



**IBMC**

INSTITUTO DE BIOLOGIA MOLECULAR E CELULAR  
INSTITUTE FOR MOLECULAR AND CELL BIOLOGY

# Portugal's

## *“Genetic Information Law”*

(Law 12/2005, 26 Jan.)

**Jorge Sequeiros**

IBMC, Univ. Porto

*ESHG (WS10), 14 Jun 2010*



# IBMC

INSTITUTO DE BIOLOGIA MOLECULAR E CELULAR  
INSTITUTE FOR MOLECULAR AND CELL BIOLOGY

## “Personal Genetic Information and Health Information”

Approved, 9 Dec 2004

Sent for publication, 7 Jan 2005

Published, 26 Jan 2005

tamente ligada à saúde, presente ou futura, de uma pessoa, quer se encontre com vida ou tenha falecido, e a sua história clínica e familiar.

### Artigo 3.º

#### Propriedade da informação de saúde

1 — A informação de saúde, incluindo os dados clínicos registados, resultados de análises e outros exames subsidiários, intervenções e diagnósticos, é propriedade da pessoa, sendo as unidades do sistema de saúde os depositários da informação, a qual não pode ser utilizada para outros fins que não os da prestação de cuidados e a investigação em saúde e outros estabelecidos pela lei.

2 — O titular da informação de saúde tem o direito de, querendo, tomar conhecimento de todo o processo clínico que lhe diga respeito, salvo circunstâncias excepcionais devidamente justificadas e em que seja inequivocamente demonstrado que isso lhe possa ser prejudicial, ou de o fazer comunicar a quem seja por si indicado.

3 — O acesso à informação de saúde por parte do seu titular, ou de terceiros com o seu consentimento, é feito através de médico, com habilitação própria, escolhido pelo titular da informação.

### Artigo 4.º

#### Tratamento da informação de saúde

1 — Os responsáveis pelo tratamento da informação de saúde devem tomar as providências adequadas à protecção da sua confidencialidade, garantindo a segurança das instalações e equipamentos, o controlo no acesso à informação, bem como o reforço do dever de sigilo e da educação deontológica de todos os profissionais.

2 — As unidades do sistema de saúde devem impedir o acesso indevido de terceiros aos processos clínicos e aos sistemas informáticos que contenham informação de saúde, incluindo as respectivas cópias de segurança, assegurando os níveis de segurança apropriados e cumprindo as exigências estabelecidas pela legislação que regula a protecção de dados pessoais, nomeadamente para evitar a sua destruição, acidental ou ilícita, a alteração, difusão ou acesso não autorizado ou qualquer outra forma de tratamento ilícito da informação.

3 — A informação de saúde só pode ser utilizada pelo sistema de saúde nas condições expressas em autorização escrita do seu titular ou de quem o represente.

4 — O acesso a informação de saúde pode, desde que anonimizada, ser facultado para fins de investigação.

5 — A gestão dos sistemas que organizam a informação de saúde deve garantir a separação entre a informação de saúde e genética e a restante informação pessoal, designadamente através da definição de diversos níveis de acesso.

6 — A gestão dos sistemas de informação deve garantir o processamento regular e frequente de cópias de segurança da informação de saúde, salvaguardadas as garantias de confidencialidade estabelecidas por lei.

### Artigo 5.º

#### Informação médica

1 — Para os efeitos desta lei, a informação médica é a informação de saúde destinada a ser utilizada em prestações de cuidados ou tratamentos de saúde.

2 — Entende-se por «processo clínico» qualquer registo, informatizado ou não, que contenha informação de saúde sobre doentes ou seus familiares.

3 — Cada processo clínico deve conter toda a informação médica disponível que diga respeito à pessoa, ressalvada a restrição imposta pelo artigo seguinte.

4 — A informação médica é inscrita no processo clínico pelo médico que tenha assistido a pessoa ou, sob a supervisão daquele, informatizada por outro profissional igualmente sujeito ao dever de sigilo, no âmbito das competências específicas de cada profissão e dentro do respeito pelas respectivas normas deontológicas.

5 — O processo clínico só pode ser consultado por médico incumbido da realização de prestações de saúde a favor da pessoa a que respeita ou, sob a supervisão daquele, por outro profissional de saúde obrigado a sigilo e na medida do estritamente necessário à realização das mesmas, sem prejuízo da investigação epidemiológica, clínica ou genética que possa ser feita sobre os mesmos, ressalvando-se o que fica definido no artigo 16.º

### Artigo 6.º

#### Informação genética

1 — A informação genética é a informação de saúde que verze as características hereditárias de uma ou de várias pessoas, aparentadas entre si ou com características comuns daquele tipo, excluindo-se desta definição a informação derivada de testes de parentesco ou estudos de zootia em gémeos, dos estudos de identificação genética para fins criminais, bem como do estudo das mutações genéticas somáticas no cancro.

2 — A informação genética pode ser resultado da realização de testes genéticos por meios de biologia molecular, mas também de testes citogenéticos, bioquímicos, fisiológicos ou imagiológicos, ou da simples recolha de informação familiar, registada sob a forma de uma árvore familiar ou outra, cada um dos quais pode, por si só, enunciar o estatuto genético de uma pessoa e seus familiares.

3 — A informação genética reveste natureza médica apenas quando se destina a ser utilizada nas prestações de cuidados ou tratamentos de saúde, no contexto da confirmação ou exclusão de um diagnóstico clínico, no contexto de diagnóstico pré-natal ou diagnóstico pré-implantatório ou no da farmacogenética, excluindo-se, pois, a informação de testes preditivos para predisposições a doenças comuns e pré-sintomáticos para doenças monogénicas.

4 — A informação genética que não tenha implicações imediatas para o estado de saúde actual, tal como a resultante de testes de paternidade, de estudos de zootia em gémeos, e a de testes preditivos — com a excepção de testes genéticos para resposta a medicamentos —, de heterozootia, pré-sintomáticos, pré-natais ou pré-implantatórios não pode ser incluída no processo clínico, salvo no caso de consultas ou serviços de genética médica com arquivos próprios e separados.

5 — Os processos clínicos de consultas ou serviços de genética médica não podem ser accedidos, facultados ou consultados por médicos, outros profissionais de saúde ou funcionários de outros serviços da mesma instituição ou outras instituições do sistema de saúde no caso de conterem informação genética sobre pessoas saudáveis.

6 — A informação genética deve ser objecto de medidas legislativas e administrativas de protecção reforçada em termos de acesso, segurança e confidencialidade.

- Protection of genetic information
- Genetic testing in health-care
- Genetic counselling
- Genetic databases and biobanks
- Biomedical research and health care
- Non-discrimination measures



***Health information***, any information directly or indirectly linked to the present or future health status of any person, either living or deceased, including the clinical and family history

***Medical information***, the health information intended to be used for provision of health care and treatment

***Genetic information***, the health information associated to hereditary characteristics of one or more persons biologically related (identity and forensic genetic testing, but also somatic mutations, are excluded, for the purposes of this Law) obtained through any means, including molecular genetics, cytogenetics, biochemical genetics, physiological or imagiological tests, and pedigree information

***Genetic information*** is considered to be medical in nature only when used for the confirmation or exclusion of a clinical diagnosis, in prenatal or preimplantation diagnosis or for pharmacogenetics purposes, thus excluding presymptomatic and susceptibility testing

**Types of genetics tests** (Dx, carrier, PST, susceptibility, PhG, PND, PGD, screening)

***Genetic database***, any register, either in an informatics support or not, containing genetic information on a group of persons or families

If a database or a genetic registry includes any kind of family information it must be kept and curated by a medical geneticist



**IBMC**

INSTITUTO DE BIOLOGIA MOLECULAR E CELULAR  
INSTITUTE FOR MOLECULAR AND CELL BIOLOGY

# Definitions (5)

***Biobank***, any collection of biological samples or its derivatives, previously or prospectively collected, obtained through health care provision, population screening, or research, either with or without identification, and with or without a time limit





**Health information** is the property of the person to whom it pertains (though access to it is made through an authorized physician) and cannot be used for any aims other than health care and health research, or others defined by law



Only information of **immediate interest for the patient's current health** (diagnostic and pharmacogenetic information) can be entered in general hospital records

**Predictive information** from carrier, presymptomatic, susceptibility, prenatal or preimplantation tests can only be kept in records of genetic services that keep separate files



## Genetic counselling

- Diagnostic or pharmacogenetic testing should follow the general principles of any other health care provision
- Carrier, presymptomatic and susceptibility testing must be preceded by genetic counselling and written informed consent, and requested by a medical geneticist
- Counselling should be proportionate to the severity of the disease, usual age at onset and existing treatment



# Psychosocial evaluation

- In severe, late-onset disease with no effective treatment, predictive tests must be preceded by a psychosocial evaluation and follow-up after delivery of results
- Presymptomatic/predictive testing and PGD should only be performed in persons that can fully appreciate all its implications and give their informed consent



- Government should regulate the offer of genetic testing, to avoid direct marketing to the public, by public or private lab, out of the context of genetic counselling
- Licensing, certification and accreditation
- Professionals employed by insurers, employers or any goods and service providers are not exempt from their confidentiality duty regarding their patients



- **Insurers** cannot ask for a genetic test or use test results or any other kind of genetic information already available, including family history, to refuse insurance or establish higher premiums

# Employement (1)

- Employers cannot select or ask their current employees' for genetic tests or previous test results, **even with their own consent**,
- except for their health or safety **protection** (e.g., hazardous environments), and only if done in the context of genetic counselling and if employment is not put at stake; ...



## Employement (2)

...

- the exception could be made in case of serious risk to public safety or public health, in which case genetic testing must be conducted by an **independent entity**





# Adoption

- No genetic testing or any kind of genetic information can be requested in case of adoption, both to the **adoptees** or the **prospective parents**



- In the case of minors, genetic testing should be done **only for their benefit**, after written consent from their parents or legal tutors, but always seeking to obtain the **minors assent**

...



## Late-onset diseases

- In case of **severe, uncurable diseases, with onset usually in adult life**, presymptomatic testing cannot be performed in minors
- and prenatal testing should not be done just for information of the parents but only with the aim to prevent the birth of an affected child (TOP up to 24 weeks)



**IBMC**

INSTITUTO DE BIOLOGIA MOLECULAR E CELULAR  
INSTITUTE FOR MOLECULAR AND CELL BIOLOGY

# Subgroups & minorities

- In case of genetic screening, the rights of the population or **population groups** should also be protected, in addition to their individual rights



**IBMC**

INSTITUTO DE BIOLOGIA MOLECULAR E CELULAR  
INSTITUTE FOR MOLECULAR AND CELL BIOLOGY

# Biobanking

- Collection, conservation and usage of biological samples for genetic testing should be subject to an informed consent **separate for health care** and biomedical research, including its purposes and duration of storage



**IBMC**

INSTITUTO DE BIOLOGIA MOLECULAR E CELULAR  
INSTITUTE FOR MOLECULAR AND CELL BIOLOGY

# Commercial use

- Biological samples cannot be used for any commercial purposes
- Commercial entities cannot store or use identified or identifiable samples
- If absolutely needed, coded samples can be used, if the identifying codes are kept at a public institution



## Recontacting (1)

- If consent for a different purpose cannot be obtained, e.g. in case of death, stored samples can be used in the context of genetic counselling, in order to enable treatment or the prevention of a genetic disease in a relative (but not to know the genetic status of other family members)



## Recontacting (2)

- If consent is not possible (proband deceased) or easily obtainable (e.g. large amount of samples needed), samples can be used for family studies, or can be processed for epidemiological or statistical purposes, only if previously and irreversibly anonymised.





## Research results

- A biobank must have a health care or a (basic or applied) health research purpose
- If communication of results can be foreseen, a medical geneticist should be involved
- Previous authorization must be requested from the health authorities and, in case of identified or identifiable samples, from the national personal data protection agency



# IBMC

INSTITUTO DE BIOLOGIA MOLECULAR  
INSTITUTE FOR MOLECULAR AND CELL



CIRCULAÇÃO  
LISTA N.º 6/2010  
2010-02-12

Ministério d.....

Decreto ..... n.º .....

DL 71/2010

2010.02.08

A Lei n.º 12/2005, de 26 de Janeiro, veio definir o conceito de informação de saúde e de informação genética, a circulação de informação e a intervenção sobre o genoma humano no sistema de saúde, bem como as regras para a colheita e conservação de produtos biológicos para efeitos de testes genéticos ou de investigação.

É em regulação dessa lei que o presente decreto-lei estabelece os princípios inerentes à realização e disponibilização de testes genéticos, prevendo igualmente as regras de protecção da informação genética, em termos de acesso, segurança, confidencialidade e sigilo dos dados. São, assim, regulamentados o n.º 6 do artigo 6.º, o n.º 2 do artigo 7.º, o n.º 1 do artigo 15.º, e o n.º 7 do artigo 17.º da Lei n.º 12/2005, de 26 de Janeiro.

Regulation of  
Law 12/2005  
is still waiting...!