



FACULDADE DE DIREITO  
UNIVERSIDADE D  
**COIMBRA**

Jonas Fernandes Alves

**Edição do Genoma Humano —Análise Crítica ao Panorama Ético-Legal**

Human Genome Editing — A Critical Approach to the Ethical and Legal Scene

Dissertação apresentada à Faculdade de Direito da Universidade de Coimbra no âmbito do 2º  
Ciclo de Estudos de Direitos (conducente ao grau de Mestre), na área de Especialidade em  
Ciência Jurídico-Forenses

Orientador: Doutor André Gonçalo Dias Pereira

Coimbra, 2019



## **Agradecimentos**

Atribuo todo o meu percurso académico e todas as conquistas feitas ao longo deste, às seguintes pessoas:

À minha mãe e ao meu pai, por me terem inculcado desde cedo um sentido de luta por uma vida melhor e por todo o esforço que fizeram para me dar a vida que hoje tenho,

À minha avó e avô, por terem ajudado nessa tarefa,

À minha irmã, que, sem justificações necessárias, é parte intrínseca de mim e que é definição pura de amor incondicional,

À Inês, por me ter dado mais que uma amizade, mas um verdadeiro segundo lar em Coimbra e à Catarina, por fazer parte desse mesmo lar,

Ao Tiago, que é prova viva de que distâncias não definem amizades e por todo o apoio que me deu na criação desta dissertação,

À Ema e à Dai, que também marcaram este meu percurso,

A todos aqueles que Coimbra me trouxe e fizeram desta etapa de vida uma etapa mais recheada e cheia de aventuras,

Ao meu orientador, Doutor André Gonçalo Dias Pereira, por me ter apoiado na escolha de um tema tão atual e complexo,

E, por fim, a mim por nunca ter desistido deste percurso, embora as oportunidades se tenham apresentado, mantendo sempre o foco no resultado final que me aguardava.

## Resumo

A edição do genoma humano tem sido um tópico muito discutido em anos recentes, por um lado resultado das descobertas e progresso que têm sido feitos ao nível científico, como, por exemplo, com a descoberta do sistema CRISPR-Cas9 que permite a atuação em genes previamente selecionados, e, por outro, devido aos resultados de experiências que estão a ser feitas no domínio científico, incluindo com o nascimento das gémeas Lulu e Nana, os primeiros seres humanos geneticamente editados.

Acompanhando o debate social, emergem debates do foro ético e legal. Confrontando-se com o facto de que a edição genética já não é apenas uma questão teórica, mas sim uma realidade próxima, emergem questões sobre limites éticos, que requerem respostas sobre tópicos tais como o consentimento necessário para a intervenção em embriões, as repercussões de criar edições genéticas hereditárias e até que ponto é que será eticamente aceitável editar certas características.

Legalmente, não surgem apenas questões relacionadas como os limites deste tipo de intervenção, mas também uma verdadeira necessidade de regulação densa que garanta a estabilidade e segurança da utilização destas técnicas, de forma a criar um sentimento de confiança na sociedade. Apesar dessa necessidade, tal não se verifica, e ficamos, a nível nacional, ainda por uma legislação num estágio muito inicial e com uma atitude mais restritiva do que permissiva, verificando-se a mesma situação noutros países como os E.U.A., Itália e Alemanha. Há, no entanto, *guidelines* ao nível Europeu que pretendem dar início a esse novo tipo de regulamentação.

Em conclusão, reforça-se o apelo à criação de uma regulamentação legal completa e exaustiva e de carácter mais liberal, que permita que permita colher os benefícios desta nova promessa científica.

Palavras Chave: Edição do Genoma Humano, CRISPR, Bioética, Linha Germinal, Estatuto do Embrião

## **Abstract**

The editing of the human genome has been a highly discussed topic in recent years, on one hand a result of the discoveries and progress being made on a scientific level like, for example, the discovery of the CRISPR-Cas9 system that allows the targeting of previously selected genes, and, on the other hand, of the results of experiences being made in the clinical field, including the birth of twin sisters Lulu and Nana, the first genetically engineered human beings.

Accompanying the social debate, legal and ethical debates emerge as well. Faced with the fact that genetic engineering isn't just a theoretical matter anymore but a close reality, questions about the ethical boundaries arise that demand answers on topics such as the need for consent to intervene on embryos, the repercussions of creating hereditary genetic editions, and to what extent is it ethically acceptable to edit certain characteristics.

Legally, not only do questions about limits of intervention emerge but also a true need for deeper regulation that guarantees a stable and secure approach to these techniques, as to create a sense of trust in society. Although there is an enormous need for a denser regulation that isn't the current case of what is offered, and we stand, on a national level, in a very premature state of legislation that lies rather on the precautionary side than on the permissive one, which is also the scenario in other countries like the United States, Italy, and Germany. However, European guidelines exist that intend to serve as the basis for that new type of regulation.

In conclusion, we underline the appeal for the need of creation of a complete and exhaustive legal framework with a more liberal agenda, that opens doors to the advantages of this new scientific promise.

**Key-words:** Human Genome Editing, CRISPR, Bioethics, Germ Line, Embryo's Status

## **Siglas e Abreviaturas**

**ADN** - Ácido Desoxirribonucleico

**Art.º** - Artigo

**ARN** - Ácido Ribonucleico

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

**CP** - Código Penal

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

**CRP** - Constituição da República Portuguesa

**DSB** - Double Stranded Break

**DUBDH** - Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos

**DUGHDH** - Declaração Universal do Genoma Humano e Direitos Humanos

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

**FDA** - Food and Drugs Administration

**HDR** - Homology Directed Repair

**NHEJ** - Non-Homologous End Joining

**Nº** - Número

**OMS** - Organização Mundial de Saúde

**PMA** - Procriação Medicamente Assistida

**SIDA** - Síndrome da Imunodeficiência Adquirida

**VIH** - Vírus da Imunodeficiência Humana

## Índice

Agradecimentos .....	3
Resumo.....	4
Abstract .....	5
Siglas e Abreviaturas .....	6
Índice.....	7
Introdução .....	9
I. CRISPR-Cas9: Uma Nova Era Biológica?.....	10
1. Introdução.....	10
2. Descoberta e progresso .....	11
3. A atuação da ferramenta CRISPR-CAS9.....	12
3.1. Linhas de atuação .....	13
3.2. As desvirtudes do milagre CRISPR-Cas9 .....	14
4. As gémeas Lulu e Nana .....	15
II. Questões Éticas.....	17
1. Enquadramento.....	17
2. O risco no desconhecido/segurança.....	17
3. Consentimento .....	19
4. Desigualdade .....	21
5. Objetivo .....	22
6. Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos .....	24
6.1. Pluralismo e Eugenia .....	25
7. Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida .....	26
7.1. Parecer 40/CNECV/01 .....	26
7.2. Parecer 51/CNECV/07 .....	27
7.3. Posição face ao caso Lulu e Nana .....	27
III. Análise Regulamentar e Legal.....	29
1. Considerações Preliminares .....	29
2. Regulação Supraestadual.....	30
2.1. Declaração Universal sobre o Genoma Humano e os Direitos Humanos, 1997.	30
2.2 Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina e primeiro Protocolo Adicional.....	32
3. Regulamentação Interna .....	34

3.1. Constituição da República Portuguesa .....	34
3.2. Lei nº 12/2005 – Informação Genética Pessoal e Informação de Saúde .....	36
3.3. Lei nº 32/2006, de 26 de Julho – Lei da Procriação Medicamente Assistida.....	37
3.4. Lei nº 12/2014, de 16 de Abril – Lei da Investigação Clínica .....	38
4. Quadros Regulamentares Estrangeiros .....	39
4.1. EUA .....	39
4.2. Irlanda .....	40
4.3. Alemanha .....	40
4.4. Itália .....	41
4.5. República Popular da China.....	41
Conclusão .....	43
Bibliografia.....	46
Referências Legais .....	49



## Introdução

Nos últimos anos, a edição do genoma humano tem vindo a ganhar atenção mundialmente pelos rápidos desenvolvimentos que se têm registado. Desde a descoberta do sistema CRISPR-Cas9 — que se destaca pelo seu baixo custo de aquisição e pela sua capacidade de atuação mais localizada e reduzidos danos colaterais em relação a métodos anteriores —, até à edição genética de embriões — levada a cabo na China pelo cientista He Jiankui, da qual resultou o nascimento das gémeas Lulu e Nana, primeiras humanas geneticamente editadas —, pode-se dizer que o futuro, que apenas se conhecia da literatura e cinema ficcional, chegou.

É, no entanto, com uma atitude reticente que se olha para este futuro biologicamente alterável, pois com o surgimento e desenvolvimento da sua realidade atual, esse futuro parece já não tão distante e, nessa base, surgem questões do foro ético e legal que devem ser respondidas, o que se revela uma tarefa extremamente complexa.

No âmbito da ética, que deve preceder à construção legal para que esta seja feita de uma forma informada e estudada, destacam-se várias áreas que merecem uma atenção reforçada, como é o caso da questão do consentimento, em especial no caso das edições feitas a embriões; o caso das desigualdades, tanto no acesso a este tipo de terapia como as que surgem depois de haver seres humanos beneficiados por estas técnicas; a questão de segurança da própria ferramenta que ainda não é perfeita, em especial associada ao atual grande nível de desconhecimento científico acerca do gene humano e, por fim, os casos em que se tomará por aceitável a utilização destas técnicas.

No campo legal, verifica-se uma atitude algo reticente a este tipo de técnicas que, embora justificado pelo desconhecimento que ainda existe, coloca alguns entraves, ora pela pouca regulamentação que há, ora pela sua atitude demasiado precaucionária, ao descobrimento e experimentação científica. Ainda assim, tomando uma posição precaucionaria, são vários os diplomas e as leis que têm sido aprovados ao longo das décadas no sentido de regular e suportar a investigação científica, tanto a nível nacional e internacional.

Com o objetivo de situar melhor a questão da edição genética nestes dois planos — ético e legal — e formar uma opinião sobre o panorama atual e o que é possível de concretização, analisar-se-á criticamente os tópicos éticos, alguns dos quais realçados acima, assim como diplomas legais e regulamentares que se demonstrem relevantes para esse fim.

# I. CRISPR-Cas9: Uma Nova Era Biológica?

## 1. Introdução

A manipulação ou edição genética não é um conceito que seja propriamente novo na sua base. Desde as fusões de espécies de plantas por parte de agricultores até à mistura de raças canídeas, sempre se observou ao longo da História da humanidade um grande entusiasmo pela experimentação na alteração da natureza no seu estado mais puro.

Entretanto, em tempos mais recentes, o que se apresenta como novidade é a descoberta e rápido desenvolvimento de técnicas científicas capazes de se focar num só gene<sup>1</sup> específico e atuar sobre ele. Através da combinação destas técnicas com a possibilidade de atuar no genoma<sup>2</sup> humano, tem-se estabelecido a situação ideal para levantar um debate não só na comunidade científica como na sociedade em geral, criando inclusivamente um ambiente de receio acerca do que o futuro biologicamente editado nos poderá reservar.

Apesar dos primeiros passos já terem sido dados neste tipo de tratamento genético através de métodos vetoriais (sistemas sintéticos criados para incorporar sequências genéticas e/ou inserir uma construção biológica numa célula), ressurgiu agora o debate sobre este tipo de práticas devido à descoberta de técnicas que utilizam endonucleases, ou seja, enzimas que conseguem cortar o ADN<sup>3</sup> em *locus* específico. Mesmo assim, a endonuclease utilizada no tratamento que esta tese usará como exemplo recorrente (Cas9) não foi a primeira a ser descoberta e estudada, tendo-se anteriormente destacado as seguintes: a *Zinc Finger Nuclease* (ZFN) e as *Transcriptional Activator Like Effector Nucleases* (TALENs). Estas afastavam-se dos métodos vetoriais anteriormente usados por terem uma maior sensibilidade ao afetar *locus* específicos, sendo mais fácil especificar o ‘onde’ a alteração se deve produzir. A utilização destas duas enzimas tinha, no entanto, vários senões: o seu custo continuava a ser demasiado elevado, o sistema incluía um difícil processo de criação e havia, adicionalmente, a questão do elevado número de mutações genéticas *off-target* (ou seja, mutações não previstas e não queridas).

---

<sup>1</sup> Genes são moléculas que contêm informação que se destina à estruturação de proteínas, que, por sua vez, são determinantes para o correto funcionamento das células.

<sup>2</sup> Conjunto de genes que, uma vez analisado, dá a possibilidade de conhecer toda a informação hereditária de um determinado indivíduo.

<sup>3</sup> Ácido Desoxirribonucleico.

É com estas adversidades que é, então, desenvolvida a técnica que recorre à proteína Cas9 (desse modo apelidando o sistema de CRISPR-Cas9), que se destaca pelo seu baixo custo de aquisição e utilização (sendo esta uma variável relativa, devido à óbvia e constante necessidade de material laboratorial e conhecimento técnico para o seu manuseamento), pela sua precisão e pelo reduzido número de mutações *off-target*, em termos comparativos<sup>4</sup>.

## 2. Descoberta e progresso

Em primeiro lugar, é de interesse, para uma maior compreensão do tema, fazer uma breve descrição da evolução de descobertas feitas até se chegar ao sistema que hoje conhecemos como CRISPR-Cas9.

Em 1987, um grupo de cientistas japoneses, liderado por Yoshizumi Ishimo, descobriu a sequência de ADN do CRISPR (acrónimo inglês que representa Repetições Palindrómicas Curtas Agrupadas e Regularmente Interespaçadas<sup>5</sup>) ao estudar a bactéria *e.coli*. Seguidamente, é em 1990 que, com o trabalho de Francisco Mojica, investigador da Universidade de Alicante em Espanha, se voltou a encontrar o mesmo tipo de sequência, mas desta vez no âmbito de estudo de uma classe de organismos com apenas uma célula, chamada *archaea*<sup>6</sup>. Ora, para se verificar o mesmo tipo de sequências palindrómicas em dois tipos de investigação distintos, pressupôs-se, na comunidade científica, que seriam importantes. Após comparação dos espaços nas sequências com recurso à ferramenta BLAST<sup>7</sup>, verificou-se a sua similaridade com os espaços presentes em vírus, surgindo a questão do porquê de se encontrar ADN viral na bactéria, e colocando-se a hipótese de os espaços terem instruções codificadas para a criação de um sistema imunitário que protegesse as bactérias do vírus em causa.

Em 2002, quase duas décadas depois da primeira descoberta, numa fábrica de lacticínios francesa registou-se a ocorrência de um ataque viral às culturas de bactérias usadas para a criação de iogurtes e queijos<sup>8</sup>. O vírus em questão era o vírus Phage, que apesar

---

<sup>4</sup> Comparativamente aos sistemas vetoriais e sistemas que usam nucleases como a ZFN e TALENs.

<sup>5</sup> Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeat em inglês.

<sup>6</sup> Francisco J. M. Mojica & Francisco Rodriguez-Valera, *The discovery of CRISPR in archaea and bacteria* em FEBS Journal, volume 283, 2016.

<sup>7</sup> Basic Local Alignment Search Tool.

<sup>8</sup> Kerry Greens, *There's CRISPR in Your Yogurt* em The Scientist. Retirado de <https://www.the-scientist.com/notebook/theres-crispr-in-your-yogurt-36142>.

de inofensivo para o Homem, pode destruir por completo as bactérias. O facto mais surpreendente é que nem todas as culturas bacterianas foram afetadas por este ataque, ou seja, de alguma forma, algumas eram resistentes ao ADN viral. O cientista Philippe Harvath examinou então o ADN das bactérias resistentes e percebeu que o que tinha maior relevo no CRISPR não eram as suas repetições, mas os seus “interespaços”, que até aí eram vistos como aleatórios, observando que era nestes espaços que o vírus Phage havia deixado a sua assinatura. A conclusão alcançada foi que, uma vez atacada, a bactéria guarda uma cópia do ADN do vírus nos ditos espaços, usando tal informação para criar um sistema imunitário adaptável perante novos ataques<sup>9</sup>.

Por fim, foi a vez de Emmanuelle Charpentier e a equipa de Jennifer Doudna de contribuírem com a última descoberta necessária para completar o sistema conhecido por CRISPR-Cas9, através da criação de ARN<sup>10</sup> sintético que serviria de guia à enzima Cas9 até ao *locus* da atuação pretendida<sup>11</sup>.

### 3. A atuação da ferramenta CRISPR-CAS9

Em seguimento da exposição acima feita dos momentos essenciais da linha cronológica de acontecimentos que levaram à descoberta e criação do método CRISPR-Cas9, torna-se importante explicar como este método é posto em prática, de forma a criar uma compreensão simples do que é feito em termos científicos.

Sumarizando brevemente o que foi referido no ponto acima, conclui-se que o método de edição genética em questão é composto por três partes fulcrais: o sistema CRISPR, naturalmente presente no nosso ADN, a proteína Cas9, enzima que faz corte no ADN para a introdução, eliminação ou modificação de gene alvo e o ARN sinteticamente criado para guiar a proteína ao *locus* de atuação.

Após a identificação do problema em concreto que se pretende resolver e do gene causador desse mesmo problema, é criado um ARN sintético que encaminhará a enzima/proteína Cas9 ao local específico onde se quer preformar tal alteração (quer introduzindo novo gene, quer alterando ou removendo um já existente). Chegada ao *locus*,

---

<sup>9</sup> Meilin Zhu, *CRISPR Acquired Resistance Against Viruses (2007)* em The Embryo Project Encyclopedia. Retirado de <https://embryo.asu.edu/pages/crispr-acquired-resistance-against-viruses-2007>.

<sup>10</sup> Ácido Ribonucleico. RNA ou Ribonucleic acid em inglês.

<sup>11</sup> *CRISPR Timeline* em Broad Institute. Retirado de <https://www.broadinstitute.org/what-broad/areas-focus/project-spotlight/crispr-timeline>.

a proteína Cas9 faz um corte na dupla hélix do ADN, denominado *Double Stranded Break* (DSB). Após este corte, de modo a que a célula na qual se está a atuar possa continuar a funcionar e para se evitar uma situação de apoptose<sup>12</sup>, surgem dois percursos possíveis para reparação do corte feito. A primeira hipótese é um processo biológico apelidado de *Homology Directed Repair*<sup>13</sup> (HDR). Neste caso, a reparação da lesão intencionalmente provocada é feita pela substituição do gene que foi removido e inserindo o novo, alterando assim a funcionalidade que existia anteriormente, obtendo no fim uma estrutura homóloga à previamente existente, mas com a nova função pretendida. A segunda possibilidade, por sua vez, é por via de *Non-Homologous End Joining*<sup>14</sup> (NHEJ). Neste caso, as extremidades da dupla hélix, que surgem com o corte que é feito, são religadas, não existindo reparação do gene, mas sim a sua remoção, desativando assim a função que este tinha. Podemos assim dizer que esta técnica de edição, por intermédio de ambos os tipos de reparação, aproveita assim processos de reparação que existem naturalmente, mas de forma a atingir um resultado previamente pretendido.

É relevante deixar como nota que a utilização desta tecnologia não serve estritamente para a possibilidade de alteração de características e tratamento de doenças genéticas. Apesar de as descobertas científicas serem cada vez mais frequentes no panorama atual, existe ainda um grande desconhecimento no que toca a genes e à função de cada um e até acerca da sua relação com outros genes, podendo este tipo de experimentação fornecer novos dados, aumentando e, conseqüentemente, melhorando o conhecimento que temos da nossa própria biologia.

### **3.1. Linhas de atuação**

De igual importância, é necessário distinguir quais os âmbitos de atuação que podem existir na edição genética, pois cada âmbito haverá de levar a uma diferente forma de tratamento, com diversas implicações não só éticas como legais, em especial pelo grau de risco que, em grande escala, tem para o ser humano, prevendo não só regras legais diferentes como também, de um ponto de vista ético, questões diferentes.

---

<sup>12</sup> Processo de morte de uma célula.

<sup>13</sup> Reparação Homóloga Direta (tradução livre).

<sup>14</sup> Junção Não Homóloga (tradução livre).

A primeira linha de atuação pode ter lugar num ambiente não clínico quando se consideram situações de pura investigação sem perspectiva de implantação do embrião no qual se fará edição, não havendo assim qualquer afetação futura de seres humanos, apenas proliferação do conhecimento científico.

De seguida surgem os âmbitos de aplicação que têm como objetivo a edição do genoma humano com consequências reais e que não têm a sua existência limitada ao laboratório. Dentro desta categoria podem-se contabilizar edições a células na linha somática, sendo que, neste caso, as edições que se criaram e em breve se desenvolverão apenas afetam a pessoa na qual se as aplicou, e ainda edições de células na linha germinal, estas sendo de maior relevo em termos precaucionários pelo facto das alterações se espalharem a todas as células do organismo (incluindo ovócitos e espermatozoides) e podendo assim transmitir-se aos descendentes do paciente inicial.

### **3.2. As desvirtudes do milagre CRISPR-Cas9**

Como qualquer criação científica na sua fase inicial e experimental, o sistema CRISPR-Cas9 não se apresenta sem defeitos, defeitos esses que se colocam como um risco que não se pode tomar, estando em causa vidas humanas.

Do elenco de riscos em causa destaca-se, em primeiro lugar, a possibilidade de mutações *off-target*, ou seja, alterações não previstas e não pretendidas<sup>15</sup>. A existência destas alterações põe em risco a segurança que é necessária em terapias que lidam com algo tão sensível quanto é a saúde e a vida humana, levantando assim questões de valor ético acerca do uso atual deste género de terapia<sup>16</sup>.

Adicionalmente, num artigo científico publicado<sup>17</sup> em Março de 2019, revelou-se que apesar deste método ser visto como muito mais preciso que os anteriores, se verifica ainda em 20% dos casos uma atuação mais ampla do que aquela pretendida.

---

<sup>15</sup> *Keep off-target effects in focus* em *Nature Medicine*, Vol 24, Agosto 2018.

<sup>16</sup> Questão desenvolvida no capítulo II.

<sup>17</sup> Mark Thomas, Gaetan Burgio, David J. Adams & Vivek Iyer, *Collateral damage and CRISPR genome editing* em *PLoS Genetics*, Vol 15, Março de 2019.

Em último lugar, também se destacou recentemente a possibilidade de a aplicação deste método não conseguir atuar de forma correta em células com o gene P53 defeituoso, gene este que regula o ciclo de vida das células reduzindo o risco de cancro em caso deste (o gene P53) ser saudável<sup>18</sup>. Consequentemente, ao não afetar as referidas células defeituosas, estará a contribuir de forma indireta para o aumento do risco de cancro.

#### 4. As gémeas Lulu e Nana

Em Novembro de 2018 foi publicada uma entrevista da Associated Press ao Dr. He Jiankui, cientista Chinês da Southern University of Science and Technology em Shenzhen, em que este anunciava a utilização do sistema CRISPR-Cas9 para gerar duas gémeas geneticamente alteradas, que haviam nascido em Outubro de 2018<sup>19</sup>.

Jiankui utilizou a ferramenta de edição genética para alterar o gene CCR5, gene responsável por codificar uma proteína que o vírus da imunodeficiência humana (VIH) utiliza para penetrar as células, tentando criar um tipo de imunidade que raramente se encontra de forma natural<sup>20</sup>. O cientista afirmou também que, uma vez feita a alteração, se verificou que se mantiveram, no sistema das gémeas, traços de CCR5 ainda funcionais e algumas células com CCR5 desativado, consequência denominada de *mosaicism*, situação em que se observa a alteração pretendida mas de forma incompleta. Porém, considerando que há formas de VIH que utilizam outros recetores como porta de entrada nas células, o Dr. Jiankui não tornou as gémeas totalmente imunes ao vírus.

O cientista, apesar de estar sob licença sabática do trabalho na Southern University of Science and Technology, trabalhava com o Shenzhen Harmonicare Women's and Children's Hospital, num projeto que envolvia casais que queriam filhos, mas em que o pai

---

<sup>18</sup> Seppo Ylä-Herttuala, *CRISPR/Cas9 and p53: An Odd Couple Requiring Relationship Management* em *Molecular Therapy*, 2018.

<sup>19</sup> Marilynn Marchione, 'Chinese researcher claims first gene-edited babies', *Associated Press*, 26 de Novembro, 2018. Retirado de <https://www.apnews.com/4997bb7aa36c45449b488e19ac83e86d>.

<sup>20</sup> Pessoas com uma mutação no gene CCR5, identificada por  $\Delta 32$ , têm uma resistência natural ao tipo VIH-1. Esta informação tornou-se conhecida em consequência do fenómeno "Paciente Berlim". Em 1995, em Berlim, Timothy Ray Brown foi infetado com o VIH. Anos depois, em 2007, em consequência de tratamentos falhados à leucemia recorreu ao transplante de células estaminais e, analisando o seu historial médico, o seu médico decidiu recorrer a doadores de células estaminais que encontrassem a dita mutação no gene CCR5. Ao fim do tratamento o, reconhecido por, "Paciente Berlim" viu-se curado não só da leucemia como do VIH.

era seropositivo e mãe tinha um estatuto seronegativo, sendo recrutados por um grupo chamado Baihualin (grupo ativista no âmbito do SIDA)<sup>21</sup>.

Dessa forma, iniciou-se assim um clima de alarme, despoletado pela apresentação de resultados numa fase em que já nada poderia ser feito para reverter a experiência, motivada pelo secretismo com que Jiankui conduziu o projeto, especialmente considerando que anteriormente a este caso a utilização do sistema CRISPR-Cas9 em embriões humanos não havia passado do ambiente não clínico e de uma teorização utópica do que a biologia e medicina futura poderiam fazer.

Este acontecimento, apesar de se ter como um marco na história da biomedicina e ciência em geral, levantou questões em várias áreas, como no caso do direito e da ética (as quais serão abordadas abaixo), alertando para a necessidade de um debate mundial concreto e proativo que ofereça respostas para um futuro não tão distante.

---

<sup>21</sup> É de referir que, no panorama chinês, o número de portadores do VIH e do SIDA é elevado e grande causa de discriminação, não só social como laboral.



## II. Questões Éticas

### 1. Enquadramento

A interferência do Homem, no que é classicamente tido como normal e resultado da própria natureza, nunca é bem vista. Exemplos disso são constantes, desde a literatura, como é o caso da criação que dá nome à obra-prima de Mary Shelley em 1818, o monstro de Frankenstein, até à atualidade, como é o caso da ovelha Dolly.

Há alguns anos atrás, com o surgimento e rápida propagação de alimentos geneticamente alterados, também conhecidos por alimentos transgênicos, registou-se um clima de desconforto em relação à sua criação e consumo e, com isso, ressurgiu o debate que pondera se este tipo de atuação do Homem não ultrapassaria a sua própria natureza e a sua posição e poder no mundo<sup>22</sup>. Por outras palavras: se o Homem estava cada vez mais próximo de ocupar o lugar de *Homo Deus*. Tornou-se claro que a sociedade não estava inteiramente preparada para a atualidade deste tipo de tecnologia. A evolução científica é mais reconfortante quando não passa de simples teoria e tal é justificável tanto pelo receio de consequências futuras dessa evolução, ainda desconhecidas, tal como pela rutura com o que tradicionalmente conhecemos.

Acreditando que estamos perante uma nova era, não só em termos de conhecimento científico como também da possível evolução da espécie humana, é mais que espetável o surgimento de questões de nível ético às quais será de maior importância dar resposta da melhor forma possível, tanto de forma a não suscitar na população mundial um clima de medo e insegurança, como também para surgir a possibilidade de criação de regulamentação da tecnologia mais esclarecida e adequada.

### 2. O risco no desconhecido/segurança

A análise ética deste tema deve começar por uma simples questão, que, à partida, se figura como não tão simples como esperada, devido à temática em causa: “É o benefício, criado pelo uso de técnicas de manipulação genética, superior ao seu risco?” A dificuldade

---

<sup>22</sup> Nicolau Ferreira, ‘Na Expo dos alimentos de Milão, sem se saber o que fazer aos transgênicos da Europa’, *Público*, 25 de Maio, 2015. Retirado de <https://www.publico.pt/2015/05/25/ciencia/noticia/na-expo-dos-alimentos-de-milao-sem-se-saber-o-que-fazer-aos-transgenicos-na-europa-1696567>.

em dar resposta a esta questão começa bem antes de se tentar criar um sistema de contrapesos entre as duas variantes, iniciando-se logo por esses mesmos conceitos. Quando se fala em benefícios, tem-se uma visão clara dos benefícios que este tipo de terapia traz? E em termos de riscos, conhecem-se, sem margem de dúvida, todos os riscos que estão em causa para se poder dar uma resposta clara e simples à pergunta?

Infelizmente, a resposta a estas duas últimas questões é negativa. Do lado dos riscos, que deverá ser sempre o ponto de partida, considerando que em jogo estão vidas humanas, sabemos até agora que há a possibilidade de se verificar mutações que atuam de forma limitada, mutações que se dão por incompletas (também conhecidas por *mosaic mutations*) e mutações *off-target*. É também relevante considerar que o conhecimento que temos sobre a funcionalidade de cada gene ainda é bastante reduzido e, como tal, limitado, resultando na possibilidade de qualquer alteração que lhe seja feita poderá levar a resultados não imaginados e, mesmo que se conheça a funcionalidade total de um gene, este funciona em simbiose com outros, podendo essa mesma simbiose ver-se alterada de forma irreversível causando danos irreparáveis<sup>23</sup> num ser humano. Como é afirmado por Willi Rothley: “É possível anular os malogros de construções mecânicas. O mesmo já se não pode fazer aos malogros de reconstrução genética – a não se que a nossa sociedade altere fundamentalmente a sua atitude para com a infelicidade humana”<sup>24</sup>.

Quanto aos benefícios do uso de técnicas de manipulação genética, é fácil, em termos teóricos, apontar-se os benefícios que se querem induzir através da alteração do código genético de alguém, mas, no entanto, não se pode simplesmente desassociar estes benefícios utópicos da falta de conhecimento que se tem nesta área e, como tal, têm-se, por agora, como *possíveis* benefícios sem garantias, podendo inclusive transformarem-se em riscos em caso de transferência para as próximas gerações, como no caso de células germinais.

Como resultado deste desconhecimento e receio, houve várias organizações e entidades que se mostraram adeptas à aplicação de um período moratório no âmbito das intervenções na linha germinal. A Declaração Universal sobre o Genoma Humano e Direitos Humanos, que será analisada nesta dissertação, posicionou-se a favor desse período

---

<sup>23</sup> Quanto à irreparabilidade dos danos causados, José de Oliveira Ascensão invoca o desenvolvimento de “um princípio da precaução, [para] dirigir a controlar a evolução para evitar que se desemboque em consequências que sejam já irreparáveis. É proclamado em todos os sectores de risco. E tem sido referido expressamente à biotecnologia, sempre que o ecossistema ou a saúde ou integridade humanas estejam em risco.” (José de Oliveira Ascensão, “Intervenções no genoma humano. Validade ético-jurídica”, em José de Oliveira Ascensão (Coord.), *Estudos de Direito da Bioética*, (Coimbra: Almedina, 2005), p. 26)

<sup>24</sup> Willi Rothley & Cario Casini, *Problemas éticos e jurídicos da manipulação genética e da fecundação artificial humana*, p.42.

moratório, e adicionalmente, aquando do International Summit on Human Gene Editing, decorrido em 2015 em Washington, DC, que contou com a presença de especialistas dos Estados Unidos da América, China e Reino Unido, concluiu-se que, apesar de se verificar a necessidade de mais pesquisa científica na área, a aplicação desta tecnologia em embriões destinados a técnicas de fertilização era irresponsável, apontando-se ainda para a criação de um fórum internacional de discussão e tentativa de harmonização do panorama legal<sup>25</sup>.

A título de exemplo, a nível de posições governamentais, os E.U.A. tomaram ainda a iniciativa de além de apelar ao moratório, proibir qualquer financiamento, por parte do National Institute of Health, a pesquisa orientada para a aplicação de alterações genéticas na linha germinal<sup>26</sup>.

Finalmente, alguns autores fizeram apelo à criação de uma organização interdisciplinar, afirmando que deliberações neste campo deviam ser feitas por especialistas de várias áreas. Tal acabou por se verificar no plano Europeu, com a criação da Association for Responsible Research and Innovation in Genome Editing (ARRIGE), que, desde 2018, promove um debate completo e minucioso entre profissionais de várias áreas, desde especialistas em ética a sociólogos, juristas e cientistas, com o objetivo de gerir a investigação e utilização desta tecnologia de uma forma segura e esclarecedora<sup>27</sup>.

### 3. Consentimento

Uma vez analisadas as questões éticas na sua relação com a segurança na utilização deste tipo de técnicas, é importante debruçar sobre a questão do consentimento.

No caso de intervenção no genoma de um adulto, em suas plenas capacidades, com consentimento informado e em caso de se limitar esta edição às suas células somáticas, é atenuado o problema do consentimento, sendo este dado para uma intervenção no seu próprio organismo e que se limitará a este. Mesma situação se verifica quando falamos da edição de embriões num ambiente meramente clínico e num âmbito unicamente de pesquisa sem expectativas de implantação.

---

<sup>25</sup> National Academies of Sciences, Engineering, and Medicine; Policy and Global Affairs, *Second International Summit on Human Genome Editing: Continuing the Global Discussion*, 2019.

<sup>26</sup> Francis S. Collins, *Statement on NIH funding of research using gene-editing technologies in human embryos*, 2015. Retirado de <https://www.nih.gov/about-nih/who-we-are/nih-director/statements/statement-nih-funding-research-using-gene-editing-technologies-human-embryos>.

<sup>27</sup> About us: The ARRIGE association. Retirado de <https://arrige.org/aboutus.php>.

A problematização da questão do consentimento nasce quando nos referimos à manipulação de embriões com expectativas de implantação. Como se procederá nesse caso? Aplicar-se-á a mesma lógica que existe por detrás do aborto em situações em que o diagnóstico pré-natal revela alguma deformação ou alguma doença, dando o poder de decisão aos pais<sup>28</sup>? Será de considerar que a situação de manipulação embrionária para implantação é diferente. Primeiramente porque não se conhecem todas os possíveis resultados que a decisão poderá ter e, caso venham a existir resultados não desejados, não serão os pais a terem de lidar pessoalmente com estas<sup>29</sup>. Em segundo lugar, como alertam os autores do artigo “Don’t edit the human germ line”, é complicado “saber que informação seria necessária — ou passível de ser obtida — para informar adequadamente os futuros pais dos riscos envolvidos, incluindo para gerações futuras”<sup>30</sup>, ou seja, será sempre difícil por parte dos pais dar consentimento totalmente informado e sem margem de dúvidas sobre os riscos.

Além disto, existe ainda outra situação que se pode colocar para debate. Em casos em que resulta da implantação o nascimento de uma pessoa geneticamente alterada, será que se pode colocar a hipótese de esta se ter de apresentar periodicamente a algum tipo de avaliação de forma, para não só acompanhar o estado da pessoa em si mas também observar a evolução de um ponto de vista estritamente científico, considerando que haverá dados que apenas dessa forma se conseguirão obter? Esta possibilidade, contudo, apesar de importante e necessária na ótica da investigação e aceitando que há riscos e consequências da aplicação de tratamentos desta natureza que só se poderão verificar com a evolução própria do envelhecimento da pessoa, torna-se eticamente complicada de concretizar, porque se passa de um cenário em que pais procuram o melhor para os filhos para um cenário em que o próprio descendente se vê como objeto científico, um objeto de estudo, o que limita a sua autonomia e vai contra o princípio da dignidade humana (a ser analisado adiante).

---

<sup>28</sup> Como resulta do art.º 142 do CP Português, atualizado pela Lei n.º 16/2007, de 17 de Abril.

<sup>29</sup> Willi Rothley & Carlo Casini, *Problemas éticos e jurídicos da manipulação genética e da fecundação artificial humana*, p.39.

<sup>30</sup> Fyodor Urnov, Edward Lanphier, Sarah EHLen Haecker, Michael Werner & Joanna Smolenski, *Don’t Edit the Germ Line* em Nature, 2015.

#### 4. Desigualdade

Um dos grandes problemas que surge ao associar a tecnologia CRISPR à sua vantagem maior, que é o baixo custo de aquisição, é criar a ideia de que será tão acessível que qualquer pessoa poderá adquirir um *kit* e criar as alterações genéticas que quiser, não sendo esta a realidade. Quando falamos em baixo custo será sempre de um ponto de vista subjetivo pois, apesar de haver *kits* de edição à venda *online* por valores tão baixos como 130 dólares, este valor não incluirá o acesso a um laboratório devidamente equipado e a técnica especializada que tornará o custo do processo de edição genética bem mais alto que o valor do simples *kit*.

Ora, pondo em hipótese um panorama em que as edições genéticas são estáveis, em termos de riscos, e devidamente regulamentadas, ligar-se-ão estas às técnicas de fertilização *in vitro* (necessárias para a implantação do embrião editado). Observa-se atualmente uma grande dificuldade de acesso a esta técnica de Procriação Medicamente Assistida (PMA) pelo seu custo monetário, passando-se neste cenário hipotético/previsível a estender-se essa situação de desigualdade no acesso ao direito constitucional de constituir família, e, neste caso, a uma família saudável.

Assim sendo, para se recorrer a técnicas de PMA há duas hipóteses: ou se recorre a clínicas privadas, o que não é de fácil acesso a nível financeiro para qualquer pessoa, ou se recorre ao Serviço Nacional de Saúde, que estabelece várias limitações, nomeadamente quanto à idade<sup>31</sup> e número de vezes em que a tentativa é possível, além de ter listas de espera bastante grandes. Nesse sentido, coloca-se então duas questões: deverá o Estado participar, mesmo que em clínicas privadas, esta opção, de forma a garantir a qualquer pessoa o acesso a este tipo de tecnologia em tempo devido? Ou mantém-se a situação atual em que quem esteja em boa posição financeira tem acesso a este tipo de tratamento e as restantes pessoas ficam numa posição de desvantagem e sem poderem usufruir dele? Uma consequência emergente desta última hipótese é uma situação de desigualdade injusta em que pessoas sem possibilidades económicas não poderão garantir aos filhos a melhor vida possível, uma luta que é comum a qualquer progenitor.

---

<sup>31</sup> Programa Nacional de Saúde Reprodutiva. *Ministério da Saúde fixa critérios de acesso dos casais às técnicas de procriação medicamente assistida*. Retirado de <http://www.saudereprodutiva.dgs.pt/gestao-de-noticias/ministerio-da-saude-fixa-criterios-de-acesso-dos-casais-as-tecnicas-de-procriacao-medicamente-assistida.aspx>.

A par deste último caso e como consequência dele, surge ainda a situação de diferenciação entre pessoas que já têm condição genética e aquelas que já foram tratadas, criando, nessa base, como que duas categorias de humanos: os que já foram editados e os que ainda não o foram, por falta de oportunidade.

Poder-se-á, com a existência deste tipo de terapia, ainda cair no erro de identificar o nascimento de crianças com deficiências como um erro de ordem técnica que poderia ter sido evitado, o que nunca deverá ser permissível de um ponto de vista ético<sup>32</sup>.

Por último, nasce de todas estas dúvidas ainda uma questão final: “Se o papel do Estado é facilitar acesso à saúde e reduzir desigualdades trazidas por esta, poderá obrigar a este tipo de intervenção?”.

## 5. Objetivo

Por fim, será importante versar sobre os objetivos eticamente aceitáveis para utilização da terapia genética. Far-se-á uso dela para melhorar qualquer característica geneticamente alterável ou será que se deve limitar à objetiva melhoria da saúde da população?

Se se abrisse porta à primeira possibilidade, entrando no campo do *genetic enhancement*<sup>33</sup> e dos *designer babies*<sup>34</sup>, ir-se-ia de encontro à penúltima questão desenvolvida no ponto anterior: acabar-se-ia por criar pessoas de primeira e segunda categoria que se definem pelo poder de financeiro de aquisição deste tratamento. Afastando essa ideia, ficamos com a utilização com puras intenções de melhoramento da saúde, mas mesmo este caminho traz novas questões.

Analisando a própria definição de saúde nos termos da Constituição da Organização Mundial da Saúde (OMS) chegamos à conclusão que esta faz uso de conceitos que são de interpretação subjetiva, definindo-a como o “estado de completo bem-estar físico, mental e social e não meramente a ausência de doença ou enfermidade”<sup>35</sup>. Ora, muito dificilmente se conseguirá chegar a uma definição global e objetiva de ‘bem-estar’ e ‘enfermidade’.

---

<sup>32</sup> Willi Rothley & Cario Casini, *Problemas éticos e jurídicos da manipulação genética e da fecundação artificial humana*, p.31.

<sup>33</sup> Melhoramento genético.

<sup>34</sup> Bebés previamente geneticamente desenhados.

<sup>35</sup> Health is a state of complete physical, mental and social well-being and not merely the absence of disease or infirmity.” em preâmbulo da Constituição da Organização Mundial da Saúde.

Vejam, a título de exemplo, o caso do Síndrome de Down, que na posição do Homem médio será tido em vista como um impedimento genético. No entanto, se se colocasse a pergunta a qualquer membro da Seleção Nacional Portuguesa de Futsal com Síndrome de Down, vencedora do Campeonato Europeu de Futsal em 2018, poderíamos obter uma resposta diferente. Podemos usar como exemplo também a surdez, possível de ser encarada como um impedimento a uma vida dita normal pela barreira de comunicação que se põe, mas uma pessoa que sofra de Síndrome de Pendred<sup>36</sup> pode sentir-se completamente integrada na sociedade sem encarar a sua condição como qualquer impedimento à sua vida.

No âmbito da determinação do objetivo da terapia genética podemos destacar posições tomadas por vários organismos, ajudando a dar resposta a esta questão de limitação.

Nos E.U.A., a U.S. National Academy of Sciences e a U.S. National Academy of Medicine, destacando as edições na linha germinal, afirma ser eticamente aceitável a edição quando houver uma regulação estrita baseada num maior estudo dos riscos se esta intervenção for a última hipótese para um casal conseguir ter os seus próprios filhos biológicos com o melhor estado de saúde possível, afastando por exclusão a possibilidade de *genetic enhancement*.

De igual forma, o Comité da Bioética do Conselho da Europa, reunido a 2 de Dezembro de 2015, aprovou o apoio à investigação para melhor compreensão dos riscos e da própria tecnologia para se abrir a possibilidade de utilização no futuro<sup>37</sup>.

Já na Alemanha, o Comité para a Ética<sup>38</sup>, em Setembro de 2017, apelou a um debate internacional por parte do seu Governo com o objetivo de alcançar a uma harmonia global quanto às questões relacionadas com a linha germinal, alertando também para a atualidade deste método, substituindo a questão ‘se este tipo de edição for possível’ para ‘quando este tipo de edição for possível’<sup>39</sup>.

---

<sup>36</sup> Condição genética que se traduz numa incapacidade auditiva neurosensorial profunda e deformação de ossos no ouvido interno.

<sup>37</sup> Conselho da Europa, *Statement on genome editing technologies adopted by the DH-BIO* (2015). Retirado de <https://rm.coe.int/168049034a>.

<sup>38</sup> Deutscher Ethikrat. *Germline intervention in the human embryo: German Ethics Council calls for global political debate and international regulation*, 2017.

<sup>39</sup> Ibid.

## 6. Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos

Em 2005, o Comité de Bioética da UNESCO, responsável também pela Declaração Universal do Genoma Humano e Direitos Humanos (DUGHDH - a analisar no capítulo seguinte), criou a Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos (DUBDH), uma declaração nascida pela rápida evolução que se sentia, e sente, no âmbito das ciências médicas e biomédicas, dando resposta a certas questões éticas que se levantavam.

Esta declaração tem como objetivo criar *guidelines*, através de princípios, direitos e procedimentos, pelas quais os Estados-Membros devem guiar a criação da sua própria legislação ou instrumentos regulatórios<sup>40</sup>, promovendo sempre a proteção da dignidade humana<sup>41</sup>, o respeito pela vida humana e o seu bem-estar<sup>42</sup>. Cria, de certo modo, uma ponte entre 3 pontos cardeais, sendo estes: as aplicações científicas, a legislação e a bioética.

É fundamental realçar que, como afirma Roger Brownsword<sup>43</sup>, a dignidade humana é o ponto central da bioética, comprovando-se tal com a presença deste princípio tanto em regulação regional, como é o caso da Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina do Conselho Europeu, como em regulação internacional, no caso da Declaração Universal sobre bioética e Direitos Humanos da UNESCO.

Quanto à questão do benefício, que se analisou acima, dita a DUBDH que qualquer benefício possível deve ser maximizado enquanto que o contrário, ou seja, os danos possíveis, minimizados.

A temática do consentimento surge no art.º 6, referindo a necessidade de o consentimento do paciente ser livre e informado, colocando-se, no entanto, ainda a questão de quão informado poderá o paciente estar se o conhecimento na área ainda não é absoluto.

Sobre as questões que possam surgir quanto ao tratamento desigual de pessoas com base na sua identidade genética versam os art.º 10 e 11, pondo todo o ser humano no mesmo patamar no que toca à dignidade humana e direitos humanos, chamando a atenção para a necessidade de proibição de qualquer forma de discriminação ou estigmatização com base

---

<sup>40</sup> Art.º 22/a) “Os Estados devem tomar todas as medidas adequadas de carácter legislativo, administrativo ou de qualquer outra natureza, de modo a implementar os princípios estabelecidos na presente Declaração e em conformidade com o direito internacional e com os direitos humanos. Tais medidas devem ser apoiadas por ações nas esferas da educação, formação e informação ao público.”

<sup>41</sup> Art.º 3/1 “A dignidade humana, os direitos humanos e as liberdades fundamentais devem ser respeitados em sua totalidade.”

<sup>42</sup> Art.º 3/2 “Os interesses e o bem-estar do indivíduo devem ter prioridade sobre o interesse exclusivo da ciência ou da sociedade.”

<sup>43</sup> Roger Brownsword, *Bioethics: the way we were, the way we are* em Direito da Saúde: Estudos em Homenagem ao Prof. Doutor Guilherme de Oliveira, 2016, p.54.



em características genéticas. Ainda na temática da igualdade, mas neste caso versada sobre o acesso ao conhecimento e benefícios resultantes da investigação, apresenta o art.º 15.

É ainda de destacar o art.º 16, intitulado “Proteção das Gerações Futuras” que atende à questão das edições na linha germinal, aplicadas a quem não deu consentimento, e que terá de lidar com as consequências da interferência na sua identidade genética, apelando a uma consideração prévia do impacto que tal interferência terá. Helena Coelho de Melo remete esta ideia subjacente de proteção das gerações vindouras, que se encontra em vários diplomas, para o conceito de “responsabilidade intergeracional”<sup>44</sup>, ou por outras palavras, a responsabilidade das gerações presentes pelo que acontecerá às futuras.

Por fim, destacamos o art.º 12 que dá relevância à questão do respeito pelo pluralismo, merecendo este o seu próprio destaque, no ponto seguinte, pela sua intrínseca relação com o conceito da eugenia.

## **6.1. Pluralismo e Eugenia**

O conceito de eugenia pode traduzir-se pelo “conjunto de técnicas que favorecem a propagação de genes considerados benéficos (eugenia positiva) ou que desfavorecem a propagação de genes considerados maléficos (eugenia negativa).”<sup>45</sup>. Em termos práticos, a eugenia positiva é levada a cabo com recurso a técnicas e métodos de seleção de características genéticas que levam a um “melhoramento” da identidade genética de um grupo de pessoas. Este objetivo pode ser atingido de variadas formas, como a reprodução das pessoas consideradas “maiores”, como Platão afirma na sua obra “A República”; a escolha de características desejáveis através de métodos de edição genética, como é o caso do CRISPR-Cas9 ou então através de práticas atrozes e humanamente incompreensíveis como foi o caso das políticas eugénicas da Alemanha Nazi, através da exterminação de povos considerados inferiores.

---

<sup>44</sup> Helena Pereira de Melo, “O conceito de Eugenia” em *Manual de Biodireito* (Coimbra: Almedina, 2008), p. 175.

<sup>45</sup> Helena Pereira de Melo, “Os Direitos das Gerações Futuras” em *Manual de Biodireito* (Coimbra: Almedina, 2008), p. 45.

Apesar de ainda não nos encontrarmos num estágio tão avançado deste tipo de ferramenta de edição genética, é importante versar alguma luz sobre estas questões que apesar de nos deixarem desconfortáveis, têm de ser debatidas.

É claro que os acontecimentos do passado século podem criar receio, tanto de um ponto de vista ético como social, do uso de ferramentas de edição genética para escolher características, consideradas mais satisfatórias, no entanto há que ter em atenção que na génese destas ferramentas está o melhoramento da qualidade de vida e saúde do indivíduo e não o simples melhoramento de características físicas.

A DUBDH destaca no seu art.º 12 a necessidade de proteção do pluralismo genético que existe e que identifica a nossa espécie indo de encontro a questão da eugenia e dando o primeiro passo, cabendo aos Estados a nível legal tomar o final, na direção da proibição das práticas eugénicas.

## **7. Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida**

### **7.1. Parecer 40/CNECV/01**

Já no início deste milénio se destacava uma certa preocupação na sociedade portuguesa em adotar medidas éticas e legais que promovessem os progressos na genética, de uma forma segura e com o objetivo de beneficiar a pessoa humana e sua dignidade. Assim, a 6 de Novembro de 2001, o Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida (CNECV) publicou um parecer “sobre as implicações éticas da genómica”, que visou demonstrar o seu posicionamento face a investigações e aplicações genómicas e, em consequência, a técnicas de manipulação genéticas.

Apesar de já ter sido publicado há quase vinte anos, o parecer parece tomar a mesma posição que a maioria das posições jurídicas atuais (como veremos de seguida), o que pode, por um lado, demonstrar uma visão muito futurista já à época ou uma visão um pouco antiquada e conservadora por parte das posições legais que encontramos atualmente.

É nos seus pontos 2/a) e 2/b) que o Conselho incentiva as investigações e aplicações sobre o genoma e à consequente divulgação do conhecimento aí obtido, revelando, como referido anteriormente, uma posição bastante liberal.

No ponto 2/f) traça o que podemos chamar de linha vermelha, sendo, neste caso, associada à seleção das características físicas dos nascituros, categorizando essa situação como “eticamente inaceitável”. Consta-se assim a sua posição de oposição à utilização de técnicas de edição genómicas com a simples finalidade de *enhancement*.

Por fim, na sua alínea 2/g), chama a atenção para a necessidade de criação de disposições jurídicas que protejam a Pessoa contra as aplicações “impróprias do conhecimento do genoma humano”.

## **7.2. Parecer 51/CNECV/07**

Apesar deste parecer, datado de Abril de 2007, versar em especial sobre o “diagnóstico genético pré-implantação”, é relevante tê-lo também em conta nesta análise por reforçar a posição quanto ao recurso deste tipo de técnica “para a seleção de embriões em função de características físicas que não estão associadas a qualquer patologia, designadamente para escolha ou melhoramento de características consideradas normais”, reforçando assim o disposto na alínea 2/f) do parecer acima, considerando, mais uma vez, tal situação “eticamente inaceitável” por ir contra o princípio da não instrumentalização, que está associado ao princípio da dignidade humana (a ser analisado nos pontos 2.2.1. e 3.1. do Capítulo III desta dissertação).

## **7.3. Posição face ao caso Lulu e Nana**

No dia 29 de Novembro de 2018, um dia após o anúncio feito pelo Dr. He Jiankui, o CNECV veio posicionar-se publicamente<sup>46</sup> em relação ao nascimento das gémeas Lulu e Nana, tornando “pública a sua veemente condenação”.

O CNECV justificou a sua posição com base na imprudência da atuação do Dr. Jiankui, destacando a insuficiente fundamentação científica e ainda caracterizando a situação como moralmente irresponsável e eticamente inaceitável pela implicação de possíveis riscos futuros ainda imprevisíveis.

---

<sup>46</sup> Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida, *Manipulação Genética em Embriões Humanos através do uso de Técnicas de Edição de Genoma: A posição do Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida*, 2018. Retirado de <http://www.cnecv.pt/index.php>.

Chamou também a atenção para a necessidade de reforço da regulação científica e bioética de forma a evitar situações similares a esta e para que qualquer passo dado neste âmbito atenda ao princípio da precaução.

### **III. Análise Regulamentar e Legal**

#### **1. Considerações Preliminares**

Antes de iniciarmos a análise do panorama regulamentário e legal, tanto nacional como internacional, da matéria em questão, cabe uma pequena resenha sobre o carácter expectável da maioria dos diplomas existentes.

Na atualidade, as descobertas científicas, fazem-se a um ritmo nunca antes registado, quer pelo estado de constante evolução tecnológica quer pelo aumento do número de profissionais nas diversas áreas científicas e, com isso, surge uma certa dificuldade de acompanhamento legal perante tais descobertas e inovações do campo científico. Nesse sentido, essa situação leva a que se tome muitas vezes uma posição mais reativa que proactiva, e, quando a decisão é proativa, esta é, tendencialmente, mais limitante que permissiva, criando muitas vezes entraves ao uso da tecnologia em questão por falta de informação ou, por vezes, por receio de possíveis resultados, desse modo acabando por restringir a possibilidade de utilização e usufruto de novas descobertas.

Esta situação poderá ser verificada em detalhe mais à frente aquando da análise da matéria que dá corpo a este texto. O panorama legal geral é mais proibitivo do uso deste tipo de tecnologia, especialmente no que toca ao estudo de alterações ao nível germinal, e também imensamente limitativo, o que torna, assim, a possibilidade de estudo e inovação científica uma tarefa muito mais difícil. Esta é, no entanto, uma das áreas legais em que mais se justifica a necessidade de apoio ao controlo e regulação, não se devendo olhar para esta como para a área legal da bioengenharia e bioética, que nos remete para uma ideia mais teórica, mas sim como para a área da saúde ou da biomédica, sendo, estas duas últimas, áreas com as quais todos os seres humanos entram em contacto, e assim, devendo criar uma situação em que o cidadão, como pessoa, tem plena confiança ao que se submete ou ao que está a ser desenvolvido.

## 2. Regulação Supraestadual

### 2.1. Declaração Universal sobre o Genoma Humano e os Direitos Humanos, 1997

Esta análise é iniciada com uma exploração das regulamentações da Declaração Universal sobre o Genoma Humano e os Direitos Humanos (DUGHDH), um diploma da UNESCO datado de 1997, pelo facto de apresentar diretrizes que deverão ser respeitadas pelos Estados-Membros que a adotaram e que serve, desse modo, de base à própria regulamentação interna de cada um deles.

Imediatamente no seu prefácio, o então diretor-geral da UNESCO, Koïshiro Matsuura, com esta declaração, afirma a ambição da reafirmação de princípios e valores intocáveis em matéria do genoma humano e reforça a necessidade do diploma “diante das novas questões éticas levantadas pela velocidade (algumas vezes surpreendente) do progresso nesse campo”<sup>47</sup>.

A Declaração começa por remeter o genoma humano, pela sua inquestionável importância para a identidade e diversidade humana, para a categoria, embora simbólica, de património da Humanidade. Em seguida, é estabelecida a proibição de discriminação em razão da identidade genética de cada pessoa, reforçando-se a mesma ideia no art.º 6 da mesma declaração. Como já foi referido, tanto este diploma como outros do mesmo âmbito identificam-se pelo seu carácter preventivo, podendo aqui retirar-se uma certa função de prevenção contra o surgimento de discriminação e separação, num futuro “biologicamente modificado”, entre humanos de primeira categoria e de segunda categoria, isto é, entre os que já sofreram alterações ao nível genético e os que ainda não.

A DUGHDH reserva igualmente uma parte especificamente relativa à “Investigação na Área do Genoma Humano”, em que traça limites gerais à investigação no campo. Esta secção restringe a liberdade de investigação de “forma simples”, valorizando a pessoa, os seus direitos e liberdades fundamentais e a dignidade do ser humano mais que a ciência, criando assim uma muralha incontornável para a investigação e reassegurando sempre o Homem como pessoa, de modo a que este não corra o risco de ser tratado como objeto ou meio para atingir um fim—neste caso o conhecimento científico. É realçada assim a importância que o princípio da dignidade humana, um princípio essencial do Estado de

---

<sup>47</sup> Prefácio da A Declaração Universal sobre o Genoma Humano e os Direitos Humanos, 1997.

Direito muitas vezes atribuído à obra Kantiana<sup>48</sup> e também previsto na nossa própria Constituição<sup>49</sup>, tem nesta área, já tendo inclusive sido referido no primeiro artigo do diploma.

Termina-se esta parte com a afirmação de igualdade de acesso de todos aos resultados da investigação, promovendo desta forma um sentido igualdade de acesso à saúde.

A Declaração, no seu papel orientador para futura legislação e regulamentação, versa ainda sobre as condições para a investigação e sobre o papel que cada Estado deverá ter. Mantendo sempre como foco a sensibilidade que esta temática transporta consigo, devido às implicações não só genéticas como éticas e sociais, o diploma reforça a necessidade de o Estado tomar as medidas necessárias para promover a liberdade de investigação, fomentando um enquadramento legal favorável a tal, e apelando, de igual modo, a que seja levada a cabo com o maior rigor e prudência espectral<sup>50</sup>.

O artigo 16º chama ainda à atenção para que os Estados reconheçam a importância da “promoção do estabelecimento de comités de ética independentes, multidisciplinares e pluralistas” com o objetivo de estudar todas as questões possíveis relacionadas com estas técnicas, mais uma vez adotando aqui um papel de prevenção justificado pelo caráter de “novidade” que este tipo de tecnologia e sua implementação têm.

Por fim, o diploma apela à necessidade de cooperação dos Estados para a fomentação e promoção deste tipo de investigação para a identificação, prevenção e tratamento de doenças de origem genética, não só que se experienciem no seu próprio Estados como também as que se verifiquem no restante mundo. Também é dada relevância à criação de medidas que sensibilizem a sociedade para as questões que nascem com este tipo de avanço científico na área da saúde<sup>51</sup>.

A DUGHDH cumpre assim a tarefa a que se propõe, com a definição de *guidelines* que servirão como limites para e como posição a tomar face à investigação genética.

---

<sup>48</sup> Immanuel Kant, *Fundamentação da Metafísica dos Costumes*, 1785.

<sup>49</sup> Art. 1º Constituição da República Portuguesa.

<sup>50</sup> Art.º 15 da Declaração Universal sobre o Genoma Humano e os Direitos Humanos, 1997.

<sup>51</sup> Art.º 17 a 19 da Declaração Universal sobre o Genoma Humano e os Direitos Humanos, 1997.

## 2.2 Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina e primeiro Protocolo Adicional

Ratificada em 2001, através da Resolução da AR nº1/2001, de 03 de Janeiro, a Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina e Protocolo Adicional contém a, também conhecida por Convenção de Oviedo<sup>52</sup> e seu primeiro Protocolo Adicional, de 1998, sendo que desde o protocolo referido, que aborda a proibição da clonagem de seres humanos, surgiram já mais dois, que apesar de subscritos ainda não foram ratificados.

A convenção tem como objetivo criar nos Estados signatários que a esta estão vinculados, um panorama geral de respeito pelo ser humano, pela sua dignidade e pelos seus direitos fundamentais face à aplicação das ciências médicas e biológicas, tendo em mente não só as práticas já existentes como as novas, como é o caso da terapia genética. Destaca-se no âmbito desta dissertação o foco que a Convenção dá às intervenções sobre o genoma e à investigação *in vitro* feita em embriões.

Enquanto que a DUGHDH, acima analisada, destaca desde logo o Princípio da dignidade humana, esta Convenção mobiliza, no seu segundo artigo, o “Primado do Ser Humano”, desenhando assim a posição que o indivíduo, sendo já pessoa humana ou existindo apenas em estado embrionário, ocupa neste tipo de investigação. Enquanto que o Princípio da dignidade humana assegura que o ser humano não será considerado meio ou objeto para a ciência, neste caso o primado do ser humano sobrepõe o ser humano aos interesses de não só da ciência, mas e/ou também da sociedade. A combinação destes dois princípios desenha uma forte bolha de proteção para o embrião, considerando que deste poderá nascer uma vida humana e, mais uma vez, verificamos que se reforça assim o carácter preventivo da regulamentação nesta área.

O Genoma Humano ganha destaque no Capítulo IV, que começa pela proibição da discriminação da pessoa em razão do seu património genético e que, tal como o art.º 6 da DUGHDH, prevê uma proteção que fará ainda mais sentido num futuro em que existam pessoas geneticamente modificadas e outras que não o são.

O art.º 13 dá-nos os primeiros traços de regulamentação específica quanto à terapia genética, demarcando os primeiros limites do que é permitido e do que não é e prescrevem-se neste artigo tanto delimitações positivas como negativas. Do lado positivo define-se com

---

<sup>52</sup> Convenção para a proteção dos Direitos do Homem e da Dignidade do Ser Humano face às Aplicações da Biologia e da Medicina: Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina, 1997.



que objetivos se pode modificar o genoma humano, limitando-se às razões preventivas de diagnóstico e terapia, o que já viabiliza um panorama de trabalho decente e que evita a utilização deste tipo de técnica científica para usos que ponham a vida genética em causa.

Quanto à delimitação negativa, é estabelecida uma proibição das intervenções que tenham por “finalidade introduzir uma modificação no genoma da descendência”<sup>53</sup>. Tanto num elenco de limites como no outro, subentende-se o tom precaucionário com que estes são estabelecidos, sempre com vista para um futuro que terá de lidar com o resultado destas aplicações, resultados estes que ainda não se conhecem na sua totalidade, tanto pela novidade deste tipo de atuação ao nível do genoma humano, como pelo pouco conhecimento que se tem da função de cada gene em si.

É, de igual modo, de especial destaque o art.º 18 que limita as opções de embriões utilizáveis, proibindo a criação de embriões humanos especificamente para a investigação. Consequentemente, com a proibição de recurso à criação de embriões humanos com o objetivo de investigação, coloca-se aqui um entrave à investigação científica ou, pelo menos, dificulta-se o acesso ao material necessário para investigação no domínio em foco. Continua-se assim a reforçar a proteção do ser humano e a sua dignidade antes de alargar o âmbito da liberdade de investigação científica, tal como reporta o artigo 15º do mesmo diploma. Adicionalmente, proibindo a criação de novos embriões, apesar de ser garantida a liberdade de investigação científica, limita-se também a possibilidade desta quanto ao uso de embriões sobrantes que tenham sido criados noutros âmbitos, em regra para a Procriação Medicamente Assistida.

O Capítulo VIII, por sua vez, nomeadamente os artigos 23º e 25º, estabelecem a obrigação de atuação do Estado de forma a impedir ou pôr fim a qualquer atividade que ponha em causa qualquer das disposições do Convenção, nomeadamente com a criação e aplicação de sanções.

Passa-se assim de uma Declaração (a DUGHDH) que nos oferece os contornos gerais de ação e de criação de legislação neste campo, nomeadamente com direitos que se

---

<sup>53</sup> Destaca José de Oliveira Ascensão o problema da redação deste artigo, por criar uma lacuna não intencional, ou seja, situações em que a intervenção cumpre os dois requisitos do art.º 13, intervindo-se no genoma de um indivíduo presente com uma finalidade preventiva — de diagnóstico ou terapêutica —, mas que terá repercussões na sua descendência. Estar-se-á a violar o disposto no art.º 13 ao tentar eliminar um gene nocivo numa pessoa presente por haver possibilidade de transmissão à descendência? Ou protege-se essa atuação à luz da interpretação literal do artigo por essa transmissão não ser a “finalidade” principal da atuação? (José de Oliveira Ascensão, “Intervenções no genoma humano. Validade ético-jurídica”, em José de Oliveira Ascensão (Coord.), *Estudos de Direito da Bioética* (Coimbra: Almedina, 2005), p. 34)

sobrepõem à investigação científica e deverão ser tidos em mente, para este mais recente diploma, que em si já cria limites e regulamenta certos aspetos deste tipo de investigação, com respeito ao delineado na DUGHDH.

### **3. Regulamentação Interna**

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

Encontramos na nossa Constituição (CRP) os direitos, valores e princípios que não só guiarão como limitarão as possibilidades de regulamentação interna deste tipo de técnica, sendo esta a mais alta fonte de direito no nosso país.

Servindo de base à regulamentação interna que será analisada de seguida, irão ser mobilizados alguns artigos que vêm estabelecer pontos cardeais para a construção do enquadramento legal deste tipo de técnica.

Desde logo destacamos o respeito pelo Princípio da dignidade humana previsto no seu primeiro artigo, já então realçado na DUGHDH, que funcionará sempre como limite geral inultrapassável de qualquer regulamentação.

É importante fazer aqui uma referência ao Acórdão 101/2009<sup>54</sup>, que, entre outras questões, versa sobre a questão da proteção do embrião sob a alçada deste princípio. O Acórdão questiona se o embrião não merecerá proteção total, sob a alçada deste princípio, considerando que estamos perante uma possível futura vida humana, o que levaria assim à proibição de pesquisa feita em embriões humanos. Conclui, no entanto, que a legislação existente, como é o caso da Convenção de Oviedo, não proíbe a pesquisa em embriões humanos, alertando apenas para a necessidade de o fazer com respeito pelo princípio da dignidade humana, constatando que “a alegada «instrumentalização» do embrião mostra-se assim justificada pela prevalência de outros valores constitucionalmente tutelados, também eles de natureza eminentemente pessoal, o que desde logo exclui que o controlo genético do embrião possa ser considerado como lesivo do princípio da dignidade da pessoa humana”<sup>55</sup>.

---

<sup>54</sup> Acórdão fixador de jurisprudência que, sumariamente, “[n]ão conhece de pedido de fiscalização da legalidade e não declara a inconstitucionalidade formal ou material de várias normas da Lei n.º 32/2006, de 26 de Julho (procriação medicamente assistida)”.

<sup>55</sup> Acórdão n.º 101/2009.

Passando ao catálogo de Direitos, Liberdades e Garantias, secção de enorme importância quanto a Direitos e Deveres Fundamentais, este zela pelo princípio da inviolabilidade da vida humana (art.º 24) e integridade física e moral (art.º 25). A questão que, mais uma vez, se coloca aqui é se a pesquisa feita em embriões viola alguma destas disposições.

Cabe referir que, com o desenvolvimento do embrião e o seu progressivo encaminhamento para o estatuto de vida humana, aumenta o nível de proteção a que este está sujeito. Tal constata-se, por exemplo, no caso do aborto, em que apenas é permitido durante um determinado período de tempo, variando este conforme as situações previstas do artigo 142º do Código Penal Português. Encarando assim o embrião como ainda embrião e respeitando o nível de proteção da dignidade humana dado a este, não é considerada a sua alteração, nos termos da Declaração nem da Convenção, uma violação nem a um princípio nem ao outro.

No artigo 26º da CRP são elencados “outros direitos pessoais” de proteção constitucional. Na primeira alínea, além da proteção contra qualquer forma de discriminação, que também já foi apontado nos diplomas acima, surge aqui o direito à identidade pessoal e desenvolvimento da personalidade.

Ora, quando se referem modificações do genoma humano, nos termos em que são referidas e apresentadas legalmente, ou seja, modificações que têm por objetivo o melhoramento da vida da futura pessoa, nomeadamente pela remoção de genes defeituosos ou de determinadas doenças, não se encarará esta como contrária aos direitos aqui nomeados. Pode-se, no entanto, colocar a questão se a edição de um embrião não levará a uma limitação do livre desenvolvimento da futura pessoa humana. Nessa base, considerando, mais uma vez, que as edições são levadas a cabo de forma a dar as melhores condições de vida a alguém, não parece provável que se esteja perante um caso de violação ou repressão destes direitos.

Seguidamente, na terceira alínea, é destacada a garantia legal da identidade genética do ser humano, “nomeadamente na criação, desenvolvimento e utilização das tecnologias e na experimentação científica”. Fazendo uma interpretação objetiva e fechada da letra da lei, esta poderia remeter para a proibição deste tipo de intervenção no genoma humano, mas, todavia, pode-se verificar que este tipo de intervenção não é o único tipo de intervenção (médica) que cria alterações na génese da biologia humana (caso disso são as vacinas e a quimioterapia, que, no entanto, são permitidas). Concluimos assim que desde que, como já

referido, seja feito de forma a apoiar o bem-estar da pessoa humana, este tipo de prática não deve ser condenável nem entra em colisão com os direitos constitucionais aqui referidos.

Não tão focado no embrião em si encontra-se o artigo 42º, que estipula o direito à liberdade de criação cultural, dentro do qual se enquadra a criação científica. Sabendo que neste caso falamos de saúde, é importante saber que esta liberdade pode ser limitada<sup>56</sup>, quando em conflito com outros direitos constitucionalmente protegidos. Vemos tal a acontecer com a proibição de criação de alterações ao nível germinal (proibidas nos diplomas analisados de seguida).

Finalmente, no artigo 73º/4, parte integrante do catálogo de Direitos e Deveres Económicos, Sociais e Culturais, constata-se também um apelo do Estado à promoção e apoio da investigação científica.

Em geral, a nossa Constituição assume-se protetora da vida e dignidade humana acima de tudo, no entanto verificando-se que esta abre a possibilidade à criação e investigação científica, não colocando entraves rígidos e apelando até à sua promoção, o que em si levou à possibilidade de criação de diplomas de natureza mais liberal que conservadora que regulam este tipo de técnica.

### **3.2. Lei nº 12/2005 – Informação Genética Pessoal e Informação de Saúde**

A primeira peça de legislação interna que surgiu relacionada com a temática em questão, esta lei contém não só uma definição do conceito de informação genética como também linhas orientadoras para a intervenção sobre o genoma humano.

Tem-se, então, por informação genética, segundo o art.º 6, “a informação de saúde que verse as características hereditárias de uma ou de várias pessoas, aparentadas entre si ou com características em comum”. É de salientar que, apesar de nos referirmos várias vezes ao código genético como algo identificador e individualizador de uma pessoa, não se pode

---

<sup>56</sup> Afirma Willi Rothley, quanto à questão do confronto entre o direito à liberdade de investigação e a dignidade humana que a “[a] liberdade de investigação é um direito fundamental que também tem de ser válido para a engenharia genética. Isso, porém, não significa desregramento. Os valores e direitos protegidos da nossa ordem política não só podem como devem mesmo, em certas circunstâncias, delimitar a liberdade de investigação. Um desses valores é a dignidade do ser humano.” em Comissão dos Assuntos Jurídicos e dos Direitos dos Cidadãos, *Problemas éticos e jurídicos da manipulação genética e da fecundação artificial humana*, p.45.

pôr de parte o facto de este se formar, como é claro, por meio da junção dos dois ascendentes, enquadrando cada pessoa numa longa linha genética.

Dando concretização às limitações positivas e negativas apresentadas pela Convenção de Oviedo, o art.º 8, que versa sobre a terapia genética, estabelece a proibição de modificações intencionais ao genoma humano que não tenham um objetivo preventivo ou terapêutico. Ademais, a sua segunda alínea proíbe a intervenção que produza efeitos na linha germinal, e, introduzindo uma nova limitação, a alteração de características “consideradas normais”, deixando, no entanto, em aberto o que se entende por “normais”.

No art.º 11 dá-se concretização ao princípio da não discriminação, já destacado em vários diplomas anteriores.

Traz este diploma também os primeiros traços de regulamentação da parte formal e administrativa para acesso a este tipo de investigação. O artigo 16º, na sua 3ª alínea, menciona pela primeira vez requerimentos formais necessários para dar início à investigação e intervenção genética apontando para a necessidade de “aprovação pelos comités de ética da instituição hospitalar, universitária ou de investigação clínica”. Dita este ainda que a investigação neste domínio siga as regras gerais da investigação científica na área da saúde no que toca a confidencialidade.

No artigo 18º, referente à obtenção e conservação de material biológico, mais especificamente na sua quarta alínea, é estabelecido que se pode usar material biológico legalmente autorizado que tenha sido recolhido para outro fim apenas quando obtida nova autorização por parte da(s) pessoa(s) a quem pertence(m), questão sobre a qual se versará ainda a Lei da Procriação Medicamente Assistida, em análise de seguida.

### **3.3. Lei nº 32/2006, de 26 de Julho – Lei da Procriação Medicamente Assistida**

Também de origem interna, a Lei da Procriação Medicamente Assistida (PMA), apesar de ter como foco principal e motivo de surgimento as técnicas referidas no seu título, também regula outras técnicas de manipulação embrionárias, como refere a alínea f do segundo artigo.

Neste diploma as proibições têm o seu artigo próprio (art.º 7), denominado de “finalidades proibidas”, dos quais se destacam a proibição da utilização das técnicas de edição do genoma para melhoramento de características não médicas, incluindo a escolha

do sexo (exceto nos casos enunciados na alínea 3 do mesmo artigo) e a proibição da utilização destas técnicas para a criação de quimeras ou de híbridos<sup>57</sup>.

De seguida, o artigo 9º traz-nos várias respostas a perguntas essenciais sobre os embriões em si. Começando por proibir a criação de embriões com o único objetivo de serem utilizados para investigação científica, deixa a seguinte questão no ar: “Não podendo criar embriões, quais é que se usarão?”. Não podendo criá-los, é permitida a utilização de embriões excedentários, ou seja, que tenham sido criados para outro fim, sendo distinguido na alínea 4 os que são passíveis de utilização, e, fazendo referência ao artigo 25º, se verifica o destino alternativo que se pode dar aos embriões decorridos 3 anos da sua criação para o objetivo inicial, necessitando no entanto de nova autorização dos dadores<sup>58</sup>. É de realçar, contudo, que a utilização destes embriões está sujeita à apreciação e aprovação do Conselho Nacional de PMA, em que cada projeto deve propor um objetivo com algum benefício para a humanidade.

Todavia, há que realçar que o artigo 24º desta lei, por sua vez, limita o número de embriões a criar para a utilização na fertilização *in vitro*, podendo constituir um obstáculo à existência de embriões sobranes para a finalidade aqui pretendida.

#### **3.4. Lei nº 12/2014, de 16 de Abril – Lei da Investigação Clínica**

Por fim, tem-se a Lei nº12/2014, de 16 de Abril, que regula a investigação clínica e que, no seu artigo 3º, reforça a ideia, já plasmada na Convenção de Oviedo, do primado da

---

<sup>57</sup> Já em 1990, tinha o co-autor do texto *Problemas éticos e jurídicos da manipulação genética e da fecundação artificial humana*, Willi Rothley, alertado para a necessidade de proibir penalmente a produção de embriões híbridos e quimeras, p.17; pp. 55-56.

<sup>58</sup> José de Oliveira Ascensão critica fortemente a redação e intenção da Lei da Procriação Medicamente Assistida, em especial no que se refere à utilização de embriões para a investigação científica. Começa por tecer críticas ao facto de não se verificarem sanções em caso de violação do disposto nos art.º 9/1 e art.º 24/1, afirmando que tais normas servem apenas para “sossegar a boa consciência pública”. Denotando-se um posicionamento contrário face à utilização de embriões para a investigação científica, refere ainda a possibilidade de não criar embriões excedentários, através de técnicas de reprodução *in vitro*, usadas na Áustria, Alemanha e, a nível nacional, no Hospital da Universidade de Coimbra, no qual crio-preservam pré-embriões, dessa forma evitando a sua existência em excesso. Aponta, por fim, o dedo à redação da epígrafe do art.º 9, “Investigação com recurso a embriões”, acusando-a de ser “enganosa [, apresentando-se] como se a única eventualidade fosse a destinação nobre de sustentar a investigação científica” e não que apenas viessem a ter este destino em caso de não serem usados em algum projeto parental três anos após a sua criação ou em caso de terem características morfológicas pouco viáveis. (José de Oliveira Ascensão, “A lei 32/06, sobre a procriação medicamente assistida”, em José de Oliveira Ascensão (Coord.), *Estudos de Direito da Bioética*, Vol. III (Coimbra: Almedina, 2009), pp.33-34, 36-38, 45)

pessoa humana, e acrescentando, no artigo seguinte, a necessidade de respeito pelos princípios de boas práticas clínica.

Regula este diploma também a necessidade de obtenção de um parecer favorável, no âmbito dos estudos clínicos, da Comissão de Ética Competente<sup>59</sup>.

Ainda neste diploma, concretamente nos artigos 26º e 27º, é referido o procedimento de autorização necessário, com pedido dirigido ao INFARMED, I. P., estabelecendo a obrigatoriedade desta autorização nos casos de terapia genética a que nos referimos<sup>60</sup> e concedendo a possibilidade de alargamento do prazo para obtenção da autorização, neste âmbito em concreto.

Finalmente, é igualmente reafirmada no art.º 6 a proibição de criação de alterações na linha germinal, tal como havia sido feito na Lei nº12/2005.

## **4. Quadros Regulamentares Estrangeiros**

### **4.1. EUA**

Os EUA colocam-se numa posição especial, não proibindo de forma explícita a edição do genoma humano, no entanto complicando o acesso a esta, especialmente em casos de intervenção na linha germinal.

Segundo Lawrence Brody<sup>61</sup>, o National Institutes of Health, que se destaca como maior financiador de pesquisa científica do país, não está autorizado a financiar técnicas de manipulação embrionária. Além disso, clínicas que lidam com tratamentos embrionários, como clínicas de fertilização *in vitro*, não estão permitidas a alterar, adicionar ou remover características genéticas sem a autorização da Food and Drugs Administration (FDA).

---

<sup>59</sup> Vide artigo 2º/k) Lei da Investigação Clínica.

<sup>60</sup> Arts.º 27º/2/a); b); c).

<sup>61</sup> Diretor da Division of Genomics and Society no National Human Genome Research Institute do National Institutes of Health.

Apesar de não haver uma proibição expressa de edição genética com consequências na linha germinal o Recombinant DNA Advisory Committee não aceita qualquer candidatura que caia nesta categoria de edição<sup>62</sup>.

## **4.2. Irlanda**

Na mesma linha de posicionamento face à utilização destas técnicas, com uma regulamentação dúbia e pouco específica, situa-se a Irlanda.

No Unviersity Act, de 1997, em específico no artigo 13º, alínea 2/b, apela-se à promoção e facilitação da pesquisa científica, o que num primeiro plano leva a uma posição liberal quanto à pesquisa em embriões.

É com o Guide to Professional Conduct and Ethics for Medical Practitioners, do Irish Medical Council que se estabelecem algumas limitações em específico no seu 47º artigo, alínea 4 em que estabelece que “[y]ou should not participate in creating new forms of life solely for experimental purposes. You must not engage in human reproductive cloning”.

## **4.3. Alemanha**

Contrariamente aos ordenamentos referidos acima, a Alemanha adota uma posição fixa e clara, no caso, conservador.

Em 1990, o Parlamento Alemão aprovou o Embryonenschutzgesetz, ou Ato de Proteção do Embrião, diploma que se afirma como muito conservador e muito limitador no que concerne a pesquisa embrionária.

Defende que qualquer intervenção que não seja feita para garantir a sobrevivência do embrião e sua consequente implantação<sup>63</sup>, vai contra o Ato, proibindo também qualquer

---

<sup>62</sup> Rebecca N. Lenzi, Bruce M. Altevogt & Lawrence O. Gostin, *Oversight and Review of Clinical Gene Transfer Protocols Assessing the Role of the Recombinant DNA Advisory Committee*, 2014, p. 50.

<sup>63</sup> Art.º 1/2) do Ato de Proteção do Embrião.



instrumentalização do embrião para efeitos de diagnóstico<sup>64</sup>, o que no nosso e na maioria dos ordenamentos, é aceite.

A secção 5 deste diploma foca-se em específico na alteração das células da linha germinal, prevendo punição de até 5 anos para quem editar informação na linha germinal. Também prevê punição para quem utilize no âmbito da terapia de fertilização células alteradas.

No obra “Implications and consequences of the German Embryo Protection Act<sup>65</sup>” os autores afirmam que o Governo Federal Alemão acaba por se demonstrar ignorante quanto à temática em causa apontando até para um *double standard* ao obrigar moral e legalmente profissionais da área da saúde e aplicar as melhores técnicas terapêuticas possíveis, mesmo que essas tenham necessitado investigação científica proibida no seu país.

#### **4.4. Itália**

À semelhança do que acontece com Portugal, a Itália também tem uma lei da Procriação Medicamente Assistida, a Lei nº 40, de 19 de fevereiro de 2004<sup>66</sup>, que destaca uma parte para a experimentação em embriões humanos, no caso, o seu art.º 13. Na alínea b) do referido artigo, proíbe qualquer forma de intervenção tenha como objetivo alterar a herança genética do embrião ou para predeterminar características genéticas, com a exceção de situações diagnóstico ou terapêuticas.

#### **4.5. República Popular da China**

Centro das atenções nos últimos meses devido ao controverso nascimento das gémeas Lulu e Nana, primeiros seres humanos geneticamente editados com recurso à tecnologia CRISPR-Cas9, muito debate surgiu sobre as consequências legais que He Jiankui,

---

<sup>64</sup> Art.º 3/1) do Ato de Proteção do Embrião.

<sup>65</sup> Henning M. Beier & Jacques O. Beckman, *Implications and consequences of the German Embryo Protection Act*, em *Human Reproduction* vol 6. No. 4, 1991, p. 607.

<sup>66</sup> Legge n. 40 del 19 febbraio 2004.

o cientista responsável, iria enfrentar, acabando por não se encontrar uma resposta concreta para tal.

Apesar de se verificar a existência de regulação que proíbe a edição genética em embriões, com vista à reprodução, esta não se vincula a qualquer tipo de sanção em caso de violação, e deste modo, a única consequência que Jiankui sofreu até agora foi o seu afastamento da Southern University of Science and Technology, mantendo-se numa *grey area* em termos legais.

Foi, no entanto, reportado que, no último rascunho da atualização ao Código Civil, apresentado ao *Standing Committee of the National People's Congress* em Abril de 2019 com vista a ser adotado em Março de 2020, se se refere, pela primeira vez no código civil Chinês, regulação ligada ao genoma humano<sup>67</sup>. Neste novo rascunho tem-se como violação de direitos fundamentais quaisquer experiências em genes (em pessoas já formadas) e embriões que ponham em risco a saúde ou que violem normas éticas, colocando-se esta norma na secção dos direitos da personalidade que protegem o bem-estar físico, a liberdade, a privacidade e a dignidade da pessoa humana.

A Comissão Nacional de Saúde, parte do Ministério da Saúde Chinês, também se posicionou quanto à situação, a 26 de Fevereiro de 2019, considerando que qualquer tipo de edição ou intervenção biomédica de alto risco, necessitará aprovação da sua parte propondo coimas e proibições de futuras intervenções de porte maior para quem não obtiver dita aprovação.<sup>68</sup>

---

<sup>67</sup> Xinhua Net, *China mulls regulating human gene, embryo-related studies in personality legislation*, 2019. Retirado de [http://www.xinhuanet.com/english/2019-04/20/c\\_137993482.htm](http://www.xinhuanet.com/english/2019-04/20/c_137993482.htm).

<sup>68</sup> David Cyranoski, *China to tighten rules on gene editing in humans* em Nature, 2019.

## Conclusão

Terminada a análise tanto de questões que surgem, ao nível ético, relacionadas com o recurso a técnicas de edição do genoma humano, como de diplomas legais que servem de base à sua regulamentação, destaca-se uma ideia fundamental: nenhuma destas áreas, nem a ética nem a legal, tem conseguido acompanhar os avanços rápidos que se estão a registar a nível científico e tal revela-se tanto pela regulação diminuta que existe na área e o seu carácter pouco profundo, assim como pela falta de respostas conclusivas às questões do foro ético. O caso perfeito que revela essa falta de preparação surgiu aquando do anúncio do nascimento das gémeas Lulu e Nana, que, apesar de terem sido “desenvolvidas” de forma secreta e sem autorização ou debate público prévio, permitiram demonstrar que o recurso a estas técnicas não é algo do futuro, mas algo completamente possível de concretizar na atualidade. Perante isto, o alvoroço que se sentiu nas várias comunidades (científica, ética e legal) veio demonstrar como não se estava preparado em campo algum para esta realidade.

Assim, há que deixar algumas notas conclusivas quanto à análise feita, tanto do que já existe a nível legal e do rumo que este deveria tomar, como também das questões éticas que emergem. Começemos por estas últimas.

Em primeiro lugar, há que sublinhar que o estudo ético das questões e consequências que nascem com o uso destas ferramentas é imprescindível, não só de forma a guiar a sociedade para uma adaptação e aceitação pacífica deste novo futuro biomédico como também de forma a anteceder-se aos legisladores de forma a dar-lhes uma base de trabalho esclarecida. No domínio da biomedicina, o estudo ético e a lei deverão ser inseparáveis.

No plano ético destaca-se uma questão principal, a questão do consentimento quando em questão estão alterações com repercussões na linha germinal. Esta questão pode apresentar tanto uma resolução simples como uma complexa. Por um lado, poder-se-á defender que basta o simples consentimento dos futuros pais que pretendem apenas dar a melhor vida aos descendentes, algo que se pode estabelecer como um objetivo partilhado por todos os pais ao longo da história da humanidade. A luta pela melhor vida possível dos filhos sempre existiu, desde a vacinação dos seus descendentes até, mais recentemente, ao recurso do aborto em casos em que os diagnósticos pré-natais revelam algum tipo de má-formação. Poder-se-á, sendo assim, equiparar estas duas situações dando peso ao argumento de bastar o consentimento dos progenitores. Todavia, estamos a falar num tipo de alteração que afetará gerações e gerações em diante, sem ainda dados concretos dos resultados que isso terá. Como tal, coloco como posição benéfica à evolução da ciência e saúde humana a

possibilidade de consentimento por parte dos pais, mas apenas depois de debatido e elencado taxativamente o que se considerará aceitável editar, que remete mais para uma ideia de melhoria da saúde e que afasta a possibilidade de edição com o simples motivo de *enhancement* de características normais (como é o caso da inteligência ou características físicas normais como força e altura).

Por outro lado, existe também a questão da obrigatoriedade de apresentação e acompanhamento, pelo menos das primeiras gerações de seres humanos biologicamente editados, de forma a verificar se os resultados são os pretendidos. Esta, no entanto, uma questão que parece ser pouco discutida, é uma questão de extrema relevância, dado que por um lado se destaca a necessidade de conhecimento científico para verificar o progresso destas mutações, mas do outro lado há uma restrição ao livre desenvolvimento de alguém mesmo antes do seu nascimento, e é este que se apresenta como o conflito de complexa resolução.

Revedo agora o panorama legal, destaca-se desde logo uma grande necessidade de alteração do seu carácter. Como se pode ver, ao nível legal, verifica-se ainda uma atitude bastante limitativa e conservadora, que, apesar de se justificar pelo receio do desconhecido, coloca uma barreira ao progresso científico que poderá levar a uma superior qualidade de saúde.

Ao nível português verifica-se uma atitude passiva, no sentido em que, de um modo geral, apenas se verifica uma reprodução do previsto na Declaração Universal sobre o Genoma Humano e os Direitos Humanos e na Convenção de Oviedo para diplomas nacionais, quase sem maior aprofundamento. Seria de maior interesse o legislador português tomar uma posição diferente, quiçá através da criação de um diploma legal de vertente mais liberal e exclusivamente dedicado ao uso destas técnicas, onde, pelo seu carácter mais permissor, constasse uma regulação densa e pormenorizada do máximo de aspetos relevantes possíveis. Adotando um carácter mais liberal e apoiante do progresso científico, destacar-se-ão questões e necessidades que deverão ser tidas em conta.

O facto de se apelar a uma atitude mais liberal não quer dizer, de todo, que se abra a possibilidade à edição genética sem limites. Pelo contrário, de forma a incentivar o progresso desta tecnologia e sua aplicação, deve-se criar uma regulação densa começando desde logo pela criação de uma lista taxativa de características ou patologias em que se permita a alteração do genoma de forma a alterá-las ou a eliminá-las, de forma a não se gerar um clima de medo dos possíveis resultados. Tal lista teria de ser, como é claro, fruto de um estudo não apenas por profissionais da área legal mas em estrita colaboração com profissionais da área

da bioética e da saúde, para fazer face à dificuldade de tomada de decisão do que é (ou poderá ser) considerado aceitável alterar. Esta atuação iria de encontro da posição da U.S. National Academy of Sciences e da U.S. National Academy of Medicine, que acreditam ser benéfica a abertura a atuações na linha germinal desde que exista regulação estrita baseada num estudo de riscos.

Será também relevante regular este tipo de terapia como qualquer outro serviço prestado na área da saúde definindo a política de comparticipação estadual no pagamento destes casos, não caindo na possibilidade de se terem como tratamentos de luxo, de forma a afastar a possibilidade de criação de situações de desigualdade num âmbito tão sensível quanto é a saúde, promovendo o direito, constitucionalmente consagrado, de acesso a ela.

Apesar da posição favorável ao uso desta ferramenta de edição do genoma humano, em casos considerados aceitáveis ou necessários, ressalva-se a necessidade de controlo, não só nacional como supra estadual, da aquisição de material necessário a este tipo de edições, em destaque os *kits* de CRISPR-Cas9, que pelo seu reduzido custo se tornam aliciantes e podem, possivelmente, abrir a porta a uma nova era de *biohacking*.

Destaca-se, por fim, uma questão à qual é atualmente impossível dar uma resposta, mas que, ainda assim, merecerá reflexão pela possibilidade de ser a posição tomada num futuro imprevisível: haverá espaço para o Estado levar à obrigatoriedade de diagnósticos pré-natais de forma a melhorar saúde em caso se possa fazer algo? Ou poderá ser esse um primeiro passo para uma situação de eugenia, disfarçada de preocupação pela saúde pública?

A possibilidade de nos vermos como *Homo Deus* parece ter saído do domínio da teoria. É, no entanto, de maior importância ocupar tal posição de forma sábia, cuidadosa e informada evitando a destruição do que nos caracteriza, a individualidade.

## Bibliografia

- ARRIGE Association. (n.d.). About us. Retirado de <https://arrige.org/aboutus.php>
- Ascensão, J. O. (2005). Intervenção no genoma humano. Validade ético-jurídica. Em J. de Oliveira Ascensão (Coord.), *Estudos de Direito da Bioética*. Coimbra: Almedina.
- Ascensão, J. O. (2009). A lei 32/06, sobre a procriação medicamente assistida. Em J. de Oliveira Ascensão (Coord.), *Estudos de Direito da Bioética, Vol. III*. Coimbra: Almedina.
- Brownsword, R. (2016). Bioethics: the way we were, the way we are. Em J. Loureiro, A. D. Pereira, & C. Barbosa (Coords.), *Direito da Saúde: Estudos em Homenagem ao Prof. Doutor Guilherme de Oliveira*. Coimbra: Almedina.
- China mulls regulating human gene, embryo-related studies in personality legislation. (2019). Retirado de [http://www.xinhuanet.com/english/2019-04/20/c\\_137993482.htm](http://www.xinhuanet.com/english/2019-04/20/c_137993482.htm)
- Collins, F. S. (2015, April 28). Statement on NIH funding of research using gene-editing technologies in human embryos. Retirado de <https://www.nih.gov/about-nih/who-we-are/nih-director/statements/statement-nih-funding-research-using-gene-editing-technologies-human-embryos>
- Conselho da Europa (2015). *Statement on genome editing technologies adopted by the DH-BIO*. Retirado de <https://rm.coe.int/168049034a>
- Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida. (2018). Manipulação Genética em Embriões Humanos através do uso de Técnicas de Edição de Genoma: A posição do Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida. Retirado de <http://www.cnecv.pt/index.php>
- Cyranoski, D. (2019, March 6). China to tighten rules on gene editing on humans. Retirado de <https://www.nature.com/articles/d41586-019-00773-y>
- Deutscher Ethikrat. (2017). Germline intervention in the human embryo: German Ethics Council calls for global political debate and international regulations. Retirado de <https://www.ethikrat.org/fileadmin/Publikationen/Ad-hoc-Empfehlungen/englisch/recommendation-germline-intervention-in-the-human-embryo.pdf>

- Ferreira, N. (2015). Na Expo dos alimentos de Milão, sem se saber o que fazer aos transgênicos na Europa. *Público*. Retirado de <https://www.publico.pt/2015/05/25/ciencia/noticia/na-expo-dos-alimentos-de-milao-sem-se-saber-o-que-fazer-aos-transgenicos-na-europa-1696567>
- Grens, K. (2015, January 1). There's CRISPR in Your Yogurt. Retirado de <https://www.the-scientist.com/notebook/theres-crispr-in-your-yogurt-36142>
- Keep off-target effects in focus. (2018, August 6). Retirado de <https://www.nature.com/articles/s41591-018-0150-3>
- Lenzi, R. N., Altevogt, B. M., & Gostin, L. O. (Eds.) (2014). Oversight of Gene Transfer Research. Em *Oversight and Review of Clinical Gene Transfer Protocols Assessing the Role of the Recombinant DNA Advisory Committee*. Retirado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK174837/>
- Marchione, M. (2018). Chinese researcher claims first gene-edited babies. *Associated Press*. Retirado de <https://www.apnews.com/4997bb7aa36c45449b488e19ac83e86d>
- Melo, H. P. (2008). Os Direitos das Gerações Futuras. Em *Manual de Biodireito*. Coimbra: Almedina.
- Melo, H. P. (2008). O conceito de Eugenia. Em *Manual de Biodireito*. Coimbra: Almedina.
- Mojica, F. J. M., & Rodriguez-Valera, F. (2016). The discovery of CRISPR in archaea and bacteria. *FEBS Journal*, 283(17), 3162-3169. doi:10.1111/febs.13766
- National Academies of Sciences, Engineering, and Medicine. (2019). *Second International Summit on Human Genome Editing: Continuing the Global Discussion: Proceedings of a Workshop in Brief*. Washington, DC: The National Academies Press. Retirado de <https://www.nap.edu/catalog/25343/second-international-summit-on-human-genome-editing-continuing-the-global-discussion>
- Programa Nacional de Saúde Reprodutiva. (n.d.). Ministério da Saúde fixa critérios de acesso dos casais às técnicas de procriação medicamente assistida. Retirado de <http://www.saudereprodutiva.dgs.pt/gestao-de-noticias/ministerio-da-saude-fixa-criterios-de-acesso-dos-casais-as-tecnicas-de-procriacao-medicamente-assistida.aspx>
- Rothley, W., & Casini, C. (1990). *Problemas éticos e jurídicos da manipulação genética e da fecundação artificial humana*. Luxemburgo: Serviço das Publicações Oficiais das Comunidades Europeias. Retirado de <https://publications.europa.eu/en/publication->

detail/-/publication/4157067f-8624-4143-9e36-c3faf1c9be4e/language-pt

Thomas, M., Burgio, G., Adams, D. J., & Iyer, V. (2019). Collateral damage and CRISPR genome editing. *PLoS Genet*, *15*(3). doi:10.1371/journal.pgen.1007994

Urnov, F., Lanphier, E., Haecker, S. E., Werner, M., & Smolenski, J. (2015). Don't edit the germ line. *Nature*, *519*, 410-411. doi:10.1038/519410a

Ylä-Herttuala, S. (2018). CRISPR/Cas9 and p53: An Odd Couple Requiring Relationship Management. *Molecular Therapy*, *26*(12), 2711. doi:10.1016/j.ymthe.2018.11.001

Zhu, M. (2017, November 15). CRISPR Acquired Resistance Against Viruses (2007). Retirado de <https://embryo.asu.edu/pages/crispr-acquired-resistance-against-viruses-2007>



## Referências Legais

- **Internacionais:**

- Constituição da Organização Mundial da Saúde

- Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos

- Declaração Universal do Genoma Humano e Direitos Humanos

- **Nacionais:**

- Constituição da República Portuguesa

- Resol. da AR n.º 1/2001, de 03 de Janeiro que aprova para ratificação a Convenção para a Protecção dos Direitos do Homem e da Dignidade do Ser Humano face às Aplicações da Biologia e da Medicina: Convenção sobre os Direitos do Homem e a Biomedicina (1997) e o Protocolo Adicional Que Proíbe a Clonagem de Seres Humanos (1998)

- Lei nº 12/2005 – Informação Genética Pessoal e Informação de Saúde

- Lei nº 32/2006, de 26 de Julho – Lei da Procriação Medicamente Assistida

- Lei nº 12/2014, de 16 de Abril – Lei da Investigação Clínica

- **Estrangeiras:**

- **Irlanda**

- University Act, de 1997

- Guide to Professional Conduct and Ethics for Medical Practitioners, do Irish Medical Council

- **Alemanha**

- Embryonenschutzgesetz (1990) (Ato de Protecção do Embrião), do Parlamento Alemão

- **Itália**

- Legge n. 40 del 19 febbraio 2004

## Pareceres

- Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida:
  - Parecer 51/CNECV/07
  - Parecer 40/CNECV/01

### **Acórdãos**

Acórdão 101/2009