo boa proporcionalidade entre iniciantes e veteranos na área. Assim, 43% tinham de 1 a 5 anos de prática em genética médica; outros 43%, mais de 10 anos - cerca de um terço (31%) examinava mais de 10 pacientes por semana.

Ressalte-se que esses números não são muito diferentes dos apresentados por Wertz (6) para 19 amostras europeias e 12 não-europeias incluídas no mesmo estudo. Há, porém, algumas exceções, por exemplo: a proporção de casados (51% aqui, contra, respectivamente, 86% e 74%) e a frequência de formados em medicina (85% aqui, contra, respectivamente, 68% e 42%).

Opiniões quanto a serviços genéticos, costumes e leis

Em média, os entrevistados consideravam, na época, que apenas 16% dos que necessitavam de serviços genéticos os recebiam, e que em 10 anos essa percentagem poderia duplicar (30%). Esses valores são consideravelmente mais baixos do que os obtidos com referência às 19 nações europeias (38%, 55%) e às 12 não-europeias (45%, 60%) mencionadas acima (6). Com relação ao item "A melhor qualidade dos serviços genéticos que existe em

meu país está disponível para todos os que os necessitam, independentemente de sua capacidade financeira", apenas 22% responderam afirmativamente, enquanto 78% indicaram que esses serviços só eram disponíveis para aqueles que pudessem pagá-los pessoalmente. Um total de 71% acreditava que essa situação não mudaria nos próximos 10 anos.

Quem decide, no Brasil, sobre questões de reprodução ou de criação de filhos? Uma fração de 42% dos entrevistados indicou que a decisão é compartilhada por esposo e esposa, mas para 39% as opiniões do marido prevaleceriam. Não há consenso (valor acima de 67%) se este padrão é ótimo (sim: 41%; não: 59%).

Parece haver menos oposição aos serviços genéticos no Brasil do que na Europa. A principal oposição identificada no Brasil era a de grupos religiosos (59%) - na Europa, esse valor é de 70% (6).

As opiniões sobre as leis brasileiras foram, até certo ponto, prejudicadas pela falta de informação correta. Por exemplo, nove dos entrevistados indicaram que as leis brasileiras que proíbem discriminação no emprego poderiam favorecer indivíduos com doença policística dos rins, suscetíveis à esquizofrenia, e portadores do gene da fibrose cística (não há nenhuma indicação de que isto poderia ser verdadeiro); e cinco, de que o aborto solicitado devido a problemas sociais seria permitido. Da mesma maneira, as respostas relacionadas à inseminação artificial, doação de óvulos, mães de aluguel e diagnóstico pré-implantação do embrião revelam falta de informação sobre a resolução

do Conselho Federal de Medicina promulgada em 1992, relacionada a esses assuntos. Há praticamente unanimidade, porém, contra a atual legislação relativa a abortos.

Acesso à informação genética

Questões relacionadas ao fornecimento da informação genética são consideradas nas tabelas 2-4. Uma avaliação geral quanto a oito condições específicas é fornecida na tabela 2. Se compararmos esses dados com os obtidos na Europa (6), verificamos que os brasileiros irão fornecer a informação mais prontamente do que geneticistas de outros países. Isto é especialmente marcante com relação à liberação de tal conhecimento para empregadores (médias, com consentimento: Brasil, 62%; Europa 29%; de maneira nenhuma: 34% e 68%, respectivamente) e escolas (67% versus 33%; 29% versus 65%). No tocante a diferenças de atitudes considerando as condições entre si, as situações envolvendo infecções pelo HIV foram as que mais freqüentemente se afastaram daquelas relativas aos outros traços. Por exemplo, 64% dos entrevistados manifestaram que forneceriam a informação sobre a infecção ao paciente adulto, mesmo contra seus desejos, e 9% informariam tal fato à sua seguradora, mesmo sem o consentimento do portador do vírus. No caso em que a presença de translocação cromossômica poderia causar a síndrome de Down na prole, 56% dos pesquisadores informariam ao paciente adulto a sua condição, mesmo contra sua vontade. Esses e outros valores apresentados na tabela 2 indicam que em determinadas situa-

ções foi considerado que o interesse social, ou de parentes do afetado, deveria sobrepor-se ao princípio da confidencialidade.

A tabela 3 fornece as opções dos pesquisadores brasileiros em genética médica com relação a quatro casos específicos. A situação n° 3 pode ser considerada como conferência às respostas dadas nos itens listados na tabela 2, e a concordância é satisfatória. Novamente, como não houve consenso em relação aos casos 1 e 2, as respostas lá fornecidas, e também para as do caso 4, indicam maior propensão dos brasileiros a liberar informações. Enquanto somente 27% dos brasileiros preservariam a confidencialidade com relação ao motorista de ônibus, os valores para a Europa e países não-europeus selecionados foram de 49% e 53%, respectivamente (6). Números correspondentes para a liberação de resultados de portadores da constituição cromossômica XYY ao sistema educacional foram de 44%, 17%, 31%; e de 39%, 28% e 21% para o fornecimento da informação ao marido do caso 4.

O tópico delicado da não-paternidade é considerado na tabela 4. Foram propostas três questões e não parece haver consenso (no Brasil e fora dele) sobre se esta informação deve ser fornecida somente para a mãe, e de que ela deveria decidir sobre o curso da ação a ser estabelecida.

Interrupção da gravidez e qualidade de vida

Questões relacionadas aos tópicos acima indi-

cados são apresentadas nas tabelas 5 e 6. Com relação à primeira, a frequência mais alta para a interrupção da gestação foi indicada para os bebês anencefálicos (49%), seguida por casos em que a vida da mãe está em perigo (40%), trissomia 13 (31%) ou espinha bífida aberta, grave (25%). Os números são muito mais baixos para a maioria das outras condições, e zero para um embrião ou feto de sexo não desejado. Isto indica consenso de que mesmo embriões ou fetos com condições genéticas consideradas graves (como a síndrome de Hurler, a fibrose cística ou a fenilcetonúria) teriam direito à vida. Por outro lado, essas posições não significam necessariamente uma atitude a favor de uma restrição ainda maior ao abortamento por parte das leis brasileiras, já que a questão da admissibilidade desse procedimento por causas socioeconômicas não foi considerada no estudo.

Todos os casos apresentados na tabela 6 referem-se à qualidade de vida de crianças planejadas ou recém-nascidas. Na situação em que a criança teria uma probabilidade de 100% de ser cega, apenas 57% dos entrevistados indicaram que a decisão de seus genitores seria injusta para ela, e somente 36% de que seria injusta para a sociedade. Já quanto à mãe fenilcetonúrica, somente 20% desses entrevistados imporiam uma hospitalização forçada. No caso do casal de surdos, 71% tentariam dissuadi-lo de abortar um feto com audição normal, e 73% não realizariam o diagnóstico pré-natal que possibilitaria a prática do aborto. O apoio para a recusa do consentimento à realização de cirurgia cardíaca varia com a condição considerada, sendo o mais alto (76%) para

o caso em que o bebê tivesse a trissomia 13 e o mais baixo (19%) para aquele em que ele fosse portador da constituição cromossômica 45, X. Esses números não são muito diferentes dos obtidos na Europa e nações não-européias selecionadas (6).

Problemas sociais

Como está especificado na tabela 7, os pesquisadores brasileiros em genética médica desfavorecem triagens obrigatórias em geral, bem como àquela destinada à seleção do sexo antes da concepção, exceto nos casos de risco para doenças causadas por genes ligados ao cromossomo X. Há consenso sobre o interesse em armazenar o DNA de pessoas condenadas ou acusadas de crimes sexuais e de outros delitos sérios, com a finalidade de auxiliar juízes ou autoridades policiais na sua identificação em casos de reincidência. Houve também consenso sobre a admissibilidade da utilização de material obtido para um tipo de triagem em outros estudos.

Em um país como o nosso, assolado por doenças causadas por agentes ambientais, seria um contra-senso preconizar alta prioridade, em um orçamento de saúde pública, para a solução de problemas genéticos. A questão considerada no item 6 da tabela 7, no entanto, procurava estabelecer a preferência relativa, entre os entrevistados, com relação aos 11 pontos lá indicados. A maioria deu primeira prioridade ao tratamento pré-natal para todas as mulheres, e as prioridades 2 e 3 foram dadas a, respectiva-

mente, tratamento de mulheres grávidas sem recursos e educação sexual. O item que recebeu prioridade mais baixa foi a terapia gênica.

Comparação com o primeiro estudo

Os resultados, para o Brasil, do estudo realizado entre 1985 e 1987 foram descritos por Salzano e Pena (7). A comparação entre os dados das duas investigações pôde ser feita com relação aos seguintes itens: a) seleção com relação ao sexo na ausência de doença causada por gene do cromossomo X; b) diagnóstico pré-natal tendo como única razão a ansiedade materna; c) informação aos parentes sobre a ocorrência da doença de Huntington na família; d) informação, a uma mulher com a síndrome da feminização testicular (46, XY), sobre sua condição; e) falsa paternidade.

De início, é importante enfatizar algumas diferenças entre os dois estudos. O tamanho amostral mais do que dobrou na segunda investigação (N=74 versus N=32), a percentagem de mulheres foi maior (63% versus 44%) e o número de graduados em medicina também foi maior (85% versus 56%). Outras características, no entanto, não diferiram entre eles.

No segundo estudo, observou-se uma tendência a um uso mais liberal das facilidades laboratoriais (73% estariam dispostos a realizar o diagnóstico pré-natal em casos de ansiedade materna nesta segunda investigação; e apenas 44%, na primeira); mais respeito à confidencialidade no caso da doença de Huntington

(23% versus 0%); e mais disposição a informar sobre seu cariótipo a mulheres com feminização testicular (56% versus 9%). Mas não foram encontradas diferenças com relação a atitudes quanto à seleção relacionada com o sexo ou à não-paternidade.

Conclusão

Antes de apresentarmos qualquer conclusão, é importante enfatizar as limitações de uma investigação como a aqui relatada, baseada em respostas a questionários previamente elaborados pelo pesquisador. Além do fato de que a própria elaboração de um questionário inevitavelmente influencia o padrão das respostas, o que uma pessoa faz em uma situação determinada muitas vezes difere do que ela havia previamente imaginado. Por exemplo, em uma aula na Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo uma colega nossa perguntou aos estudantes se eles concordariam em tomar conhecimento da constituição de uma região de seus DNAs na qual o número de repetições poderia levar, na meia-idade, a uma doença degenerativa crônica (a distrofia miotônica). Todos afirmaram que aceitariam a realização do teste mas quando foi anunciado que a coleta de sangue seria realizada imediatamente, todos recusaram-se a servir como doadores!

Mesmo considerando-se esta limitação, algumas conclusões podem ser estabelecidas com relação ao previamente apresentado. Primeiro, há enorme diversidade de opiniões, talvez tão grande quanto as condições físicas, biológicas

e socioeconômicas de nosso país. Há consenso, no entanto, de que a quantidade dos serviços genéticos disponíveis à população deve aumentar, e que as leis que regulam o aborto devem ser modificadas. As tendências gerais observadas dão ênfase ao princípio da autonomia, com uma disposição para o fornecimento da informação genética, se ela for solicitada. A obrigatoriedade de determinados procedimentos é, em geral, desfavorecida, mas é apoiado o uso do DNA para a identificação de criminosos. Em um mundo dominado cada vez mais pela tecnologia, é essencial a observância de atitudes éticas. Os pesquisadores brasileiros em genética médica assemelham-se em muitos aspectos a seus colegas de outras nações. Algumas diferenças, no entanto, foram notadas, e isso não é ruim. Afinal, a diversidade foi

a característica-chave que possibilitou a evolução de nossa espécie, e com ela o desenvolvimento da cultura e da moral.

Agradecimentos

A nossa pesquisa é financiada pelo Programa de Apoio a Núcleos de Excelência (PRONEX), Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq) e Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul (FAPERGS). Devemos um agradecimento muito especial aos nossos colegas, que utilizaram parte de seu precioso tempo no preenchimento do questionário.

Tabela 1. Características pessoais dos geneticistas que responderam ao questionário (n = 74)

| CARACTERÍSTICAS | PERCENTAGEM | CARACTERÍSTICAS | PERCENTAGEM |
|---|--------------------|--|--------------------|
| 1. Diploma mais importante | | 6. Estado conjugal | |
| 1.1. Medicina | 85 | 6.1. Solteiro | 23 |
| 1.2. Doutor em Ciências | 4 | 6.2. Casado | 51 |
| 1.3. Outros | 11 | 6.3. Outros | 26 |
| 2. Anos em genética médica | | 7. Número de filhos | |
| 2.1. 1-5 | 43 | 7.1. Nenhum | 19 |
| 2.2. 6-10 | 14 | 7.2. Um | 22 |
| 2.3. Mais do que 10 | 43 | 7.3. Dois | 29 |
| | | 7.4. Mais do que 2 | 29 |
| 3. Número de pacientes examinados por semana | | 8. Religião | |
| 3.1. Nenhum | 19 | 8.1. Católica | 42 |
| 3.2. 1-5 | 28 | 8.2. Protestante | 5 |
| 3.3. 6-10 | 22 | 8.3. Judia | 7 |
| 3.4. Mais do que 10 | 31 | 8.4. Outra | 11 |
| | | 8.5. Nenhuma | 35 |
| 4. Idade | | 9. Quão importante é a religião em sua vida | |
| 4.1. 35 ou menos | 22 | 9.1. Extremamente importante | 5 |
| 4.2. 36-40 | 15 | 9.2. Muito importante | 19 |
| 4.3. 41-45 | 38 | 9.3. Moderadamente importante | 19 |
| 4.4. Mais do que 45 | 25 | 9.4. Pouco importante | 30 |
| | | 9.5. Sem importância | 27 |
| 5. Sexo | | | |
| 5.1. Masculino | 37 | | |
| 5.2. Feminino | 63 | | |

Tabela 2. Quem deve ter acesso à informação genética? ¹

| Pessoas ou instituições | Condições ² | | | | | | | |
|--|------------------------|----|----|----|----|----|----|----|
| | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |
| Paciente adulto | | | | | | | | |
| Somente se o desejar | 71 | 66 | 76 | 62 | 36 | 44 | 78 | 68 |
| Contra seus desejos | 29 | 34 | 24 | 38 | 64 | 56 | 22 | 32 |
| Esposa(o)/companheira(o)/noiva(o) | | | | | | | | |
| Com o consentimento do paciente | 79 | 75 | 72 | 72 | 29 | 50 | 72 | 69 |
| Sem consentimento | 19 | 25 | 28 | 27 | 69 | 49 | 25 | 25 |
| De maneira nenhuma | 2 | - | - | 1 | 2 | 1 | 3 | 6 |
| Filhos(as) do paciente com menos de 18 anos | | | | | | | | |
| Com o consentimento do paciente | 71 | 71 | 77 | 64 | 65 | 66 | 73 | 71 |
| Sem consentimento | 21 | 23 | 16 | 27 | 26 | 24 | 18 | 19 |
| De maneira nenhuma | 8 | 6 | 7 | 9 | 9 | 10 | 9 | 10 |
| Empregador(a) | | | | | | | | |
| Com o consentimento do paciente | 56 | 65 | 69 | 66 | 57 | 54 | 69 | 64 |
| Sem consentimento | - | 4 | 4 | 1 | 13 | - | 1 | 3 |
| De maneira nenhuma | 44 | 31 | 27 | 33 | 30 | 46 | 30 | 33 |
| Parentes do paciente | | | | | | | | |
| Com o consentimento do paciente | 77 | 80 | 79 | 75 | 73 | 73 | 80 | 77 |
| Sem consentimento | 23 | 20 | 21 | 25 | 21 | 24 | 16 | 16 |
| De maneira nenhuma | - | - | - | - | 6 | 3 | 4 | 7 |
| Serviço de Saúde Pública | | | | | | | | |
| Por razões epidemiológicas | 93 | 93 | 94 | 96 | 97 | 89 | 87 | 86 |
| Seguradora | | | | | | | | |
| Com o consentimento do paciente | 60 | 61 | 64 | 63 | 58 | 53 | 53 | 54 |
| Sem consentimento | - | 6 | 4 | 3 | 9 | 1 | 3 | 1 |
| De maneira nenhuma | 40 | 33 | 32 | 34 | 33 | 46 | 44 | 45 |
| Escola | | | | | | | | |
| Com o consentimento do paciente | 68 | 76 | 70 | 68 | 73 | 55 | 65 | 65 |
| Sem consentimento | - | 6 | 2 | 1 | 13 | - | 5 | 3 |
| De maneira nenhuma | 32 | 18 | 28 | 31 | 14 | 45 | 30 | 32 |

¹ Valores em percentagens.

². Portador do gene para fibrose cística; 2. Paciente com fibrose cística; 3. Doença de Huntington; 4. Polipose do cólon familiar; 5. Infecção pelo HIV; 6. Translocação cromossômica que pode causar a síndrome de Down na prole; 7. Risco para esquizofrenia; 8. Risco para alcoolismo.

Tabela 3. Escolha da ação em situações que envolvem a quebra de sigilo da informação genética

| SITUAÇÃO | PERCENTAGEM QUE CONCORDA |
|---|--------------------------|
| 1. Um motorista de ônibus tem hipercolesterolemia familiar e poderá ter uma parada cardíaca durante o trabalho, mas recusa a aposentadoria. O que você faria? | |
| 1.1. Preservaria a confidencialidade do paciente | 27 |
| 1.2. Avisaria a companhia de transporte | 10 |
| 1.3. Avisaria a companhia de transporte sem indicar especificamente o seu nome | 36 |
| 1.4. Avisaria a companhia de transporte, e se ela não tomasse as medidas adequadas forneceria o seu nome a ela | 27 |
| 2. Informação sobre os resultados relativos à condição XYY à escola. Escolha da ação: | |
| 2.1. Não responderia ao questionário escolar | 0 |
| 2.2. Responderia, mas não mencionaria os resultados dos testes | 10 |
| 2.3. Informaria sobre os sintomas, mas não quanto ao diagnóstico | 44 |
| 2.4. Informaria sobre o diagnóstico e os sintomas | 44 |
| 2.5. Esta situação não poderia ocorrer em meu país | 2 |
| 3. Um paciente com uma doença genética ou parcialmente genética recusa-se a permitir que esta informação seja fornecida a seus parentes. Você respeitaria a sua privacidade se ele tivesse as condições abaixo indicadas? | |
| 3.1. Doença de Huntington | 23 |
| 3.2. Hipercolesterolemia familiar | 20 |
| 3.3. Hemofilia A | 17 |
| 3.4. Esquizofrenia | 25 |
| 3.5. Síndrome Li-Fraumeni | 19 |
| 4. Uma mulher grávida, que está em processo de divórcio, descobre que vai ter uma criança XXY. Ela não pretende abortar, e está negociando o sustento da criança, mas não deseja que seu ex-marido saiba da condição do feto. Se o ex-marido lhe pergunta, você informaria sobre o problema genético da criança? | |
| Respostas positivas | 39 |

Tabela 4 - Informação sobre não-paternidade

| SITUAÇÃO E CURSO DA AÇÃO | PERCENTAGEM QUE CONCORDA |
|--|--------------------------|
| 1. Quais são as responsabilidades morais do geneticista em casos de não-paternidade? | |
| 1.1. Avisar a mãe de maneira privada, previamente, que o teste evidenciará a não-paternidade, dando-lhe a opção de interrompê-lo | 64 |
| 1.2. Avisar ao casal, previamente, que os testes revelarão não-paternidade | 44 |
| 1.3. Solicitar um acordo pré-teste sobre quem deverá ser notificado em caso de não-paternidade | 17 |
| 1.4. Informar os resultados do teste somente para a mãe | 58 |
| 1.5. Solicitar fortemente que ela informe a seu companheiro, oferecendo suporte de aconselhamento se necessário | 45 |
| 1.6. Solicitar fortemente que ela informe o resultado ao pai biológico | 32 |
| 1.7. Solicitar fortemente que ela informe a respeito a seu(sua) filho(a) quando este(a) completar 18 anos | 17 |
| 1.8. Informar ao companheiro se a mãe não o fizer | 4 |
| 2. Quem deverá, em última instância, decidir o que fazer com a informação sobre não-paternidade? | |
| 2.1. O geneticista ou aconselhador genético | 11 |
| 2.2. Somente a mãe | 82 |
| 2.3. O terapeuta da família | 6 |
| 2.4. O médico da família | 1 |
| 3. Se o parceiro da mulher vier vê-lo de maneira privada, você lhe informaria sobre os resultados do teste? | |
| Respostas positivas | 15 |

Tabela 5. Indicação sobre interrupção da gravidez em condições diversas

| CONDIÇÃO | PERCENTAGEM QUE ACONSELHARIA A INTERRUPTÃO |
|---|---|
| 1. A vida da mãe está em perigo | 40 |
| 2. A gestação resultou de um ato de estupro | 20 |
| 3. Síndrome de Hurler | 17 |
| 4. Trissomia do cromossomo 13 | 31 |
| 5. Lábio leporino e palato fendido em feto do sexo feminino | 3 |
| 6. Espinha bífida aberta, grave | 25 |
| 7. Fibrose cística | 10 |
| 8. Anencefalia | 49 |
| 9. Anemia das células falciformes | 3 |
| 10. Homozigose para hipercolesterolemia familiar | 4 |
| 11. Predisposição à esquizofrenia ou doença bipolar | 4 |
| 12. Doença de Huntington | 10 |
| 13. Predisposição à doença de Alzheimer | 1 |
| 14. Predisposição ao alcoolismo | 0 |
| 15. Constituição cromossômica 45, X | 10 |
| 16. Trissomia do cromossomo 21 | 15 |
| 17. Constituição cromossômica XXY | 7 |
| 18. Lábio leporino e palato fendido em feto do sexo masculino | 4 |
| 19. Neurofibromatose | 8 |
| 20. Obesidade grave | 3 |
| 21. Nanismo acondroplásico | 10 |
| 22. Sexo diferente do desejado pelos genitores | 0 |
| 23. Infecção por HIV no feto | 20 |
| 24. Toxoplasmose no primeiro trimestre da gestação | 18 |
| 25. Rubéola no primeiro trimestre da gestação | 17 |
| 26. Fenilcetonúria | 8 |

Tabela 6. Questões relacionadas à qualidade de vida

| SITUAÇÃO | PERCENTAGEM QUE CONCORDA |
|---|--------------------------|
| 1. Um casal de cegos, ambos com a mesma doença devida a genes autossômicos recessivos, tem uma probabilidade de 100% de que qualquer de seus filhos será cego de nascença. Apesar disso, eles querem ter um filho. Qual seria a sua posição: | |
| 1.1. Trataria de dissuadi-los de ter uma criança cega | 40 |
| 1.2. Aconselharia a que continuassem em seu intento | 0 |
| 1.3. Informaria que apoiaria qualquer decisão que tomassem | 65 |
| 2. Se eles decidissem ter um filho cego, você concordaria com as seguintes afirmativas: | |
| 2.1. Sua decisão pode ser ótima para eles, devido à sua situação e o desejo de terem filhos | 36 |
| 2.2. Se eu estivesse na situação deles, faria o mesmo | 3 |
| 2.3. A decisão é injusta para a criança | 57 |
| 2.4. A decisão é injusta para a sociedade | 36 |
| 3. Uma mulher fenilcetonúrica que recebeu dieta especial na infância mas que já não a utiliza está grávida. Ela está ainda no início do terceiro trimestre de gestação, de maneira que uma intervenção dietética ofereceria alguma proteção ao feto, mas ela se recusa a adotar a dieta. O que você faria: | |
| 3.1. Sugeriria hospitalização voluntária, para controle da dieta | 92 |
| 3.2. Imporia a hospitalização compulsória e a aderência à dieta | 20 |
| 3.3. Ofereceria e discutiria a interrupção da gravidez | 57 |
| 3.4. Denunciá-la-ia por abuso à infância se ela completasse a gestação e a criança nascesse com problemas | 24 |
| 3.5. Evitaria interferir | 11 |
| 4. Um casal de surdos, com diversos filhos que apresentam audição normal, deseja um que seja como eles. Eles possuem um tipo de surdez hereditária que pode ser diagnosticado em época pré-natal. Eles informam que irão abortar um feto com audição normal. Que aconselhamento você daria? | |
| 4.1. Forneceria apenas a informação médica | 17 |
| 4.2. Tentaria dissuadi-los de realizar o diagnóstico pré-natal | 71 |
| 4.3. Informaria que iria ajudá-los a alcançar os seus objetivos | 0 |
| 4.4. Apoiaria qualquer decisão que eles tomassem | 12 |

| SITUAÇÃO | PERCENTAGEM QUE CONCORDA |
|--|--------------------------|
| O que você faria? | |
| 4.5. Realizaria o diagnóstico pré-natal e forneceria a informação solicitada | 20 |
| 4.6. Recusar-se-ia a realizar o diagnóstico pré-natal | 73 |
| 4.7. Encaminhá-los-ia para outro médico, inclusive para fora do país | 7 |
| 5. Um casal tem um recém-nascido com uma doença genética. A criança morrerá se não for feita uma cirurgia cardíaca. Os genitores se recusam a dar o consentimento para a operação e informam que se o bebê for operado eles o abandonarão no hospital, declinando de seus direitos e responsabilidades parentais. Você apoiaria esta decisão se a doença fosse: | |
| 5.1. Trissomia do cromossomo 13 | 76 |
| 5.2. Constituição cromossômica 45, X | 19 |
| 5.3. Trissomia do cromossomo 21 | 39 |
| 5.4. Espinha bífida aberta, grave | 59 |

Tabela 7. Opiniões dos pesquisadores em genética médica brasileiros quanto a questões sociais relacionadas à genética

| SITUAÇÃO E ASPECTO ESPECÍFICO | PERCENTAGEM QUE CONCORDA |
|--|--------------------------|
| 1. Triagem no local de trabalho | |
| 1.1. Deficiência de alfa-1-antitripsina nas fábricas Obrigatória | 23 |
| 1.2. Doença cardíaca, câncer e diabetes para executivos Obrigatória | 9 |
| 2. Triagem populacional para a fibrose cística | |
| 2.1. Gestantes Obrigatória | 3 |
| 2.2. Recém-nascidos Obrigatória | 41 |
| 2.3. Genitores em potencial Obrigatória | 6 |
| 3. Seleção pré-concepcional relacionada ao sexo | |
| 3.1. Na ausência de uma doença ligada ao cromossomo X | |

| SITUAÇÃO E ASPECTO ESPECÍFICO | PERCENTAGEM QUE CONCORDA |
|--|--------------------------|
| 3.1.1. Disponível a todos | 35 |
| 3.1.2. Apenas para duplas casadas | 0 |
| 3.1.3. Apenas para famílias com três ou mais filhos do mesmo sexo | 12 |
| 3.2. Em portadores de doenças ligadas ao cromossomo X | 86 |
| 4. Testes de identificação pelo DNA | |
| 4.1. Em pessoas condenadas por crimes sexuais | 89 |
| 4.2. Em pessoas acusadas de crimes sexuais | 82 |
| 4.3. Em pessoas condenadas por outros crimes sérios | 85 |
| 4.4. Em pessoas acusadas de outros crimes sérios | 76 |
| 5. Armazenamento de material genético | |
| 5.1. Compartilhamento de DNA anônimo com pesquisadores, sem o consentimento do depositário | 47 |
| 5.2. Compartilhamento de lucros obtidos por comercialização derivada da pesquisa | 36 |
| 5.3. Testes em gotas de sangue obtidas para o diagnóstico da fenilcetonúria | |
| 5.3.1. Triagem para a fibrose cística | 89 |
| 5.3.2. Triagem para a hipercolesterolemia familiar | 87 |
| 5.3.3. Triagem para a síndrome do X frágil | 80 |
| 5.3.4. Triagem para a talassemia | 83 |
| 6. Prioridades em um orçamento de saúde¹ | |
| Primeira prioridade para: | |
| 6.1. Tratamento de mulheres grávidas sem recursos | 7 |
| 6.2. Tratamento pré-natal para todas as mulheres | 56 |
| 6.3. Exposição reduzida a teratógenos conhecidos | 1 |
| 6.4. Pesquisa e tratamento para a infertilidade | 0 |
| 6.5. Educação sexual | 30 |
| 6.6. Terapia gênica | 1 |
| 6.7. Testes para portadores de doenças ocasionadas por genes autossômicos recessivos | 1 |
| 6.8. Testes genéticos para a susceptibilidade a doenças ocupacionais | 1 |
| 6.9. Testes para a predisposição genética a doenças comuns | 3 |
| 6.10. Educação do público sobre genética | 3 |

¹ Pela maneira como foi formulada esta pergunta (coloque em ordem de prioridade os 11 itens indicados) é impossível saber quais seriam as prioridades, além das listadas, que seriam favorecidas. Em termos relativos, a ordem de importância dada pela maioria dos entrevistados para cada um dos itens seria: 1ª) Tratamento pré-natal para todas as mulheres; 2ª) Tratamento de mulheres grávidas sem recursos; 3ª) Educação sexual; 4ª) Exposição reduzida a teratógenos conhecidos; 5ª) Monitoramento de defeitos congênitos; 6ª) Educação do público sobre genética; 7ª) Testes para a predisposição genética a doenças comuns; 8ª) Testes genéticos para a susceptibilidade a doenças ocupacionais; 9ª) Testes para portadores de doenças ocasionadas por genes autossômicos recessivos; 10ª) Pesquisa e tratamento para a infertilidade; 11ª) Terapia gênica.

RESUMEN

Perfil ético de investigadores en genética

Son presentados datos relativos a una encuesta - realizada con 74 investigadores brasileños en genética médica - sobre un conjunto padrón de 52 preguntas relacionadas con problemas éticos. La investigación fue simultáneamente efectuada en otros 36 países y hace parte de un programa de evaluación del tipo cultural cruzado, que busca determinar, en el ámbito mundial, las diferencias y similitudes de opinión sobre estas cuestiones, entre especialistas del área. Las comparaciones internacionales todavía no fueron finalizadas pero los resultados aquí obtenidos son cotejados con datos preliminares alcanzados en otras naciones y con otro estudio del mismo tipo, realizado en Brasil en la década de los 80. Entre estos especialistas hay una gran diversidad de opiniones en cuanto a los temas abordados. Hay un consenso, en tanto, de que la calidad de servicios genéticos ofrecidos a la población debe aumentar y que las leyes que rigen el aborto deben ser modificadas. Las declaraciones dan énfasis al principio de la autonomía, desfavoreciendo la obligatoriedad de determinados procedimientos. Hay apoyo, todavía, al uso del DNA para la identificación de criminales.

Unitermos: Genética médica, asesor genético, no-paternidad, aborto, calidad de vida.

ABSTRACT

Ethical profile of genetics researchers

This paper introduces the results of a survey conducted among 74 Brazilian medical genetics researchers from a standard 52-item questionnaire on ethical issues. The investigation was simultaneously carried out in 36 other countries as part of a cross-cultural assessment program aimed at determining worldwide differences and similarities in expert opinions. Although the international data comparison has not yet been completed, the results obtained in Brazil are weighed against the preliminary data gathered in other countries and compared with results from a similar study carried out in Brazil in the 1980s. Experts tend to differ greatly regarding the issues in question. However, they agree that the number of genetic services made available to the population must increase, and that abortion laws ought to be changed. The statements emphasize the principle of self-determination and challenge the propriety of certain mandatory procedures. The use of DNA for criminal identification purposes is supported, though.

Uniterms: Medical genetics, genetic counseling, non-paternity, abortion, quality of life.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Wertz DC, Fletcher JC. *Ethics and human genetics: a cross-cultural perspective*. Berlin: Springer-Verlag, 1989.
2. Costa F. Dossiê genética e ética. *Revista USP* 1994/1995;24:4-73.
3. Kipper DJ, Azevêdo ES, Clotet J. organizadores. *Simpósio: ética e genética*. *Bioética* 1997;5:129-272.
4. De Boni LA, Jacob G, Salzano FM, organizadores. *Ética e genética*. Porto Alegre: EDIPUCRS, 1998.
5. Salzano FM, Schüler L. Questões éticas em genética humana. In: De Boni LA, Jacob G, Salzano FM, organizadores. *Op.cit.* 1998: 193-210.
6. Wertz D. *Ethical views of european and non-european geneticists: results of an international survey*. Paper presented at the European Society of Human Genetics, Berlin, 1995.
7. Salzano FM, Pena SDJ. *Ethics and medical genetics in Brazil*. In: Wertz DC, Fletcher JC, editors. *Op.cit.* 1989: 100-18.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA

Francisco M. Salzano
Departamento de Genética, Instituto de
Biociências, UFRGS
Caixa Postal 15053
Porto Alegre - RS - Brasil
CEP: 91501-970
E-mail: francisco.salzano@ufrgs.br