

ASPECTOS ÉTICOS E LEGAIS DE EXAMES PREDITIVOS EM DOENÇAS GENÉTICAS DE INÍCIO TARDIO

Daniela Medeiros de Castro Barreto (IC) e José Geraldo Romanello Bueno (Orientador)

Apoio: PIBIC Mackpesquisa

RESUMO

Algumas doenças hereditárias apresentam início tardio, para as quais existe a possibilidade de serem feitos exames genéticos preditivos (pré-sintomáticos). Porém, não é raro que a busca por lucro excessivo pelos laboratórios particulares ou mesmo, o ego de pesquisadores desconsiderem as questões éticas envolvidas e o prejuízo social, emocional além de preconceitos que o resultado destes exames, sem acompanhamento adequado, podem acarretar, principalmente no caso de doenças graves que incapacitam completamente os indivíduos acometidos. Por outro lado, o Estado não tem políticas públicas voltadas para pacientes com vários destas enfermidades, os quais se encontram completamente desassistidos tendo seus direitos à saúde e a uma vida digna preteridos. O presente trabalho, utilizou como modelo, duas doenças neurodegenerativas fatais, Huntington e Machado-Joseph, com o objetivo de refletir sobre aspectos éticos e legais dos exames preditivos em nosso país. Foi feita vasta pesquisa de leis que versam sobre o tema, estudos comparativos entre legislações que protegem portadores de doenças genéticas raras e entrevistas com geneticistas e representantes das associações de pacientes. Concluímos que no Brasil, os princípios de universalidade da saúde e de isonomia são completamente descumpridos no que tange a estes indivíduos. Não existem políticas, nem leis que garantam o mínimo necessário para proteger portadores de certas doenças graves. Estes pacientes e seus familiares encontram-se assim, desassistidos pelo Estado. Faz-se necessário um despertar do Direito a esta questão, em defesa das necessidades destes, que estão relegados ao abandono e à humilhação, já não bastasse o sofrimento que sua própria condição lhes impõe.

Palavras-chave: Exames preditivos. Doença de Machado-Joseph. Doença de Huntington.

ABSTRACT

Some hereditary diseases have late onset, for which there is the possibility of predictive (presymptomatic) genetic testing. However, it is not uncommon for the excessive profit of private laboratories or even the ego of researchers not to consider the ethical issues involved and the social and emotional harm, as well as prejudices that the result of these tests without proper monitoring can lead, especially in the case of serious illnesses. completely incapacitate the affected individuals. On the other hand, the state does not have public policies aimed at patients with several of these diseases, who are completely unassisted with

their rights to health and a decent life deprived. This study used as a model two fatal neurodegenerative diseases, Huntington and Machado-Joseph, with the objective of reflecting on ethical and legal aspects of predictive tests in our country. Extensive research has been done into laws on the subject, comparative studies of legislation protecting rare disease carriers, and interviews with geneticists and representatives of patient associations. We conclude that in Brazil, the principles of universality of health and isonomy are completely disregarded with respect to these individuals. There are no policies or laws that guarantee the minimum necessary to protect people with certain serious diseases. These patients and their relatives are thus unassisted by the state. It is necessary to awaken the law to this issue, in defense of the needs of those who are relegated to abandonment and humiliation, if the suffering that their own condition imposes on them is no longer enough.

Keywords: Predictive tests. Machado-Joseph disease. Huntington's disease.

1. INTRODUÇÃO

A velocidade dos avanços obtidos na área médica e principalmente, na genética, levam a constantes desatualizações na legislação, novas questões éticas, sociais e psíquicas surgem e costumam ser deixadas, pelos menos temporariamente, em aberto, já que o Direito e o Estado não conseguem responder na mesma proporção e rapidez em que novos conhecimentos são produzidos. Esta falta de adaptação das leis e de uma interpretação atualizada e eficiente, pode levar a diversas injustiças, como as que observamos nos diferentes tratamentos e garantias legais oferecidos a portadores de doenças graves.

Entre estes, encontram-se aqueles acometidos por síndromes genéticas de herança dominante, em que a presença de um único alelo mutado herdado de um dos genitores, já é suficiente para o desenvolvimento da enfermidade. Para estas, o risco de transmissão pelo genitor é de 50% para cada filho. Quando apenas um *locus* é envolvido, a doença é dita monogênica, o que facilita o seu rastreamento e seu estudo dentro das famílias afetadas. Muitas doenças puderam ter suas causas esclarecidas e diagnosticadas através de testes genéticos. Essa possibilidade, motivou um crescente mercado na área de testes e pesquisas genéticas e a despeito dos inúmeros benefícios, novos questionamentos éticos e legais surgem.

Como algumas destas doenças hereditárias apresentam início tardio, seus sintomas se manifestam em média na quarta ou quinta décadas de vida, existindo a possibilidade de serem feitos exames genéticos preditivos, que permitem a pesquisa da mutação em indivíduos saudáveis, mas em risco familiar de terem herdado o alelo mutado. Frente a isso, não é raro que a ganância de alguns laboratórios ou mesmo o ego de pesquisadores desconsiderem as questões éticas envolvidas e o prejuízo social, emocional e preconceitos que o resultado de exames pré-sintomáticos feitos sem acompanhamento possam acarretar, principalmente no caso de doenças graves, que acabam por incapacitar completamente os indivíduos acometidos.

Para analisar os aspectos éticos e legais de exames preditivos foram utilizadas como modelo, duas doenças neurodegenerativas de início tardio para as quais estes testes estão bem estabelecidos, a Doença de Huntington e a Ataxia espinocerebelar tipo-3 ou Doença de Machado Joseph, como é mais popularmente conhecida. Ambas apresentam uma penetrância de praticamente 100%, isto é, na presença da alteração genética, é certa sua manifestação, a menos que uma morte prematura ocorra por qualquer outra causa. São monogênicas e autossômicas dominantes, suas mutações são causadas por expansões de repetições de trinucleotídeos. É comum, ao longo das gerações a antecipação da idade de

início dos sintomas e seu agravamento devido ao aumento do número de repetições conforma a mutação vai sendo transmitida.

Por serem doenças progressivas, apresentam um prognóstico muito difícil, com sofrimento de longa duração, que tornam o indivíduo inapto mesmo para atividades rotineiras. Muitas vezes, a morte ocorre por asfixia ou por infecções decorrentes da doença. Os portadores de Machado-Joseph apresentam ataxia espinocerebelar progressiva, que é caracterizada por perda do equilíbrio e da coordenação motora geral, levando a uma marcha alterada, muitas vezes sendo confundida com embriaguez; também apresentam dificuldade na deglutição, a fala escandida, oftalmoplegia e perda sensitiva e de massa muscular.

Os pacientes com Doença de Huntington, além de todo o comprometimento motor, incluindo espasmos e outros movimentos involuntários, principalmente a coreia, bem como anormalidades na marcha e no equilíbrio, desenvolvem também, dificuldades para falar e engolir, sintomas psiquiátricos e perda cognitiva acentuada culminando em demência.

Estes pacientes, bem como seus familiares, enfrentam muitas dificuldades e lutam, principalmente através de associações particulares para que haja um reconhecimento do seu sofrimento e da gravidade de sua condição. Faz-se necessário um olhar por parte do Estado e do Direito contra a violação da dignidade humana a que têm sido submetidos.

Desta forma, o presente trabalho teve como objetivo principal uma reflexão sobre as implicações éticas e legais da realização de exames preditivos para doenças incuráveis de início tardio com sofrimento de longa duração. Através de uma varredura em nosso ordenamento jurídico, buscou-se demonstrar que não só faltam leis que regulamentam a matéria, mas também que vários direitos fundamentais e princípios constitucionais dos portadores de doenças graves têm sido violados.

2. DESENVOLVIMENTO DO ARGUMENTO

2.1 Questões éticas sobre os exames preditivos

Estudos psicológicos demonstram que o risco do desenvolvimento de uma doença genética rara leva a grande sobrecarga emocional crônica, psicológica, familiar e econômica. Os familiares de indivíduos afetados por doenças neurodegenerativas de início tardio são tomados por sentimentos de dúvida e incerteza continuamente. É frequentemente descrita a síndrome de desespero-desamparo aprendidos, que se caracteriza por um estado permanente de sofrimento nas pessoas em risco para doenças genéticas de início tardio (ZAGALO-CARDOSO & ROLIM, 2005).

Segundo PAIVA (2002) a redução de incerteza é apontada como o principal motivo para realização do teste preditivo. Muitos dos quais decidem fazê-lo, relatam que a

ansiedade da dúvida em ser portador ou não da mutação os paralisa, e preferem saber se desenvolverão ou não a doença. Além destes motivos, ZAGALO-CARDOSO & ROLIM, (2005) apontam que outros decidem realizá-lo a pedido do cônjuge ou de terceiros. Para indivíduos com mais de 50 anos um dos principais motivos é informar o resultado a seus filhos adultos e auxiliá-los em seu planejamento familiar.

Muitos dos indivíduos que se submetem ao teste preditivo têm como objetivo tomar decisões relacionadas à reprodução, à profissão e a aspectos econômicos. Em questionário realizado para indivíduos em risco, em caso de resultado positivo, 61% dos entrevistados responderam que não teriam filhos (OLIVEIRA, 2010).

Em seu trabalho, ZAGALO-CARDOSO & ROLIM (2005) defendem as vantagens dos testes preditivos e apontam várias pesquisas em que há a melhora do quadro depressivo e de ansiedade em indivíduos após realização do teste, mesmo quando o resultado é positivo, se estes recebem acompanhamento multidisciplinar adequado. Mesmo que no momento do resultado haja um pico destes sintomas, este tende a decrescer a níveis inferiores ao período pré-teste dentro do período de um ano.

Conforme a Declaração da Associação Médica Mundial em Genética e Medicina, ocorrida em 2005 em Santiago, os testes genéticos só devem ser feitos com a pessoa informada e com seu consentimento ou de seu representante legal. Na Declaração consta a importância da educação em genética para os médicos e estudantes de medicina com a finalidade de bem orientar os casais interessados na reprodução.

Porém, antes de refletirmos sobre os testes preditivos para doenças genéticas de início tardio no Brasil, precisamos questionar uma problemática anterior, a falta do médico geneticista no corpo clínico de especialidades oferecidas no Sistema Único de Saúde (SUS), já que este profissional, de forma gratuita, está presente apenas em universidades e instituições de pesquisa. Embora tenha sido formada uma comissão para criar a Política Nacional de Atenção à Genética Clínica em 2004, essa nunca saiu do papel. Pessoas com doenças genéticas crônico-degenerativas, muitas vezes demoram anos de peregrinação até receberem um diagnóstico acertado para o mal que as acomete. Devido a falta do geneticista clínico no SUS, são comuns diagnósticos errôneos, com tratamentos que não surtem melhora clínica, até que alguns pacientes conseguem ser encaminhados para centros acadêmicos e, por concordarem em participar de projetos de pesquisa, recebem em troca, testes genéticos que definem seu diagnóstico (VIEIRA *et al.*, 2013).

Quanto aos testes preditivos, em casos de doenças incuráveis, para as quais o resultado destes não gera uma informação relevante para o tratamento médico do indivíduo, seria justificável sua realização e sua disponibilização pelo SUS? Para Maria Gorette Nunes

Marques, coordenadora da Associação Brasil Huntington e para a geneticista Iscia Lopes Cendes, autora do Projeto Diretrizes - Testes Preditivos (SBGC, 2007), sim, seria importante que o SUS oferecesse estes exames, pois a decisão de muitos indivíduos assintomáticos em realizar o teste, mesmo após o entendimento de que não haverá benefícios na conduta médica em caso de resultado positivo, se justifica por questões pessoais, emocionais e de planejamento familiar. Cientes dos cuidados constantes que serão exigidos e do grande ônus para a família, o teste tem a vantagem de permitir que indivíduos em risco desenvolvam um programa pessoal de vida fundamentado em uma realidade concreta.

Porém como demonstraram ZAGALO-CARDOSO & ROLIM (2005) analisando várias pesquisas, é de suma importância a disponibilização de toda uma equipe multidisciplinar que permita o acompanhamento e uma avaliação pré-teste minuciosa, incluindo avaliações psicológicas daqueles que estão aptos ou não para a realização destes. Além da continuidade deste acompanhamento pós-teste, não só para aqueles que receberão resultados positivos, mas também para aqueles cujo resultado indicar que não há nenhum risco de desenvolverem estas doenças, já que estudos demonstram que, parte destes desenvolve depressão, denominada, síndrome do sobrevivente, que inclui sentimento de culpa em estar livre de desenvolver a mesma enfermidade que assola seus entes queridos. Assim, a questão é muito mais complexa que a disponibilização do teste preditivo, que inclusive é barato e simples, consistindo em uma única Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) e uma eletroforese (BARRETO, 2007).

SALLES (2010) ao discutir sobre os aspectos bioéticos dos testes preditivos, defende que seja feita uma ampla pesquisa sobre as condições psicológicas, físicas, sociais, familiares, incluindo a financeira do paciente, devido ao impacto que o resultado traz para a vida deste. Assim, torna-se evidente a necessidade de novas leis que regulamentem seu oferecimento por laboratórios particulares, o que hoje não ocorre, sendo possível a realização dos mesmos até sem um pedido médico.

Quanto à vantagem dos testes que está ligada à possibilidade de um planejamento de vida baseado em um risco real, permitindo uma preparação quando do acometimento dos sintomas, mais uma vez, a questão encontra-se prejudicada, em nosso país, pois como veremos, estes indivíduos não encontram proteção legal que lhes garanta a obtenção de benefícios, como isenção de tributos, aposentadoria precoce, pensão para filhos como existe no caso de outras enfermidades graves.

2.2 A dicotomia público e privado

Embora a saúde seja um dos, senão o principal direito social, ligado ao direito à vida, princípio constitucional que deve receber tutela prioritária do Estado, na garantia da

dignidade da pessoa humana e da justiça social, podemos perceber a grande discrepância que há entre a saúde pública e privada. De acordo com CARVALHO (2013), dentre as diretrizes e princípios fundamentais que norteiam o SUS estão a universalidade; igualdade; equidade; integralidade; intersetorialidade e o direito à informação. Assim, como é possível, que a Agência Nacional de Saúde Suplementar (ANS) no Anexo II das Diretrizes de Utilização para a Cobertura de Procedimentos de Saúde Suplementar de 2018, exija a obrigatoriedade de aconselhamento e testes genéticos para Huntington e Ataxias espinocerebelares, (quadro 1) e deixe desassistidos em suas necessidades os portadores de doenças genéticas e seus familiares que dependem apenas do sistema público de saúde?

Observa-se que próprio Estado é agente promotor da desigualdade, injustiça e polarização, pois ao reconhecer a importância do aconselhamento genético e dos testes moleculares, ao exigir sua cobertura pelo sistema privado de saúde, não os disponibiliza à população carente, que depende do SUS.

Ressalta-se que tanto a Constituição, quanto o artigo 5º da Lei no 9.263/1996, delegam ao Estado, através do SUS, o planejamento familiar. Porém muitas doenças genéticas raras não recebem esse acompanhamento pelo SUS, justamente pela falta de geneticistas clínicos no serviço público.

Art. 226, CF/88

§ 7º Fundado nos princípios da dignidade da pessoa humana e da paternidade responsável, o planejamento familiar é livre decisão do casal, competindo ao Estado propiciar recursos educacionais e científicos para o exercício desse direito, vedada qualquer forma coercitiva por parte de instituições oficiais ou privadas.

Lei 9.263/1996

Art. 5º - É dever do Estado, através do Sistema Único de Saúde, em associação, no que couber, às instâncias componentes do sistema educacional, promover condições e recursos informativos, educacionais, técnicos e científicos que assegurem o livre exercício do planejamento familiar.

Segundo a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM) a política nacional para genética clínica publicada pelo ministério da saúde em 2009 nunca foi implementada pois tanto a dinâmica operacional nem o financiamento foram previstos em textos complementares.

Quadro 1. Testes de cobertura obrigatória pelos planos de saúde pela ANS

Doença de Huntington
1. Cobertura obrigatória para indivíduos sintomáticos com presença de pelo menos 2 dos seguintes critérios: a. Coreia progressiva ou distonia; b. Distúrbios psiquiátricos (mudanças na personalidade ou declínio cognitivo ou depressão) independente da faixa etária; c. História familiar de coreia progressiva sugestiva de herança autossômica dominante. 2. Cobertura obrigatória para o aconselhamento genético de indivíduos sintomáticos que apresentem familiares de 1o, 2o ou 3o graus com diagnóstico de doença de Huntington confirmados por análise molecular. 3. Cobertura obrigatória para o aconselhamento genético de indivíduos assintomáticos acima de 18 anos, em risco, que apresentem familiares de 1o, 2o ou 3o graus confirmados por análise molecular. Método de análise utilizado de forma escalonada: 1. Pesquisa de expansões de trinucleotídeos CAG por Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) com análise de fragmentos por eletroforese capilar do gene HTT. Ataxias espinocerebelares (SCA) 1. Cobertura obrigatória para indivíduos sintomáticos com ataxia de marcha associada ou não a outros sinais neurológicos (distonia, neuropatia periférica, parkinsonismo e alterações da movimentação ocular) independente da idade e com história familiar de herança autossômica dominante. 2. Cobertura obrigatória para indivíduos sintomáticos com ataxia de marcha associada ou não a outros sinais neurológicos (distonia, neuropatia periférica, parkinsonismo e alterações da movimentação ocular) independente da idade e sem história familiar desde que preencha todos os seguintes critérios: a. doença de início insidioso e curso progressivo; b. início dos sintomas há mais de 6 meses; c. ressonância magnética de encéfalo que não sugira outra causa para a ataxia (esclerose múltipla, infecção de sistema nervoso central, tumores, mal formações cerebrais e/ou cerebelares, siderose superficial). 3. Cobertura obrigatória para o aconselhamento genético dos familiares de 1o, 2o ou 3o graus assintomáticos maiores de 18 anos quando o diagnóstico molecular do tipo de SCA tiver sido confirmado na família. No caso em que o diagnóstico molecular confirmar SCA do tipo 10 a cobertura para indivíduos assintomáticos não é obrigatória. Método de análise utilizado de forma escalonada: 1. Nos casos em que a mutação genética já tenha sido identificada na família, realizar apenas a pesquisa da expansão no gene específico. 2. Pesquisa de expansão CAG no gene ATXN3 (SCA3 ou Doença de Machado- Joseph) por Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) com análise de fragmentos por eletroforese capilar ou por PCR multiplex fluorescente. 3. Se item anterior for normal, pesquisar simultaneamente expansão de nucleotídeos CAG nos genes ATXN1, ATXN2, CACNA1A, ATXN7, e expansão de pentanucleotídeos ATTCT no gene ATXN10 (SCA1, SCA2, SCA6, SCA7 e SCA10, respectivamente) por Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) com análise de fragmentos por eletroforese capilar ou por PCR multiplex fluorescente.

Fonte: http://www.ans.gov.br/images/stories/Plano_de_saude_e_Operadoras/Area_do_consumidor/rol/2018/AnexoII_DUT_Rol-2018.pdf

2.3 A discriminação genética

Nas famílias em que há doenças genéticas, um dos fatores considerados na decisão da realização do teste preditivo nos indivíduos assintomáticos, é o medo da discriminação que essas pessoas e seus familiares possam vir a sofrer diante da constatação da mutação genética. A divulgação do histórico genético pode impedir a contratação, bem como a manutenção de um emprego, além de vir a ser um obstáculo para a aquisição de um plano de saúde que inclua cuidados a longo prazo ou mesmo de um seguro de vida (ERWIN *et al.*, 2010).

A discriminação genética é caracterizada pelo prejuízo social decorrente da negação de direitos, privilégios ou oportunidades com base na informação genética do indivíduo ou de seu histórico familiar. Ela é dita negativa, quando não só o indivíduo com o alelo mutado sofre tratamento segregatório, mas também seus ascendentes ou descendentes (ERWIN *et al.*, 2010).

Em 1996, nos EUA, o *Health Insurance Portability Act* (o projeto de lei Kassebaum-Kennedy) trouxe proteção aos indivíduos inscritos em apólices contra a discriminação genética por parte das companhias de seguros. Também foram definidas penalidades criminais e civis em casos de divulgação de informações genéticas sem autorização. Entretanto, não houve neste documento, a proteção para os que recebiam seguro-saúde de seus patrões nem contra a discriminação por parte de companhias de seguro (FLEISHER & COLE, 2001).

Já, em 2008, um grande avanço na legislação americana foi dado, com a aprovação do *Genetic Information Nondiscrimination Act* (GINA), a Lei de Não Discriminação da Informação Genética de 2008. A partir do ato, passou a ser proibido às seguradoras de saúde, utilizarem informação genética para aceitação de seus segurados e para o uso no cálculo do valor do prêmio. Outra conquista do GINA foi proibir que empregadores com 15 ou mais funcionários buscassem informações genéticas ou de histórico familiar nos processos de seleção e contratação de funcionários. Porém essa proibição de uso de informação genética não se estendeu à contratação de seguros de vida, de invalidez ou de possíveis cuidados de longa duração, o que deixou desassistidos justamente aqueles que já apresentam um prognóstico de incapacidade total no futuro (FELDMAN, 2012).

As seguradoras de vida defendem que devem ter acesso a toda informação genética que o indivíduo possua de si mesmo para o cálculo dos prêmios, e em consequência, muitos decidem não realizar testes preditivos ou participar de pesquisas, já que cientes da presença da mutação positiva, deverão informar a seguradora e isto elevaria os custos a patamares inviáveis à maioria dos portadores deste tipo de mutação, principalmente para

contratarem cuidados de longa duração. Outro impedimento para a realização dos testes vem do medo da discriminação pela necessidade de divulgação dos resultados. Em resposta a isto, há propostas de que a proibição de uso de informações genéticas e familiares seja estendida aos seguros de vida (NUSSBAUM *et al.*, 2016).

No Reino Unido, embora as companhias de seguro concordem em não buscarem informações genéticas para a maioria das contratações de seguro de vida, no caso específico da doença de Huntington exige-se que a o resultado positivo seja divulgado na ocasião da contratação (NUSSBAUM *et al.*, 2016).

Já no Brasil, há muito pouca regulamentação referente a testes preditivos e discriminação genética. Na Resolução número 340, de 8 de julho de 2004 do Conselho Nacional de Saúde, que é uma regulamentação complementar à Resolução CNS número 196/96 (Diretrizes e Normas Regulamentadoras de Pesquisa Envolvendo Seres Humanos), encontra-se o item III.3 que faz referência a exames preditivos aplicado em pesquisa: “III.3 - As pesquisas envolvendo testes preditivos deverão ser precedidas, antes da coleta do material, de esclarecimentos sobre o significado e o possível uso dos resultados previstos”.

O Projeto de Lei 231/2000, do Senador Juvêncio da Fonseca, proposto em 23/10/2000, dispôs sobre alterar a Lei 9656/98, que trata sobre os planos e seguros privados de assistência à saúde, com o acréscimo do dispositivo 14-A, nos seguintes termos: “Art. 14-A: É vedada a exigência de teste genético para detecção prévia de doenças para o ingresso nos planos ou seguros privados de assistência à saúde”.

Segundo o projeto, os exames genéticos deveriam servir para fins terapêuticos por necessidade médica e não para reduzir os custos das entidades de seguro e de assistência à saúde. Porém o processo foi arquivado em 28/02/2007 por ter se esgotado o prazo para a matéria ser apreciada em plenário.

Diferentemente do Brasil, em Portugal, o teste preditivo para doença de Machado-Joseph faz parte do Programa Nacional de Teste Pré-Sintomático e de Aconselhamento Genético e é disponível a todos os adultos em risco que desejem pesquisar a presença da mutação. É oferecido acompanhamento multidisciplinar, incluindo consultas médicas, aconselhamento genético, psicológico e serviço social. Lá é elaborada uma avaliação psicossocial para identificar pessoas em risco para perturbações psíquicas e emocionais (SOARES, 2016) .

Nos Açores, local com maior incidência da doença, o Decreto Legislativo Regional n.º 21/92/A, estabelece medidas especiais de apoio aos doentes portadores da Doença de Machado- Joseph e define:

Artigo 2.º – Pensão de invalidez

Aos cidadãos acometidos pela doença do Machado (ou de Joseph) é garantido o acesso a uma pensão de invalidez, no âmbito do regime geral da segurança social (...)

Artigo 4.º – Subsídio de acompanhante

1 – Aos doentes que se encontrem nas condições descritas no artigo anterior é atribuído um subsídio de acompanhante.

2 – Têm igualmente direito a este subsídio os doentes que, independentemente do grau de incapacidade, deixem de ter, em consequência da doença do machado (ou de Joseph), a possibilidade de locomoção.

Artigo 5.º – Material clínico de apoio

1 – Aos doentes será concedido todo o material clínico de apoio para compensar as desvantagens motoras, designadamente cadeiras de rodas, canadianas, calçado ortopédico, almofadas antiescaras, algálias, sacos para recolha de urina e fraldas.

2 – O material clínico de apoio referido no número anterior é concedido gratuitamente pelos centros de saúde e, no caso de ser recuperável, a título devolutivo.

Artigo 6.º – Outro material clínico

A prescrição médica aos doentes, nomeadamente de analgésicos, antiespásticos, vitaminas e todo o material de planeamento familiar, será fornecida gratuitamente pelos centros de saúde.

2.4 A desigualdade na legislação para doenças graves

No Brasil, não há legislação específica para estas doenças. Assim os pacientes fundamentam seus pedidos na Lei n.º 13.146, de 6 de julho de 2015, que institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência), pois, com o desenvolvimento da doença, eles apresentam grave comprometimento motor, além de demência presente em Huntington.

Os gastos das famílias são muito altos, há a exigência de transporte especializado, exames, fisioterapia, acompanhamento psicológico e psiquiátrico, além da atenção constante por parte de familiares, já que a maior parte da população não tem como contratar profissionais especializados nestes cuidados.

A mesma lei define que o doente que recebe aposentadoria por invalidez e que, comprovadamente, necessite da assistência permanente de outra pessoa tem direito a um acréscimo de 25% sobre o valor da aposentadoria.

Embora sejam doenças extremamente incapacitantes e incuráveis, não há legislação que garanta a estes pacientes o mínimo de dignidade e direitos. Machado-Joseph e Huntington não são incluídas no rol de doenças graves da legislação tributária no Art. 151 da Lei 8.213/91:

Art. 151. Até que seja elaborada a lista de doenças mencionada no inciso II do art. 26, independe de carência a concessão de auxílio-doença e de aposentadoria por invalidez ao segurado que, após filiar-se ao RGPS, for acometido das seguintes doenças: tuberculose ativa, hanseníase, alienação mental, esclerose múltipla, hepatopatia grave, neoplasia maligna, cegueira, paralisia irreversível e incapacitante, cardiopatia grave, doença de Parkinson, espondiloartrose anquilosante, nefropatia grave, estado avançado da doença de Paget (osteíte deformante), síndrome da deficiência imunológica adquirida (aids) ou contaminação por radiação, com base em conclusão da medicina especializada. (Redação dada pela Lei nº 13.135, de 2015).

Existe a previsão legal que esta lista de doenças seja revista a cada três anos pela portaria que trata das doenças para efeito de dispensa da carência na concessão do auxílio-doença e da aposentadoria, porém essa medida não é cumprida.

Lei 8.213/91

Art. 26. Independe de carência a concessão das seguintes prestações:

II – auxílio-doença e aposentadoria por invalidez nos casos de acidente de qualquer natureza ou causa e de doença profissional ou do trabalho, bem como nos casos de segurado que, após filiar-se ao RGPS, for acometido de alguma das doenças e afecções especificadas em lista elaborada pelos Ministérios da Saúde e da Previdência Social, **atualizada a cada 3 (três) anos** (grifo nosso), de acordo com os critérios de estigma, deformação, mutilação, deficiência ou outro fator que lhe confira especificidade e gravidade que mereçam tratamento particularizado; (Redação dada pela Lei nº 13.135, de 2015)

Embora a lei defina que o rol das doenças que dão origem à aposentadoria por invalidez não seja definitivo, fica a critério do médico perito a concessão do benefício:

“§ 1º A concessão de aposentadoria por invalidez dependerá da verificação da condição de incapacidade mediante exame médico-pericial a cargo da Previdência Social, podendo o segurado, às suas expensas, fazer-se acompanhar de médico de sua confiança”.

Na prática este rol, costuma a ser tratado por muitos peritos como sendo taxativo. Os pacientes são submetidos a situações de humilhação, desamparo e abandono. Não bastasse toda a dificuldade de transporte, vergonha em se expor, já que muitos tornam-se reclusos por serem muitas vezes confundidos com ébrios, costumeiramente, ouvem de peritos, desinformados quanto a severidade destas enfermidades, que como não estão descritas no rol do art. 151 da lei 8.213/91 e no anexo XLV, da IN 77/2015, não podem receber o benefício. Há ainda pacientes dos quais são exigidas idas constantes ao prédio do Instituto Nacional do Seguro Social (INSS) o que pode levar a um agravamento do quadro depressivo e reforçar a ideia suicida (ABH, 2009).

O suicídio não é incomum entre estes pacientes, estudos demonstram que seu número nas famílias com Huntington, revela-se significativamente maior que na população

em geral, assim, é necessário uma maior conscientização sobre a condição e cuidado dos profissionais que atendem estas pessoas (DI MAIO, 1993).

A desigualdade de tratamento entre portadores de doenças graves é ainda mais evidente, no que tange à concessão da isenção do imposto de renda, Lei 7.713/1988, concedido a portadores de doenças graves:

Art. 6º Ficam isentos do imposto de renda os seguinte rendimentos percebidos por pessoas físicas:

XIV – os proventos de aposentadoria ou reforma motivada por acidente em serviço e os percebidos pelos portadores de moléstia profissional, tuberculose ativa, alienação mental, esclerose múltipla, neoplasia maligna, cegueira, hanseníase, paralisia irreversível e incapacitante, cardiopatia grave, doença de Parkinson, espondiloartrose anquilosante, nefropatia grave, hepatopatia grave, estados avançados da doença de Paget (osteíte deformante), contaminação por radiação, síndrome da imunodeficiência adquirida, com base em conclusão da medicina especializada, mesmo que a doença tenha sido contraída depois da aposentadoria ou reforma;

Diante das negativas, os pacientes recorrem a judicialização na busca de ter seus direitos garantidos, se amparando nos princípios constitucionais de equidade, isonomia e universalidade da saúde, mas, a jurisprudência é consolidada quanto a não aplicação do benefício da isenção, motivada pelo princípio da literalidade descrito no artigo 111 da Lei 5172/66 (Código Tributário Nacional), segundo o qual, normas de isenção da legislação tributária devem ser interpretadas literalmente, sendo vedada interpretação extensiva para conceder o benefício aos portadores das demais doenças graves (ABH, 2015).

Abaixo dois exemplos de ementas de julgados expondo como não há tratamento isonômico para portadores de doenças graves pela lei:

TRIBUTÁRIO - IMPOSTO DE RENDA - DOENÇA "MACHADO JOSEPH" ISENÇÃO - LEI 7.713/88 - INTERPRETAÇÃO EXTENSIVA - IMPOSSIBILIDADE. - A enfermidade do autor, Doença "Machado Joseph", **embora grave e incapacitante** (grifo nosso), não está elencada no rol isentivo da Lei 7.713/88. - O artigo 111 do CTN estabelece que legislação tributária que outorga isenção deve ser interpretada literalmente, não se admitindo interpretação extensiva, ampliativa ou analógica. A isenção somente pode ser concedida por lei. - Precedentes do STJ. - Recurso desprovido.

DIREITO PROCESSUAL CIVIL E TRIBUTÁRIO. AGRAVO RETIDO. PROVA TESTEMUNHAL. IRPF. ISENÇÃO. DOENÇA GRAVE (CORÉIA HUNTINGTON). ARTIGO 6º, XIV, DA LEI 7.713/88. ROL TAXATIVO. INTERPRETAÇÃO LITERAL. ARTIGO 111, II, DO CTN. JURISPRUDÊNCIA CONSOLIDADA. RECURSO DESPROVIDO. 1. Impertinente a produção de prova testemunhal, quando a solução da causa envolve apenas discussão no plano jurídico, em torno da correta interpretação de texto legal: agravo retido desprovido. 2.

Consolidada a jurisprudência no sentido da isenção do imposto de renda sobre proventos de aposentadoria e reforma, e valores de pensões a favor de titulares portadores de moléstias graves, nos casos estritamente especificados (*numerus clausus*) e nas condições previstas no artigo 6º, XIV e XXI, da Lei 7.713/1988. 3. **Embora reconhecida a gravidade da doença do autor** (grifo nosso) (Coréia de Huntington), a legislação não pode ser interpretada extensiva ou analogicamente, em razão da vedação do artigo 111, II, CTN. 4. Agravo retido e apelação desprovidos.

Infelizmente, nestes exemplos a Medicina e o Direito não têm caminhado em harmonia, pois mesmo com vasto conhecimento produzido, laudos médicos atestando a gravidade destas patologias, literatura comprobatória apresentada nos autos, o princípio da literalidade da lei tributária prevalece. Ao mesmo tempo, não há um empenho por parte do legislativo em atualizar a lista, mesmo com projetos de lei sendo apresentados e promessas sendo feitas em reuniões, aos representantes das associações de pacientes e seus familiares.

No caso específico de portadores de SIDA/AIDS, há ainda mais um dispositivo de proteção legal. A Lei 7.670/88 garante, além de aposentadoria, pensão especial aos dependentes e dispensa de período de carência para o auxílio doença:

“Art. 1º - e) auxílio-doença ou aposentadoria, independentemente do período de carência, para o segurado que, após filiação à Previdência Social, vier a manifestá-la, bem como a pensão por morte aos seus dependentes;”

O Projeto de Lei 5378/09, visa incluir a Doença de Huntington na lista de enfermidades graves que dispensam o período de carência para a concessão de auxílio doença e aposentadoria por invalidez aos segurados do Instituto Nacional do Seguro Social (INSS). Isto já ocorre para algumas doenças, mesmo para aqueles que ainda não apresentam sintomas como quando o indivíduo apresenta o vírus HIV, sem sua manifestação clínica, mas quando apresenta comprometimento psicológico em decorrência de ser soro positivo. E por que uma pessoa que recebe diagnóstico ou um resultado positivo para o desenvolvimento de doença neurodegenerativa com sofrimento de longa duração, não recebe equiparação de tratamento pela lei?

2.5 Associações e suas lutas

As associação Brasileira de Huntington e a Associação Brasileira de Ataxias Hereditárias e Adquiridas (ABAHA) além de outras demandas, lutam para que os pacientes tenham seus direitos observados como portadores de necessidades especiais e para que o Sistema Único de Saúde ofereça aconselhamento genético, testes preditivos e acompanhamento multidisciplinar. Além do trabalho de apoio e conscientização sobre estas

enfermidades, têm feito reivindicações através de audiências públicas e abaixo assinados na propositura de projetos de leis perante os órgãos competentes.

Em audiência pública, ocorrida em 29 de maio de 2014, debateu-se a Doença de Huntington (DH) e foi cobrada a inclusão desta entre as doenças que dispensam a exigência de carência para a concessão de auxílio-doença ou de aposentadoria por invalidez pelo Regime Geral da Previdência Social. Também foi pedido em favor da população afetada, de até mil 20 mil pessoas no país, um efetivo atendimento às suas necessidades pelo SUS (SENADO NOTÍCIAS, 2014).

Para Antônio Lopes Monteiro, que integra a ABH, e é promotor público em São Paulo, a maior resistência à atualização da lista vem do Ministério da Fazenda, já que a lista também serve para a dispensa do pagamento de Imposto de Renda por parte das pessoas que apresentam as doenças lá classificadas (SENADO NOTÍCIAS, 2014).

Monteiro citou um que os peritos do INSS não sabem lidar, ou nem mesmo conhecem Huntington e liberam o retorno ao trabalho do empregado licenciado, já as empresas insistem que os portadores de Huntington não estão aptos para trabalhar. O empregado acaba sendo demitido e não consegue mais entrar no mercado de trabalho perdendo o vínculo com a Previdência (SENADO NOTÍCIAS, 2014).

Segundo SAUTE & JARDIM (2015) o Estado do Rio Grande do Sul, é o local com o maior frequência relativa de pacientes com doença de Machado-Joseph no mundo, com incidência de uma portador a cada 100 mil habitantes, atingindo concentrações ainda maiores em pequenos municípios do Vale do Jacuí. Além disso, há pesquisadores nacionais de destaque mundial no estudo destas enfermidades, mas mesmo assim, após várias promessas serem feitas aos representantes das associações de pacientes e seus familiares, até o momento, não houve um despertar por parte dos legisladores para esta questão.

Diante da inoperância do Estado, estas continuam sua sôfrega luta, tendo ido até mesmo ao Papa pedir apoio.

Abaixo um exemplo de coleta de assinaturas no site Avaaz:

A doença - pouco conhecida - é GRAVÍSSIMA e INCURÁVEL. Conduz a uma incapacidade motora grave e a uma morte precoce. A doença de Machado Joseph é degenerativa e faz com que o portador, com o tempo, perca a capacidade motora, sofrendo constantes quedas e, ao final, ficando dependentes do uso da cadeiras de rodas e precisando de auxílio para as tarefas mais simples da rotina, como beber um simples copo d'água. Não apenas isso, a doença também atinge a fala e a visão. Mas tem algo que a doença não atinge: a sanidade mental. Por esta razão a grande maioria (pra não dizer a totalidade) dos portadores da doença acabam sofrendo de depressão.

Imagine como é ter a mesma velocidade de raciocínio, mas ver-se gradativamente impossibilitado de se expressar? De tomar banho? Abraçar um filho? Beijar a esposa?????

Imaginou?

Sim, a doença é triste. E, por não ter cura, o máximo que se pode fazer são tratamentos para amenizar os sintomas (fisioterapia, fonoaudiologia, psiquiatria).

Tudo isso com um único objetivo: tentar prolongar um pouco mais a vida... E, quem sabe, para os mais sortudos, com um pouco mais de qualidade.

Os portadores da doença acabam se aposentando por invalidez e tendo de arcar com os gastos dos tratamentos com os proventos do INSS.

PORÉM O INSS NÃO CONCEDE ISENÇÃO DE IMPOSTO DE RENDA PARA OS PORTADORES DA DOENÇA!!!!

3. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Neste estudo, percebemos que a questão dos testes preditivos é muito mais complexa e leva a vários outros questionamentos, pois para que faça sentido, são necessárias tanto políticas públicas de saúde que, garantam acompanhamento multidisciplinar aos pacientes e seus familiares em risco, como garantias legais que promovam sua dignidade humana. Ao observarmos a legislação, percebemos que estes indivíduos não encontram nenhum amparo, e as previsões legais referentes ao tema não são cumpridas, como a da revisão da lista de doenças graves a cada três anos. A própria legislação infra-constitucional descumpra os princípios fundamentais de igualdade ao dar tratamento diferenciado aos portadores de diversas doenças graves.

Talvez a falta de pressão popular, por se tratarem de condições raras, e assim, não receberem a exposição midiática observada em enfermidades com prognóstico até mais favorável como, por exemplo, SIDA/HIV, ou Parkinson (doença do Papa João Paulo II), não motive a atenção dos legisladores, já que ao atender a demanda destes grupos, exemplos contundentes de minorias injustiçadas, não alcancem, em termos numéricos, a repercussão que tanto almejam para manutenção/ampliação do seu eleitorado.

Uma possibilidade seria a articulação e união das diversas associações representantes de pacientes e familiares com doenças raras, assim, existiria uma maior força e mobilidade no atendimento aos seus anseios, como um grupo de doenças raras e incuráveis e não como associações específicas para cada doença.

Em Direito, nenhum princípio deve ser absoluto e se sobressair a outro inquestionavelmente. Então, por que o princípio da literalidade tem pesado mais que o princípio da igualdade nestes casos?

O Supremo Tribunal Federal (STF), como protetor da Constituição não deveria ampliar a interpretação legal do rol de doenças, determinando que todos portadores de doenças graves tenham seus direitos garantidos em resposta a inoperância do legislativo? Não seria esta uma nobre justificativa para o ativismo judicial? Porque estas minorias não recebem o mesmo tratamento dado a outras que têm suas demandas atendidas pelo STF?

Aos portadores de doenças graves, deveria ser garantido preservar a totalidade de sua renda, como garantia de maiores proventos para sua subsistência futura, já que haverá gastos dispendiosos para seus cuidados. Esta seria uma aplicação legal efetiva que justificaria a realização de testes preditivos. Além de planejamento familiar, a proteção pelo Estado, como forma de um alento frente a um tão grande e inevitável sofrimento.

Concluimos que o Direito deve garantir a igualdade entre todos, buscando principalmente proteger aqueles que se encontram em situação vulnerável. Com este trabalho, buscamos dar uma mostra do grande sofrimento que portadores de doenças graves são submetidos, não só nos aspectos ligados a sua condição em si, mas sua marginalização legal. A compaixão pelo sofrimento alheio, revertida em atitudes, deveria ser uma marca presente não só nos que atuam na área médica, mas em todos profissionais do Direito em busca da verdadeira justiça. Devemos lutar por todos aqueles que não tem condições de lutar por si mesmos, e um grande exemplo destes, são aqueles acometidos por doenças graves que promovem sofrimento de longa duração.

4. REFERÊNCIAS

AGÊNCIA NACIONAL DE SAÚDE SUPLEMENTAR (ANS). Anexo II das Diretrizes de Utilização para a Cobertura de Procedimentos de Saúde Suplementar. 2018. Disponível em: <http://www.ans.gov.br/images/stories/Plano_de_saude_e_Operadoras/Area_do_consumidor/rol/2018/AnexoII_DUT_Rol-2018.pdf> Acesso em: 16 jun. 2018).

ASSOCIAÇÃO BRASIL HUNTINGTON (ABH). Direitos e Previdência Social. 2015. Disponível em: <<http://abh.org.br/direitos-e-previdencia-social/>>. Acesso em: 12 de mar. 2018.

_____. Doença de Huntington relatos e depoimentos. 2009. Disponível em: <http://abh.org.br/wp-content/uploads/biblioteca/Livros/livro_abh_relatos_e_depoimentos.pdf>. Acesso em: 12 de jun. 2018.

ASSOCIAÇÃO MÉDICA MUNDIAL. *Declaração da Associação Médica Mundial sobre a genética e a medicina*. Santiago, Chile, 2005.

AVAAZ. Inclusão da doença Machado Joseph no rol de doenças isentas de IR sobre a aposentadoria. Disponível em: <https://secure.avaaz.org/po/community_petitions/Inclusao_da_doenca_Machado_Joseph_no_rol_de_doencas_isentas_de_IR/>. Acesso em: 10 mar. 2019.

BARRETO, D. M. C. *Estudos funcionais da proteína ataxina-3*. Tese (Doutorado em Ciências Médicas) - Faculdade de Ciências Médicas. Universidade Estadual de Campinas, Campinas, SP, 2007.

BRASIL. Constituição (1988). Constituição da República Federativa do Brasil, de 5 de outubro de 1988. Brasília, DF. 1988. Disponível em: <http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/constituicao/constituicao.htm>. Acesso em: 16 jun. 2018.

BRASIL. Instrução Normativa no 77, de 21 de janeiro de 2015. Disponível em: <http://www.in.gov.br/materia/-/asset_publisher/Kujrw0TZC2Mb/content/id/32120879/do1-2015-01-22-instrucao-normativa-n-77-de-21-de-janeiro-de-2015-32120750>. Acesso em: 10 jun. 2019.

BRASIL. Lei no 5172, de 25 de outubro de 1966. Dispõe sobre o Sistema Tributário Nacional e institui normas gerais de direito tributário aplicáveis à União, Estados e Municípios. Disponível em: < http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l5172.htm>. Acesso em: 10 jun. 2019.

BRASIL. Lei no 7670, de 08 de setembro de 1988. Estende aos portadores da Síndrome da Imunodeficiência Adquirida - SIDA/AIDS os benefícios que especifica e dá outras providências. Disponível em: < http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/L7670.htm>. Acesso em: 10 jun. 2019.

BRASIL. Lei no 7713, de 22 de dezembro de 1988. Altera a legislação do imposto de renda e dá outras providências. Disponível em: <http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/L7713.htm>. Acesso em: 10 jun. 2019.

BRASIL. Lei nº 8213, de 24 de julho de 1991. Dispõe sobre os Planos de Benefícios da Previdência Social e dá outras providências. Brasília, DF. Disponível em: < http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l8213cons.htm>. Acesso em: 10 jun 2019.

BRASIL. Lei nº 9.263, de 12 de janeiro de 1996. Regula o § 7º do art. 226 da Constituição Federal, que trata do planejamento familiar, estabelece penalidades e dá outras providências. Brasília, DF. Disponível em: <http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l9263.htm>. Acesso em: 16 jun. 2018.

BRASIL. Lei nº 9656, de 03 de junho de 1998. Dispõe sobre os planos e seguros privados de assistência à saúde. Brasília, DF. Disponível em: <http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l9656.htm>. Acesso em: 12 mar. 2018.

BRASIL. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). Brasília, DF. Disponível em: <http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2015/lei/l13146.htm>. Acesso em: 10 jun 2019.

BRASIL. Resolução nº 340, de 08 julho de 2004. Ministério da Saúde. Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/cns/2004/res0340_08_07_2004.html>. Acesso em: 16 jun. 2018.

CÂMARA DOS DEPUTADOS. Projeto de Lei do Senado nº 5378, de 2009. Altera a Lei nº 8.213, de 24 de julho de 1991, que dispõe sobre os Planos de Benefícios da Previdência Social e dá outras providências. Disponível em: < <https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=437752>>. Acesso em: 12 mar. 2018.

CARVALHO, Gilson. A saúde pública no Brasil. Estudos Avançados, São Paulo, v. 27, n. 78, p. 7-26, 2013. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0103-40142013000200002> Acesso em: 10 out. 2018.

CONSELHO NACIONAL DE SAÚDE. Resolução 196/96. Diretrizes e Normas Regulamentadoras de Pesquisas Envolvendo Seres Humanos. Disponível em: <<https://www.ufrgs.br/bioetica/res19696.htm>>. Acesso em: 10 mar. 2018.

DI MAIO, L.; SQUITIERI, F.; NAPOLITANO, G.; et al. Suicide risk in Huntington's disease. J Med Genet. v. 30, n. 4, p. 293–5, 1993. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1016335/pdf/jmedgene00006-0031.pdf>> Acesso em: 10 maio 2019.

ERWIN, C.; WILLIAMS, J. K.; JUHL, A. R. et al. Perception, experience, and response to genetic discrimination in Huntington disease: the international RESPOND-HD study. Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet, v. 153B, n. 5, p. 1081–93, 2010. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3552166/>>. Acesso em: 10 jun. 2019.

FELDMAN, E. A. The Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA): public policy and medical practice in the age of personalized medicine. J Gen Intern Med. v. 27, n. 6, p. 743–6, 2012. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3358381/>>. Acesso em: 15 mar. 2018.

FLEISHER, L. D. & COLE, L. J. Health Insurance Portability and Accountability Act is here: What price privacy? Genetics in Medicine, v. 3, p. 286–9, 2001. Disponível em: <<https://www.nature.com/articles/gim200153>>. Acesso em: 15 mar. 2018.

NUSSBAUM, R. L; MCINNES, R. R; WILLARD, H. F. *Thompson & Thompson. Genética Médica*. 8. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2016.

OLIVEIRA, H. M. *Doença de Machado-Joseph (SCA3): o contributo da genética para a prática clínica*. Dissertação (Mestrado em Medicina) - Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto. 2010.

PAIVA, R. S. R. *A realização do teste molecular diagnóstico em doenças neurodegenerativas de início tardio: a visão do paciente e dos profissionais de saúde*. Dissertação (Mestrado em Ciências Médicas) - Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas, Campinas, SP, 2002.

PORTARIA Nº 2.380, DE 28 DE OUTUBRO DE 2004. Institui o Grupo de Trabalho de Genética Clínica, e dá outras providências. Ministério da Saúde. Brasília, DF, 28 out. 2004 Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2004/prt2380_28_10_2004.html>. Acesso em: 15 fev. 2019.

PORTUGAL. Decreto Legislativo Regional n.º 21/92/A, de 21 de outubro de 1992. Estabelece medidas especiais de apoio aos doentes portadores da doença do machado (ou de Joseph). Disponível em: <<https://dre.pt/pesquisa/-/search/221355/details/maximized>>. Acesso em: 05 de mar. 2019.

SALLES, A. A. Aspectos éticos dos testes preditivos em doenças de manifestação tardia. *Rev. Bras. Saude Mater Infant.*, Recife, v. 10, p. s271-s277, dez. 2010. Disponível

em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1519-38292010000600003&lng=en&nrm=iso>. Acesso em: 08 jun.2019.

SAUTE, J. A.; JARDIM, L. B. Machado Joseph disease: clinical and genetic aspects, and current treatment. *Expert Opinion on Orphan Drugs*, Porto Alegre, v. 3, n.5, p. 517-35, 2015. Disponível em: < <https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1517/21678707.2015.1025747>>. Acesso em: 10 jun. 2019.

SENADO FEDERAL. Projeto de Lei do Senado nº 231, de 2000. Acrescenta dispositivo à Lei nº 9656, de 3 de junho de 1998, que dispõe sobre os planos e seguros privados de assistência à saúde para coibir a exigência de realização de testes genéticos para a detecção de doenças. Disponível em: <<https://www25.senado.leg.br/web/atividade/materias/-/materia/45552>>. Acesso em: 12 mar. 2018.

SENADO NOTÍCIAS. Inclusão da doença de Huntington em lista que facilita aposentadoria foi cobrada em audiência, 2014. Disponível em: < <https://www12.senado.leg.br/noticias/materias/2014/05/29/inclusao-da-doenca-de-huntington-em-lista-que-facilita-aposentadoria-foi-cobrada-em-audiencia>>. Acesso em: 10 ago. 2018.

SOARES, D. A. M. S. *Dilemas e tensões entre atores vinculados aos “mundos” da Doença de Machado-Joseph*. Tese (Doutorado em Sociologia) – Faculdade de Ciências Sociais e Humanas, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, 2016.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA CLÍNICA (SBGC). Projeto Diretrizes. *Testes Preditivos*. 2007. Disponível em: <https://diretrizes.amb.org.br/_BibliotecaAntiga/testes-preditivos.pdf>. Acesso em: 12 mar. 2018.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA MÉDICA E GENÔMICA (SBGM). A Sociedade Brasileira de Genética Médica e o processo de elaboração da Política para Atenção às Pessoas com Doenças Raras no Âmbito do SUS. Disponível em: <<http://www.sbgm.org.br/informacoes/doencas-raras>>. Acesso em: 12 mar. 2018.

TRF-2. Tributário - Imposto de Renda - Doença "Machado Joseph" isenção - Lei 7.713/88 - interpretação extensiva - impossibilidade. Disponível em: < <https://trf-2.jusbrasil.com.br/jurisprudencia/23375149/ac-apelacao-civel-ac-201151010013370-trf2>>. Acesso em: 03 fev. 2019.

TRF-3. Direito processual civil e tributário. Agravo retido. Prova testemunhal. IRPF. Isenção. Doença grave (Coréia Huntington). Artigo 6º, XIV, da lei 7.713/88. Rol taxativo. Interpretação literal. Artigo 111, ii, do CTN. Jurisprudência consolidada. Recurso desprovido. Disponível em:<<https://trf-3.jusbrasil.com.br/jurisprudencia/390337094/apelacao-civel-ac-42181020134036107-sp>>. Acesso em: 03 fev. 2019.

VIEIRA, D. K. R. *et al.* Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte. *Physis: Revista de Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro, v. 23, n. 1, p. 243-61, 2013.

ZAGALO-CARDOSO, J. A; ROLIM, L. Aspectos psicossociais da medicina preditiva: revisão da literatura sobre testes de riscos genéticos. *Psicologia, Saúde e Doença*. v.6, n.1, p. 3-34. 2005.

Contatos: decastradm@yahoo.com.br e gromanello@terra.com