

Oncogenética y Estatuto de la Persona con Cáncer: fundamentos bioético-legales

Ana Thereza Meireles Araújo^{1,2}, Rodrigo Santa Cruz Guindalini³

1. Universidade do Estado da Bahia, Salvador/BA, Brasil. 2. Universidade Católica de Salvador, Salvador/BA, Brasil.

3. Instituto D'Or de Pesquisa e Ensino, Salvador/BA, Brasil.

Resumen

Este artículo tiene como objetivo analizar los fundamentos de la bioética y del derecho que contribuyeron a establecer la disciplina normativa vigente del acceso a los recursos oncogénicos desde la perspectiva del Estatuto de la Persona con Cáncer. Su objetivo es evaluar el estado actual de la legislación que trata los derechos de los pacientes frente a las demandas oncológicas, considerando los derechos a la vida y a la salud como fundamentales. La premisa central fue esclarecer la situación de los recursos relacionados con la oncología, que incluye la medicina de precisión y la oncogenética, para posteriormente abordar las limitaciones en su acceso en el ámbito del Sistema Único de Salud o de la salud complementaria. El estudio de naturaleza teórica realizó una búsqueda de referencias nacionales y extranjeras de publicaciones especializadas, así como en la legislación brasileña vigente.

Palabras clave: Derecho a la salud. Oncología médica. Bioética.

Resumo

Oncogenética e Estatuto da Pessoa com Câncer: fundamentos bioético-jurídicos

Este artigo visa analisar fundamentos da bioética e do direito que contribuíram para estabelecer a disciplina normativa atual do acesso aos recursos da oncogenética sob a perspectiva do Estatuto da Pessoa com Câncer. Buscou-se avaliar o estado atual da legislação que apregoa os direitos dos pacientes quanto às demandas oncológicas, tendo em vista a fundamentalidade dos direitos à vida e à saúde. A premissa central foi esclarecer a situação dos recursos relacionados à oncologia, o que inclui a medicina de precisão e a oncogenética, para, posteriormente, abordar as limitações sobre o seu acesso, no âmbito do Sistema Único de Saúde ou da saúde suplementar. A pesquisa tem natureza teórica, consistindo em levantamento de referências nacionais e estrangeiras, em publicações especializadas, bem como na legislação brasileira vigente.

Palavras-chave: Direito à saúde. Oncologia. Bioética.

Abstract

Oncogenetics and Status of Cancer Patients: bioethical and legal foundations

This paper analyzes bioethical and legal foundations that contributed to establish the current normative discipline of access to oncogenetic resources from the perspective of the Statute of the Person with Cancer. It sought to evaluate the current state of legislation that upholds the rights of patients regarding oncological demands, considering the fundamental rights to life and health. The central premise was to clarify the status of oncology-related resources, which includes precision medicine and oncogenetics, to subsequently address limitations on their access within the Unified Health System or supplementary health. This is a theoretical research based on the survey of national and international references, specialized publications, and current Brazilian legislation.

Keywords: Right to health. Medical oncology. Bioethics.

Los autores declaran que no existe ningún conflicto de interés.

La naturaleza dinámica de la medicina permite avances significativos en los descubrimientos científicos, lo que le permite incorporar nuevos protocolos diagnósticos y terapéuticos en el tratamiento de enfermedades graves como el cáncer. Tales posibilidades, sin embargo, requieren el seguimiento de especialistas en derecho, así como la reflexión sobre aspectos bioéticos relevantes.

La incidencia de la enfermedad oncológica es muy expresiva, como lo demuestran las estadísticas producidas por los órganos competentes en varios lugares del mundo. Es de interés mundial garantizar los derechos de los pacientes oncológicos, lo que debe basarse en supuestos de adecuación y celeridad. La protección de tales derechos se acompaña de reflexiones provenientes de principios bioéticos, contemplados en matrices teóricas y en documentos internacionales, además de reflejarse en el contenido previsto en la legislación interna.

Esta investigación propone discutir el uso de pruebas genéticas en pacientes con diagnósticos de cáncer o pacientes sin diagnóstico, pero con antecedentes familiares oncológicos expresivos, en la medida en que estos representan posibilidades profilácticas y terapéuticas relevantes para la oncología. La incorporación paralela de recursos disponibles por la medicina demanda una política legislativa apropiada, sin burocracia y no restringida únicamente a fundamentos económicos.

Las recientes leyes 14.238/2021¹ y 14.307/2022² representan nuevas e importantes perspectivas, al repensar, aunque sea en parte, una postura restrictiva en el acceso a nuevos fármacos y tratamientos en el campo de la oncología. También deben apoyar la promoción de la medicina de precisión, a través del conocimiento de la oncogenética.

El objetivo de este estudio es investigar en qué medida el contenido normativo del Estatuto de la Persona con Cáncer¹ corrobora la necesidad de promoción de acceso igualitario a pruebas y diagnósticos genéticos en los contextos en que haya evaluación médica justificadora. Se pretende, por lo tanto, establecer la relación entre la medicina predictiva —que en ocasiones requiere el uso de fármacos y cirugías con fines profilácticos— con los derechos claramente establecidos en el estatuto.

Se trata de un levantamiento bibliográfico, consolidado por referencias en capítulos y artículos científicos en las áreas médica y jurídica

publicados por autores brasileños y extranjeros, además de leyes, resoluciones y actos normativos en sentido amplio. Se utilizó el método deductivo, identificando los fundamentos que justifican la revisión de las restricciones normativas en cuanto a la incorporación de recursos relacionados con el ámbito predictivo, para, por deducción, evaluar su medida de adecuación, considerando la efectividad real del derecho fundamental a la salud.

Medicina de precisión y oncogenética

Actualmente, se puede constatar que el cáncer, ya no más concebido como enfermedad única, evidencia una constelación de enfermedades que pueden ser divididas en varios subtipos, con base en distintos factores, incluso genéticos³. El descubrimiento de esa multiplicidad factorial, que incluye la importancia de la información genética, fomentó la búsqueda por tratamientos personalizados y por una mejor predicción de las respuestas terapéuticas, dando origen al término “medicina de precisión” en el campo científico³.

La medicina de precisión se centra en la realidad individualizada del paciente y muestra un enfoque emergente, con una propuesta centrada en la personalización del diagnóstico/tratamiento y la posibilidad de prevención de enfermedades, y considera factores como la genética, el medio ambiente y el estilo de vida⁴. En la medicina de precisión está incluida la oncogenética, campo de la oncología que utiliza informaciones genéticas del paciente o de tumores como biomarcadores diagnósticos, pronósticos y predictivos.

En la práctica clínica, dicha información se adquiere, básicamente, a partir de dos tipos de pruebas genéticas⁵: el primero se realiza en el tumor, y sirve para ayudar al diagnóstico o determinar un tratamiento basado en mutaciones tumorales; y el segundo se realiza en células normales (no tumorales), con el fin de averiguar características genéticas del propio individuo y analizar si el individuo nació con alguna mutación en su ADN que aumente la predisposición al cáncer. También puede investigar la influencia del genotipo en el perfil del metabolismo de fármacos, en el campo conocido como farmacogenética⁵.

Comprender el origen del cáncer requiere comprender las mutaciones que alteran la secuencia del ADN. *Las mutaciones somáticas son solamente*

encontradas en las células tumorales y se acumulan en virtud de los daños que la célula sufrió durante el proceso de carcinogénesis, relacionándose así con factores externos, como la exposición a carcinógenos y los hábitos de vida⁶. Estas mutaciones de naturaleza somática no son transmisibles hereditariamente.

Las mutaciones germinales son alteraciones originadas en el espermatozoide o en el óvulo y, por lo tanto, son transmisibles hereditariamente. Todas las células diploides del organismo tienen la mutación germinal, por lo que cualquier célula examinada mostrará la mutación en el ADN, lo que puede ser investigado mediante secuenciación genética de los genes implicados en la predisposición hereditaria al cáncer⁶.

Las mutaciones somáticas son responsables de aproximadamente el 90% de los casos de cáncer, llamados esporádicos principalmente porque están asociados con factores de riesgo externos, como los hábitos de estilo de vida (tabaquismo, etilismo etc.) y exposición ambiental (radiación ultravioleta, radiación ionizante etc.). El cáncer genético o hereditario presupone una mutación en la línea germinal, lo que ocurre en aproximadamente el 10% de los casos de cáncer⁷.

El diagnóstico de cáncer a una edad más temprana de lo habitual y la identificación de numerosos casos de la misma neoplasia en parientes cercanos sugieren una predisposición genética al cáncer. Las personas en esta situación pueden agotar los beneficios significativos del asesoramiento y las pruebas genéticas en vista de los protocolos personalizados de detección y prevención del cáncer⁸.

Para evaluar la predisposición, es importante construir el genograma (representación gráfica capaz de detallar el historial familiar), que debe constar en el registro médico. Su evaluación detallada permite identificar si hay motivos para solicitar pruebas genéticas⁵. En el caso de pacientes que ya han sido diagnosticados con cáncer, las pruebas permiten la *modificación adecuada de la estrategia de tratamiento. Del mismo modo, el hecho de poder identificar a los pacientes de alto riesgo, antes de que ocurra la enfermedad, implica la posibilidad de ejecutar estrategias para reducir esta posibilidad de manera muy significativa*⁹.

El acceso a las pruebas genéticas aún es incipiente, ya que solo con exámenes de esta naturaleza es posible identificar a las personas que deben someterse a estrategias personalizadas

y más efectivas de vigilancia y reducción del riesgo de cáncer¹⁰. Las pruebas tumorales son instrumentos ampliamente utilizados para mejorar el diagnóstico y la elección de la terapia. A través de ellas, varios tumores que antes no contaban con terapias efectivas ahora pueden tratarse con terapia molecular dirigida basada en el descubrimiento de mutaciones tumorales¹¹.

La propuesta de la medicina de precisión, *el conocimiento detallado del perfil molecular del paciente y su tumor permitirá terapias individualizadas para mejorar los resultados y disminuir la toxicidad. Así, accediendo a información sobre mutaciones germinales pronósticas y predictivas, así como a información sobre su perfil de metabolización de fármacos (biomarcadores farmacogenéticos) se podrá individualizar el manejo clínico, definiendo a veces el fármaco más adecuado, a veces titulando la mejor dosis terapéutica*¹².

A pesar de la dificultad de realizar pruebas genéticas complejas en oncología de precisión en países como Brasil, la oncogenética se consolida como una herramienta importante para hacer efectivo el derecho a la salud. Las pruebas genéticas presentan características y finalidades distintas: es fundamental comprenderlas para justificar la expansión de su cobertura, sea por la salud suplementaria, sea por el Sistema Único de Salud (SUS). En salud suplementaria, las pruebas tumorales pueden ser solicitadas por cualquier profesional médico, independientemente de la especialidad¹³.

En cuanto a la solicitud de pruebas genéticas germinales, la normativa de la Agencia Nacional de Salud (ANS), recientemente reformada, mantuvo las trabas para el acceso a la prueba¹⁴. Los criterios para justificar la cobertura de las pruebas en el contexto de la salud complementaria aún son restrictivos y deben ser mejorados, considerando que las situaciones que justifican su necesidad involucran a personas que aún no han tenido cáncer, pero pertenecen a familias de alto riesgo¹⁰.

En el SUS, el acceso a asesoramiento y pruebas genéticas es más difícil, considerando incluso el incipiente número de centros de referencia con profesionales especializados. Hay pocos laboratorios equipados y pocas personas capacitadas para realizar e interpretar exámenes de esta naturaleza¹⁰.

La medicina de precisión enfrenta desafíos éticos importantes, como los relacionados con el proceso de obtención del consentimiento

informado, la intimidad y la privacidad sobre la información genética, la discriminación a partir del diagnóstico de predisposición hereditaria a enfermedades y la definición de manejo clínico frente a hallazgos genéticos no concluyentes⁴.

La gestión de la información predictiva está directamente relacionada con la necesaria garantía de la atención, proclamada por los principios bioéticos y ahora prevista por la legislación específica. El Estatuto de la Persona con Cáncer¹ trae, en su marco, previsiones que reiteran la importancia de la prevención y el diagnóstico precoz de la enfermedad.

Estatuto de la Persona con Cáncer

Reflexiones bioético-jurídicas

La salud es un derecho fundamental, dinámico y progresivo, ya que está directamente relacionado con la evolución de la ciencia y las posibilidades que desarrolla, transformando muchas veces el conocimiento experimental en un protocolo terapéutico consolidado. El contexto que asocia la conformación actual del derecho a la salud al progreso científico debe estar siempre orientado por ponderaciones éticas y por la legalidad.

El pragmatismo del desarrollo científico necesita, como fundamento de legitimidad, la idea de responsabilidad, como una especie de directriz para la elusión de los riesgos, fundamentada en el respeto al ser humano en su evidente condición de vulnerabilidad¹⁵. De esta manera, los hallazgos científicos y sus resultados deben sopesarse a partir del beneficio que emana de una decisión o conducta¹⁶.

Como elementos centrales de la dimensión actual del derecho a la salud están la predicción y la precisión. La posibilidad de anticipar precozmente la manifestación de una patología, como las neoplasias, transforma la noción clásica de salud, *tradicionalmente ligada al ámbito intervencionista de la curación, es decir, cuando la enfermedad ya se ha instaurado. Incorporar la dimensión predictiva del derecho a la salud es, entonces, una misión normativa, ya que, solo a través de la regulación, es posible acceder a ella*¹⁷.

Una vez aclarada la finalidad de la oncogenética como una de las caras de la medicina de precisión, es necesario relacionarla al sesgo pragmático de la salud, es decir, a los medios para efectuar el contenido previsto en el Estatuto de la Persona con Cáncer¹,

recientemente aprobado. Antes, sin embargo, se señalan los fundamentos de carácter bioético y jurídico que sustentaron la construcción de la normativa.

El Capítulo II de la Ley 14.238/2021¹ trató de los fundamentos principistas y teleológicos que justificaron la construcción de legislación específica¹. Esta recibe la influencia de principios previstos en la Constitución Federal y en documentos internacionales, alineándose a objetivos que se fundan en la protección de los derechos humanos y a la sistemática interna de tutela de los derechos fundamentales ya vigente¹.

Son muchos los principios y objetivos determinados por la ley; en esta investigación, se destacan aquellos directamente interconectados a la perspectiva de la oncogenética.

El artículo 2 del estatuto define, entre sus principios esenciales: respeto a la dignidad de la persona humana, a la igualdad, a la no discriminación y a la autonomía individual; acceso universal y equánime a tratamiento adecuado; diagnóstico precoz; estímulo a la prevención; información clara y confiable sobre la enfermedad y su tratamiento; suministro de tratamiento sistémico referenciado de acuerdo con lineamientos preestablecidos por organismos competentes; ampliación de la red de servicios y su infraestructura¹. En el artículo 3, se destacan como objetivos esenciales:

- Promover mecanismos adecuados para el diagnóstico precoz de la enfermedad;
- Garantizar un tratamiento adecuado, de conformidad con las leyes ya vigentes;
- Fomentar la prevención de enfermedades, así como la promoción de instrumentos para viabilizar la Política Nacional de Prevención y Control del Cáncer en la Red de Atención a la Salud de las Personas con Enfermedades Crónicas en el ámbito del SUS;
- Fomentar la creación y el fortalecimiento de políticas públicas de prevención y combate al cáncer;
- Promover la articulación entre países, órganos y entidades en pro de prácticas en la prevención y en el tratamiento de la enfermedad;
- Promover la formación, la cualificación y la especialización de las personas involucradas en el proceso de prevención y tratamiento del cáncer;
- Mantener el compromiso de reducir la incidencia de la enfermedad a través de acciones de prevención;

- Fomentar la creación, el mantenimiento y el uso de fondos especiales de prevención, y
- Priorizar la prevención y el diagnóstico precoz¹.

Así, se infiere el protagonismo del ideal de prevención, notablemente correlacionado con la dimensión extensa del concepto de salud, que contempla la esfera predictiva, capaz de anticipar cuidados para que la enfermedad no se instaure o identificar terapias adecuadamente individualizadas.

La oncogenética es un segmento de la medicina que colabora para la promoción de esa dimensión predictiva y precisa del derecho a la salud, y busca, como primer sesgo, la prevención. Los fundamentos de principios del texto legal, así como una parte importante de sus objetivos, se basan también en la promoción de conductas preventivas¹.

La legislación mantiene relación con las bases epistemológicas de la bioética principialista¹⁶ en la medida en que lucha por la promoción del principio de justicia, a través del acceso justo a la salud, y por el protagonismo de la beneficencia, cuando prevé una serie de garantías y prerrogativas a pacientes oncológicos.

Los derechos reconocidos a pacientes oncológicos están, también, fundamentados en documentos internacionales sobre bioética y derechos humanos, en los que se manifiesta importante preocupación con la condición de vulnerabilidad humana y se busca promover el bienestar, la salud y el derecho a la vida.

Relación oncogenética

La medicina de precisión pasa a ser parte de las herramientas esenciales para la efectiva garantía del derecho a la salud, configurándose como un nuevo paradigma de la ciencia médica, ya que, a veces, permite la anticipación de la enfermedad y del modo como ésta se manifestará¹⁸. La oncogenética, como se explicó anteriormente, es una de las expresiones de esta precisión, y se relaciona directamente con los supuestos contemplados por el Estatuto de la Persona con Cáncer¹ en la medida en que posibilita elecciones terapéuticas que pueden marcar una gran diferencia.

Aquí, vale la pena destacar dos puntos para establecer la relación entre la oncogenética y la legislación recientemente aprobada: 1) la identificación de la información oncogenética sin degradar los fundamentos de la ética y la legalidad;

y 2) la necesidad de garantizar el acceso a los recursos disponibles a partir de la dimensión predictiva y actual del derecho a la salud.

Es evidente el salto en el tiempo que aleja el inicio del Proyecto Genoma de la construcción de la reciente legislación brasileña a favor de los derechos de los pacientes con cáncer. Sin embargo, ambos deben permanecer unidos por un mismo desafío: la búsqueda por la conformación ética y jurídica de la conducta que accede e interpreta la información de naturaleza genética, o sea, el cuidado con la interpretación y el uso de la información identificada. Cabe recordar que la capacidad predictiva de las pruebas no excluye el hecho de que la información obtenida del ADN es de naturaleza estadística¹⁹.

En Brasil, no existe una legislación específica que aborde las implicaciones del acceso a la información genética. Lo que existe son predicciones normativas dispersas y no profundamente explicadas, dada la expresiva complejidad del asunto. En Estados Unidos, por ejemplo, la no discriminación genética está regulada por su propio acto normativo, que define las distintas situaciones en las que se puede solicitar, acceder o integrar la información genética en relaciones contractuales como seguros, trabajo, prestación de servicios de salud y otros²⁰.

En el ordenamiento jurídico brasileño, el derecho a la no discriminación genética se deriva del sistema de protección de las garantías y de los derechos fundamentales, basado en la dignidad de la persona humana, fundamento de la república y base conforme de todas las relaciones jurídicas²¹. La interpretación actual —nadie debe ser discriminado por su información genética— no excluye la necesidad de regular, en detalle, el acceso al ADN.

En todo el mundo, crecen exponencialmente las inversiones en medicina de precisión, incluso en forma de estudios e investigaciones dedicados a la aplicación del conocimiento en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades. Es el caso, como señalan Collins y Varmus²², del *Precision Medicine Initiative*, programa norteamericano destinado al fomento de investigaciones que involucran la medicina de precisión, vinculado al National Institutes of Health (NIH).

En países como Brasil, históricamente, la pertinencia de programas orientados a la prevención y al manejo de enfermedades genéticas en general es objeto de cuestionamientos. Es necesario considerar el alto coeficiente de morbilidad y mortalidad

de tales enfermedades, su aumento exponencial y la necesidad de un tratamiento continuo²³. Tales patologías muchas veces son subdiagnosticadas, lo que implica la pérdida de oportunidades de prevención y orientación anticipada, generando costos para los pacientes y para el sistema de salud (público o privado) —costos que podrían ser optimizados²⁴.

El patrón de manifestación epidemiológica global mantiene relación relevante con la propuesta de la medicina de precisión, cuando constatado el crecimiento de enfermedades crónico-degenerativas. Aunque se pueda ponderar que los factores ambientales influyen directamente en la conformación de esta prevalencia epidemiológica, se debe enfatizar la importancia del diagnóstico temprano y la elección de un tratamiento personalizado¹¹.

El crecimiento global del gasto en salud es innegable e independiente de la salud económica de los países. El aumento de la esperanza de vida (expresado en la ampliación de la pirámide de edad), el cambio en el perfil epidemiológico global y los avances generales en cuanto a las nuevas posibilidades de la ciencia conforman el panorama de factores que contribuyen al aumento del gasto en salud poblacional en las esferas pública y privada⁵.

El uso de datos genéticos para predicción de enfermedad neoplásica y elección de tratamientos adecuados a la capacidad de respuesta individual son las principales contribuciones de la medicina de precisión en lo que concierne a los costos con la salud. Además de mejorar los resultados para la salud y la vida del paciente y la familia, la posibilidad de necesitar los tratamientos más indicados puede resultar en la reducción de gastos con tratamientos ineficaces⁵.

Los tratamientos inadecuados pueden tener repercusiones de dos órdenes: el primero y más importante son los efectos secundarios y el daño iatrogénico, es decir, es causado por la propia ineficacia de los tratamientos que no representan las mejores opciones en términos de posibilidades clínicas. La segunda repercusión es económica, ya que tales tratamientos pueden representar costos continuos significativos y evitables, considerando otras alternativas más adecuadas⁵.

El estudio de la genética en el contexto de la medicina de precisión es un proceso gradual y dinámico que se ha ido consolidando. Se sabe que brindar tecnología y recursos terapéuticos es una decisión que exige la recolección de evidencias muchas veces difícil, por imperfectas e incipientes²⁵.

En línea con la propuesta del Estatuto de la Persona con Cáncer¹, como premisa para ampliar la cobertura por la salud complementaria o la salud pública, se debería realizar un estudio a gran escala sobre el potencial impacto económico de la predicción como medida anticipatoria y personalizada en enfermedades neoplásicas⁵.

En Brasil, la Ley 13.709 (Ley General de Protección de Datos)²⁶, aprobada en 2018 y vigente a partir de 2020, estipuló normas sobre el uso, protección y transferencia de datos personales, abarcando también los datos genéticos, clasificados como sensibles. La ley condicionó, por regla general, el uso de datos de esta naturaleza a la autodeterminación informativa, es decir, a la autorización expresa del titular de la información.

El acceso a los recursos de la medicina de precisión, especialmente desde la perspectiva de la oncogenética, está restringido, en Brasil, por actos normativos fundamentales que, a menudo, son estrictamente económicos. Los impactos del uso de pruebas genéticas evidencian resultados que justifican la necesidad de repensar las restricciones de cobertura por el SUS y por la salud suplementaria⁵.

Como obstáculo a la incorporación de la multiplicidad de pruebas genéticas —especialmente las de predisposición— a la lista de cobertura de los planes de salud, se utiliza el argumento de la selección adversa. Según esta perspectiva, las personas más propensas a tener problemas de salud buscarían más compañías de seguros, mientras que aquellas con menor predisposición a enfermedades demandarían menos servicios médicos. Esto aumentaría el alcance de este tipo de contrato²⁵.

La selección adversa no es un argumento para impedir la expansión de la cobertura de pruebas genéticas por parte de los planes de salud. El primer fundamento de esta ampliación, además, está en la propia idea constitucional del derecho a la salud. Es imposible sostener, con argumentos exclusivamente económicos, impedimentos a la efectividad adecuada del derecho, en la medida en que las evidencias científicas apuntan la repercusión positiva del uso de ese tipo de recurso en el impacto de la vida del paciente y de la familia⁵.

Otro fundamento permea la prerrogativa del acto regulador, que involucra a Anvisa y ANS, y debe considerar, con base en indicadores médico-científicos, qué pruebas deben ser cubiertas y quién puede solicitarlas. La competencia

para establecer qué pruebas, entre las miles disponibles, se pueden solicitar en el ámbito de la salud complementaria, es uno de los vectores que se deben utilizar ante la contingencia de un posible incremento en el precio de los planes. Esta decisión debe estar fundamentada científicamente, justificando la cobertura basada en evidencias, y económicamente, considerando las pruebas que deben formar parte de la lista a ser financiada⁵.

También se debe agregar que, actualmente, aún está pendiente la posición del Superior Tribunal de Justicia (STJ) sobre la naturaleza de la lista de procedimientos de cobertura obligatoria elaborados por los instrumentos reglamentarios de ANS²⁷. Se discute si es exhaustiva o meramente ilustrativa, como espera la sociedad en general.

El SUS, el mayor sistema de salud del mundo, se basa en los principios de acceso universal y atención integral —previstos, entre otros, en la Ley 8.080/1990²⁸. El uso de la medicina de precisión puede impactar, en gran escala, la reprogramación de gastos con el sistema de financiamiento público de la salud, en especial en lo que se refiere a tratamientos oncológicos. Es necesario reprogramar la política de cobertura para contemplar la dimensión predictiva de la medicina, con el objetivo de disminuir el gasto en tratamientos no personalizados⁵.

El asesoramiento y las pruebas genéticas, por ejemplo, deben constituir el protocolo de atención a pacientes y familias en el ámbito de la atención primaria de salud. La Ordenanza 81/2009²⁹ del Ministerio de Salud instituyó, en el SUS, la Política Nacional de Atención Integral en Genética Clínica (PNAIGC), que tiene como uno de sus objetivos la organización de una línea de cuidados integrales que involucre prevención y tratamiento, pasando por todos los niveles de atención, incluida la atención primaria.

Sin embargo, *el servicio público en genética no es capaz de llegar adecuadamente a la población, ya que las políticas públicas de educación y acceso a la salud, la estructura organizativa mínima y la formación de los profesionales de la atención primaria son inexistentes o insuficientes*³⁰.

Las normas impuestas por la ANS sobre la cobertura de las pruebas de predisposición genética al cáncer introdujeron recientemente una nueva regla que establece que, *para las pautas de oncogenética en las que existen múltiples individuos afectados en la misma familia, [se debe] evaluar inicialmente*

*y preferiblemente al individuo más joven afectado por el tumor típico del espectro evaluado*³¹.

Luego, dicha resolución agrega que cuando hay una mutación identificada en la familia, los miembros de la familia no afectados por el cáncer también pueden hacerse la prueba, como se define en cada una de las pautas específicas. Sin embargo, en todas las situaciones de pruebas genéticas en miembros de la familia, la cobertura será obligatoria solo cuando el miembro de la familia que se someterá a la prueba sea beneficiario de un plan de salud³¹.

Se puede ver la persistencia del criterio para solicitar la prueba, realizado sólo cuando el individuo fue diagnosticado con cáncer. La posibilidad de extender las pruebas a pacientes que nunca han tenido cáncer solo ocurrirá en los casos en que ya se haya identificado una mutación en la familia⁵.

En la normativa, la cobertura de análisis molecular de ADN (exámenes genéticos) no es obligatoria en los casos de *tamizaje de riesgo personal o tamizaje de planificación familiar en pacientes asintomáticos*³², corroborando la interpretación limitante de este tipo de prueba en pacientes sin diagnóstico de enfermedad oncológica. Así, *si existe la indicación de prueba basada en antecedentes familiares muy sugestivos de síndrome de cáncer hereditario en una familia en la que todos los casos diagnosticados de cáncer ya han fallecido, no está prevista por la lista la prueba de los descendientes de los pacientes oncológicos*³³.

En salud pública, el PNAIGC propone el uso del asesoramiento genético o como herramienta predictiva inicial, pero no prevé la posibilidad de cobertura de pruebas para la evaluación precisa de la predisposición al cáncer²⁹. Para que el asesoramiento genético se convierta en una realidad capaz de cambiar los resultados, también sería necesario invertir en la educación sanitaria de la población, en la estructura organizativa y en la formación de los profesionales de atención primaria.

El Estatuto de la Persona con Cáncer¹ confirmó los derechos y garantías fundamentales de los pacientes oncológicos, que, antes, podían extraerse de la lógica interpretativa de la Constitución. Trajo, sin embargo, una previsión detallada de los fundamentos que contribuyen a la pronta y adecuada tutela judicial de las personas que luchan, en el ámbito de la salud pública complementaria, por un trato digno, manteniendo la esperanza de contener la progresión de la patología¹.

En la ley, el diagnóstico precoz y la posibilidad de prevención del cáncer ocupan posiciones prominentes, lo que confirma la importancia de la medicina de precisión, dirigida a una visión más personalizada del tratamiento. El estatuto¹ contempla, entonces, la necesidad de repensar la disciplina jurídica del cáncer desde el ámbito puramente curativo, esto es, cuando la enfermedad ya se encuentra implantada o incluso con un grado de avance significativo.

Recientemente, la Ley 14.307/2022², que prevé el proceso de actualización de coberturas en el ámbito de la salud complementaria, definió reglas para la incorporación de nuevos tratamientos. Se debe prestar atención a la decisión pendiente del STJ sobre la naturaleza de la lista de tratamientos y medicamentos definidos por la ANS. El tribunal definirá si revela una lista exhaustiva o meramente ejemplar²⁷.

La Ley 14.307/2022² hizo obligatoria la cobertura del tratamiento oral y domiciliario de enfermedades oncológicas, con aprobación del medicamento en la Anvisa². También determinó la prioridad para la tramitación de los procesos administrativos sobre incorporación de nuevos medicamentos y tratamientos quimioterápicos, debiendo ocurrir la inclusión en la lista de la ANS dentro de los 120 días contados a partir de la fecha de presentación de la solicitud. Si el plazo vence sin evaluación por la ANS, el medicamento debe ser automáticamente incluido en la lista².

Los últimos años han sido de importantes cambios en el país, en lo que se refiere al marco legislativo volcado a los derechos de pacientes oncológicos. La tendencia a la incorporación y ampliación de coberturas se basa en la rapidez, fundamental para cualquier tratamiento dirigido a neoplasias.

Las demandas judiciales sobre el conjunto de posibilidades que involucran el tratamiento del cáncer se basan sustancialmente en el surgimiento de importantes alternativas terapéuticas que persistentemente no son cubiertas por el SUS o la salud complementaria⁵.

Es fundamental establecer un plan nacional articulado entre organismos públicos y centros académicos para crear e implementar asesoramiento genético para pacientes de alto riesgo oncológico. Por lo tanto, se puede garantizar la universalidad del acceso a las estrategias de detección personalizadas y reducir el riesgo de cáncer a través del conocimiento de la oncogenética⁴.

Consideraciones finales

La posibilidad de predecir la probabilidad de manifestación de enfermedades oncológicas o poder analizarla en detalle para construir una estrategia personalizada de prevención o tratamiento es una propuesta real de la medicina de precisión, que parte del acceso a las pruebas genéticas. Esta propuesta permite repensar la dimensión exclusivamente curativa del derecho a la salud, es decir, aquella ligada a la idea de buscar la cura o el estancamiento de la enfermedad, cuando ya está instaurada.

Las pruebas predictivas permiten identificar mutaciones genéticas relacionadas con la probabilidad de enfermedad neoplásica, para, a partir de esto, trazar estrategias adecuadas a cada caso. La característica hereditaria del cáncer puede justificar la opción por estrategias profilácticas o de prevención, como cirugías para extracción de órganos, exámenes más apropiados y frecuentes de rastreo y uso de medicamentos personalizados, para reducir la posibilidad de manifestación de la enfermedad.

Los últimos cambios legislativos fueron importantes para el avance del acceso a pruebas genéticas predictivas, pero tanto el SUS como la salud complementaria aún conforman límites que deben ser repensados.

En cuanto a la cobertura por planes de salud, es necesario reevaluar el impedimento de realizar la prueba a pacientes no diagnosticados de cáncer (pero con antecedentes familiares importantes de cáncer) y la restricción de la posibilidad de solicitar la prueba solo a profesionales de determinadas especialidades, incluso si otros profesionales tienen conocimientos acentuados y necesitan hacerlo.

La falta de políticas públicas adecuadas encaminadas a la realización de pruebas genéticas para atender a los pacientes del SUS que tienen antecedentes familiares importantes, diagnosticados o no con la enfermedad, viola el acceso adecuado a tan fundamental derecho. La fundamentación económica deslegítima esta restricción de acceso en los ámbitos público y privado, en la medida en que es evidente que la contingencia de gastos no puede anular el derecho a la subsistencia.

Al derecho le corresponde continuar el movimiento iniciado con las leyes 14.238/2021¹ e 14.307/2022² de incorporar posibilidades de

la medicina que reflejen intereses sociales y promuevan la tutela adecuada y rápida de los bienes jurídicos. También se debe agregar la necesaria adecuación de la actuación de los tribunales superiores brasileños en asuntos relacionados con el tema, ya que, lamentablemente, el proceso legislativo y la actuación del Ejecutivo son incapaces, a tiempo, de efectuar legítimas demandas oncológicas.

Referencias

1. Brasil. Lei nº 14.238, de 19 de novembro de 2021. Institui o Estatuto da Pessoa com Câncer; e dá outras providências. Diário Oficial da União [Internet]. Brasília, nº 218, p. 2, 22 nov 2021 [acesso 28 jun 2022]. Seção 1. Disponível: <https://bit.ly/3gYVKCD>
2. Brasil. Lei nº 14.307, de 3 de março de 2022. Altera a Lei nº 9.656, de 3 de junho de 1998, para dispor sobre o processo de atualização das coberturas no âmbito da saúde suplementar. Diário Oficial da União [Internet]. Brasília, p. 1, 4 abr 2022 [acesso 28 jun 2022]. Seção 1. Disponível: <https://bit.ly/3gYVZxx>
3. Arai RJ, Guindalini RSC, Llera AS, O'Connor JM, Muller B, Lema M *et al.* Personalizing precision oncology clinical trials in Latin America: an expert panel on challenges and opportunities. *Oncologist* [Internet]. 2019 [acesso 28 jun 2022];24(8):e709-19. DOI: 10.1634/theoncologist.2018-0318
4. Sociedade Brasileira de Oncologia Clínica. Brasileiro associa câncer a fatores hereditários, mas não tem acesso a exames ou aconselhamento genético [Internet]. São Paulo: SBOC; 2018 [acesso 28 jun 2022]. Disponível: <https://bit.ly/3VQk884>
5. Meirelles AT, Guindalini R. Oncogenética e dimensão preditiva do direito à saúde: a relevância da informação genética na prevenção e tratamento do câncer. In: Freire de Sá MF, Meirelles AT, Souza IA, Nogueira RHP, Naves BTO, editores. *Direito e medicina: interseções científicas*. Belo Horizonte: Conhecimento; 2021. p. 155-78.
6. Meirelles AT, Guindalini R. Op. cit. p. 158.
7. Weitzel JN, Blazer KR, MacDonald DJ, Culver JO, Offit K. Genetics, genomics, and cancer risk assessment: state of the art and future directions in the era of personalized medicine. *CA Cancer J Clin* [Internet]. 2011 [acesso 28 jun 2022];61(5):327-59. DOI: 10.3322/caac.20128
8. Dancey JE, Bedard PL, Onetto N, Hudson TJ. The genetic basis for cancer treatment decisions. *Cell* [Internet]. 2012 [acesso 28 jun 2022];148(3):409-20. DOI: 10.1016/j.cell.2012.01.014
9. Meirelles AT, Guindalini R. Op. cit. p. 159.
10. Sociedade Brasileira de Oncologia Clínica. Op. cit.
11. Negri F, Uziel D. Texto para discussão: o que é medicina de precisão e como ela pode impactar o setor de saúde? Rio de Janeiro: IPEA; 2020.
12. Guindalini R, Sabbaga J. Uso clínico de biomarcadores para diagnóstico e tratamento de neoplasias. In: Borges DR, organizador. *Atualização terapêutica*. 25ª ed. Porto Alegre: Artmed; 2014. p. 18-22.
13. Meirelles AT, Guindalini R. Op. cit. p. 161.
14. Agência Nacional de Saúde. Resolução normativa nº 465, de 24 de fevereiro de 2021. Atualiza o Rol de Procedimentos e Eventos em Saúde que estabelece a cobertura assistencial obrigatória a ser garantida nos planos privados de assistência à saúde contratados a partir de 1º de janeiro de 1999 e naqueles adaptados conforme previsto no artigo 35 da Lei nº 9.656, de 3 de junho de 1998; fixa as diretrizes de atenção à saúde; e revoga a Resolução Normativa – RN nº 428, de 7 de novembro de 2017, a Resolução Normativa – RN nº 453, de 12 de março de 2020, a Resolução Normativa – RN nº 457, de 28 de maio de 2020 e a RN nº 460, de 13 de agosto de 2020. Diário Oficial da União [Internet]. Brasília, nº 40, p. 115, 2 mar 2021 [acesso 11 mar 2021]. Seção I. Disponível: <https://bit.ly/3Y2jhTR>
15. Jonas H. Técnica, medicina e ética: sobre a prática do princípio responsabilidade. São Paulo: Paulus; 2013. p. 53.
16. Beauchamp TL, Childress JF. *Principles of biomedical ethics*. New York: Oxford University Press; 1979.

17. Meirelles AT, Guindalini R. Op. cit. p. 166.
18. Zagalo-Cardoso J, Rolim L. Aspectos psicossociais da medicina preditiva: revisão da literatura sobre testes de riscos genéticos. *Psicol Saúde Doenças* [Internet]. 2005 [acesso 28 jun 2022];6(1):3-34. Disponível: <https://bit.ly/3VRLACH>
19. Human genome project. Information archive 1990-2003 [Internet]. 2003 [acesso 28 jun 2022]. Disponível: <https://bit.ly/3Fu5Nc7>
20. United States. The genetic information nondiscrimination act of 2008. U.S. Equal Employment Opportunity Commission [Internet]. 2008 [acesso 28 jun 2022]. Disponível: <https://bit.ly/3VBx16b>
21. Brasil. Constituição da República Federativa do Brasil de 1988. Diário Oficial da União [Internet]. Brasília, p. 1., 5 out 1988 [acesso 28 jun 2022]. Seção 1. Disponível: <https://bit.ly/3Bcb8SS>
22. Collins FS, Varmus H. A new initiative on precision medicine. *N Eng J Med* [Internet]. 2015 [acesso 28 jun 2022];372(9):793-5. DOI: 10.1056/NEJMp1500523
23. Meira JGCM, Acosta AX. Políticas de saúde pública aplicadas à genética médica no Brasil. *Rev Ciênc Méd Biol* [Internet]. 2009 [acesso 28 jun 2022];8(2):189-97. Disponível: <https://bit.ly/3gXcYjL>
24. Marques-de-Faria AP, Ferraz VE, Acosta AX, Brunoni D. Clinical genetics in developing countries: the case of Brazil. *Community Genet* [Internet]. 2004 [acesso 28 jun 2022];7(2):95-105. DOI: 10.1159/000080777
25. Negri F, Uziel D. Texto para discussão: o que é medicina de precisão e como ela pode impactar o setor de saúde? Rio de Janeiro: IPEA; 2020.
26. Brasil. Lei nº 13.709, de 14 de agosto de 2018. Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais (LGPD). Diário Oficial da União [Internet]. Brasília, p. 59, 15 ago 2018 [acesso 28 jun 2022]. Seção 1. Disponível: <https://bit.ly/3Hisu4x>
27. Brasil. Superior Tribunal de Justiça. Sexta Turma. EREsp nº 1886929 / SP (2020/0191677-6). Relator: Ministro Luís Felipe Salomão. JusBrasil [Internet]. 2014 [acesso 28 jun 2022]. Disponível: <https://bit.ly/3uroxTj>
28. Brasil. Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990. Dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes e dá outras providências. Diário Oficial da União [Internet]. Brasília, p. 18055, 20 set 1990 [acesso 28 jun 2022]. Seção 1. Disponível: <https://bit.ly/3w9tHny>
29. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria 81/2009, 20 de janeiro de 2009. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Diário Oficial da União [Internet]. Brasília, 2009 [acesso 4 abr 2021]. Disponível: <https://bit.ly/3XRNVbU>
30. Meirelles AT, Guindalini R. Op. cit. p. 170.
31. Agência Nacional de Saúde. Op. cit. p. 104.
32. Agência Nacional de Saúde. Op. cit. p. 102
33. Meirelles AT, Guindalini R. Op. cit. p. 173.

Ana Thereza Meireles Araújo - Doctora - anathereameirelles@gmail.com

 0000-0001-9623-6103

Rodrigo Santa Cruz Guindalini - Doctor - rodrigoscg@gmail.com

 0000-0002-5198-8966

Correspondencia

Ana Thereza Meireles Araújo - Rua Colmar, 351, ap. 1205, Pituba CEP 41830-600. Salvador/BA, Brasil.

Participación de los autores

Ambos autores contribuyeron a la concepción y redacción del artículo, la revisión crítica del contenido y la aprobación de la versión final.

Recibido: 2.5.2022

Revisado: 6.9.2022

Aprovado: 15.9.2022