

# QUESTÕES ÉTICAS E SOCIAIS DA ANÁLISE DO GENOMA HUMANO

LUIS ARCHER

Faculdade de Ciências e Tecnologia, Universidade Nova de Lisboa, Monte da Caparica.

## RESUMO

As novas tecnologias de análise do genoma humano levantam uma variedade de questões éticas e sociais. Os diagnósticos genotípicos e pré-sintomáticos de afecções de manifestação tardia são possíveis em situações cada vez mais numerosas. O seu uso por parte de entidades patronais, seguradoras, escolas, ou pela sociedade em geral, poderia conduzir a discriminação e marginalização, além de reacções psicológicas adversas do próprio. As sondas para identificação individual (DNA fingerprints) levantam questões de privacidade e autonomia pessoal, sobretudo nas suas aplicações a provas de paternidade, processos criminais e eventual criação de bancos de dados. O projecto de sequenciação imediata e integral do genoma humano põe questões de ética económica, assim como problemas relativos ao acesso, comercialização e direitos de propriedade das informações e materiais científicos obtidos. Igualmente favorece uma mentalidade reducionista, e desequilíbrios internacionais. A biologia molecular humana, que se seguirá à sequenciação do genoma, obrigará a repensar os conceitos de liberdade de auto-determinação (fundamentador da responsabilidade moral) e de igualdade. A terapia génica e a sua possível extensão ao melhoramento da espécie humana põe questões relativas aos limites éticos destas tecnologias. Todos estes problemas terão de ser respondidos em termos da aplicação do conceito de liberdade ética de auto-realização, a que têm direito a pessoa humana, a ciência e a sociedade. E também através da subordinação de interesses científicos, económicos e sociais à dignidade da pessoa humana.

## SUMMARY

### Ethical and social aspects of the human genome analysis

The modern technologies for human genome analysis raise a variety of ethical and social questions. The pre-symptomatic diagnostic of diseases of late expression is becoming possible for a rapidly increasing number of situations. The use of that knowledge by employers, insurance companies, schools, and society in general, could lead to discriminations and stigmatizations, in addition to adverse psychological reactions. DNA fingerprinting raises questions of privacy and personal autonomy in its applications to paternity proof, criminal proceedings, and establishment of data banks. The project of the immediate and complete sequencing of the human genome will lead to questions of economical ethics, as well as of access, commercialization and property rights of scientific information and materials obtained. It also favours a reductionistic mentality and international unbalances. The molecular biology of humans, which will follow the complete sequencing of the genome, may foster a rethinking of the concepts of freedom of self-determination (basic for moral responsibility) and of equality. The gene therapy and its possible extension to the betterment of the human species, pose questions of ethical limits to this technology. All these problems will have to be answered in terms of the application of the principle of ethical freedom for self-fulfilment, as a right of the human person, as well as of science and society. Scientific, economic and social interests have to be subordinated to the dignity of the human person.

## INTRODUÇÃO

As tecnologias da engenharia genética vieram trazer um rápido avanço à análise do genoma humano que, ao longo dos anos 60 e 70, se tinha iniciado por métodos vários de observação directa dos cromossomas.

Essa análise implica hoje a construção de mapas genéticos, mapas físicos e sequenciação. O mapa genético calcula a localização relativa de vários genes nos cromossomas, baseada na frequência com que eles são transmitidos conjuntamente. O mapa físico estabelece, ao longo do DNA, a localização de marcadores identificáveis. Numa modalidade de alta resolução, o mapa físico poderá obter-se fraccionando o DNA total com enzimas de restrição, determinando a extensão dos fragmentos por electroforese em gel de agarose, e dispondo-os pela ordem em que eles se encontram *in vivo*. A sequenciação determina a ordem efectiva dos quatro tipos de nucleotídeos, ao longo do DNA.

O genoma humano (contido em cada uma das nossas células) conta cerca de  $3 \times 10^9$  pares de nucleotídeos dos quais só menos de 0,1% foram, até agora, sequenciados. Calcula-se que o genoma humano contenha 50 a 100 mil genes. Destes, cerca de 4 600 foram já identificados<sup>1</sup>, mas só pouco mais de 1 500 foram localizados, tendo sido clonados e sequenciados menos de mil<sup>2</sup>.

Clonagem significa que cada um desses genes foi integrado num vector (pequena unidade circular e auto-replicante de DNA: plasmídeo, DNA viral, cósmido, etc.), introduzindo-se o conjunto no hospedeiro apropriado, onde se multiplica indefinidamente. A partir dessa população molecular, facilmente se extrai um grande número de cópias do gene integrado, as quais, depois de desnaturadas (por separação das duas cadeias do DNA) e marcadas (por exemplo com isótopos radioactivos) constituem o que se designa por *sondas*. Por hibridação molecular, elas irão ligar-se e detectar zonas homólogas do genoma.

Entre as múltiplas aplicações das sondas, encontram-se o diagnóstico pré-sintomático e a identificação individual, que implicam vários problemas éticos.

### DIAGNÓSTICO PRÉ-SINTOMÁTICO

Tem aumentado rapidamente o número de doenças hereditárias para as quais o gene por elas responsável foi clonado, fornecendo a respectiva sonda, que pode ser utilizada em diagnósticos pré ou pós-natais.

Para um número superior a 30 doenças hereditárias já existem sondas comercialmente disponíveis. Mas muitas mais estão na posse de laboratórios de investigação.

Como em muitos desses casos se trata de enfermidades de manifestação tardia (que, por exemplo, só se revelam depois dos 40 ou 45 anos de idade), a aplicação das sondas permite um diagnóstico genotípico pré ou pós-natal que antecede em várias dezenas de anos o aparecimento dos sintomas. Além disso, começam a ser identificados alguns genes aparentemente associados a predisposições para várias doenças somáticas e comportamentos psicológicos anormais ou anti-sociais.

Estas novas capacidades preditivas levantam uma série de problemas éticos e sociais a que vamos aludir.

#### Acesso à Informação Genética Por Parte de Entidades Patronais

Será ético que os empregadores exijam e utilizem os dados de análises genéticas dos seus empregados efectivos ou potenciais, para efeitos de despedimento ou de selecção de contratos?

Três situações de análise genética podem interessar os empregadores: 1. o diagnóstico pré-sintomático de doenças de manifestação tardia que venham encurtar o tempo de actividade útil dos candidatos ao trabalho; 2. a detecção de genes determinantes de susceptibilidade a certos materiais específicos usados no trabalho; 3. análises que determinem se há causa genética em doenças surgidas entre os trabalhadores.

Quanto aos dois últimos casos, é de notar que determinadas afecções poderão surgir ou por alta exposição a certos materiais perigosos, ou por particular sensibilidade de alguns trabalhadores a esses materiais, ou por várias combinações desses dois factores. Neste contexto, a análise genética dos trabalhadores pode fornecer dados importantes para o ajustamento dos cuidados de saúde numa empresa, para a determinação dos níveis de segurança necessários em relação a materiais perigosos, e para o tratamento de trabalhadores que adoeçam<sup>3</sup>.

Há, portanto, na análise genética dos empregados, um interesse social por parte da empresa. Este interesse pode tornar-se particularmente forte em situações em que a admissão de indivíduos com alto risco ponha em causa a segurança da maioria dos trabalhadores ou população. Por exemplo, um piloto de aviação aparentemente saudável, mas sujeito ao risco de uma das formas, geneticamente condicionadas, de doença cardíaca, tem maiores probabilidades de sofrer um ataque de coração durante o voo, pondo em perigo toda a população a bordo.

Contra esse factor social se devem pesar os interesses e direitos individuais do trabalhador, que incluem jus à confidencialidade dos dados genéticos, e até o direito a que alguns deles (por exemplo relativos a predisposições) não sejam determinados.

Excepto quando esteja em risco a segurança duma população, os testes de aptidão devem incidir apenas sobre o estado actual de saúde do candidato, e não sobre a previsibilidade das suas enfermidades. Doutro modo, alterar-se-ia o equilíbrio de riscos que se deve manter nos contratos de trabalho.

Ao empregador cabe correr o risco de doenças futuras do seu empregado, com as correspondentes consequências económicas. A selecção genética faria incidir todo o risco sobre o trabalhador.

Mais injusta ainda seria a situação em que a selecção genética de empregados particularmente resistentes a determinado material perigoso fosse conduzida pela empresa com a finalidade de reduzir os níveis objectivos de segurança no trabalho. Não é ético que essa redução, motivada por interesses económicos, se faça à custa da discriminação duma faixa da população no seu direito ao trabalho.

Normas legais estritas devem ser estabelecidas no respeitante à obtenção e uso de informação genética relativa aos trabalhadores efectivos ou potenciais, garantindo o direito do indivíduo de, antes de qualquer análise genética, estar inteiramente informado acerca da sua natureza e implicações, e de a poder recusar<sup>4</sup>.

#### Acesso à Informação Genética Por Parte de Entidades Seguradoras

As questões postas neste caso são de certo modo análogas às anteriores. Enquanto a Segurança Social não pode excluir ninguém por razão de alto risco de doença, as companhias de seguros podem fazê-lo, ou podem elevar o prémio do seguro proporcionalmente ao risco. Se o não fizessem, teriam de elevar o prémio indiscriminadamente a toda a população, o que, por sua vez, faria baixar o acesso aos seguros. Há portanto, também aqui, o interesse social duma análise genética preditiva.

No outro prato da balança está o direito do indivíduo a não se sujeitar a certos exames genéticos e a não querer saber as suas doenças preditíveis.

O que eticamente se exige num contrato de seguro é que ambas as partes contratantes tenham a mesma informação acerca da probabilidade do acontecimento contra o qual se segura (morte ou doença, neste caso). Consequentemente, análises genéticas preditivas já conhecidas do segurando devem ser declaradas à entidade seguradora. Mas esta não deve exigir análises que o segurando não fez ou não quer fazer. O objectivo do seguro é precisamente cobrir riscos, e não excluí-los a todo o custo<sup>5</sup>.

As respectivas legislações são diferentes de Estado para Estado. Casos há em que, por exemplo, elas impedem a discriminação de sexo e cor, apesar de lhes estarem associados riscos diferentes. Nesses casos, o sexo e a raça com menor risco pagam um prémio mais elevado do que pagariam se houvesse discriminação, o que significa que a sociedade decidiu que esta extensão do princípio da igualdade de sexos e raças é um valor mais importante do que a proporcionalidade de prémios em relação a riscos.

Na Europa não é tradição introduzir factores hereditários na categorização dos seguros, e é de desejar que assim continue.

#### Outras Situações de Marginalização

De certo modo análogo com algumas das situações anteriormente referidas é o caso dos testes genéticos para comportamentos escolares.

Ainda que seja inegável a existência de factores genéticos que determinam limites na capacidade de aprendizagem, o uso generalizado e excessivo dos respectivos testes pode representar a tendência de transferir para o aluno as responsabilidades da Escola e a influência do meio familiar e cultural no insucesso escolar. A gravidade ética desta atitude é tanto maior quanto implica uma perigosa estigmatização dos que têm menor aproveitamento, o que só por si já exerce uma acção inibitória do seu progresso e reabilitação<sup>5</sup>.

Ainda mais grave estigmatização se verificará nos casos em que a análise genética revele predisposições para compor-

tamentos socialmente condenáveis. Mesmo que esses indivíduos nunca viessem a efectivar essas predisposições, por razão da educação que tiveram e das motivações que desenvolveram, uma sociedade polarizada pela tecnologia genética tenderia a etiquetá-los e marginalizá-los. Estaríamos então em perigo de que a nossa democracia evoluísse para uma genocracia, julgando as pessoas não pelo que revelam e realizam, mas pelos genes que têm.

Além do impacto sobre a sociedade, os diagnósticos pré-sintomáticos podem também ter uma acção psicológica desastrosa sobre o próprio indivíduo e a sua família. Como passará a ser a vida de um jovem que venha a saber, através dum desses diagnósticos, que aos 40 e poucos anos de idade será acometido duma doença incurável? Essa informação pode ser destrutiva do seu tempo útil de vida e até da própria família. O diagnóstico genotípico cria, deste modo, uma nova categoria de *doentes* — os doentes assintomáticos.

Outro grupo de problemas refere-se ao diagnóstico pré-natal, o qual pode realizar-se tão precocemente como numa mórula obtida por fertilização *in vitro*. Não abordarei este tema, já que será objecto doutra comunicação.

## SONDAS PARA IDENTIFICAÇÃO PESSOAL (DNA FINGERPRINTS)

O DNA humano contém uma sequência nucleotídica que se repete numerosas vezes ao longo do genoma, em pontos cuja localização não está condicionada por nenhum factor. A distribuição dessa sequência ao longo do DNA é, por isso, única para cada indivíduo (só com a excepção dos gémeos univitelinos) e mantém-se idêntica ao longo da vida de cada um.

A partir duma pequena quantidade de qualquer material biológico (sangue, esperma, cabelos, ou algumas células de qualquer tecido) pode extrair-se o DNA, cortá-lo com enzimas de restrição, separar os fragmentos por electroforese em gel de agarose, desnaturá-los (separar as duas cadeias do DNA) e transferi-los para uma membrana de nitrocelulose. Esta é então posta em contacto com a sonda radioactiva da sequência que foi referida acima. Só os fragmentos de DNA total que contiverem essa sequência híbridarão com a sonda radioactiva, e poderão ser visualizados por auto-radiografia. Obtém-se, assim, um perfil de bandas de DNA (como um código de barras) exclusivo do indivíduo analisado.

São múltiplas as aplicações desta tecnologia, devendo mencionar-se três situações principais: os casos de prova de paternidade; os de processos criminais; e a eventual criação de bancos de dados. Estas três situações implicam, por esta mesma ordem, preocupações éticas crescentes.

### Prova de Paternidade

Como o perfil de bandas de cada indivíduo corresponde à combinação dos perfis do pai e da mãe, esta tecnologia fornece uma contribuição importante para o estabelecimento da paternidade ou maternidade e é nesse sentido utilizada pela medicina forense<sup>6,7</sup>.

Foi também utilizada com êxito na Argentina para identificar as famílias biológicas dum grande número de crianças raptadas entre 1975 e 1983, e que eram filhas de cidadãos argentinos sequestrados pelas forças militares. As crianças puderam, assim, ser restituídas às suas verdadeiras famílias<sup>8</sup>.

A mesma tecnologia tem sido usada em casos de imigração. Por exemplo o Home Office da Grã-Bretanha recebeu, em 1986, 12 000 pedidos de imigração por parte das mulheres e filhos de cidadãos do Bangladesh e Paquistão residentes no Reino Unido. Para a exigida prova de parentesco, a documentação disponível era, em muitos desses casos, insufi-

ciente. Recorreu-se, então, aos perfis de bandas de DNA, que são aceites como prova pelo Home Office<sup>9</sup>.

Dificilmente se poderão levantar questões éticas em torno desta aplicação familiar dos sistemas de identificação por sondas de DNA. Apenas se poderia discutir se a generalização deste teste não virá a invadir a privacidade familiar, ao pôr em evidência situações de ilegitimidade não conhecidas como tais.

### Aplicações em Processo Criminal

No caso de crimes em que o seu autor tenha deixado *in loco* alguns restos celulares (por exemplo esperma no caso de violação), o perfil de bandas de DNA conseguido a partir desse material, e a sua comparação com os perfis obtidos a partir da análise de suspeitos, permitirá identificar o autor do crime.

Há, no entanto, limites éticos a este procedimento. Em contraste com as impressões digitais, a análise do DNA exige uma extracção que é invasiva da privacidade e autonomia pessoal já que usa um material biológico do qual é possível extrair, além do perfil de bandas do DNA, muitos outros dados genéticos que poderiam vir a ser utilizados contra o próprio no âmbito daquela ou de posterior acusação.

Por essas razões, a realização dessa investigação sem consentimento esclarecido do próprio só é eticamente aceitável quando ordenada pelo tribunal na base de causa provável de crime e com estrita especificação da finalidade da investigação e do teste a utilizar. As amostras biológicas devem ser destruídas imediatamente após a obtenção do perfil de bandas<sup>10</sup>.

### Bancos de Dados

O Estado da Califórnia prescreve que os presos por crimes sexuais sejam obrigados a fornecer, antes de abandonarem a prisão, uma amostra biológica que permita obter o perfil das bandas do DNA, que é armazenado num banco de dados. Se a análise se restringir a esse perfil e só ele for arquivado, e considerando a recidividade dos crimes sexuais, pode considerar-se que os benefícios para a sociedade duma mais eficiente identificação dos autores desses crimes prevalece sobre o direito individual à privacidade e autonomia. Tomado neste sentido estrito, um banco de dados é eticamente aceitável.

Existe, porém, a tendência de estender o sistema a outras classes da população e a outros tipos de análises. Há tentativas concretas de o instaurar para autores de outros tipos de crimes, alguns deles com baixa recidividade, e até para suspeitos reais ou potenciais. Há também a pretensão de armazenar não só o perfil de bandas mas também o próprio DNA ou material biológico que o contém, o que deixa aberta a possibilidade de outras futuras análises, as quais já não representam um interesse social suficientemente grave para se poder considerar prevalecente sobre o direito individual a não ser sujeito a uma análise compulsiva.

Entendido neste sentido, um banco de dados genéticos não tem justificação ética e presta-se a toda a espécie de abusos. A eficiência tecnológica para detecção do crime não pode ser considerada um valor absoluto, e tem de ser articulada com o respeito pelos direitos e liberdades individuais.

Do ponto de vista ético é de recomendar que os bancos de dados armazenem só os perfis de bandas e não o próprio DNA ou material biológico; que o indivíduo tenha acesso aos seus dados e o direito a recusar qualquer análise do seu DNA que ultrapasse o objectivo para o qual ele foi extraído<sup>10</sup>.

## SEQUENCIAÇÃO INTEGRAL DO GENOMA HUMANO

Foi em 1986 que surgiu nos Estados Unidos a primeira proposta dum projecto de sequenciação integral do genoma humano. Durante os dois anos seguintes desenvolveu-se uma ampla discussão na comunidade científica internacional através de numerosos Encontros, artigos na Imprensa, e outras formas de comunicação, até que se estabeleceram três grandes projectos: o dos Estados Unidos, o do Japão, e o da Comunidade Europeia.

O projecto americano, finalmente aprovado pela Academia das Ciências, Institutos Nacionais de Saúde (NIH) e Ministério da Energia, foi referendado pelo Congresso. O seu âmbito inclui o mapeamento e sequenciação não só do genoma humano mas também dos genomas de organismos piloto como *Escherichia coli*, o nemátodo *Caenorhabditis elegans*, *Drosophila* e rato. O projecto japonês sobre o genoma humano difere do americano por não incluir estudos comparativos com genomas de outros organismos, e por dar especial ênfase ao desenvolvimento de novas tecnologias de sequenciação que a tornam mais rápida e económica. Na Comunidade Europeia a análise de genoma humano faz parte dum programa de biomedicina e saúde e tem características próprias. Visa primariamente a construção de um mapa genético e físico mais pormenorizado, e a sequenciação de zonas com particular interesse clínico, na perspectiva dum melhor conhecimento dos mecanismos da função genética assim como da prevenção e tratamento das doenças hereditárias.

A envergadura destas três grandes iniciativas exige uma cooperação científica internacional. Nesse sentido se criou, para coordenação a nível mundial, a Human Genome Organization (HUGO)<sup>11</sup>.

Os principais problemas éticos levantados pela sequenciação do genoma humano referem-se mais às futuras aplicações dos resultados obtidos do que ao programa em si. Mesmo assim, aludiremos aqui a estes últimos aspectos.

### Oportunidade e Estratégias da Iniciativa

A sequenciação integral do genoma é uma empresa gigantesca tanto em termos de trabalho como de custos. Um investigador de alto nível, trabalhando em laboratório qualificado, poderá sequenciar até mil bases por dia, o que significa que, para a sequenciação completa do genoma humano seria precisa a actividade de mil desses investigadores durante 10 anos. Em termos económicos, o preço médio da sequenciação é de 1 dólar por nucleotídeo, o que eleva o custo total do projecto a 3 mil milhões de dólares.

É certo que mais modernas tecnologias se começam a desenvolver (sobretudo na Califórnia e no Japão) as quais tornarão a sequenciação mais rápida e mais económica. Mesmo assim, e do ponto de vista ético, a enorme envergadura deste projecto obriga a considerar o peso relativo destes altos custos em contraposição aos benefícios esperados<sup>12</sup>. Será ético que este projecto, fundamentalmente da ciência básica, vá absorver somas avultadas que fazem falta em áreas de aplicação médica com óbvio interesse social?

Esta questão depende duma outra, mais ampla, acerca do valor atribuído ao progresso científico nas suas relações com o bem público. Uma corrente de opinião defende que ciência básica de boa qualidade é, em si mesma, um valor de imprevisíveis consequências sociais, e por isso não deve sofrer restrições. Outra corrente opina que também a ciência básica deve estar condicionada pelos interesses da sociedade quando a respectiva investigação é suportada por dinheiros públicos.

Tendo em mente que se julga que a vasta maioria do genoma humano não tem qualquer função, a sua sequencia-

ção sistemática só muito excepcionalmente poderá ter utilidade. Acresce que o enorme polimorfismo molecular dessas zonas não funcionais tornará difícil a coerência dos resultados, que são obtidos a partir de vários indivíduos.

Além disso, parecia lógico que a sequenciação sistemática esperasse até que as suas tecnologias se tivessem tornado suficientemente expeditas e económicas.

Todas estas razões militam a favor da opção de só empreender, por agora, a sequenciação de zonas funcionais do DNA, que se vão identificando. A sequenciação integral viria só muito mais tarde.

Mas também se podem aduzir razões para a imediata execução deste projecto. A sequenciação integral poderá ser a única via para encontrar zonas regulatórias ou outras realidades, inesperadas e importantes, em regiões do DNA que por agora se julgam não funcionais. E assim como a sequenciação dum gene é instrumento vital para desvendar os últimos mistérios duma função, também a sequenciação integral do genoma representará o caminho obrigatório para desvendar os mistérios do homem<sup>13</sup>. Acrescem ainda outros factores a impulsionar o projecto da sequenciação imediata e sistemática do genoma humano. Por parte da bioinformática e da indústria de ordenadores, este projecto interessa por necessariamente implicar o desenvolvimento tanto de software como de hardware. E algumas multinacionais estão interessadas em investir na comercialização de muitos sub-productos dum projecto com esta dimensão.

A difícil questão ética que então se põe é a de saber qual a liberdade a que a ciência tem direito em face do mercado, do poder económico e do poder político.

### Direito de Propriedade, Acesso e Comercialização

No decurso do longo programa de análise do genoma humano surgirão informações e materiais que têm, potencialmente, valor comercial. Exemplos de informações são, entre outros, mapas e sequências; como exemplo de materiais podem mencionar-se sondas várias e clones que codificam hormonas ou outros factores até agora desconhecidos. Sobre umas e outros se levantam questões de propriedade.

Uma corrente de opinião defende que proprietário duma sequência é o dador do respectivo material biológico. Esta posição ganha especial apoio quando se trata da sequenciação de genes alterados no contexto de determinada doença. Mas, sobretudo quando se trata de sequenciações obtidas a partir de indivíduos considerados normais, defendem outros que a informação resultante é património público da espécie humana. Uma terceira posição considera que, em face da necessária mediação de tecnologia sofisticada e até patenteável, as sequências génicas e as suas aplicações pertencem a quem as descobriu. Esta última posição parece ser a que é implicitamente aceite pelo direito de patentes de muitos países, que apenas põe a restrição de que uma pessoa humana não é patenteável.

Na prática, alguns cientistas reivindicam direitos de propriedade sobre sondas de DNA, ainda que as ponham à disposição de colegas activos em investigação académica. Pelo menos uma companhia americana já reclamou direitos de autor sobre mapas génicos que construiu<sup>14</sup>. Outros dados têm sido retidos por certas companhias.

Esta privatização de dados traz problemas para o seu acesso por parte da comunidade científica, e levanta questões acerca dos limites práticos da obrigatoriedade que os cientistas têm de tornar públicos os resultados a que chegam.

A vastidão do programa de mapeamento e sequenciação do genoma humano exige uma rápida e completa circulação de informação e materiais entre todas as equipas de investigação. Daqui se deduz o princípio ético de que essa acessibilidade deve ser garantida, ainda que não necessariamente de

forma gratuita. Como, por outro lado, todas as descobertas de benefício potencial para diagnóstico e terapia devem ser exploradas em favor do bem público, a propriedade dos materiais tem de pertencer a alguém.

A opção da CEE tem sido a de reter para a sua Comissão a propriedade de porções de DNA humano isoladas e identificadas, proibindo a sua comercialização e excluindo explicitamente qualquer direito de propriedade por parte de laboratórios ou pessoas, em matéria de DNA humano. A Comissão reserva-se também o direito de publicar os resultados de experiências efectuadas no âmbito dos contratos de investigação.

No entanto, esta grande iniciativa científica exige uma estreita colaboração mundial, e, a esse nível, estas questões legais de propriedade são complexas e não estão ainda totalmente resolvidas.

### Reduccionismo e Elitismo

Apesar de a biologia ter sido historicamente originada numa mentalidade holista e, até certo ponto, vitalista, o seu real desenvolvimento tem-se feito numa linha mecanicista, que reduz muitos dos mistérios da vida a mecanismos químicos. Mas o projecto da sequenciação do genoma humano acentua muito particularmente esta tendência reducionista.

Ainda que este projecto não traga qualquer novo argumento ao mecanicismo biológico, tende a inculcá-lo, na prática. Analisa o que de mais íntimo e profundo existe no homem — o seu material genético — e exprime-o na linguagem mecanicamente seca das sequências nucleotídicas. Facilmente leva a pressupor que os mistérios da condição humana se decifram ao soletrar o DNA que lhes está na base. E ao escrever uma colecção de livros com a anatomia fina do genoma humano, publica a grande obra do próximo século — o Livro do Homem — o qual polarizará os interesses científicos e dominará as mentalidades.

Por este conjunto de circunstâncias, o programa do mapeamento e sequenciação do genoma insere-se numa mentalidade reducionista da vida humana e da sua natureza, que, nas suas últimas consequências faria esquecer toda a dimensão espiritual e ética do homem.

É por isso particularmente importante recordar que continua a ser verdade que, a todos os níveis da estrutura do vivente, há realidades emergentes que superam a pura adição dos elementos que as originam, e que a expressão biocultural dos genes implica que eles não são fatalidade mecanicista. Os produtos génicos atravessam uma complexa rede de áreas ambientais e culturais até se exprimirem na realidade humana final.

Ao tornar-se sofisticadamente técnico, o programa de sequenciação põe também o problema ético da sua inacessibilidade para muitos. A ciência fundamental deveria ser um bem universal, cultivável por todos os países. Mas ao exigir enormes investimentos e know-how, esta iniciativa torna-se inacessível à maior parte deles, acentuando-se as desigualdades internacionais e o perigo de neo-colonialismos. A criação de redes de cooperação mundial pretende atenuar este perigo. Mesmo assim, ele persiste.

### BIOLOGIA MOLECULAR HUMANA

Quando o mapeamento e sequenciação do genoma humano se tiverem completado, a biologia molecular do homem iniciará uma nova fase, e poderá estudar a expressão e regulação moleculares de muitos genes agora desconhecidos. Entre eles, podemos imaginar que se encontrem genes cuja interacção se exprima em diferentes tipos de comportamento humanos, e que tenham a ver com capacidades intelectuais e volitivas, afectividade, criminalidade, religiosidade,

etc. O conhecimento mais exacto do papel desempenhado pelos genes nessas características pode vir a modificar consideravelmente as nossas atitudes com relação a nós próprios e aos outros.

### Igualdade e Respeito

Para as diferenças de capacidades e de qualidades que existem entre nós, temos a vaga intuição de que, até certo ponto, há uma causa genética, inata, mas que a educação, o treino, e o ambiente cultural também são responsáveis por parte dessas diferenças.

Como não há uma base científica sólida para delimitar a influência dessas duas ordens de factores, cria-se uma nova indeterminação que deixa uma boa margem de manobra para que as teorias e as práticas encontrem, para cada situação, as justificações mais tranquilizadoras, mas que nem sempre serão as mais coerentes. No plano educacional, por exemplo, torna-se ainda possível acreditar que todos os educandos tenham globalmente o mesmo grau de capacidade, ainda que esta se exprima, em cada um, numa diferente área do saber ou de actividade; ou que as diferenças no aproveitamento escolar sejam fundamentalmente devidas ao meio familiar e ambiental. Mas diferenças genéticas já são comodamente evocadas quando não é possível oferecer a todos as mesmas oportunidades.

Os dados científicos poderão vir a mostrar que, em certos aspectos, somos geneticamente mais iguais do que pensávamos. Nesse caso, igualdade de oportunidades no domínio da formação ganha uma importância dramática do ponto de vista da justiça social, por se tornar determinante do nível a atingir pelo indivíduo. E a filosofia da educação tornar-se-ia menos personalizada.

Mas também é possível que, em muitos aspectos importantes, se chegue à conclusão de que somos geneticamente mais diferentes do que julgávamos. Nesse caso poderíamos ser levados à marginalização de pessoas ou grupos, ou até a novas formas de eugenismo.

A medida que a genética molecular for invadindo características profundas e espirituais do homem, a ética do respeito igual face a todos os seres humanos poderá ter de repensar a sua fundamentação metafísica.

### Liberdade e Determinismo

A capacidade de livre auto-determinação, e a possibilidade de construir a própria vida e ser responsável por ela, são valores a que a nossa sociedade dá uma importância básica, e fundamentam a própria ética.

É possível que a biologia molecular do comportamento venha um dia a mostrar que, em muitas das situações em que julgamos escolher livremente, somos de facto inevitavelmente determinados por motivações que resultam dos genes que temos. Vários comportamentos se têm mostrado correlacionados com certos níveis bioquímicos geneticamente determinados<sup>15</sup>. E algumas observações em gémeos univitelinos que viveram afastados em meios diferentes mostram que muitas das suas pequenas decisões do dia-a-dia foram rigorosamente idênticas, sugerindo que foram geneticamente determinadas<sup>16</sup>.

Só muito mais tarde poderemos vir a saber a medida e a forma em que os genes condicionam os nossos procedimentos. Mas notemos desde já que se podem conceber duas formas de determinismo, e que uma delas é compatível com a liberdade de escolha.

Na sua forma extrema, o determinismo defende que todas as nossas decisões são o efeito duma rede de causalidades fatais. A liberdade de escolha e a responsabilidade moral são puras ilusões.

O determinismo mitigado igualmente defende que todos os acontecimentos são rigorosamente determinados por causas, mas acrescenta que as nossas decisões livres são uma dessas causas.

Por isso, enquanto para o determinismo extremo só o real é possível, para o determinismo mitigado o âmbito do possível é mais amplo que o do real. Eu poderia ter feito o que não fiz, ou ter-me desviado do caminho que segui. Neste sentido, o acto livre não é incausado, mas uma das suas causas é o sujeito. Não é imotivado, mas é o sujeito que, aceitando ou recusando os motivos, faz que eles movam. O sujeito não se determina sem razão, mas é ele que determina as suas razões e, deste modo, faz que as razões o determinem.

Os mecanismos conhecidos de regulação da expressão génica, em que o ambiente tem um papel decisivo, e as análises sociobiológicas da articulação genes-cultura parecem compatíveis com o determinismo mitigado. Os genes oferecem capacidades cuja expressão não é, de modo algum, fatal, antes está sujeita a uma zona de influência que poderá incluir a auto-determinação.

Não há dúvida que todo este problema da liberdade de escolha e da responsabilidade moral terá de ser repensado em face dos resultados, que surgirão, da biologia molecular dos comportamentos humanos<sup>15</sup>.

### Terapia Génica e Melhoramento

Apesar de estarmos ainda longe da análise e sequenciação integrais do genoma humano, já se iniciaram intervenções em que DNA recombinado *in vitro* é introduzido em células dum organismo humano com o objectivo de lhes fornecer um gene activo que não possuíam. É a terapia génica, que se realiza em células somáticas (com consequências benéficas só para os indivíduos e não para a sua descendência), mas que eventualmente poderá mais tarde vir a ser viável em células da linha germinal, representando uma terapia que afectará as gerações seguintes.

Uma vez que alguma terapia génica já é possível, poderá pensar-se na extensão da respectiva tecnologia a situações que já não têm a ver com doenças propriamente ditas, mas sim com debilidades somáticas ou psicossomáticas, ou até com a acentuação de características consideradas desejáveis por alguns (estatura, força muscular, etc.) e *melhoramento* da espécie humana.

Estas perspectivas põem uma variedade de questões éticas.

Estando nós autorizados a configurar, por engenharia génica, a futura evolução do homem? Seria moralmente aceitável que a ciência criasse uma nova espécie humana?

Quais os parâmetros dum plano de melhoramento da nossa espécie? Somente imitação da natureza na sua evolução, ou definição dum rumo diferente, imaginativo? O que significa, concretamente, *melhorar* a espécie humana? Não estarão implicados, nesse termo, conceitos irreconciliáveis, por parte de diferentes grupos, acerca do sentido da vida humana e da hierarquia dos seus valores? Seria eticamente aceitável impor, às gerações vindouras, características genéticas planeadas por nós?

Em meu parecer, a natureza biológica do homem, na sua fisicalidade concreta, não é, por si só, eticamente normativa. Não se pode por isso condenar, à partir e globalmente, toda a inovação genética do homem.

eticamente normativa é, sim, a natureza da pessoa humana, nos valores da sua dignidade, de entre os quais resalta a liberdade ética. Esta é entendida aqui como o direito de cada sujeito humano à sua auto-realização na linha daquilo que como pessoa é, real ou potencialmente, na sua individualidade e irrepetibilidade<sup>17</sup>.

Invalidaria, portanto, esta liberdade qualquer tentativa de transformar os indivíduos de gerações futuras em *objectos*

do nosso planeamento e produção, quer com objectivos racistas ou de criação de indivíduos psiquicamente diminuídos, quer mesmo na intenção de originar seres humanos com características particulares, que fossem desejadas pelas nossas preferências pessoais ou caprichos egoístas, mas pudessem não o ser por eles próprios.

Mas já não seriam invasivas dessa liberdade as modificações genéticas conducentes a alterações presumivelmente aceites por todos como melhorias (por exemplo no domínio do bem-estar integral da pessoa humana, da psicofisiologia, da capacidade intelectual ou volitiva, etc.).

Consequentemente, a ciência terá o direito e o dever de, mesmo para além da terapia, promover a melhoria genética das gerações futuras. Mas, atendendo ao valor não instrumental de cada pessoa humana (incluindo as de gerações futuras) tal direito e dever é vicário e, portanto, deve restringir-se aos valores fundamentais que se podem presumir como universalmente desejados<sup>18</sup>.

No entanto, há autores que consideram como eticamente reprovável, por agora pelo menos, toda a engenharia génica de melhoramento, por exigir decisões morais que a nossa sociedade não está preparada para tomar, e que poderiam conduzir a maiores desigualdades e práticas discriminatórias<sup>19</sup>.

### CONCLUSÃO

Vimos como as novas tecnologias de estudo do genoma humano levantam questões éticas relativas à pessoa humana, à ciência e à sociedade.

A dignidade da pessoa é confrontada com perigos de discriminação, marginalização, ostracismo, estigmatização, invasão da privacidade e da autonomia pessoal, assim como imposições às gerações futuras.

A liberdade da ciência e do cientista é ameaçada por questões de comercialização, propriedade, e acesso a informações e materiais científicos.

A sociedade é confrontada com questões de ética económica, reductionismo, desequilíbrios internacionais, determinismo fatalista e desigualdade.

Dum modo geral, as respostas podem buscar-se em torno do desenvolvimento do conceito de liberdade ética de auto-realização a que têm direito a pessoa humana, a ciência e a sociedade, sem esquecer a subordinação dos interesses científicos, económicos e sociais à dignidade da pessoa.

No entanto, muitos dos problemas só se poderão resolver inteiramente depois de uma investigação mais aprofundada. Por essa razão, tanto o programa americano como o europeu de análise do genoma humano reservam uma parte do seu orçamento para o estudo e investigação dos problemas éticos, sociais e legais associados a esses programas.

### BIBLIOGRAFIA

1. MCKUSICK, V.A.: Mendelian inheritance in man: catalogs of autosomal dominant, autosomal recessive, and x-linked phenotypes. 8th ed. Baltimore, John Hopkins University Press, 1988.
2. SCHMIDTKE, J.; COOPER, D.N.: A comprehensive list of cloned human DNA sequences. *Nucleic Acids Res.* 1988; 16 Suppl.: 403-480.
3. HOLTZMAN, NEIL: Proceed with Caution: The Use of Recombinant DNA Technology for Genetic Testing. Baltimore, John Hopkins University Press, 1989.
4. ROTHSTEIN, MARK: Medical Screening of Workers. Washington D.C., Bureau of National Affairs, 1984.
5. COLES, GERALD: The Learning Mystique, New York, Pantheon, 1988.
6. GILL, P. et al.: Forensic Application of DNA Fingerprints. *Nature* 1985; 318: 577-579.

7. DODD, B.: DNA Fingerprinting in Matters of Family and Crime. *Nature* 1985; 318: 506-507.
8. DIAMOND, J.M.: Abducted Orphans Identified by Grandparenternity Testing. *Nature* 1987; 327: 552-553.
9. JEFFREYS, A.J.; BROOKFIELD, J.F.Y.; SEMEONOFF, R.: Positive Identification of an Immigration Test-Case Using Human DNA Fingerprints. *Nature* 1985; 317: 818-819.
10. BEREANO, PHILIP L.: DNA identification systems: social policy and civil liberties concerns. *Intern J of Bioeth* 1990; 1: 146-155.
11. MCKUSICK, V.A.: Mapping and Sequencing the Human Genome: *New England J Med* 1989; 320(14): 910-915.
12. U.S. CONGRESS, Office of Technology Assessment. Mapping our genes — Genome projects: how big, how fast? Washington D.C., Government Printing Office, 1988.
13. SMITH, L.; HOOD, L.: Mapping and Sequencing the Human Genome: How to Proceed. *Biotechnology* 1987; 5: 933-939.
14. ROBERTS, L.: Who Owns the Human Genome? *Science* 1987; 237: 358-361.
15. GLOVER, JONATHAN: Mapping the Human Genome: Some Implications. National Technical Information Service, Springfield, VA (Mapping Our Genes Contractor Reports, Vol. 1), 1988.
16. WATSON, PETER: *Twins*, London, 1981.
17. ARCHER, LUÍS: Tecnologias Biológicas e Liberdade. *Revista de Comunicação e Linguagens* 1988; 6-7: 257-262.
18. ARCHER, LUÍS: Genetic Engineering and Human Freedom. *Brotéria-genética* 1989; 10: 49-62.
19. FRENCH ANDERSON, W.: La terapia de genes humanos: por qué señalar unos límites? *Labor Hospitalaria* 1989; 214(4): 298-302.

## Pedido de Separata:

Luis Archer  
Faculdade de Ciências e Tecnologia  
Universidade Nova de Lisboa  
2825 Monte da Caparica