



UNIVERSIDADE D  
COIMBRA

Alexandra da Silva Azevedo

**EDIÇÃO GENÉTICA:**

A Modificação de Células Germinais para Prevenção de  
Doenças Hereditárias

Dissertação no âmbito do 2º Ciclo de Estudos do Mestrado em Ciências  
Jurídico-Forenses orientada pelo Professor Doutor André Dias Pereira e  
apresentada à Faculdade de Direito da Universidade de Coimbra.

Janeiro de 2024



9 0

FACULDADE DE DIREITO  
UNIVERSIDADE DE  
COIMBRA

**Alexandra da Silva Azevedo**

**EDIÇÃO GENÉTICA:**

**A Modificação de Células Germinais para Prevenção de Doenças Hereditárias.**

*Gene Editing:*

*The Modification of Germ Cells for the Prevention of Hereditary Diseases.*

*Dissertação apresentada à Faculdade de Direito da Universidade de Coimbra no âmbito do 2º Ciclo de Estudos em Ciências Jurídico-Forenses (conducente ao grau de Mestre) orientada pelo Professor Doutor André Dias Pereira.*

*Coimbra, 2024*

## **Agradecimentos**

Se é verdade que toda a minha experiência académica foi repleta de desafios, esforço e dedicação, igualmente é certo que não percorri o caminho até esta dissertação sozinha. Assim, mostra-se necessário a menção de determinadas pessoas que me acompanharam durante todo este processo.

Em primeiro lugar, um obrigado gigante aos meus pais, sei que o vosso sonho foi sempre que alcançasse os meus objetivos, sem vocês, sem o vosso apoio e paciência nada disto seria possível. Ao meu irmão Vasquinho, não és homem de muitas palavras, porém sempre foi nítido o teu apoio. Aos meus avós paternos, Luís e Zindinha, os meus colinhos, sempre me encheram de carinho. À minha tia Maria Júlia, sei que estás a olhar por mim.

Ao meu namorado Pedro, por seres o meu ponto de abrigo e por toda a positividade que me transmites.

À Babita e à Graça, muito mais que colegas de casa, forma a epítome de amizade e apoio, palavras não chegam para vos agradecer. Ao Nuno por teres sempre um tempinho para me ouvires e aconselhares. À Joana Simões, Joana Martins, Brígida e Maria Rita, por todo o companheirismo, vocês são especiais. A ti Carla, por seres diversão quando eu preciso e por me fazeres sorrir.

Ao meu orientador Prof. Dr. André Dias Pereira, obrigada por todas as diretrizes e ensinamentos que tanto me fizeram crescer. A construção desta dissertação, também se deveu muito ao facto de me ter introduzido ao ramo do Direito Médico.

A Coimbra, cheguei menina e saio jurista. A ti me despeço, cidade em que vivi os meus verdes anos cheios de felicidade.

## Resumo

A edição genética é uma prática que consiste na alteração de parte do ADN, na medida em que se torna possível a desativação de alguns genes, a correção de certas mutações e a prevenção de anomalias que implicam uma limitação na forma como alguém vive e na sua atividade quotidiana. Corresponde, assim, a um tema polémico, mas atual uma vez que assistimos a um movimento de globalização e um avanço tremendo na área das tecnologias, o que possibilita um interesse na área da biomedicina, embora a edição genética seja uma área com pouca expansão devido à condenação por várias entidades de cariz bioético.

É importante referir que o ser humano, como ser curioso que é, tem a necessidade de se descobrir e de conhecer as suas limitações, bem como alcançar uma forma de as contornar ou até mesmo de as eliminar, dado isto não é inaudito que o ser humano procure respostas aos seus problemas genéticos e explore o ramo das células germinais.

Neste sentido, são claras as vantagens que advém do sucesso de uma modificação nas células germinais, contudo este método comporta riscos que são considerados elevados, até porque como objeto desta experimentação está o ser humano e como é sabido a vida humana é inviolável, facto este que se culmina num direito de ordem fundamental.

Como sabemos, o facto de se ser portador de uma doença hereditária tem implicações ao nível jurídico, mas também a nível familiar e social.

Em suma, importa clarificar nesta dissertação os ditames e os moldes em que pode ser possível a edição genética, bem como os limites éticos e jurídicos, e também forma apropriada como a edição genética pode ser utilizada como ferramenta para prevenir doenças incapacitantes que são transmitidas hereditariamente. É verdade que a ciência não pode atuar sem a presença de certos limites e sem o respeito pelos direitos fundamentais, neste sentido há que proceder a uma ponderação dos riscos e das vantagens que desta prática podem sobrevir. Além disso, há que medir as intenções que tal método pode ocorrer, já que como esta área pode ser estudada para o bem da sociedade e do quotidiano das pessoas que sofrem de patologias genéticas, também objetivos de cariz mal-intencionado podem surgir e indivíduos com motivos malfeitores podem utilizar a edição para fins indevidos.

A verdade é que parece impossível parar o progresso da tecnologia e as consequentes novas descobertas na área da biomedicina, logo importa esclarecer se é mais vantajoso e exequível proibir de todo a edição genética, ou admiti-la, mas regulá-la de forma a respeitar os limites impostos pelos direitos fundamentais. Por outras palavras, “vamos suprimi-los, ou juntarmo-nos a eles?”.

**Palavras-Chave:** Edição Genética; Hereditariedade; Doença Genética; Linha Germinal; Bioética.

## **Abstract**

Gene Editing is a technique that consists in modify a part of the DNA, in a way that makes possible the deactivation of some genes, the correctness of a certain mutation and the prevention of anomalies that imply a limitation in how someone lives and their quotidian activities. It's a controversial subject, but it's a contemporary one, given that we're witnessing a movement towards globalization and tremendous advances in technology, which has led to interest in the field of biomedicine, although gene editing is an area with little expansion due to condemnation by various bioethical bodies.

It is important to note that human beings, as curious beings, need to discover themselves and their limitations, as well as find a way around them or even eliminate them, so it is not unheard of for human beings to seek answers to their genetic problems and explore the field of germ cells.

In this sense, the advantages of successfully modifying germ cells are clear, but this method carries risks that are considered high, not least because the object of this experimentation is a human being and, as is well known, human life is inviolable, a fact that culminates in a fundamental right.

As we know, being a carrier of a hereditary disease has legal implications, but also family and social implications.

In short, it is important to clarify in this dissertation the terms and conditions in which gene editing can be possible, as well as the ethical and legal limits, and the appropriate method in which gene editing can be used as a tool to prevent incapacitating diseases that are transmitted hereditarily. It is true that science cannot act without certain limits and without respect for fundamental rights, and in this sense, it is necessary to weigh up the risks and advantages that may arise from this practice. In addition, the intentions behind such a method must be measured, since while this area can be studied for the good of society and the daily lives of people suffering from genetic pathologies, malicious objectives can also arise and individuals with malicious motives can use editing for improper purposes.

The truth is that it seems impossible to stop the progress of technology and the consequent new discoveries in the field of biomedicine, so it is important to clarify whether it is more advantageous and feasible to ban gene editing altogether, or to allow it

but regulate it in a way that respects the limits imposed by fundamental rights. In other words, "shall we suppress them, or join them?".

**Keywords:** Gene Editing; Hereditary; Genetic Disorder; Germ Line; Bioethics.

**SIGLAS:**

**ADN** - Ácido desoxirribonucleico

**ARN** - Ácido Ribonucleico

**CC** - Código Civil

**CDFUE** - Carta dos Direitos Fundamentais da União Europeia

**CNECV** - Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida

**CRISPR** - Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats

**CRP** - Constituição da República Portuguesa

**CT** – Código do Trabalho

**DUDH** - Declaração Universal dos Direitos Humanos

**DUGHDH** - Declaração Universal sobre o Genoma Humano e os Direitos Humanos

**E.U.A.** - Estados Unidos da América

**FDA** - Food & Drug Administration

**GINA** - Genetic Information Nondiscrimination Act

**LCS** – Lei do Contrato de Seguro

**LPMA** - Lei da Procriação Medicamente Assistida

**N.º** - Número

**OMS** – Organização Mundial de Saúde

**OTC** - Deficiência da Ornitina Transcarbamilase

**PAF** - Polineuropatia Amiloidótica Familiar

**PMA** - Procriação Medicamente Assistida

**SIDA** - Síndrome de Imunodeficiência Adquirida

**UNESCO** - United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization

**VIH** - Vírus da Imunodeficiência Humana

## Índice

<b>Introdução.....</b>	<b>11</b>
------------------------	-----------

### **Capítulo I- Considerações Iniciais para o Enquadramento do Tema**

1. Contexto Histórico.....	13
1.1. Hereditariedade e Genética.....	13
1.2. Edição Genética.....	15

### **Capítulo II- A Edição Genética: uma solução e vários desafios.**

1. Os grandes riscos da edição genética.....	18
1.1. Limitações da Técnica CRISP/Cars-9.....	19
1.2. Eugenia.....	21
2. Implicações Jurídicas da Edição Genética.....	23
2.1. A Dignidade da Pessoa Humana.....	23
2.2. Direito à Identidade Genética.....	25
2.3. Direito e Proteção da Saúde.....	26
2.4. Consentimento.....	27
3. A Edição Genética no Ordenamento Jurídico Português.....	29
3.1. A Constituição da República Portuguesa.....	29
3.2. Lei n.º 12/2005, de 26 de Janeiro: Informação Genética Pessoal e Informação de Saúde.....	30
3.3. Lei n.º 21/2014, de 16 de Abril: Lei da Investigação Clínica.....	32
3.4. Decreto-Lei n.º 131/2014, de 29 de Agosto: Proteção e Confidencialidade da Informação Genética.....	32

3.5. Lei n.º 32/2006, de 26 de Julho: Lei da Procriação Medicamente Assistida.....	33
3.6. Posição do Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida (CNECV).....	34
4. A Edição Genética no Mundo: quadros regulamentares noutros ordenamentos jurídicos.	
4.1. E.U.A.....	37
4.2. República Popular da China.....	40
<b><u>Capítulo III- Hereditariedade e as suas Implicações Jurídicas.</u></b>	
1. Direito do Trabalho: Acesso ao Emprego.....	43
2. Direito dos Seguros.....	45
<b>Conclusão.....</b>	<b>47</b>
<b>Posfácio.....</b>	<b>51</b>
<b>Bibliografia.....</b>	<b>54</b>
<b>Legislação.....</b>	<b>59</b>
<b>Jurisprudência.....</b>	<b>60</b>

## Introdução:

A Edição Genética é um conceito que vem sendo abordado há várias décadas<sup>1</sup>, como uma técnica com capacidade de “correção” de genes<sup>2</sup>, através da intromissão na identidade genética de um ente, ou seja, é uma ferramenta de alteração do ADN de um organismo, podendo caracterizar-se através da remoção, da adição ou da modificação de algum gene que se apresentem como mutados.

A conceção de edição genética tem vindo a ampliar-se devido ao progresso tecnológico e à globalização, uma vez que fenómenos como este possibilitam que a capacidade de modificar geneticamente um organismo abra novas possibilidades não só para a medicina, mas também para outras áreas como a agricultura e a conservação ambiental.

Ora, com este aprimoramento da edição genética está associada a opção de utilizar esta técnica para corrigir ou suprir genes mutados que dão origem a doenças hereditárias, normalmente muito debilitantes.

Neste sentido, os genes são unidades fundamentais de hereditariedade<sup>3</sup>, ou seja, são responsáveis pela transmissão de características entre gerações, e pode acontecer de existir, na estrutura biológica de um indivíduo, um gene mutado, ou seja, um gene de funcionamento ou composição anormal que causa alguma limitação, doença ou deficiência. Assim, de geração em geração, de pai para filho são transmitidos genes mutados, e com eles a expressão de uma doença<sup>4</sup> e as limitações que a mesma acarretam.

Um dos exemplos de uma doença hereditária é a polineuropatia amiloidótica familiar (PAF), paramiloidose, ou como é vulgarmente conhecida “a doença dos pezinhos”<sup>5</sup>. Uma doença grave, hereditária que acarreta limitações não só a nível físico, como também numa perspetiva jurídica, psicossocial, emocional, até mesmo financeira e de acesso ao tratamento médico<sup>6</sup>.

---

<sup>1</sup>Alves, J. F. (2019). *Edição do Genoma Humano —Análise Crítica ao Panorama Ético-Legal*. Dissertação no âmbito do Mestrado em Ciências Jurídico-Forenses, Universidade de Coimbra, Faculdade de Direito, Coimbra.

<sup>2</sup> Sequência específica do ADN, portadora de informação biológica e responsável pela síntese de proteínas e/ou pelo funcionamento do ARN.

<sup>3</sup>McInnes, R. (2016). *Tompson & Tompson: Genética Médica*. Rio de Janeiro: Elsevier.

<sup>4</sup>A não ser que se esteja perante um gene de natureza remissiva.

<sup>5</sup>ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE PARAMILOIDOSE. (9 de Novembro de 2023). Obtido de <http://www.paramiloidose.com/paramiloidose.php?a=2&id=1>.

<sup>6</sup>Abreu, Reis, & Silva. (2006). *Uma História de Vida, Uma Herança Genética*. Trabalho Académico.

Ao atuar neste sentido, ao eliminar um gene que causa uma doença hereditária, está a ciência a intrometer-se na linha reprodutiva de um indivíduo, e esta imiscuição na linha germinal de um ser humano mostra-se alvo de uma discussão acesa da doutrina e jurisprudência<sup>7</sup>, devido às implicações jurídicas que poderão advir desta prática.

Neste avançar da correção genética vemos mais desafios a surgir e com eles implicações de origem ética, jurídica e social, o que envolve discussões e debates, tanto doutrinários como na comunidade, acerca da viabilidade da utilização desta ferramenta, já que são inegáveis os riscos<sup>8</sup> a nível da segurança, da igualdade de acesso e da regulamentação desta nova prática. Os regimes e opiniões diferem no âmbito da Bioética, e de ordenamento jurídico para ordenamento jurídico assiste-se a uma discrepância entre aquilo que é admitido, proibido ou apenas permitido, causando um vácuo na regulamentação da prática da edição genética. Contudo, pode adiantar-se que a maioria se mostra avessa devido à perigosidade desta conduta.

---

<sup>7</sup> Silva, T. C. (2020). A Edição Genética como Elemento das Responsabilidades Parentais. Dissertação no âmbito do Mestrado em Ciências Jurídico-Civilísticas, Universidade de Coimbra, Faculdade de Direito, Coimbra.

<sup>8</sup> Abou-El-Enein, M., Cathomen, T., Ivics, Z., June, C. H., Renner, M., Schneider, C. K., & Bauer, G. (5 de Outubro de 2017). *Human Genome Editing in the Clinic: New Challenges in the Regulatory Benefit-Risk Assessment*. Cell Stem Cell Forum.

## **Capítulo I- Considerações iniciais para enquadramento do tema**

### **1. Contexto Histórico:**

A evolução histórica mostra-se de extremo interesse, uma vez que para perceber o presente é necessário proceder a uma reflexão sobre o passado.

#### **1.1 Hereditariedade e Genética**

Se por um lado, a aspiração de tornar a edição genética uma prática viável, o conceito que lhe deu origem, a genética é ainda mais antiga, visto que desde as experiências de Mendel em 1865<sup>9</sup> que se demonstra interesse em desvendar mais profundamente como se procede a transmissão de certas características de pai para filho. Jean-Baptist Lamarck (ao descobrir que certas adaptações realizadas por organismos devido a condições ambientais poderiam ser transmitidas de geração em geração) e Charles Darwin (com a teoria da evolução) vieram durante o século XIX contribuir para estudos genéticos<sup>10</sup>.

Vários cientistas se seguiram, desde botânicos a bioquímicos, assistiram a vários estudos no sentido de aprofundar a condição da hereditariedade. No entanto, este conhecimento continuava a ser insuficiente, e por isso os procedimentos e intervenções terapêuticas no âmbito das doenças genéticas e hereditárias<sup>11</sup>.

Já em 1910, nos E.U.A.<sup>12</sup>, e 1946, em Londres na Inglaterra, se realizavam consultas genéticas no âmbito do aconselhamento de doentes genéticos e dos seus familiares<sup>13</sup> acerca das consequências da patologia para ambas as partes.

---

<sup>9</sup> Santos, H. (2019). De Mendel à Revolução Genómica do Século XXI. Em H. G. Santos, & A. D. Pereira, *Genética Para Todos* (pp. 17-93). Lisboa: Gradiva Publicações.

<sup>10</sup> Levine, P. (2017). *Eugenics: A Very Short Introduction*. U.S.A.: Oxford University Press.

<sup>11</sup> Durmaz, A. A., Karaca, E., Demkow, U., Toruner, G., Schoumans, J., & Cogulu, O. (22 de Março de 2015). *Evolution of Genetic Techniques: Past, Present, and Beyond*. BioMed Research International. Obtido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4385642/>.

<sup>12</sup> Nos E.U.A. estas consultas eram realizadas com objetivos eugenistas. No início do século XX, aliado a concepções racistas e às crenças eugénicas europeias, existiu um movimento em solo americano de tentativa de eliminação de características consideradas “fracas” (como por exemplo as raças indesejadas) nas gerações futuras através de planeamento familiar e mesmo de técnicas de esterilização coercivas (Black, 2012).

Numa perspetiva histórica, em Portugal, a partir de 1971 passou a existir um local de estudos cromossómicos (na Unidade de Genética do Hospital Santa Maria em Lisboa), e que mais tarde alargou o seu âmbito de incidência para estudos moleculares e até testes genómicos, embora os especialistas que atuavam na área da genética tenham sido formados e preparados em outros países, uma vez que este ramo só passou a ser lecionado em 1981, na Universidade do Porto, e até aos dias de hoje continua a ter o carácter de uma disciplina pré-clínica<sup>14</sup>. Este último dado mostra-se um pouco contraditório com o crescente peso da genética na prática médica, e além disso existe uma pressão social para que sejam aprofundados novos tratamentos de doenças neste espectro, já que a partir do momento em que surgem mais facilidades de diagnóstico, conseqüentemente emerge um sentimento de frustração e anseio por parte dos portadores para que lhes sejam dadas opções, não só de cura, mas também de prevenção. A verdade é que com o desenvolvimento tecnológico a comunidade cria expectativas quanto à aplicação desse progresso à ciência médica. Dado isto, cada vez mais encontram-se testes genómicos à venda direta ao público por via online, que prometem falsamente um resultado muito preciso e um carácter extremamente avançado cientificamente. Ora, estes testes de reputação duvidosa consistem num perigo social, na medida em que levam os seus utilizadores a medir o seu quotidiano e os seus hábitos com base numa informação que poderá estar errada, pelo que deverão ser evitados<sup>15</sup>. É de referir que a realização de um teste genético deve ser acompanhada pelo devido aconselhamento médico<sup>16</sup>.

Por fim, é sabido que a especialidade de Genética Médica apenas foi reconhecida pela Ordem dos Médicos como tal em abril de 1988<sup>17</sup>, o que se revela tardio comparativamente aos outros países europeus.

---

<sup>13</sup> (Santos, 2019).

<sup>14</sup> Romeiras, F. M., & Leitão, H. (2015). *Contribuição para a história da genética em Portugal*. Em Obra Seleta do Padre Luís Archer (pp. 411-451). Lisboa: Fundação Calouste Gulbenkian.

<sup>15</sup> Última parte do número 1, do artigo 15º da Lei nº 12/2005 de 26 de janeiro.

<sup>16</sup> Mendes, Á. (2017). *Ética, responsabilidade e cidadania: Testes genéticos e a comunicação sobre riscos de doenças genéticas na família*. Em H. Machado, *Genética e Cidadania* (pp. 131-150). Porto: Edições Afrontamento.

<sup>17</sup> *Resenha histórica do reconhecimento da especialidade de Genética Médica*. (Novembro de 2023). Obtido de Ordem dos Médicos: <https://ordemdosmedicos.pt/resenha-historica-do-reconhecimento-da-especialidade-de-genetica-medica/>.

## 1.2 Edição Genética

Tal como foi dito supra, a edição genética não é um conceito recente<sup>18</sup>, de facto há indícios de tentativas de modificar geneticamente um ser desde pelo menos, da década de 30, principalmente no campo da fusão de espécies de plantas.

Em boa verdade, existe a conceção que os Alemães Nazis praticavam estudos no âmbito da edição do genoma<sup>19</sup> humano, porém esta informação não se mostra completamente fidedigna. Ora, sabe-se que na Alemanha Nazi várias experiências foram feitas no sentido de alterar características genéticas dos indivíduos<sup>20</sup> (nomeadamente a cor dos olhos e o tom do cabelo), numa tentativa de expandir a raça ariana, porém não se podem reconduzir estas práticas ao campo da edição genética, visto que envolviam medidas eugénicas, que se espelhavam em conceções pseudocientíficas, racistas, preconceituosas que pretendiam criar uma divisão mais vincada na sociedade de forma a ser representada por uma fação de seres superiores e outra de seres inferiores. Ora a edição genética, atualmente, rege-se por padrões éticos austeros, e envolve procedimentos científicos rigorosos, enquanto as práticas nazis se baseavam em métodos rudimentares e alvo de uma forte condenação e repúdio. Logo, equiparar a edição genética a práticas de eugenia Nazis é inadequado, uma vez que se deparam tanto com bases científicas diferentes como com normativos éticos distintos<sup>21</sup>.

Ademais, consegue-se apontar alguns momentos-chave que contribuíram em maior magnitude para o avanço da edição genética.

Em primeiro lugar, há que referir a descoberta da estrutura em dupla hélice ADN pelos cientistas Francis Crick e James Watson em 1953<sup>22</sup>, o que lhes valeu um prémio Nobel da Fisiologia ou Medicina em 1962. Esta descoberta teve um impacto enorme na melhor compreensão da hereditariedade, mesmo a nível ético e religioso, na medida em

---

<sup>18</sup> A edição genética serve de tema em algumas obras como é exemplo o livro “*Admirável Mundo Novo*” de Aldous Huxley que data a 1932, ou noutro ramo, no filme americano de 1997 “*Gattaca*”.

<sup>19</sup> O genoma corresponde ao material genético como um todo, que se encontra localizado nas células de cada organismo. Nesta lógica *vide* Regateiro, M. J. (2016). *Manual de Genética Médica*. Coimbra: Imprensa Universidade de Coimbra.

<sup>20</sup> Lifton, R. J. (1988). *The Nazi Doctors: Medical Killing and the Psychology of Genocide*. Nova Iorque: Basic Books.

<sup>21</sup> Mukherjee, S. (2016). *The Gene: An Intimate History*. U.S.A.: Scribner.

<sup>22</sup> O próprio Watson escreveu uma obra que retrata as peripécias desta descoberta (Watson, 1987).

que se constatava uma grande resistência da sociedade em aceitar que o ser humano dependia de fatores ambientais e genéticos, que o estado de saúde de alguém seria influenciado por mais do que simples desígnios divinos<sup>23</sup>. Assim, deu-se uma rutura na conceção de que as doenças graves seriam um “castigo de Deus”, consequência de uma justiça divina, e que quando uma patologia passava de geração em geração constituía uma penitência por se envolverem em relações consanguíneas, ou que um ascendente cometeu uma blasfémia de tal forma onerosa, que condenou toda a sua descendência.

De seguida, constitui um ponto chave na cronologia da edição genética o estudo sistematizado do ADN através da implementação do Human Genome Project (HGP) em 1990<sup>24</sup>. Este projeto teve a intervenção e apoio de cientistas de cinco países: E.U.A., Reino Unido, Japão, Alemanha, França e China, apesar de ter sido patrocinado e coordenado pelo primeiro país citado<sup>25</sup>. Esta iniciativa tinha o objetivo de sequenciação de todo o genoma humano, isto é, tinha como propósito a construção de uma espécie de “mapa”, com o reconhecimento de todos dos genes do ser humano. No entanto, este estudo cartográfico não foi isento de descontentamento, principalmente por parte de fundamentalistas morais e líderes religiosos que afirmavam que a intromissão no ADN representava uma via para a quebra da santidade do genoma, que levaria a condutas e atitudes devassas e pouco corretas, dado que ele era intocável e consistia num campo cujo papel único pertencia a Deus<sup>26</sup>. No final, quando o projeto terminou em abril de 2003 verificou-se que teve um impacto enorme na compreensão da genética<sup>27</sup> e na localização de certos genes que correspondem à origem de várias doenças graves. Por outro lado, levou a um grande avanço a nível tecnológico que ajudou no alargar do catálogo de tratamentos e opções na área médica, exemplo disso foi a extensão à área da Medicina Personalizada de Precisão<sup>28</sup>.

---

<sup>23</sup> (Santos, 2019).

<sup>24</sup> National Human Genome Research Institute. (23 de Novembro de 2023). *The Human Genome Project*. Obtido de National Human Genome Research Institute: <https://www.genome.gov/human-genome-project>.

<sup>25</sup> Gibbs, R. A. (07 de Agosto de 2020). *The Human Genome Project Changes Everything*. In *Nature Reviews Genetics*, pp. 575-576.

<sup>26</sup> Collins, F. (2006). *The Language of God*. Nova Iorque: Free Press.

<sup>27</sup> Figueiredo, E. d., & Campo, J. d. (2019). *A Proteção de Dados Genéticos em Tempos de (R)evolução nos sistemas de saúde*. *Cadernos da Lex Medicinæ*, I (4), pp. 195-209.

<sup>28</sup> Campo em que os tratamentos médicos são adaptados às características individuais dos pacientes

Neste sentido, um projeto embora vantajoso e determinante criou alguns desvios ético-sociais que se repercute na atualidade, tal como a habitual prioridade que é dada a investigações que visam o interesse económico próprio dos financiadores das mesmas<sup>29</sup>.

Por último, foi um importante marco a descoberta Técnica CRISPR/Cas-9. Existiram vários contributos para o aprimorar desta ferramenta, mas o culminar surgiu com Emmanuelle Charpentier e Jennifer A. Doudna, já que foram estas duas cientistas a criar o procedimento revolucionário, mais eficaz e mais barato, o que lhes valeu um prémio Nobel da química em 2020<sup>30</sup>.

Ora, esta técnica, em primeiro lugar consiste no reconhecimento da sequência de ADN onde se localizam os genes mutados, que dão origem a doenças graves. Posteriormente essas sequências repetitivas e curtas são objeto de clivagem, no qual os genes mutados são retirados, silenciados ou substituídos. Basicamente, existe aqui um corte na sequência do ADN, o que em termos concretos se pode dizer que é a realização de uma microcirurgia no genoma, atuando a técnica CRISPR/Cas-9 como um “corretor de texto”<sup>31</sup>.

Com isto pode aferir-se que a edição genética já está a acontecer, já não é ficção ou mera inspiração para obras literárias ou cinematográficas. Charpentier e Doudna contribuíram para a criação de uma facilidade de edição genética com a sua técnica e com este avançar surgem vários problemas éticos e várias implicações jurídicas, que anseiam por uma tomada de posição legislativa.

---

<sup>29</sup> Um bom exemplo são as pesquisas relacionadas com doenças cardiovasculares e com diabetes comuns, que correspondem a doenças que maioritariamente afetam cidadão de países ricos. São pesquisas que recebem prioridade em relação a doenças como o paludismo que ocorre em países com menor capacidade financeira. Isto representa, também, um dos riscos da edição genética: a discriminação financeira no acesso a esta técnica (Santos, 2019).

<sup>30</sup> UNESCO. (07 de outubro de 2020). *Jennifer Doudna and Emmanuelle Charpentier win 2020 Nobel Prize in Chemistry*. Obtido de UNESCO: <https://www.unesco.org/en/articles/jennifer-doudna-and-emmanuelle-charpentier-win-2020-nobel-prize-chemistry>.

<sup>31</sup> Clemente, G. T. (2021). *Responsabilidade civil, genética e riscos desconhecidos*. Responsabilidade civil em saúde: diálogo com o Prof. Doutor Jorge Sinde Monteiro., pp. 457-477.

## Capítulo II- A Edição Genética: uma solução e vários desafios.

Em primeira mão, importa esclarecer a diferença entre a Técnica CRISP/Cas-9 e a Terapia Génica. Em termos muito simples, a primeira reporta-se a um procedimento que implica a clivagem de uma porção do ADN<sup>32</sup>, e a terapia já diz respeito à adição de certos vetores para suprir a expressão de certos genes mutados<sup>33</sup>.

Além disso, a edição genética pode ser aplicada a duas vias: a linha somática e a linha germinal.

### 1. Os grandes riscos da edição genética.

No seguimento das considerações iniciais pode constatar-se de antemão, que a edição genética é uma atividade perigosa, embora já seja praticável; e apesar das vantagens que se podem presumir, existem várias implicações prejudiciais que devem ser tidas em conta.

Há que distinguir duas vias de atuação da edição genética: a alteração de células no ramo germinativo, e a modificação nas células somáticas. No âmbito das primeiras, a edição incide sobre células reprodutivas, isto é, sobre células das quais derivam os espermatozoides e ovócitos, cuja alteração se transmitirá para os descendentes, para as gerações futuras. Já as alterações na linha somática<sup>34</sup> não serão herdadas pelas gerações que hão de advir. Pode já adiantar-se que a edição na linha germinativa é altamente controversa a nível ético, aliás denota-se uma tendência para a proibição da mesma no seio da doutrina portuguesa<sup>35</sup>, e vários autores estrangeiros já se pronunciaram no sentido de a considerarem “*perigosa e eticamente inaceitável*”<sup>36</sup>, uma vez que se salientam, entre

---

<sup>32</sup> (Alves, 2019).

<sup>33</sup> (Regateiro, 2016).

<sup>34</sup> Um organismo é composto maioritariamente por células somáticas.

<sup>35</sup> Neste sentido importa referir na Convenção dos Direitos Humanos e da Biomedicina, em Oviedo no ano de 1997 foi instituído o artigo 13º que se reporta, também, à proibição de modificações no genoma que se repercutem na descendência (*vide*: Raposo, V. L. (2022). *Comentário ao Artigo 13º*. Convenção Para a Proteção dos Direitos do Homem e da Dignidade do Ser Humano Face às Aplicações da Biologia e da Medicina - 20 Anos de Vigência em Portugal, pp. 307-338).

<sup>36</sup> Lanphier, E., Urnov, F., Haecker, S. E., Werner, M., & Smolenski, J. (12 de Março de 2015). *Don't Edit the Human Germ Line*. Em Nature, pp. 410-411. Obtido de <https://doi.org/10.1038/519410a>.

outras, a possibilidade de ocorrerem mutações aleatórias, consequências danosas que poderiam afetar as gerações futuras, a extrapolação do procedimento para fins não terapêuticos e o impacto negativo na percepção social acerca da edição de células genéticas.

Contudo, os riscos no âmbito da edição genética não são totalmente conhecidos, dado que ainda não foi possível constatá-los a longo prazo.

### **1.1. Limitações da Técnica CRISP/Cars-9.**

Nenhuma tecnologia, tratamento ou técnica será isenta de falhas, inclusive a técnica CRISP/Cars-9<sup>37</sup>, que devem ter sidas em conta aquando da liberalização ou proibição da edição genética, uma vez que é importante “pesar” os fatores desvantajosos e vantajosos a fim de constatar se os riscos superam as possíveis recompensas.

Em primeiro lugar, umas das falhas da técnica supracitada é a possibilidade de se verificarem mutações Off-Target<sup>38</sup>, que se baseiam em alterações que não são previstas, que não se tinham como objetivo, ou seja, dão-se quando se verifica uma falta de precisão no(s) gene(s) que são alvos da intervenção<sup>39</sup>. Assim, denota-se uma grave impressibilidade em relação aos efeitos de tal prática, dado que não se antecipa o resultado com a maior certeza, e as alterações não possuem um teor intencional, o que pode levar ao aparecimento de efeitos prejudiciais, tais como a disrupção de genes essenciais ou o contributo para o desenvolvimento de novas doenças. Além disso, pode falar-se do risco da hereditariedade das mutações Off-Target, já que estas alterações indesejadas podem ser transmitidas para a descendência e assim difundir novas patologias. No entanto, a preocupação quanto aos efeitos Off-Target não se consubstanciam só com o procedimento CRISP/Cas-9, na

---

<sup>37</sup> (Alves, 2019).

<sup>38</sup> Numa tradução livre: mutações fora do alvo.

<sup>39</sup> Boel, A., Steyaert, W., De Roker, N., Menten, B., Callewaert, B., De Paepe, A., . . . Willaert, A. (29 de Outubro de 2018). *BATCH-GE: Batch analysis of Next-Generation Sequencing data for genome editing assessment*. Scientific Reports (30360). Obtido de <https://www.nature.com/articles/srep30330>.

verdade esta apreensão colocou-se sempre que surgiu uma nova técnica<sup>40</sup> de edição genética<sup>41</sup>.

Já quanto ao mosaïcismo, este problema prende-se com a possibilidade de as modificações genéticas não serem incorporadas de maneira uniforme no organismo, de não serem integradas como um todo<sup>42</sup>. A presença desta adversidade pode ter implicações nos tratamentos dos genes mutados de que a edição genética tem como objeto, principalmente quanto à sua eficácia, uma vez que pode levar à existência de células mutadas e de células não mutadas no mesmo organismo e, conseqüentemente, a dois tipos diferentes de ADN no mesmo indivíduo<sup>43</sup>. Ademais, este risco tem uma especial importância na linha germinativa, porque, apesar de existir possibilidade de não apresentar conseqüências na pessoa alvo de edição genética, pode haver a transmissão da condição para os seus descendentes<sup>44</sup>.

Concluindo, este potencial risco leva a uma limitação da extensão da edição genética, embora seja de frisar que o mosaïcismo pode verificar-se naturalmente numa pessoa, isto é, pode dar-se sem qualquer intervenção humana.

Por último, importa referir que tendo em conta estes riscos que se coadunam com conseqüências graves, não só para o sujeito que se submete à edição genética, mas se aplicados na linha germinal também à sua descendência, o procedimento aqui abordado deve ser tomado com as maiores diligências, sendo que os médicos que atuam neste ramo têm sobre si uma exigência de zelo e de cuidado redobrado devido à perigosidade que tais efeitos colaterais<sup>45</sup>, devendo agir com perícia e de acordo com as *leges artis*, carecem de uma observação a todas as variáveis que poderão influenciar o resultado em causa, tais como as condições de trabalho, o ambiente em que a pessoa se insere, o historial médico e

---

<sup>40</sup> *Keep off-target effects in focus.* (2018). *Nature Medicine*, 24. Obtido de <https://www.nature.com/articles/s41591-018-0150-3>.

<sup>41</sup> O mesmo aconteceu com a imergência do procedimento que se coaduna com a inserção de vetores nos genes mutados, a terapia génica, ou seja, as mutações Off-Target são consideradas como uma procuração desde o advento da manipulação genética (vide: *Nature Reviews Microbiology.* (2005). 3, pp. 837-847).

<sup>42</sup> (McInnes, 2016).

<sup>43</sup> Botas, B. P. (2021). *Edição Genética em Embriões Humanos: A Responsabilidade Civil Médica no Contexto da Terapia Genética Germinal.* Dissertação no âmbito do Mestrado em Ciências Jurídico-Civilísticas /Menção em Direito Civil, Universidade de Coimbra, Faculdade de Direito, Coimbra.

<sup>44</sup> (Clemente, Responsabilidade civil, genética e riscos desconhecidos, 2021).

<sup>45</sup> Pereira, A. D. (2015). *Direitos dos Pacientes e Responsabilidade Médica.* Coimbra: Coimbra Editora.

familiar, etc.<sup>46</sup>. Contudo, verificamos um progresso constante da eficácia das técnicas de edição genética, com o passar do tempo e com a continuidade da investigação neste ramo, o que leva a uma maior precisão na sua aplicação<sup>47</sup>.

## 1.2. Eugenia.

A eugenia é um conceito que nos remete ao melhoramento das características genéticas do ser humano, podendo verificar-se numa vertente positiva (envolve a reprodução de indivíduos considerados superiores e com características que se mostram desejáveis), ou numa vertente negativa (consiste em práticas que visam impedir a reprodução de pessoas tidas como inferiores e que possuem características designadas como prejudiciais<sup>48</sup>).

Ora neste sentido, e porque historicamente a eugenia foi utilizada de forma maléfica para exterminar povos, ou fações alegadamente medíocres<sup>49</sup>, existe uma discussão ética e moral sobre o avanço das tecnologias de edição genética<sup>50</sup> e a cisão entre cidadãos editados e cidadãos não editados que poderia verificar-se no seio da sociedade.

Além de que, muitos autores acreditam que admitir a edição genética, mesmo que só para as situações preventivo-terapêuticas, seria um caminho para a permissão de realização de operações de aprimoramento humano, já que a história tem tendência a repetir-se e há que contar com a ambição do Homem, no sentido de querer sempre melhorar-se a si próprio. Assim, a doutrina assemelha esta situação a uma caixa de pandora, em que última instância iria contribuir para uma cisão da sociedade, em que se verificaria uma discriminação com base nas características genéticas<sup>51</sup>.

---

<sup>46</sup> Assim, quando se fala no profissional em questão deve remeter-se a sua atuação para o número 2 do artigo 497º do Código Civil, que consagra o critério do “*bonus pater familias*”, e aplicado ao contexto médico é abordado como o “critério do médico médio”.

<sup>47</sup> Clemente, G. T. (2019). *Modulação gênica em embriões humanos*. Cadernos da Lex Medicinæ (Saúde, Novas Tecnologias e Responsabilidade – 30 anos do Centro de Direito Biomédico), 4, pp. 263-275.

<sup>48</sup> Melo, H. P. (2008). *O Conceito de Eugenia*. Coimbra: Almedina.

<sup>49</sup> Matéria abordada no contexto histórico desta dissertação (ponto 1.2. do Capítulo II).

<sup>50</sup> A edição genética enquadra-se na eugenia positiva, uma vez que se coaduna com a reprodução de seres com características almejáveis.

<sup>51</sup> Doudna, J. A., & Sternberg, S. H. (2017). *A Crack in Creation: Gene Editing and the Unthinkable Power to Control Evolution*. E.U.A.: Mifflin Harcourt.

Por outro lado, a noção de “características desejáveis e indesejáveis” é, por si só, bastante relativa, uma vez que corporizam ideais que diferem dependendo do contexto cultural e temporal em que se inserem<sup>52</sup>, por isso a classificação de alguma individualidade como o apogeu das qualidades seria diferente dependendo de onde estaria inserida.

É de referir que as práticas eugénicas são proibidas, desde já pela Carta dos Direitos Fundamentais da União Europeia (alínea b), do número 2, do artigo 3º)<sup>53</sup>, e também pela Lei da Procriação Medicamente Assistida<sup>54</sup> (artigo 7º, número 2), onde está consagrado que não é permitido utilizar a PMA para melhorar condições não médicas dos nascituros. Estas proibições existem porque as práticas eugénicas podem afetar determinados direitos fundamentais dos cidadãos, valores e princípios basilares dos ordenamentos jurídicos, como é exemplo o direito à não discriminação (artigo 21º do CDFUE, artigo 26º, número 1 da CRP<sup>55</sup>, e artigo 7º da DUDH), o direito de acesso e proteção da saúde (artigo 35º da CDFUE, artigo 25º da DUDH<sup>56</sup>, e artigo 64º CRP), e até com o direito à integridade física e psíquica (artigo 3º, número 1 da CDFUE, e artigo 25º, número 1 da CRP).

Nesta perspetiva mostra-se necessário repensar se a edição genética pode ou não ser apenas a lesar os direitos suprarreferidos, ou se bem regulada e legislada poderá ser um mecanismo, não de separação e discriminação, mas de melhoramento das condições quotidianas dos indivíduos, principalmente quando se fala em doenças congénitas.

---

<sup>52</sup> Por exemplo, a cor dos olhos que é uma característica apreciada de forma muito subjetiva, tanto individualmente como culturalmente. Nos países nórdicos os olhos azuis são uma característica banal, uma vez que é comum, porém se se falar no contexto da Europa do Sul, verifica-se uma maior valorização por tal particularidade.

<sup>53</sup> Este artigo, cuja epígrafe é “Direito à integridade do ser humano”, prevê que deve ser respeitada, no âmbito da medicina e da biologia, a proibição de práticas eugénicas, principalmente as que possuem a finalidade de selecionar os cidadãos. Uma nota pertinente sobre esta consagração é que foi pensado para as práticas eugénicas lesivas dos direitos humanos, porém nem todas as práticas que se inserem nesta denominação os afetam.

<sup>54</sup> Decreto-Lei n.º 32/2006, de 26 de Julho.

<sup>55</sup> Este preceito constitucional garante a proteção legal contra quaisquer formas de discriminação, pelo que é incluída a discriminação em razão de características genéticas.

<sup>56</sup> Consagra que todas as pessoas têm o direito a um nível de vida suficiente que lhes garanta o acesso à saúde, entre outros.

## 2. Implicações Jurídicas da Edição Genética.

As implicações jurídicas da Edição Genética espelham-se em vários direitos e premissas que recaem sobre os cidadãos<sup>57</sup>, e aquando do trabalho de regulamentação deste ramo mostra-se necessário tomá-las em conta, de maneira que estas prerrogativas não sejam limitadas de forma insuportável.

### 2.1. A Dignidade da Pessoa Humana

A Dignidade Humana é um valor basilar de um Estado de Direito<sup>58</sup>, e é inviolável dado que, se consubstancia com um princípio inalienável, intrínseco e inato à pessoa. Além de que é alicerçado na sua autonomia ética e que a reconduz a um feixe de direitos e deveres que se correlacionam<sup>59</sup>, tal como o direito à liberdade, o direito à igualdade, a proibição da discriminação, entre outros<sup>60</sup>.

A doutrina divide-se em relação à utilização deste princípio: parte dela serve-se deste valor como argumento contra a edição genética, enquanto que a outra parte dela faz uso contrário do mesmo, e vale-se da dignidade da pessoa humana para justificar a edição genética.

Em primeiro lugar, o genoma humano é propriedade da Humanidade<sup>61</sup>, e sendo assim passou a ser coberto pela proteção da dignidade humana, não só a nível individual,

---

<sup>57</sup> Foi feita uma pequena introdução a este tema já quando foi abordado o risco da eugenia.

<sup>58</sup> Está previsto no artigo 1.º da Constituição da República Portuguesa: “Portugal é uma República soberana, baseada na dignidade da pessoa humana e na vontade popular e empenhada na construção de uma sociedade livre, justa e solidária”. Mais ainda, é um princípio consagrado tanto no 1.º artigo da CDFUE, e na DUDH na previsão com o mesmo número. Já pela inserção esquemática nestas legislações, é possível denotar a importância deste valor.

<sup>59</sup> Loureiro, J. C. (2001). Os genes do nosso (des)contentamento (dignidade humana e genética: notas de um roteiro). *Boletim da Universidade de Coimbra* (77), pp. 163-210.

<sup>60</sup> Vide Acórdão do Tribunal Constitucional n.º 5/2023, de 3 de Fevereiro (disponível em <https://diariodarepublica.pt/>): neste acórdão é explicitado o alcance do princípio da dignidade humana. Ademais, versa também sobre a definição de “doença grave e incurável”, o que também tem interesse dado o tema desta dissertação.

<sup>61</sup> Ainda que com uma finalidade mais simbólica. Previsto no artigo 1.º da DUGHDH com o teor: “O genoma humano tem subjacente a unidade fundamental de todos os membros da família humana, bem como o reconhecimento da sua inerente dignidade e diversidade”.

mas numa escala coletiva. Neste sentido, o genoma humano torna-se ele próprio inviolável<sup>62</sup>, isto porque existe um grande receio de que tudo culmine na instrumentalização do ser humano, e que ele deixe de ser um “*fim em si mesmo*”<sup>63</sup>, para que se torne um meio para alcançar um fim.

Ora, há que repensar na verdadeira concretização do valor da dignidade humana, já que a proibição de toda e qualquer intervenção sobre o genoma iria abranger as que têm um objetivo preventivo-terapêutico. Este princípio deve ser sim um limite à edição genética, uma barreira protetora da fronteira entre aquilo que será benéfico, e o que já será a subjugação humana, uma vez que a edição genética é uma via de promoção da saúde<sup>64</sup> e possibilidade de cura a portadores de doenças hereditários. Assim, há que questionar o que viola a dignidade da vida humana: a proibição de técnicas que iriam proporcionar terapias a doentes hereditários que pudessem aumentar as suas condições de vida e oportunidades quotidianas, e diminuir as desvantagens que lhes são inerentes; ou regular a edição genética a fim de controlar os moldes em que seria operada, tanto de forma a fazer o maior aproveitamento da prática modificativa do genoma, como a impedir que fosse exercida de forma a instrumentalizar a pessoa.

---

<sup>62</sup> Ethikrat, D. (2019). *Intervening in the Human Germline*. Berlin: German Ethics Council. Obtido de <https://www.ethikrat.org/fileadmin/Publikationen/Stellungnahmen/englisch/opinion-intervening-in-the-human-germline-summary.pdf>.

<sup>63</sup> (Loureiro J. C., Os genes do nosso (des)contentamento (dignidade humana e genética: notas de um roteiro), 2001).

<sup>64</sup> (Botas, 2021).

## 2.2. Direito à Identidade Genética

A identidade genética é um verdadeiro bem jurídico de cariz fundamental, e como tal protegido pela constituição portuguesa<sup>65</sup> (artigo 26.º, número 3 CRP<sup>66</sup>). No mesmo sentido se pronunciou o Conselho da Europa na Recomendação n.º 934, de 26 de janeiro de 1982, no qual afirma que todas as pessoas têm direito a herdar o seu genoma sem que este esteja alterado “artificialmente”<sup>67</sup>.

Assim, do supracitado advém o direito à identidade genética, bem como o direito a um património genético inalterado<sup>68</sup>. Isto poderia levar-nos a concluir que toda e qualquer alteração provocada nos genes de alguém seria proibida, contudo esta aceção não se mostra correta. Aliás, encontra-se expresso no esclarecimento à recomendação abordada<sup>69</sup> que a consagração do direito à identidade genética não deve ser interpretada de forma a coibir a edição genética, dado que a exploração de tal ramo demonstra um grande potencial no que toca ao tratamento e prevenção de doenças graves e hereditárias.

É importante ainda referir, que muitos autores interpretam o preceito constitucional 26.º, número 3 como sendo um estabelecimento do genoma humano como irrepitível, inviolável ou até mesmo imutável, embora não seja bem assim. É sabido que o genoma pode alterar-se através de causas naturais e ambientais<sup>70</sup>, portanto uma posição de sacralização do genoma e de absolutização do direito ao património genético inalterado demonstra-se um tanto radical e pouco realista, já que os argumentos que a favorecem são reconsiderados quando contrapostos com a qualidade de vida e bem-estar das pessoas<sup>71</sup>.

---

<sup>65</sup> Pereira, A. D. (Dezembro de 2017). *Gene Editing: A Challenge for Homo Sapiens*. *Medicine and Law*, 36(4), pp. 5-28.

<sup>66</sup> Este artigo reveste a identidade genética como direito pessoal e prevê a proteção da mesma, em especial no que toca à “criação, utilização e desenvolvimento” das tecnologias e experimentação científica.

<sup>67</sup> (Botas, 2021).

<sup>68</sup> Loureiro, J. C. (1999). O direito à identidade genética do ser humano. Em *Portugal-Brasil Anos 2000*. Coimbra: Coimbra Editora.

<sup>69</sup> Council of Europe (Abril de 2014). Recommendation 934 (1982) on Genetic Engineering. Texts of the Council of Europe on bioethical matters, II, pp. 12- 14. Obtido de [https://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/Texts\\_and\\_documents/INF\\_2014\\_5\\_vol\\_II\\_textes\\_%20CoE\\_%20bio%C3%A9thique\\_E%20\(2\).pdf](https://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/Texts_and_documents/INF_2014_5_vol_II_textes_%20CoE_%20bio%C3%A9thique_E%20(2).pdf)

<sup>70</sup> Artigo 3.º da DUGHDH.

<sup>71</sup> Pereira, A. D. (2021). *A Genética Humana: O Olhar de Um Jurista*. Em H. G. Santos, & A. D. Pereira, *Genética para Todos*. Lisboa: Gradiva Publicações.

### 2.3. Direito e Proteção da Saúde

Do direito à saúde (artigo 64.º, número 1) derivam, desde já, duas vertentes: por um lado, o dever de qualquer cidadão se refrear de praticar atos prejudiciais à sua saúde; e por outro lado, o dever do Estado de pôr em prática medidas de promoção da saúde, tais como novas técnicas e terapias capazes de prevenir e tratar enfermidades.

Ademais, a OMS<sup>72</sup> definiu, na sua Carta em 1986<sup>73</sup>, o conceito de saúde, contemplando que este termo não diz só respeito à ausência de doença ou enfermidade, mas também ao estado de completo bem-estar físico, mental e social.

Assim, não parece tão singular, a possibilidade de o Estado proporcionar ferramentas de edição genética para que se possa agir sob os titulares de doenças hereditárias.

Como sabemos, os doentes genéticos encontram dificuldades ao longo da sua vida, não só ao nível pessoal, como no patamar jurídico<sup>74</sup>. A possibilidade de corrigir o gene do qual resulta tal patologia, ou seja, a edição genética para fins preventivo-terapêuticos, desde que eficaz e apta a promover a saúde e o desenvolvimento de pessoas saudáveis, seria uma medida que o Estado deveria adotar em conformidade com o preceito supracitado e também com legislação comunitária (artigo 35.º da CDFUE)<sup>75</sup>.

Por fim, uma das preocupações quanto à liberalização da edição genética é a desigualdade financeira<sup>76</sup> no acesso a esta técnica, já que operações como esta se demonstram de valores avultados. Na alínea a), do número 3, do artigo 64.º da CRP estabelece-se que o Estado é responsável por garantir o acesso dos cidadãos a técnicas terapêuticas, nomeadamente curativas e preventivas, independentemente das suas condições económicas. Daqui advém que o alcance igualitário à edição genética deve ser garantido pelo Estado, de forma a não surgir uma discriminação em razão da situação financeira de cada um.

---

<sup>72</sup> Organização Mundial de Saúde.

<sup>73</sup> Documento que foi aprovado na primeira Conferência Internacional sobre a Promoção da Saúde, realizada em Ottawa.

<sup>74</sup> Como por exemplo as implicações a nível do acesso a seguros, ou no acesso ao trabalho, que serão investigadas num ponto adiante.

<sup>75</sup> Yotova, R. (3 de Julho de 2020). *Regulating Genome Editing Under International Human Rights Law*. *International and Comparative Law Quarterly*, 69(3), pp. 653-684. Obtido em Janeiro de 2024, de <https://www.cambridge.org/core/journals/international-and-comparative-law-quarterly/article/regulating-genome-editing-under-international-human-rights-law/B8A73D2BC7EB01AD6167712431BB976A>.

<sup>76</sup> (Alves, 2019).

## 2.4. Consentimento

O consentimento é uma das questões mais discutidas quanto à relação entre a edição genética e ética.

No caso de uma intervenção ao genoma que incida na linha somática de um cidadão adulto e capaz, a matéria não é muito disruptiva<sup>77</sup>. Nesta circunstância, em que a alteração se basta pelo indivíduo alvo e não afeta a sua descendência basta o seu consentimento, uma vez que decisão de passar por uma operação que modifique o seu íntimo e os riscos que tal envolve, apenas o afeta a ele. Deste modo, basta apenas obter o consentimento<sup>78</sup> do agente objeto de tal ingerência, sendo, no entanto necessário que este consentimento seja livre, específico, informado e expresso<sup>79</sup>.

A problematização deste tópico verifica-se quando se introduz o tema de edição genética em embriões, ou a ideia de edição genética na linha germinal.

Na primeira hipótese, em que um embrião é alterado geneticamente de forma a não ter no seu ADN um gene mutado, será difícil advertir os pais de todos os riscos futuros de forma a adquirir um consentimento informado, até porque não há conhecimento das consequências<sup>80</sup> a longo prazo de tal intervenção.

Por outro lado, quando está em apreço a modificação de células germinativas, não está só em causa o indivíduo alvo da ação médica, é objeto da edição toda a sua linha sucessória, já que todas as alterações realizadas neste âmbito se transmitirão às gerações subsequentes<sup>81</sup>, ou seja, serão hereditárias. Como é manifesto, este ponto levanta imensas questões éticas, como por exemplo quanto à segurança do procedimento, uma vez que com a transmissão das alterações, serão, também, difundidos os efeitos colaterais indesejados às gerações futuras (como é exemplo o mosaicismo e as mutações Off-Target). Nesta linha, a responsabilidade de quem se submete a uma edição genética na sua linha germinal é acrescida, já que esta decisão não manifestará repercussões só no seu próprio organismo,

---

<sup>77</sup> (Alves, 2019).

<sup>78</sup> Artigo 5.º, alínea b) da DUGHDH e artigo 8.º do Decreto-Lei n.º 131/2014, de 29 de Agosto.

<sup>79</sup> (Pereira, Direitos dos Pacientes e Responsabilidade Médica, 2015).

<sup>80</sup> (Lanphier, Urnov, Haecker, Werner, & Smolenski, 2015).

<sup>81</sup> Figueiredo, E. A. (2020). *Desagrilhoar Prometeu? Direito(s), Gene(s) e Doença(s) – Desafios Constitucionais na Era da engenharia genética*. Lisboa: Petrony.

mas também no dos seus descendentes. Devido a todas estas preocupações, a edição genética na linha germinal é proibida na maior parte dos ordenamentos jurídicos<sup>82</sup>.

---

<sup>82</sup> Como é exemplo o ordenamento português.

### **3. A Edição Genética no Ordenamento Jurídico Português**

A Edição Genética no contexto português é um tema pouco abordado na sociedade, no entanto verifica-se a presença de vários instrumentos regulamentares desta prática e a opinião de entidades, tal como é exemplo o Conselho Nacional de Ciências para a Vida.

Em primeiro lugar, importa referir a posição fundamental do valor da dignidade da pessoa humana (artigo 1.º da CRP e artigo 10.º da DUGHDH), uma vez que é corolário para toda e qualquer posição tomada quanto ao tema.

Além disso, mostra-se pertinente a alusão a legislação internacional pela qual são construídas diretrizes para a legislação interna.

Como já foi referido, no sistema português a edição genética na linha germinal é proibida<sup>83</sup>.

#### **3.1. A Constituição da República Portuguesa.**

Sendo a CRP a legislação superior no ordenamento jurídico português, qualquer instrumento legislativo seguirá as suas guias. Dado isto, a constituição regula a dignidade da pessoa humana, consagrando este valor como fundamental e como limite a toda e qualquer regulamentação acerca da prática e dos moldes em que pode decorrer a edição genética.

Assim, dúvidas existem se a chamada “instrumentalização” de embriões não violará a dignidade da pessoa humana. No entanto, a Convenção de Oviedo<sup>84</sup> não proíbe esta operação, e mesmo o Acórdão de Uniformização de Jurisprudência 101/2009, de 3 de

---

<sup>83</sup> Artigo 13.º da Convenção de Oviedo e artigo 8.º da Lei n.º 12/2005, de 26 de Janeiro.

<sup>84</sup> A Convenção de Oviedo ou Convenção para a Proteção dos Direitos Humanos e Dignidade do Ser Humano no que se refere à Aplicação da Biologia e da Medicina, é um instrumento de direito internacional que possui como objetivos principais a proteção da dignidade da pessoa humana, e a supressão de abusos no âmbito da aplicação dos progressos na área da biomedicina. Esta convenção teve lugar a 4 de abril de 1997, em Oviedo, Espanha, particularidade a que se deve o facto de ser reconhecida pelo nome que é. (Convenção para a Protecção dos Direitos do Homem e da Dignidade do Ser Humano face às Aplicações da Biologia e da Medicina. (03 de 01 de 2024). Obtido de Ministério Público de Portugal: <https://www.ministeriopublico.pt/instrumento/convencao-para-proteccao-dos-direitos-do-homem-e-da-dignidade-do-ser-humano-face-22>).

Março clarifica que este ponto é justificado por outros valores de cariz fundamental e índole eminentemente pessoal<sup>85</sup>. Além de que o controlo genético não viola a dignidade da pessoa humana.

Noutra perspetiva, na CRP está prevista a liberdade científica no artigo 73.º, número 3 deste diploma, inserindo-se no catálogo dos Direitos Económicos, Sociais e Culturais. Logo, é afirmado que o Estado deve apoiar e promover a criação e desenvolvimento da científica e tecnologia de forma a autonomizá-las e a garantir a liberdade na sua prática. Desta forma, verifica-se que a CRP não é adversa ao desenvolvimento da edição genética, embora possa ser limitada devido ao respeito por valores superiores<sup>86</sup>.

### **3.2. Lei n.º 12/2005, de 26 de Janeiro: Informação Genética Pessoal e Informação de Saúde.**

O diploma aqui abordado tem como objeto, entre outros, a intervenção sobre o genoma humano, sendo certo que lhe estabelece limitações.

De facto, esta lei veio concretizar no nosso ordenamento interno a limitação positiva e a limitação negativa já prevista pela Convenção de Oviedo, no seu artigo 13.<sup>o87</sup>. No artigo 8.º, número 1 da Lei n.º 12/2005 está disposto que as alterações ao genoma humano só podem ser realizadas nos moldes descritos na lei e apenas quando se reportarem a finalidades preventivo-terapêuticas. Aqui pretende-se estabelecer uma fronteira entre aquilo que são operações de intervenção genética com finalidades terapêuticas e aquelas que se prendem com o melhoramento humano<sup>88</sup> (Human enhancement<sup>89</sup>), já que só as primeiras é que serão permitidas. Todavia, a distinção entre terapia e melhoramento é muito dúbia, em razão do facto de uma edição genética aplicada

---

<sup>85</sup> Acórdão do Tribunal Constitucional n.º 101/2009, de 3 de Março. Disponível em: <https://www.tribunalconstitucional.pt/>

<sup>86</sup> (Alves, 2019).

<sup>87</sup> (Raposo, 2022).

<sup>88</sup> O que coincide com um dos perigos da edição genética e consequente preocupação da liberalização da prática.

<sup>89</sup> Daniels, N. (2000). *Normal Functioning and the Treatment-Enhancement Distinction*. Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics, 9(3), pp. 309-322.

a um tratamento de alguma doença, não deixar de ser um aprimoramento do indivíduo que se sujeita à mesma. O que importa, em última instância, é apreciar se tal ferramenta será aplicada para melhorar condições de saúde, ou seja, se a alteração do genoma possui um objetivo de promover a saúde de alguém.

Por outro lado, o artigo 8.º, número 2 da Lei n.º 12/2005 estabelece outra limitação, desta vez fundamentada na distinção entre células somáticas e células germinais. Neste ponto, a lei prevê que serão proibidas as alterações que se manifestarão nas gerações futuras, ou seja, na linha sucessória do indivíduo-alvo da edição genética. No entanto, é sabido que mesmo intervenções que somente visem ter a sua atuação restringida a uma única pessoa, podem transparecer os seus resultados nas gerações subsequentes. Destarte, demonstra-se que as intervenções cujo propósito seja a modificação das gerações futuras, da descendência, não são permitidas, porém já não é assim quando essas conversões se tratarem de efeitos colaterais<sup>90</sup>, ou seja, se no âmbito de uma intervenção ao genoma na sua linha somática se verificar uma alteração na linha germinal por mero acaso, por mero efeito colateral, então esta proibição não se estende. Neste sentido, mostra-se um pouco dúvida a garantia desta norma, uma vez que não se constará a verdadeira intenção ao realizar uma modificação do ADN. Concluindo, nesta última parte verifica-se uma lacuna no tocante à proteção do genoma quando o indivíduo se encontra no campo dos efeitos colaterais.

Tal como em vários diplomas supracitados, de cariz comunitário e também nacional, a Lei 12/2005 vinca o princípio da não discriminação em razão das características genéticas no seu artigo 11.<sup>o91</sup>

Além disso este instrumento legislativo em análise prevê ainda diretrizes sobre a investigação sobre o genoma humano e sobre a admissão ou não de testes genéticos em diversos contextos<sup>92</sup>.

---

<sup>90</sup> Ascensão, J. d. (2003). Intervenções no Genoma Humano. Validade Ético-Jurídica. *Revista da Ordem dos Advogados*, 63(I/II).

<sup>91</sup> (Alves, 2019).

<sup>92</sup> Testes genéticos na adoção (artigo 14.º), testes genéticos no seio laboral (artigo 13.º), entre outros.

### **3.3. Lei n.º 21/2014, de 16 de Abril: Lei da Investigação Clínica.**

Este instrumento legislativo vem explanar algumas considerações já abordadas na Convenção de Oviedo e na Lei n.º 12/2005, de 26 de Janeiro.

Em primeiro lugar a Lei n.º 21/2014 vem estabelecer os ditames em que deve ser realizada a investigação clínica, dado que esta prática se coaduna com um direito que nos é atinente<sup>93</sup>.

Assim, logo no seu artigo 3.º veio reiterar a preponderância da dignidade da pessoa humana como princípio orientador de toda a investigação clínica, acrescentando o respeito pelas boas práticas clínicas<sup>94</sup> no artigo 4.º.

Ademais, estão consagradas diversas formulações acerca da necessidade do consentimento informado do sujeito alvo da investigação clínica<sup>95</sup>, inclusive encontrasse explanada a sua definição no artigo 2.º, alínea l) da lei em apreciação.

Por fim, no artigo 27.º, número 6 da Lei n.º 21/2014 reforça-se a proibição de intervenção na linha germinal, através da inibição de ensaios clínicos que possam dar origem à alteração desta linha aqui em causa.

### **3.4. Decreto-Lei n.º 131/2014, de 29 de Agosto: Proteção e Confidencialidade da Informação Genética.**

O conjunto de normas agora em causa diz respeito uma regulamentação da Lei n.º 12/2005, de 26 de janeiro, no tocante à confidencialidade e proteção de informação genética, bem como a gestão e condição dos bancos de dados que a contém. Além disso regula também as condições de acesso e realização de testes genéticos.

Noutro ângulo, nos artigos 29.º e 30.º do instrumento normativo em discussão estão reguladas as consultas médicas genéticas e o aconselhamento nestes ramos. Neste contexto, quando se trata de doenças hereditárias, os portadores da patologia, bem como os seus familiares, devem ser encaminhados para o regime de especialidade de genética

---

<sup>93</sup> Artigo 73.º, número 4 CRP. (Figueiredo E. A., 2020).

<sup>94</sup> Ou *leges artis*.

<sup>95</sup> Exemplos: artigo 6.º, n.º 4; artigo 6.º, n.º 6; artigo 10.º, alínea c).

médica a fim de serem esclarecidos sobre mecanismos de transmissão, riscos da doença, formas de adaptarem o seu quotidiano de modo que as afeções não os limitem mais do que o necessário<sup>96</sup>. Desta forma, mostra-se a necessidade de acompanhamento dos doentes genéticos e de lhes clarificar as opções que lhes assistem.

Neste sentido, há a decorrer uma discussão a decorrer sobre os profissionais de saúde que devem providenciar este acompanhamento às famílias que detêm no seu seio uma doença hereditária. Verifica-se a presença de autores que acreditam que este acompanhamento deve ser realizado apenas por médicos especialistas em genética, mas outros há que expressam a sua crença de que este procedimento poderá ser feito por qualquer médico<sup>97</sup>. Ora, isto trata-se de uma matéria com extrema complexidade, que reflete limitações na forma como os doentes, familiares e possíveis portadores da doença hereditária gerem o seu quotidiano, logo parece que uma restrição desta espécie sirva de garantia de um aconselhamento mais rigoroso e preciso, na medida em que um médico geneticista será mais qualificado para prestar aconselhamento no âmbito das doenças genéticas.

### **3.5. Lei n.º 32/2006, de 26 de Julho: Lei da Procriação Medicamente Assistida.**

Esta legislação, apesar de ser reconhecida como Lei da Procriação Medicamente Assistida, não consiste só na regulamentação desta prática, por conseguinte, no artigo 2.º da presente lei<sup>98</sup>, está consagrado que esta se aplica, também, a outras técnicas laboratoriais de manipulação genética.

Desta forma, existem proibições espelhadas neste âmbito que vêm reforçar as ideias já dispostas nos regulamentos expostos supra. Assim, no artigo 3.º reitera-se a prioridade do valor da dignidade da pessoa humana e a ideia da não discriminação em razão das características genéticas.

---

<sup>96</sup> Artigo 30.º, n.º 2 do Decreto-Lei n.º 131/2014, de 29 de Agosto.

<sup>97</sup> Pereira, A. D. (2023). *Medicina Personalizada de Base Genómica: Boas Práticas, Ética e Direito*. Coimbra: Imprensa da Universidade de Coimbra.

<sup>98</sup> De epigrafe “*Âmbito*”.

De outro modo, estão conjecturadas nesta lei a proibição de utilização da técnica de PMA para melhorar geneticamente os embriões de forma a criar seres idênticos ou a aprimorar características não médicas (artigo 7.º da Lei 32/2006), ou seja, proibisse a alteração genética para fins que não sejam preventivo-terapêuticos<sup>99</sup>. Consequentemente, quem não respeitar estes preceitos incorre em ilícito penal, podendo-lhe ser aplicada uma pena de prisão até 2 anos, ou uma pena de multa até 240 dias (artigo 37.º LPMA).

Não obstante, é importante referir que neste diploma em causa, não se faz qualquer referência à distinção entre intervenções no genoma sob a linha germinal, ou intervenções na via somática, nem sobre a proibição de qualquer uma delas. Por este motivo a LPMA dever ser investigada em paralelo com a Lei n.º 12/2005 e a Lei n.º 21/2014, que foram discutidas nos pontos anteriores<sup>100</sup>.

### **3.6. Posição do Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida (CNECV)**

O Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida é uma instituição que consiste num comité de bioética a nível nacional, sendo um órgão consultivo independente, que trabalha junto da Assembleia da República Portuguesa desde 2009<sup>101</sup>.

O CNECV é dedicado à reflexão, análise e aconselhamento ético em questões relacionadas com as ciências da vida, medicina, biologia, genética, entre outras áreas afins, que fornece pareceres e conselhos sobre questões éticas específicas levantadas pelo público, profissionais de saúde, investigadores ou entidades governamentais. Além disso, também tem como função a promoção de consciência ética.

---

<sup>99</sup> Pereira, A. D. (Novembro de 2017). *Experimentação com pessoas humanas e embriões humanos: desafios em tempos de terapia génica*. Instituto de Derecho Iberoamericano (IDIBE). Obtido em Setembro de 2023, de <https://idibe.org/cuestiones-de-interes-juridico/experimentacao-com-pessoas-humanas-e-embrioes-humanos-desafios-em-tempos-terapia-genic>.

<sup>100</sup> (Botas, 2021).

<sup>101</sup> (s.d.). Obtido em Agosto de 2023, de Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida: <https://www.cnecv.pt>

Dado isto, não será de estranhar o facto desta entidade emitir pareceres e cultivar uma opinião sobre as práticas de edição genética. À vista disso, importa referir o Parecer 40/CNECV/01, com o objeto que incide sobre as implicações éticas da modificação genética. Este dispositivo, que apesar de datar a 2001, ainda espelha a opinião pública da atualidade.

Em primeiro lugar, é relatado todo o esforço de descoberta do genoma humano<sup>102</sup>, e não se demonstra uma posição de desacordo em relação ao avanço tecnológico neste sentido. Ademais, é demonstrada a concordância do CNECV quanto à ratificação por parte de Portugal da Convenção dos Direitos dos Homens e a Biomedicina<sup>103</sup>, já que com a descoberta de novas técnicas de edição de genes vêm novas práticas que devem ser reguladas. Não somente, mas também é corroborada a importância do valor da dignidade da pessoa humana.

Acresce que, neste parecer o Conselho alerta para preocupações que advêm deste avançar, sendo um deles a proliferação de testes genéticos incertos e de pouca eficácia. De facto, com a descoberta do genoma, e com a possibilidade de alcançar um enorme conhecimento acerca da ascendência individual e possíveis patologias, e muita gente há que se sente tentada a obter esse conhecimento. Indubitavelmente, surgiu um grande mercado de testes genéticos, muitos deles pouco confiáveis. Apesar da proibição de venda direta deste tipo de testes<sup>104</sup>, nada obriga a que não se possa fazer a compra on-line, ou seja, são de fácil acesso<sup>105</sup>. Ora, os riscos destes testes são apuráveis e são conciliáveis com o facto de quem realizar estes testes não perceber as implicações dos seus resultados e por vezes tomarem decisões sobre tratamentos e prevenções de saúde com base em dados incorretos<sup>106</sup>.

Por último, o CNECV neste parecer demonstra uma oposição à modificação do genoma se esta tiver a finalidade de selecionar características como sendo desejáveis, não só, até vai mais longe ao classificar essa possibilidade como “eticamente inaceitável”<sup>107</sup>,

---

<sup>102</sup> Realizado, em grande parte, pelo Human Genome Project.

<sup>103</sup> Parecer 30/CNECV/2000.

<sup>104</sup> Artigo 27.º, n.º 1 do Decreto-Lei n.º 131/2014, de 29 de Agosto.

<sup>105</sup> Basta fazer uma busca rápida através do motor “Google” para confirmar esta aceção. Depois desta operação centenas de websites irão aparecer com oferta de testes genéticos por menos de € 50,00.

<sup>106</sup> (Mendes, 2017).

<sup>107</sup> (Silva T. C., 2020).

ainda que reconheça que é necessário um esforço legislativo para regular a ferramenta da edição genética<sup>108</sup>.

De igual forma importante e pertinente são outros pareceres do CNECV, que têm como característica principal a atualidade das questões abordadas<sup>109</sup>. Além disto este órgão pronuncia-se em relação a temas diretamente associados à edição genética, tais como a venda direta de testes genéticos ao público e dispositivos médicos de diagnóstico *in vitro*.

---

<sup>108</sup> Esta preocupação mantém-se mais de 20 anos depois, já que, por mais que existam considerações em vários instrumentos legais, ainda não se verifica um corpo normativo conciso sobre o assunto.

<sup>109</sup> Infra é referenciado outro parecer do CNECV que incide sobre o caso chinês das gémeas Lulu e Nala e expressão a posição do conselho nacional no tocante às experiências de edição genética que têm como objeto embriões.

## 4. A Edição Genética no Mundo: quadros regulamentares noutros ordenamentos jurídicos.

### 4.1. E.U.A.

O sistema jurídico dos Estados Unidos da América possui uma particularidade que poderá gerar diferenças na temática da edição genética dependendo do fator territorial. Ora, umas das características do ordenamento americano é o federalismo<sup>110</sup>, isto é, existe uma cisão entre governo federal e os governos estaduais, sendo que certas matérias são da competência dos Estados outras são da alçada do governo federal. Assim, importa referir que diferentes Estados podem ter diferentes regulamentações quanto à prática da edição genética e consequente intervenção sob o genoma humano.

Desde já, os Estados Unidos não proibem explicitamente a edição genética na linha germinal, contudo o acesso à mesma é difícil. Em primeiro lugar, qualquer forma de terapia tem de ser aprovada pela FDA (Food & Drug Administration) que consiste numa organização federal cuja função é promover a saúde pública e protegê-la ao regulamentar e supervisionar vários produtos relacionados com esta vertente<sup>111</sup>. Além disso, foi formado um comité de revisão das condições éticas de todos os projetos de investigação clínica (Institutional Review Boards) que tenham por objeto o ser humano, para garantir o seu bem-estar e o cumprimento dos seus direitos<sup>112</sup>.

Ademais, e porque esta dissertação também tem como trama as doenças hereditárias e genéticas, há que abordar a Lei da Não Discriminação Genética<sup>113</sup>, que foi promulgada em 2008. Esta peça legislativa destina-se à proteção dos doentes hereditários e à confidencialidade das suas informações clínicas<sup>114</sup>. Deste modo, a lei além de definir o conceito de “informações genéticas, também estabelece uma proibição de discriminação, principalmente no que toca ao acesso ao emprego, já que os empregadores estão proibidos de basearem as decisões de contratação, demissão e promoção de trabalhadores nas suas

---

<sup>110</sup> Canotilho, J. J. (2018). *Direito Constitucional e Teoria da Constituição* (7ª ed.). Coimbra: Almedina.

<sup>111</sup> (U.S. Food & Drug Administration, s.d.). Obtido de: <https://www.fda.gov/>.

<sup>112</sup> *Institutional Review Boards (IRBs) and Protection of Human Subjects in Clinical Trials*. (2024). Obtido de U.S. Food & Drug Administration: <https://www.fda.gov/about-fda/center-drug-evaluation-and-research-cder/institutional-review-boards-irbs-and-protection>.

<sup>113</sup> Em inglês: Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA).

<sup>114</sup> U. S. Government. *Genetic Information Discrimination*. Obtido de U.S. Equal Employment Opportunity Commission: <https://www.eeoc.gov/genetic-information-discrimination>.

características genéticas. Todavia, também nas vias de formação de planos de saúde se aplica esta proibição, uma vez que as seguradoras não podem utilizar as informações genéticas para formular critérios de elegibilidade dos indivíduos para serem segurados e para a estipulação dos prêmios de seguro.

Nesta esteira, um caso concreto que explica este caminho teórico e legislativo americano é o do Jesse Gelsinger<sup>115</sup>, um jovem de 18 anos que faleceu após um ensaio clínico de transferência de genes na Faculdade de Medicina da Universidade da Pensilvânia. Estávamos em Setembro de 1999 e Jesse sofria de Deficiência da Ornitina Transcarbamilase parcial (OTC), que consiste num distúrbio mitocondrial do ciclo da ureia, já que interfere com o metabolismo de amoníaco do fígado. Apesar de ser uma doença rara, ela é bastante crítica, dado que a maioria dos portadores têm de proceder a um transplante de fígado. Ainda assim, durante o seu quotidiano os indivíduos que sofrem de OTC experienciam episódios de hiperamonemia, que consistem em ataques com sintomas associados de hiperatividade, alucinações, ataxia<sup>116</sup>, vômitos, que não sendo tratados podem evoluir para um estado de coma<sup>117</sup>.

Por outro lado, existem sujeitos que experienciam esta condição apenas parcialmente, e dado isto conseguiam regular a sua condição através de medicação e dietas alimentares. Contudo, apesar de Jesse Gelsinger se encontrar neste grupo, estes meios de tratamento não chegavam a controlar a doença, e ele encontrava-se frequentemente em episódios de hiperamonemia. Desta forma, quando tomou conhecimento do ensaio clínico através do seu médico, Jesse pôs a sua vida em pausa para participar no mesmo e foi o sujeito mais novo a integrar a experiência de transferência de genes. Infelizmente, o jovem veio a falecer apenas 98 horas após a administração do gene.<sup>118</sup>

Este cenário levou a uma investigação, não só aos intervenientes neste ensaio e ao departamento responsável, mas também à Universidade da Pensilvânia em si, e foi descoberto que várias ilegalidades foram cometidas, desde a desconsideração das recomendações da FDA, até à omissão de contratemplos e pormenores da fisiologia dos

---

<sup>115</sup> Sibbald, B. (2012 de Maio de 29). *Death but one unintended consequence of gene-therapy trial*. National Library of Medicine. Obtido em <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC81135/>.

<sup>116</sup> Ataques neurológicos caracterizados pela falta de coordenação motora.

<sup>117</sup> *Ornithine Transcarbamylase Deficiency*. (2024). Obtido de National Organization for Rare Disorders: <https://rarediseases.org/rare-diseases/ornithine-transcarbamylase-deficiency/>.

<sup>118</sup> Steinbrook, R. (2008). *The Gelsinger case*. Em *The Oxford Textbook of Clinical Research Ethics* (pp. 110-120). New York: Oxford University Press.

participantes da intervenção ao genoma que os classificaria como excluídos desde o princípio<sup>119</sup>.

Após esta morte tão chocante para a sociedade americana fez com que esta questionasse as medidas de segurança dos participantes em investigação clínica, na verdade abalou a sua confiança, tanto no governo federal como nos institutos de supervisão destas atividades. Desta forma, surgiram problemáticas em relação a tópicos como o consentimento informado, a transparência dos métodos utilizados na investigação clínica e até aos conflitos de interesses no momento de se atribuírem bolsas de estudo para projetos deste género. Consequentemente, nas últimas décadas a edição genética nos E.U.A. foi tema tabu, sendo que o receio de que mais mortes se seguiriam à de Jesse Gelsinger era maior do que o interesse suscitado pelas promessas de curas e progresso<sup>120</sup>. Aliás, nas palavras do Washington Post num dos primeiros artigos após a morte de Jesse:

*“The death is the latest in a series of setbacks for a promising approach that has so far failed to deliver its first cure and that has been criticized as moving too quickly from the laboratory bench to the bedside”<sup>121</sup>.*

Assim, estes fracassos levaram a 15 anos de “inverno” na investigação no genoma humano... até surgir a técnica Cris-cas9.

Por outro lado, alude-se ao Recombinat DNA Advisory Committee, um órgão que surgiu em 1974 com a intenção de constituir um fórum onde pudessem ser discutidas as opiniões e dúvidas emergentes do florescimento da prática de alteração do genoma humano<sup>122</sup>. Este comité foi criado pelo presidente do Instituto Nacional de Saúde Americano para abordar e investigar as questões relacionadas com o risco da intervenção genética e fazê-las chegar ao conhecimento público.

---

<sup>119</sup> Rinde, M. (2019). *The Death of Jesse Gelsinger, 20 Years Later*. DISTILLATIONS MAGAZINE: Unexpected Stories from Science’s Past. Obtido de <https://www.sciencehistory.org/stories/magazine/the-death-of-jesse-gelsinger-20-years-later/>.

<sup>120</sup> (Rinde, 2019).

<sup>121</sup> Weiss, R., & Nelson, D. (Setembro de 1999). *Teen Dies Undergoing Experimental Gene Therapy*. Washington Post. Obtido em: <https://www.washingtonpost.com/wp-srv/WPcap/1999-09/29/060r-092999-idx.html>.

<sup>122</sup> Breakefield, X. O. (2012). *Refocus the Recombinant DNA Advisory Committee*. Nature Medicine.

Para concluir, será pertinente referenciar que apesar de não existir nenhuma proibição de intervenção no genoma na linha germinal expressa, o Recombinant DNA Advisory Committee<sup>123</sup> não aceita qualquer candidatura para investigação que se tenha este tema como objeto<sup>124</sup>, pelo qual se pode assumir que apesar de não ser proibido, também não existe um incentivo a esta prática.

#### 4.2. República Popular da China

A discussão envolta nos ditames éticos da edição genética espalhou-se por vários ordenamentos, e a China não foi exceção, na medida em que até existe legislação que proíbe a intervenção genética em embriões com a finalidade reprodutiva, e na linha germinal, logo só se poderia atuar na via somática<sup>125</sup>, contudo nenhuma sanção estava prevista para o caso de se violar esta inibição.

Contudo, esta discussão tornou-se mais firme aquando do caso das gémeas Lulu e Nala que abalou tanto a comunidade científica, bem como a comunidade jurídica.

Prioritariamente, tudo teve início em 2018, quando o Dr. He Jiankui, cientista na Southern University of Science and Technology em Shenzhen, deu uma entrevista na qual anunciou que teria “produzido” duas gémeas geneticamente, através da técnica CRISPR/Cas-9 que seriam parcialmente<sup>126</sup> imunes ao vírus da SIDA<sup>127</sup>, bem como toda a sua linha sucessória. Neste caso, o pai das meninas seria seropositivo e a mãe não o era. Dado isto o responsável pela intervenção teria sido recrutado para trabalhar junto dos pais por um grupo ativista contra a SIDA.

Não obstante, esta situação não se deu de forma tão perfeita como se fez parecer, de facto Lulu e Nala apresentaram no seu organismo genes CCR5 desativados, mas

---

<sup>123</sup> Conselho nos Estados Unidos estabelecido para rever e avaliar propostas de pesquisa que envolvem ADN recombinante,

<sup>124</sup> Committee on the Independent Review and Assessment of the Activities of the NIH Recombinant DNA Advisory Committee; Board on Health Sciences Policy; Institute of Medicine. (2014). Oversight and Review of Clinical Gene Transfer Protocols. (R. N. Lenzi, B. M. Altevogt, & L. O. Gostin, Edits.) Washington D.C.: National Academies Press.

<sup>125</sup> (Botas, 2021).

<sup>126</sup> Diga-se parcialmente, porque o cientista em questão verteu a sua intervenção sob o gene CCR5, porém existem mais portas de entrada para o vírus da SIDA.

<sup>127</sup> Ou VIH.

encontraram outros ainda funcionais, ou seja, verificou-se uma das limitações já abordadas da técnica CRISP-Cas9, o mosaïcismo<sup>128</sup>.

Importa referir que o cientista He Jiankui se encontrava em licença sabática da Universidade em Shenzhen e conduziu todo o projeto com o máximo secretismo, só anunciando os seus resultados um mês após o nascimento das irmãs.<sup>129</sup>

Apesar deste caso se coadunar como um dos marcos da biomedicina, igualmente levanta questões éticas e de cariz fundamental sobre a edição genética que necessitam de ser respondidas.

Assim, após o “*gene-edited babies incident*”<sup>130</sup> o governo chinês empenhou mais esforços no sentido de legislar acerca da edição genética. Deste modo, foram criadas várias entidades sob a alçada do Ministério da Saúde, cuja função é supervisionar esta área da ciência, um deles sendo o Conselho Nacional de Ética da Ciência e Tecnologia. Além disso, o novo Código Civil chinês, que entrou em vigor em 2020, consagra como violação dos direitos fundamentais a investigação em seres humanos ou embriões que ponha em causa a saúde humana, princípios morais ou o interesse público<sup>131</sup>. Igualmente, foi promulgada pelo governo da China a emenda XI ao Direito Penal do País, que proíbe tanto a clonagem humana, como a edição genética na linha germinativa para fins clínicos<sup>132</sup>.

Um ponto crucial neste âmbito será também a opinião do Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida sobre o caso da Lulu e Nana. Portanto, na tomada de posição<sup>133</sup> deste órgão é afirmada que a conduta do Dr. Jiankui foi irresponsável, eticamente e moralmente incorreta e imprudente, pelo que não poderá ser aceite. Além de que nem a fundamentação científica foi suficiente para justificar esta intervenção ao genoma, uma vez que não há conhecimento dos efeitos da edição genética a longo prazo nos organismos das gémeas. Por fim, o CNECV apela, também, a um reforço dos regulamentos e legislação que tenham por objeto esta área científica.

---

<sup>128</sup> Ver ponto 1.1. do Capítulo II.

<sup>129</sup> (Alves, 2019).

<sup>130</sup> Termo pelo qual é conhecido o caso de Lulu e Nana.

<sup>131</sup> Peng, Y., Lv, J., Ding, L., Gong, X., & Zhou, Q. (Julho de 2022). *Responsible governance of human germline genome editing in China*. *Biology of Reproduction*, pp. 261–268. Obtido de <https://academic.oup.com/biolreprod/article/107/1/261/6594098>

<sup>132</sup> Standing Committee of the National People’s Congress. (2020). *The Criminal Law Amendment XI*. Obtido em <http://www.npc.gov.cn/npc/c30834/202012/850abff47854495e9871997bf64803b6.shtml>.

<sup>133</sup> Conselho Nacional de Ética de Ciências para a Vida. (2018). *Manipulação Genética em Embriões Humanos Através do Uso de Técnicas de Edição de Genoma*.

Obtido de <https://www.cnecv.pt/pt/comunicacoes/manipulacao-genetica-em-embries>.

### Capítulo III – Hereditariedade e as suas Implicações Jurídicas

Os portadores de doenças hereditárias convivem diariamente com dificuldades e implicações advindas da sua condição de saúde sejam elas jurídicas, ou sociais. Deste modo, sabemos que além das limitações físicas, o fardo que se carrega por se identificar com o estereotipo de “doente” só por si já gera consequências, já que socialmente os titulares de doenças hereditárias passam a ser percebidos de forma diferente pela sociedade.

É verdade que tanto o nosso ordenamento, bem como a comunidade internacional possuem normativos que visam a proibição de discriminação com base nos dados genéticos da pessoa, como foi visto supra. Contudo, existem alguns ramos em que se mostra uma necessidade mais exigente de regular o estatuto do portador de doença hereditária.

Contudo, uma situação que está regulada é a exigência de testes genéticos, que desde já é proibida em sede do contrato de trabalho, contrato de seguro, no instituto da adoção, entre outros. Isto deve-se ao facto de o resultado do teste genético influenciar o comportamento das pessoas quando deparadas com o resultado<sup>134</sup>, e depararem-se com consequências que podem extrapolar o âmbito para o qual foram exigidos. Veja-se o caso de alguém ter detetado um gene mutado no seu teste genético, mas ele nunca veio efetivamente a padecer da doença ao qual se reporta o gene, isto porque os testes demonstram uma probabilidade de o individuo vir a sofrer de certas enfermidades, embora seja apenas isso, uma probabilidade<sup>135</sup>. Acresce que, o teste genético realizado numa pessoa não se reporta só a ele, acaba por manifestar um historial genético familiar, e assim influenciar os entes mais próximos daquele que se sujeitou ao exame<sup>136</sup>.

---

<sup>134</sup> (Oliveira, 1996).

<sup>135</sup> (Pereira, A Genética Humana: O Olhar de Um Jurista, 2021).

<sup>136</sup> (Mendes, 2017).

## 1. Direito do Trabalho: Acesso ao Emprego.

Neste âmbito, será compreensível o facto de os doentes hereditários se depararem com dificuldades aquando a procura de emprego, já que existem interesses antagónicos: do lado do empregador o seu interesse financeiro, os riscos para a vida e saúde do trabalhador e de terceiros; contrapondo-se a estes, verifica-se o direito do trabalhador a não saber, o direito à privacidade e confidencialidade, a sua autodeterminação informacional em relação às suas características genéticas e ainda o seu direito a ser um membro ativo da comunidade<sup>137</sup>.

Ora, o próprio Código de Trabalho português e legislação avulsa consagram certas normas que se refletem em implicações jurídicas no íntimo do trabalhador portador de doenças hereditárias. Exemplo disso, é mesmo o facto de sob o empregador recair o dever de promover exames médicos a serem realizados pelos trabalhadores, a fim de constatar tanto as condições físicas como psicológicas dos mesmos<sup>138</sup>, o que contrasta em primeira mão com o direito à privacidade e confidencialidade do trabalhador. Todavia, deste dever de realização de exames poderá provir uma vantagem, já que com esta análise à saúde do trabalhador poderão ser detetadas doenças e patologias numa fase inicial, o que torna o tratamento mais fácil<sup>139</sup>.

Em primeiro lugar, o CT prevê, logo à priori, a igualdade no acesso ao trabalho, e explana expressamente que o património genético não poderá ser motivo de tratamento desigual (artigo 24.º)<sup>140</sup>.

Por outro lado, supra foi explicado o dever do empregador de promover exames médicos aos seus trabalhadores, porém não se pode confundir isto com a exigência de testes genéticos durante o processo de contratação, ou seja, antes de existir uma relação laboral. Com efeito, esta última possibilidade foi desaprovada manifestamente na Lei n.º

---

<sup>137</sup> (Pereira, A Genética Humana: O Olhar de Um Jurista, 2021).

<sup>138</sup> Artigo 108.º, número 1 da Lei n.º 102/2009, de 10 de Setembro (Regime Jurídico da Promoção da Segurança e Saúde no Trabalho).

<sup>139</sup> Oliveira, G. d. (1996). *Implicações jurídicas do conhecimento do genoma humano*. Coimbra: Coimbra Editora.

<sup>140</sup> “trabalhador ou candidato a emprego tem direito a igualdade de oportunidades e de tratamento no que se refere ao acesso ao emprego, à formação e promoção ou carreira profissionais e às condições de trabalho, não podendo ser privilegiado, beneficiado, prejudicado, privado de qualquer direito ou isento de qualquer dever em razão, nomeadamente, (...) património genético, capacidade de trabalho reduzida, deficiência, doença crónica (...)”.

12/2005, de 26 de Janeiro, no seu artigo 13.º. De facto, este preceito admite que não é permitido o processo de seleção de candidatos para um trabalho com base na realização e resultado de testes genéticos (n. º1), nem podem as empresas e empregadores exigir aos seus trabalhadores a realização e divulgação de exames genéticos, mesmo que estes consentam (n. º2). Não obstante, como em tudo existem, embora muito restritas, exceções a este regime, que se coadunam com o facto de o ambiente de trabalho representar um perigo à saúde do trabalhador (n. º3).

Assim, se por um lado está em causa a privacidade do trabalhador, por outro estará a segurança do mesmo se levarmos esse direito a um extremo, ou seja, se se levar a privacidade ao expoente não se podem instituir medidas a fim de tornar o ambiente de trabalho seguro a doentes genéticos mais seguro aos mesmos e de certa forma adaptá-lo.

## 2. Direito dos Seguros.

Um contrato de seguro tem associada uma realidade económico-social<sup>141</sup>, e caracteriza-se por ser uma convenção pela qual uma das partes (o segurador) se obriga a assumir um risco de outrem (segurado) mediante o pagamento de um prémio mensal. Caso o risco se concretize, o segurador tem de proceder ao pagamento (até ao montante do capital segurado) da indemnização que se destina a compensar o segurado ou terceiro pelos danos sofridos com tal concretização<sup>142</sup>. Em suma, é um contrato bilateral, de execução continuada, aleatório e de adesão.

Dado isto, é obvio que o estatuto de doente genético terá reflexões e implicações no âmbito do direito de seguros. Logo à partida, se um contrato se funda no risco e existe uma maior probabilidade dele se concretizar, ou o valor do prémio mensal dispara, ou as seguradoras não aceitam cobrir o tal risco. Claro que esta discriminação em razão do património genético se verifica em maior escala nos seguros de vida<sup>143</sup> e nos seguros multirriscos.

Não obstante, muito se questiona se será ético que as seguradoras tenham acesso aos dados genéticos dos candidatos a segurados, já que uma empresa de seguros par avaliar o risco deve ter um conhecimento de todas as variáveis que possam despoletar a cristalização desse mesmo risco<sup>144</sup>. Por conseguinte, há que analisar novamente a Lei n.º 12/2005, de 26 de Janeiro, nomeadamente o artigo 12.º que se dirige a esta matéria. Ora, o preceito em questão responde ao dilema exposto no início deste tópico, já que fica exposto que as seguradoras não podem utilizar dados genéticos para recusar segurados ou elevar exponencialmente os valores dos prémios, e ainda vai mais longe, uma vez que no seu número 2 estabelece que as empresas nem podem pedir a realização de testes genéticos aos candidatos a celebrar contrato. No entanto, é costumário das seguradoras pedirem o histórico familiar, o que também é ilícito (artigo 12.º, número 4, última parte).

Não descuidando, a Lei n.º 72/2008, de 16 de Abril<sup>145</sup> estabelece que nos contratos cujo objeto é a pessoa, ela é que fica segurada (seja a sua saúde ou a sua vida), a

---

<sup>141</sup> Vasques, J. (1999). *Contrato de Seguro*. Coimbra: Coimbra Editora.

<sup>142</sup> Martinez, P. R. (2001). *Contratos Comerciais*. Principia.

<sup>143</sup> (Pereira, A Genética Humana: O Olhar de Um Jurista, 2021).

<sup>144</sup> Radetzki, M., Radetzki, M., & Juth, N. (2003). *Genes and Insurance: Ethical, Legal and Economic Issues*. Cambridge: Cambridge University Press.

<sup>145</sup> Regime Jurídico do Contrato de Seguro (LCS).

seguradora pode exigir a realização de exames médicos (artigo 117.º, número 1), contudo remete a regulação da exigência de testes genéticos para legislação especial (artigo 117.º, número 2). Assim, pode-se assumir que a lei tenta proteger mesmo aquelas pessoas que possuem o gene mutado, mas a doença genética não se manifestou, até porque pode não se vir a manifestar. Ainda assim, gozam de proteção, inclusive as pessoas nas quais já se manifestou a doença, uma vez que consagra a LCS que quanto a doenças preexistentes, conhecidas da pessoa segura<sup>146</sup> à data de celebração do contrato, consideram-se abrangidas na cobertura convencionada pelo segurador (artigo 216.º, número 1).

---

<sup>146</sup> Ou seja, do portador da doença.

## Conclusão

Após o estudo não só da edição genética, mas também das implicações da hereditariedade principalmente no meio jurídico, várias concepções foram descortinadas.

Em primeiro lugar, como se adiantou no início verifica-se um enorme progresso na área da intervenção sobre o genoma humanos, já que principalmente com a descoberta da técnica CRISP/Cas-9 muitas portas foram abertas e coadunou com um verdadeiro marco na história da biotecnologia. Deste modo, expectativas são criadas a par deste progresso, uma vez que a possibilidade de se curarem doenças até então irremediáveis, ou seja, vê-se aqui muito potencial para transformar radicalmente a medicina.

Contudo, isto não se coloca sem desafios. A verdade é que com o advento deste possível “*milagre*” nota-se, igualmente, a imergência de preocupações éticas e de cariz social que exigem uma abordagem ponderada, exigente e cuidadosa para garantir que esta ascensão da alteração do genoma não se dê de forma desigual, parcial ou até mesmo prejudicial para os seres humanos.

Nesta dissertação, começou-se por explicitar o caminho percorrido desde a descoberta do ADN até à possibilidade de intervenção sobre o mesmo. Apreendeu-se que apesar do rápido florescimento científico nesta área, ainda não se mostra possível descodificar toda a cadeia dos nossos genes. Noutro sentido, investiu-se também em clarificar os ditames em que ocorreu o estudo da hereditariedade, acompanhado temporalmente por uma crescente aceitação e tolerância daqueles que são portadores de doenças hereditárias, uma vez que estes, no passado, eram considerados completamente incapacitados e esforços foram feitos no sentido de oprimir estas pessoas e de evitar o nascimento de pessoas com o gene mutado que daria origem a uma doença<sup>147</sup>.

De seguida, deu-se uma análise dos riscos da edição genética em si, tanto a nível individual (o mosaicismo e as mutações Off-Target), como a nível coletivo e social (o perigo da eugenia). De certa forma, no primeiro problema, mostra-se de extrema importância o instituto do consentimento informado, uma vez que alguém que pretenda submeter-se a uma operação de intervenção ao genoma, deve estar completamente ciente das possíveis consequências, bem como de todos os trâmites do procedimento. Quanto à

---

<sup>147</sup> Exemplo destes esforços foram as consultas de acompanhamento e planeamento de pessoas portadoras de doenças hereditárias, durante a época das práticas eugénicas, tópico que foi abordado no ponto 1.1. do Capítulo I.

ameaça da eugenia, uma das soluções passa pela elaboração de legislação que previna situações que se possam encaixar neste contexto, embora já existam vários normativos (tanto nacionais como comunitários) que proíbem práticas discriminatórias, além de estabelecer a dignidade da pessoa humana como ditame máximo e limite à realização da alteração do genoma. Assim, procedeu-se a uma investigação meramente explicativa dos direitos que podem ser postos em causa através da aplicabilidade da edição genética, sendo que entre direitos pessoais e direitos socioeconómico pode encontrar-se muitas limitações.

Neste patamar exige-se uma comparação entre a legislação nacional e a internacional. É verdade que a legislação portuguesa se pode considerar um espelho dos diplomas supraestaduais, já que transpôs para o nosso ordenamento muitas das previsões e o seu cerne que estavam contidas em legislação internacional. Ora, a legislação neste sentido deve ser clara, de forma a não proporcionar ambiguidades no momento da investigação ou tratamento com base nesta técnica. Além disso, é através da legislação que deve ser regulado o acesso a este tratamento tão evasivo, com o intuito de não dar oportunidade a que se estabeleça uma discriminação em razão de critérios económicos e financeiros dos pacientes que pretendem passar por esta forma de terapia.

Por outro lado, constata-se uma falta de sanções a aplicar caso um investigador ou médico não cumpra as diretrizes na área da edição genética. De facto, como se trata de uma área tão “cinzenta” há que estabelecer de forma rigorosa a garantia dos cidadãos no sentido do cumprimento da legislação por estes profissionais através da implementação de mecanismos de responsabilização.

Também se mostra importante referir que estando inseridos numa comunidade, deve promover-se o diálogo público, uma vez que este tópico se revela polémico e gera opiniões muito divergentes. Do mesmo modo, importa manter a legislação atualizada, visto que neste âmbito muito frequentemente se manifestam avanços e desenvolvimentos.

Um dos pontos mais relevantes é a necessidade de coerência entre as legislações de diferentes ordenamentos jurídicos. Algo que é transversal à maioria dos ordenamentos é a proibição de atuação na linha germinal. Contudo isto mostra-se normativamente insuficiente, já que a edição genética tem várias ramificações a que dar resposta, a sua regulamentação não se bastará por linhas guias, ou diretrizes consistindo em princípios orientadores. É essencial que se estabeleçam normas concretas a legitimar, mas também a limitar e supervisionar a atuação dos profissionais, tanto no tocante à investigação clínica,

bem como no que diz respeito, posteriormente, à aplicação do método como tratamento e terapêutica em seres humanos.

Ultimando, reflete-se aqui uma necessidade de equilíbrio entre o avanço científico e as considerações éticas, sociais e legais. Sendo que globalmente, deve existir a cooperação

Em correlação estudou-se o estatuto de doente hereditário e as limitações jurídicas que lhe estão inerentes. De facto, estes indivíduos enfrentam grandes dificuldades na gerência da sua condição, ou possível condição nos casos em que apesar de possuírem o gene mutado que dá origem a certa patologia. Nesta medida, a pesquisa contínua e o desenvolvimento de terapias inovadoras são cruciais para melhorar a qualidade de vida desses pacientes.

Ora, por um lado, no seu quotidiano os doentes hereditários, não carecem só de uma vigia médica da sua condição, já que os efeitos de uma doença genética não se espelham só na sua saúde física, uma vez que implicam consequências no seu estatuto social e na sua saúde mental emocional, pelo que podem enfrentar discriminação e mesmo dificuldades de acesso a tratamentos devido a problemas económicos.

Além disso, o facto de alguém ser portador de uma doença hereditária e genética terá inferências na sua vida familiar, dado que se levantam questões sobre a tomada de decisões reprodutivas, o aconselhamento genético e o apoio necessário para as famílias lidarem com o encadeamento emocional da manifestação da doença, ou com o seu perigo. Dentro das decisões reprodutivas, um exemplo muito concreto é a possibilidade de proceder a uma interrupção voluntária da gravidez no prazo de 24 semanas caso de o feto vir a sofrer de grave doença ou malformação congénita (artigo 142.º, número 1, alínea c) do Código Penal português), aliás há autores que defendem o alargamento deste prazo.

Por fim, há que ter em conta as implicações jurídicas da detenção de uma doença hereditária para determinados indivíduos. Assim, o estatuto de doente hereditário envolve questões éticas relacionadas à privacidade genética, consentimento informado e discriminação genética. A legislação deve garantir a proteção dos direitos desses pacientes e prevenir práticas discriminatórias, e por isso, mais concretamente debruçou-se sobre o direito do trabalho e direitos dos seguros, dois ramos jurídicos que se espelha as consequências para os titulares de doenças genéticas. Pode confirmar-se que esforços foram feitos no sentido de resguardar as pessoas portadoras de doenças deste tipo, no

entanto constata-se vários interesses em confronto, não só do lado do paciente, contudo, também da perspectiva das empresas que se mostram como contraparte nestas áreas.

Concluindo, o progresso na edição genética é uma conquista científica notável que promete benefícios substanciais. No entanto, o seu sucesso dependerá da capacidade da sociedade de abordar e resolver os desafios éticos e sociais associados, garantindo que a tecnologia seja usada para o bem comum e em conformidade com princípios éticos fundamentais.

Aliás, este progresso é constatável pela crescente disponibilização de medicamentos de terapia gênica, só em linha somática claro. Em 2012, o primeiro medicamento deste género foi disponibilizado no mercado ocidental. Neste sentido, outros medicamentos emergiram, tal como o *Luxturna*, que hoje trata de uma forma de cegueira infantil, o *Kymriah* que atua no tratamento de leucemia linfoblástica, e ainda o *Zolgensma*, que tem a sua incidência sobre a atrofia muscular espinhal<sup>148</sup>.

Uma última nota é o facto de estarem a ser realizados estudos em vista ao desenvolvimento de novos medicamentos e tratamentos no âmbito da terapia gênica, nomeadamente no campo de tratamento da doença Machado-Joseph.

---

<sup>148</sup> Almeida, L. P. (2021). *Terapia génica: uma chave para o tratamento de doenças raras?* Público.

## **Posfácio**

Chegando ao fim da dissertação posso afirmar que foi investigado um tema que me é próximo pessoalmente. De facto, nascida no seio de uma família que em parte sofre com uma doença hereditária, questões sempre foram levantadas sobre a justiça do quotidiano de quem sofre de uma patologia deste tipo.

Ora, de facto o meu avô materno contraiu casamento com uma portadora de paramiloidose, sendo que quatro dos sete filhos desta união, além de possuírem o gene mutado sofreram da manifestação da doença. A primeira esposa do meu avô veio a falecer, e posteriormente este antecessor voltou a casar e assistiu ao nascimento de mais filhos, mas sem a presença de tal doença. De facto, os filhos que padeciam da doença, conhecida leigamente, como doença dos pezinhos enfrentavam dificuldades de cariz físico, emocional e social que por vezes não eram aqui percecionados por outras pessoas, que os limitavam e diferenciavam. Assim, aqui se assinalava uma divisão na vida familiar do meu avô, por um lado um grupo de filhos que se encontravam limitados por via de uma doença hereditária, e por outro um grupo de filhos que apesar de apoiar os primeiros, embora nunca sentindo e compreendendo na totalidade as dificuldades dos primeiros.

A PFA consiste em mutações no gene da transtirretina (TTR), levando à produção de uma forma anormal da proteína transtirretina. Essa proteína anormal tende a acumular-se em tecidos tal como nervos periféricos, coração, rins e órgãos do trato gastrointestinal, causando danos progressivos<sup>149</sup>. Ademais, acarreta sintomas que tornam incapacitados os portadores desta mesma doença, tal como a perda de sensibilidade à temperatura, a dores intensas, sensações de formigueiro, perda de peso, alterações gastrointestinais, dificuldade na digestão de alimentos, disfunção sexual, entre outros. Numa fase mais avançada da patologia, os doentes começam a experienciar dificuldade na mobilidade, derivada de uma perda da força muscular, que vai, normalmente “alastrando-se” até aos músculos superiores e assim frustrando os movimentos mais simples do doente, como levantar um garfo.

---

<sup>149</sup> Silva, T. d., Darze, E. S., Ritt, L. F., Almeida, A. C., & Ximenes, A. (Abril de 2020). Amiloidose por Transtirretina (ATTR) – Papel da Multimodalidade no Diagnóstico Definitivo. National Library of Medicine. Obtido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8149115/>.

O tratamento da PFA mais reiterado é o transplante de fígado<sup>150</sup> (dado que é neste órgão que se localiza mais substância amiloide. Fica como nota o facto de o transplante retardar os sintomas da doença, porém não consubstancia uma cura absoluta, nem repara os danos já causados eventualmente, e implica uma ingestão de imunossuppressores durante toda a vida dos pacientes. Assim, o transplante é indicado para pessoas que se encontram no estágio inicial da doença.

Noutra perspetiva, sendo a Polineuropatia Amiloidótica Familiar uma doença hereditária, a probabilidade de transmissão é de 50%, e como a condição é transmitida de geração para geração, não há um limite específico para o número de gerações que a paramiloidose pode saltar. A presença da mutação dependerá das condições genéticas de cada indivíduo numa linhagem específica. Se um indivíduo afetado com esta mutação tem filhos, cada filho tem uma probabilidade de 50% de herdar a mutação<sup>151</sup>. Se um filho herda a mutação e tem seus próprios filhos, o padrão continua. Se um filho não herda a mutação, só aí é que a transmissão para a próxima geração é interrompida.

É importante notar que a probabilidade de transmissão da mutação é independente da quantidade de gerações que a condição já afetou. Cada nova geração apresenta o mesmo risco de herdar a mutação, independentemente do histórico familiar da doença. Portanto, o aconselhamento genético é frequentemente recomendado para famílias afetadas, permitindo que os indivíduos compreendam o risco de transmissão e tomem decisões informadas sobre planeamento familiar e cuidados preventivos.

Nesta esteira, a minha tia que detinha o gene mutado e em quem a doença se manifestou veio a padecer da mesma aos 38 anos de idade, muito abaixo da esperança média de vida. Além disso, existiam certas limitações que enfrentava todos os dias facilmente comprovadas, desde a dificuldade de acesso a certos locais e de realização de tarefas pessoais básicas pelo que escolheu passar os seus dias na Santa Casa da Misericórdia da Póvoa de Varzim, uma vez que este instituto detém um departamento especializado no cuidado e ajuda a portadores da PAF<sup>152</sup>. Deste modo, além de perder a sua autonomia, a minha tia também se autolimitou em alguns dos seus direitos, já que escolheu não contrair casamento porque não pretendia que alguém carregasse consigo o

---

<sup>150</sup> (ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE PARAMILOIDOSE, 2023).

<sup>151</sup> Quintas, M. R. (2011). Qualidade de Vida e Autonomia dos Doentes com Paramiloidose. Dissertação no âmbito do Mestrado em Bioética na Faculdade de Medicina na Universidade do Porto, Porto.

<sup>152</sup> <https://scmpvarzim.pt/apoio-a-paramiloidose-c-e-a-p/>.

“fardo” da sua doença, e também abdicou do seu objetivo de constituir família, dado que não queria arriscar transmitir a sua doença a uma geração futura. Note-se que estes direitos estão, ambos constitucionalmente consagrados (artigo 36.º CRP).

Por outro lado, convivo com duas primas, irmãs, uma delas sofre com esta doença, e a outra não. Vê-se então uma irmã saudável constrangida pela doença da seu familiar e abarcada pela síndrome de culpa, já que o facto de não se encontrar no mesmo patamar de saúde que a sua mais próxima foi mero fado.

Todas estas pessoas citadas sempre se mostraram favoráveis à possibilidade de vir a ser aperfeiçoada a técnica de edição genética. Todas estas pessoas esperaram que esforços fossem feitos no sentido de diminuir todas as implicações que tal doença manifesta nos seus quotidianos.

## **Bibliografia**

- (s.d.). Obtido em Agosto de 2023, de Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida: <https://www.cneqv.pt>
- (s.d.). Obtido em Janeiro de 2024, de U.S. Food & Drug Administration: <https://www.fda.gov/>
- National Human Genome Research Institute. (23 de novembro de 2023). *The Human Genome Project*. Obtido de National Human Genome Research Institute: <https://www.genome.gov/human-genome-project>
- Abou-El-Enein, M., Cathomen, T., Ivics, Z., June, C. H., Renner, M., Schneider, C. K., & Bauer, G. (5 de Outubro de 2017). Human Genome Editing in the Clinic: New Challenges in the Regulatory Benefit-Risk Assessment. *Cell Stem Cell Forum*.
- Abreu, Reis, & Silva . (2006). *Uma História de Vida, Uma Herança Genética*.
- Almeida, L. P. (2021). Terapia génica: uma chave para o tratamento de doenças raras? *Público*.
- Alves, J. F. (2019). *Edição do Genoma Humano —Análise Crítica ao Panorama Ético-Legal*. Dissertação no âmbito do Mestrado em Ciências Jurídico-Forenses, Universidade de Coimbra, Faculdade de Direito , Coimbra .
- Ascensão, J. d. (2003). Intervenções no Genoma Humano. Validade Ético-Jurídica. *Revista da Ordem dos Advogados*, 63(I/II).
- ASSOCIAÇÃO PORTUGUESA DE PARAMILOIDOSE. (9 de 11 de 2023). Obtido de <http://www.paramiloidose.com/paramiloidose.php?a=2&id=1>
- Black, E. (2012). *War Against The Weak: Eugenics and America's Campaign to Create a Master Race*. Dialog Press.
- Boel, A., Steyaert, W., De Rocker, N., Menten, B., Callewaert, B., De Paepe, A., . . . Willaert, A. (29 de Outubro de 2018). BATCH-GE: Batch analysis of Next-Generation Sequencing data for genome editing assessment. *Scientific Reports*(30360). Obtido de <https://www.nature.com/articles/srep30330>
- Botas, B. P. (2021). *Edição Genética em Embriões Humanos: A Responsabilidade Civil Médica no Contexto da Terapia Genética Germinal*. Dissertação no âmbito do Mestrado em Ciências Jurídico-Civilísticas /Menção em Direito Civil, Universidade de Coimbra , Faculdade de Direito, Coimbra.
- Breakefield, X. O. (2012). Refocus the Recombinant DNA Advisory Committee. *Nature Medicine* .
- Canotilho, J. J. (2018). *Direito Constitucional e Teoria da Constituição* (7ª ed.). Coimbra: Almedina.
- Clemente, G. T. (2019). Modulação gênica em embriões humanos. *Cadernos da Lex Medicinæ (Saúde, Novas Tecnologias e Responsabilidade – 30 anos do Centro de Direito Biomédico)*, 4, pp. 263-275.
- Clemente, G. T. (2021). Responsabilidade civil, genética e riscos desconhecidos. *Responsabilidade civil em saúde: diálogo com o Prof. Doutor Jorge Sinde Monteiro.*, pp. 457-477.

- Collins, F. (2006). *The Language of God*. Nova Iorque: Free Press.
- Committee on the Independent Review and Assessment of the Activities of the NIH Recombinant DNA Advisory Committee; Board on Health Sciences Policy; Institute of Medicine. (2014). *Oversight and Review of Clinical Gene Transfer Protocols*. (R. N. Lenzi, B. M. Altevogt, & L. O. Gostin, Edits.) Washington D.C.: National Academies Press.
- Conselho Nacional de Ética de Ciências para a Vida. (2018). *Manipulação Genética em Embriões Humanos Através do Uso de Técnicas de Edição de Genoma*. Obtido de <https://www.cneqv.pt/pt/comunicacoes/manipulacao-genetica-em-embries>
- Convenção para a Protecção dos Direitos do Homem e da Dignidade do Ser Humano face às Aplicações da Biologia e da Medicina*. (03 de 01 de 2024). Obtido de Ministério Público de Portugal: <https://www.ministeriopublico.pt/instrumento/convencao-para-proteccao-dos-direitos-do-homem-e-da-dignidade-do-ser-humano-face-22>
- Daniels, N. (2000). Normal Functioning and the Treatment-Enhancement Distinction. *Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics*, 9(3), pp. 309-322. doi:10.1017/s0963180100903037
- Doudna , J. A., & Sternberg, S. H. (2017). *A Crack in Creation: Gene Editing and the Unthinkable Power to Control Evolution*. E.U.A.: Houghton Mifflin Harcourt.
- Durmaz, A. A., Karaca, E., Demkow, U., Toruner, G., Schoumans, J., & Cogulu , O. (22 de Março de 2015). Evolution of Genetic Techniques: Past, Present, and Beyond. *BioMed Research International*. Obtido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4385642/>
- Ethikrat, D. (2019). *Intervening in the Human Germline*. Berlin: German Ethics Council. Obtido de <https://www.ethikrat.org/fileadmin/Publikationen/Stellungnahmen/englisch/opinion-intervening-in-the-human-germline-summary.pdf>
- Europe, C. o. (Abril de 2014). Recommendation 934 (1982) on Genetic Engineering . *Texts of the Council of Europe on bioethical matters, II*, pp. 12- 14. Obtido de [https://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/Texts\\_and\\_documents/INF\\_2014\\_5\\_vol\\_I\\_I\\_textes\\_%20CoE\\_%20bio%C3%A9thique\\_E%20\(2\).pdf](https://www.coe.int/t/dg3/healthbioethic/Texts_and_documents/INF_2014_5_vol_I_I_textes_%20CoE_%20bio%C3%A9thique_E%20(2).pdf)
- Figueiredo, E. A. (2020). *Desagrilhoar Prometeu? Direito(s), Gene(s) e Doença(s) - Desafios constitucionais na Era da engenharia genética*. Lisboa: Petrony.
- Figueiredo, E. d., & Campo, J. d. (2019). A Protecção de Dados Genéticos em Tempos de (R)evolução nos sistemas de saúde. *Cadernos da Lex Medicinæ, I(4)*, pp. 195-209.
- Gibbs, R. A. (07 de Agosto de 2020). The Human Genome Project Changes Everything. *Nature Reviews Genetics*, pp. 575-576.
- Institutional Review Boards (IRBs) and Protection of Human Subjects in Clinical Trials*. (15 de Janeiro de 2024). Obtido de U.S. Food & Drug Administration: <https://www.fda.gov/about-fda/center-drug-evaluation-and-research-cder/institutional-review-boards-irbs-and-protection>
- Keep off-target effects in focus. (2018). *Nature Medicine*, 24. Obtido de <https://www.nature.com/articles/s41591-018-0150-3>
- Lanphier, E., Urnov, F., Haecker, S. E., Werner , M., & Smolenski , J. (12 de Março de 2015). Don't Edit the Human Germ Line. *Nature*, pp. 410-411. Obtido em 16 de Setembro de 2023, de <https://doi.org/10.1038/519410a>
- Levine, P. (2017). *Eugenics: A Very Short Introduction* . U.S.A.: Oxford University Press.
- Lifton, R. J. (1988). *The Nazi Doctors: Medical Killing and the Psychology of Genocide*. Nova Iorque: Basic Books.

- Loureiro, J. C. (1999). O direito à identidade genética do ser humano. Em *Portugal-Brasil Anos 2000*. Coimbra: Coimbra Editora.
- Loureiro, J. C. (2001). Os genes do nosso (des)contentamento (dignidade humana e genética: notas de um roteiro). *Boletim da Universidade de Coimbra*(77), pp. 163-210.
- Loureiro, J. C. (2003). *Constituição e Biomedicina: contributo para uma teoria dos deveres bioconstitucionais na esfera da genética humana- Vol. I*. Dissertação de doutoramento em Ciências Jurídico-Políticas, Universidade de Coimbra, Faculdade de Direito, Coimbra.
- Martinez, P. R. (2001). *Contratos Comerciais*. Principia.
- McInnes, R. (2016). *Tompson & Tompson: Genética Médica*. Rio de Janeiro: Elsevier.
- Melo, H. P. (2008). *O Conceito de Eugenia*. Coimbra: Almedina.
- Mendes, Á. (2017). Ética, responsabilidade e cidadania: Testes genéticos e a comunicação sobre riscos de doenças genéticas na família. Em H. Machado, *Genética e Cidadania* (pp. 131-150). Porto: Edições Afrontamento.
- Mukherjee, S. (2016). *The Gene: An Intimate History*. U.S.A.: Scribner.
- Nature Reviews Microbiology. (2005). 3, pp. 837-847.
- Oliveira, G. d. (1996). *Implicações jurídicas do conhecimento do genoma humano*. Coimbra: Coimbra Editora.
- Ornithine Transcarbamylase Deficiency*. (15 de Janeiro de 2024). Obtido de National Organization for Rare Disorders: <https://rarediseases.org/rare-diseases/ornithine-transcarbamylase-deficiency/>
- Peng, Y., Lv, J., Ding, L., Gong, X., & Zhou, Q. (Julho de 2022). Responsible governance of human germline genome editing in China. *Biology of Reproduction*, pp. 261–268. Obtido de <https://academic.oup.com/biolreprod/article/107/1/261/6594098>
- Pereira, A. D. (2015). *Direitos dos Pacientes e Responsabilidade Médica*. Coimbra: Coimbra Editora.
- Pereira, A. D. (Novembro de 2017). Experimentação com pessoas humanas e embriões humanos: desafios em tempos de terapia génica. *Instituto de Derecho Iberoamericano (IDIBE)*. Obtido em Setembro de 2023, de <https://idibe.org/cuestiones-de-interes-juridico/experimentacao-com-pessoas-humanas-e-embrioes-humanos-desafios-em-tempos-terapia-genic>
- Pereira, A. D. (Dezembro de 2017). Gene Editing: A Challenge for Homo Sapiens. *Medicine and Law*, 36(4), pp. 5-28.
- Pereira, A. D. (2021). A Genética Humana: O Olhar de Um Jurista. Em H. G. Santos, & A. D. Pereira, *Genética para Todos*. Lisboa: Gradiva Publicações.
- Pereira, A. D. (2023). *Medicina Personalizada de Base Genómica: Boas Práticas, Ética e Direito*. Coimbra: Imprensa da Universidade de Coimbra.
- Quintas, M. R. (2011). *Qualidade de Vida e Autonomia dos Doentes com Paramiloidose*. Dissertação no âmbito do Mestrado em Bioética na Faculdade de Medicina na Universidade do Porto, Porto.
- Radetzki, M., Radetzki, M., & Juth, N. (2003). *Genes and Insurance: Ethical, Legal and Economic Issues*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Raposo, V. L. (2022). Comentário ao Artigo 13º. *Convenção Convenção Para a Proteção dos Direitos do Homem e da Dignidade do Ser Humano Face às Aplicações da Biologia e da Medicina - 20 Anos de Vigência em Portugal*, pp. 307-338.
- Regateiro, M. J. (2016). *Manual de Genética Médica*. Coimbra: Imprensa Universidade de Coimbra.

- Resenha histórica do reconhecimento da especialidade de Genética Médica.* (Novembro de 2023). Obtido de Ordem dos Médicos: <https://ordemdosmedicos.pt/resenha-historica-do-reconhecimento-da-especialidade-de-genetica-medica/>
- Rinde, M. (2019). The Death of Jesse Gelsinger, 20 Years Later. *DISTILLATIONS MAGAZINE: Unexpected Stories from Science's Past*. Obtido em Setembro de 2023, de <https://www.sciencehistory.org/stories/magazine/the-death-of-jesse-gelsinger-20-years-later/>
- Romeiras, F. M., & Leitão, H. (2015). Contribuição para a história da genética em Portugal. Em *Obra Seleta do Padre Luís Archer* (pp. 411-451). Lisboa: Fundação Calouste Gulbenkian.
- Santos, H. (2019). De Mendel à Revolução Genómica do Século XXI. Em H. G. Santos, & A. D. Pereira, *Genética Para Todos* (pp. 17-93). Lisboa : Gradiva Publicações .
- Sibbald, B. (2012 de Maio de 29). Death but one unintended consequence of gene-therapy trial. *National Library of Medicine*. Obtido em Janeiro de 2024, de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC81135/>
- Silva, T. C. (2020). *A Edição Genética como Elemento das Responsabilidades Parentais*. Dissertação no âmbito do Mestrado em Ciências Jurídico-Civilísticas, Universidade de Coimbra, Faculdade de Direito , Coimbra .
- Silva, T. d., Darze, E. S., Ritt, L. F., Almeida, A. C., & Ximenes, A. (Abril de 2020). Amiloidose por Transtirretina (ATTR) – Papel da Multimodalidade no Diagnóstico Definitivo. *National Library of Medicine*. Obtido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8149115/>
- Sousa-Silva, R. (2020). Análise e Detecção de Plágio em Contextos Forenses. Em *Perspetivas em Língua Forense* (pp. 125-147).
- Standing Committee of the National People's Congress. (2020). *The Criminal Law Amendment XI*. Obtido em Janeiro de 2024, de <http://www.npc.gov.cn/npc/c30834/202012/850abff47854495e9871997bf64803b6.shtml>.
- Steinbrook, R. (2008). The Gelsinger case. Em *The Oxford Textbook of Clinical Research Ethics* (pp. 110-120). New York: Oxford University Press.
- UNESCO. (07 de outubro de 2020). *Jennifer Doudna and Emmanuelle Charpentier win 2020 Nobel Prize in Chemistry*. Obtido de UNESCO: <https://www.unesco.org/en/articles/jennifer-doudna-and-emmanuelle-charpentier-win-2020-nobel-prize-chemistry>
- United States Government. (s.d.). *Genetic Information Discrimination*. Obtido em Janeiro de 2024, de U.S. Equal Employment Opportunity Commission: <https://www.eeoc.gov/genetic-information-discrimination>
- Vasques, J. (1999). *Contrato de Seguro*. Coimbra: Coimbra Editora .
- Watson, J. D. (1987). *A Dupla Hélice*. Lisboa: Gradiva .
- Weiss, R., & Nelson, D. (Setembro de 1999). Teen Dies Undergoing Experimental Gene Therapy. *Washington Post*. Obtido em Setembro de 2023, de <https://www.washingtonpost.com/wp-srv/WPcap/1999-09/29/060r-092999-idx.html>
- Yotova, R. (3 de Julho de 2020). Regulating Genome Editing Under International Human Rights Law. *International and Comparative Law Quarterly*, 69(3), pp. 653-684. Obtido em Janeiro de 2024, de <https://www.cambridge.org/core/journals/international-and-comparative-law->

quarterly/article/regulating-genome-editing-under-international-human-rights-law/B8A73D2BC7EB01AD6167712431BB976A

## Legislação:

### **Internacional:**

Carta dos Direitos Fundamentais da União Europeia (CDFUE).

Convenção para a Proteção dos Direitos Humanos e Dignidade do Ser Humano no que se refere à aplicação da Biologia e da Medicina, ou Convenção de Oviedo.

Declaração Universal dos Direitos Humanos (DUDH).

Declaração Universal sobre o Genoma Humano e os Direitos Humanos (DUGHDH).

Recomendação n.º 934 de 26 de Janeiro de 1982 do Conselho da Europa.

### **Nacional:**

Código Civil (CC).

Código do Trabalho (CT).

Constituição da República Portuguesa (CRP).

Decreto-Lei n.º 131/2014, de 29 de Agosto: Proteção e Confidencialidade da Genética Médica.

Lei n.º 12/2005, de 26 de Janeiro: Informação Genética Pessoal e Informação de Saúde.

Lei n.º 32/2006, de 26 de Julho: Lei da Procriação Medicamente Assistida (LMPA).

Lei n.º 72/2008, de 16 de Abril: Regime Jurídico do Contrato de Seguro.

Lei n.º 102/2009, de 10 de Setembro: Regime Jurídico da Promoção da Segurança e Saúde no Trabalho.

Lei n.º 21/2014, de 16 de Abril: Lei da Investigação Clínica.

### **Estrangeira:**

Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA)

## Jurisprudência:

Acórdão do Tribunal Constitucional n.º 5/2023, de 3 de Fevereiro.

Acórdão do Tribunal Constitucional n.º 101/2009.