

Recomendação /

Escolha não fazer testes genéticos sem prescrição médica e sem aconselhamento pré e pós-teste

Justificação /

A crescente acessibilidade aos testes genéticos, nomeadamente através da sua comercialização direta ao consumidor (direct-to-consumer – DTC), tem suscitado preocupações relevantes do ponto de vista clínico, ético e legal. A realização de testes genéticos fora de um contexto médico estruturado — ou seja, sem prescrição por um profissional habilitado e sem aconselhamento genético antes e após o teste — é desaconselhada à luz das atuais evidências da medicina genómica e da regulamentação portuguesa.

A decisão de realizar um teste genético deve resultar de uma avaliação clínica individualizada, considerando a história pessoal e familiar, as indicações médicas, a utilidade clínica esperada e as implicações dos resultados para o doente e a sua família. A interpretação de resultados genéticos requer competência especializada, dada a complexidade associada a fenómenos como penetrância incompleta, expressividade variável, heterogeneidade genética, variantes de significado incerto (VUS), mosaicismo, variantes de novo e achados secundários.

A literatura demonstra que os testes realizados sem prescrição médica apresentam maior risco de interpretações incorretas, decisões clínicas inapropriadas e impacto psicológico negativo. Vários estudos evidenciam que muitos testes DTC utilizam painéis genéticos limitados, analisando apenas um subconjunto de variantes e ignorando outras clinicamente relevantes. Tal pode conduzir a falsos negativos, com falsa sensação de segurança, ou a falsos positivos, que originam ansiedade e procedimentos médicos desnecessários.

Os testes de suscetibilidade genética para doenças multifatoriais baseados em scores poligénicos de risco (polygenic risk scores – PRS), frequentemente oferecidos por empresas DTC, têm utilidade clínica muito limitada, devido ao baixo valor preditivo individual e à fraca replicabilidade entre populações com diferentes origens genéticas. A sua interpretação fora de um contexto clínico pode levar à sobrevalorização do risco e a alterações comportamentais infundadas, sem benefício comprovado.

O aconselhamento genético, realizado por profissionais qualificados, é indispensável para assegurar que o doente compreende os objetivos, limitações e implicações do teste.

- Antes do teste, garante o consentimento livre e esclarecido, abordando o tipo de informação a obter, a possibilidade de achados secundários e as implicações familiares e psicológicas.
- Após o teste, é essencial para a interpretação clínica dos resultados, definição de estratégias de vigilância ou intervenção, e orientação de familiares em risco.

Do ponto de vista legal, o enquadramento português é inequívoco, de acordo com a Lei n.º 12/2005, de 26 de janeiro e o Decreto-Lei n.º 131/2014, de 29 de agosto: os testes genéticos direta ou indiretamente relacionados com a saúde apenas podem ser realizados mediante prescrição médica e com aconselhamento genético antes e depois da sua realização.

A convergência entre prática clínica baseada em evidência e legislação nacional sustenta a rejeição da realização de testes genéticos sem supervisão médica e aconselhamento adequado. A medicina genómica centrada no doente deve respeitar os princípios da beneficência, autonomia informada, não maleficência e justiça. A prescrição médica e o aconselhamento genético são pilares essenciais para garantir a utilização apropriada dos testes genéticos, protegendo os cidadãos de potenciais danos clínicos, psicológicos e sociais, e assegurando que os avanços genómicos se traduzem em benefício real para o doente.

—

A informação apresentada nesta recomendação tem um propósito informativo e não substitui uma consulta com um médico. Caso tenha alguma dúvida sobre o conteúdo desta recomendação e a sua aplicabilidade no seu caso particular, deve consultar o seu médico assistente.

Bibliografia /

- Tandy-Connor S, et al. How reliable are direct-to-consumer genetic tests when interpreting cancer risk? *Genetics in Medicine*. 2018;20(8): 927–935.
- Kalokairinou L, et al. Legitimizing direct-to-consumer genetic testing: A policy perspective. *European Journal of Human Genetics*. 2021;29: 529–537.
- European Society of Human Genetics (ESHG). Statement on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes. *Eur J Hum Genet*. 2021.
- Vassy JL, et al. Polygenic risk scores: From research tools to clinical instruments. *Genome Medicine*. 2023;15(1): 58.

Uma recomendação de:

Colégio da Especialidade de Genética Médica da Ordem dos Médicos