



Perspetiva

Edição n.º 05 | dezembro 2020

Atual



1996-2020

**SPGH, 24 anos a divulgar a  
Genética Humana em Portugal**



# A Genética Humana em Portugal

Promover, desenvolver e divulgar a investigação e a prática em Genética Humana, em geral, e em Genética Médica, em particular, são os objetivos primordiais da Sociedade Portuguesa de Genética Humana. Apresentamos agora a sua dinâmica dando a palavra a alguns dos seus membros.



João Gonçalves, presidente efetivo da SPGH em 2020

A Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH), foi criada a 6 de dezembro de 1996 na sede da Ordem dos Médicos em Lisboa, por um “núcleo fundador” de geneticistas que trabalhavam em genética humana em diversos hospitais, universidades e institutos do país. A 19 de junho de 1997, a SPGH foi oficialmente registada como associação sem fins lucrativos, tendo nos referidos estatutos definido como objetivo principal, a “Promoção, Desenvolvimento e Divulgação da Investigação e da Prática em Genética Humana em geral e em Genética Médica em particular”.

Desde a sua criação, a SPGH integra profissionais de saúde das diversas áreas da genética humana, nomeadamente, médicos geneticistas, investigadores, especialistas em genética clínica laboratorial, técnicos de laboratório e, mais recentemente, aconselhadores genéticos, estes reconhecidos a nível europeu, mas ainda sem reconhecimento oficial em Portugal. Algumas destas especialidades ainda não existiam aquando da fundação da Sociedade (ex. genética médica) contudo, a diversidade profissional dos seus associados, constitui um fator que enriquece a Sociedade, favorece o diálogo e a partilha de conhecimentos, fundamentais para o seu dinamismo e renovação em sintonia com a evolução do conhecimento.

## Dimensão internacional

A SPGH, através de diversos dos seus sócios, tem direta ou indiretamente colaborado, com diferentes instituições/organizações internacionais. Com o empenho e dinamismo, tanto do Prof. Carolino Monteiro (presidente da SPGH em 1999), como da Prof.ª He-loísa Santos (presidente da SPGH em 1997 e 2003), foi possível coorganizar em Lisboa o 30.º Congresso Anual da *European Society of Human Genetics* (ESHG). Adicionalmente, a participação do Prof. Jorge Sequeiros (presidente da SPGH em 1998) em órgãos diretivos do EuroGentest, na OCDE, na *European Board of Medical Genetics* (EBMG), no *board* da ESHG e em reuniões na Comissão Europeia para criação das ERNs – *European Reference Networks*, e ainda a Prof.ª Isabel Carreira (Presidente da SPGH em 2006 e 2019) como vice-presidente do comité para a especialidade de *Clinical Laboratory Geneticists* da EBMG, tem permitido à SPGH associar-se a iniciativas das referidas organizações, contribuindo para que em Portugal se tenham valorizado as carreiras profissionais em Genética Médica e Genética Clínica Laboratorial e pugnado pela criação de uma futura carreira profissional de aconselhadores genéticos, equiparando-as também às respetivas carreiras

existentes na Europa. Valoriza-se ainda a participação de diversos associados, como organizadores ou assessores de programas de controlo de qualidade da *European Molecular Genetics Quality Network* (EMQN), colaborando na redação de Orientações e na avaliação do desempenho de laboratórios, têm contribuído para a implementação e manutenção da qualidade laboratorial dos testes genéticos, em Portugal e a nível europeu.

## Missão de formar, informar e investigar

A SPGH realiza anualmente, desde a sua fundação, um congresso científico anual. Este congresso, conta sempre com conferencistas convidados, reconhecidos por contributos relevantes e inovadores para a Genética Humana a nível internacional, e tem valorizado continuamente a investigação e o diagnóstico executados por portugueses, em instituições nacionais e estrangeiras. Há aproximadamente uma década que a SPGH colabora com a ESHG na promoção e divulgação do concurso europeu do “Dia do DNA” dirigido a alunos do ensino secundário (encontra-se a decorrer a edição de 2021), tendo já sido premiados estudantes portugueses (<http://spgh.net/concurso-eshg-dna-day>).

Nos últimos anos, reforçando a sua componente formativa orientada para os sócios mais jovens, tem sido realizado um curso de bioinformática, focado na *sequenciação de nova geração* (tecnologia recentemente desenvolvida a nível global para sequenciação de exomas e de genomas). Está agendada uma nova edição deste curso para 2021.

No âmbito da sua reunião científica anual, a SPGH atribui diversos prémios que visam valorizar a investigação que os seus associados desenvolvem (ver texto sobre a Comissão Científica). Um dos prémios mais considerado é o atribuído anualmente ao melhor artigo científico publicado na área da Genética Humana. O primeiro autor deste trabalho apresenta-o oralmente na reunião anual, sendo uma excelente oportunidade de divulgação da ciência realizada em Portugal, constitui mais um momento de formação e de estímulo para os restantes sócios da SPGH. Destacam-se ainda dois prémios, um atribuído em colaboração com a ESHG e outro designado por “Prémio SPGH – Prof. Amândio Tavares” (em homenagem a um dos fundadores da Genética Médica em Portugal), que apoiam a ida dos vencedores à conferência anual da ESHG. Os premiados para além de apresentarem os respetivos trabalhos na reunião europeia em causa, têm uma excelente oportunidade para se atualizarem nas vertentes técnicas e científicas com o que de melhor se faz na Europa nesta área do conhecimento. O incentivo e o reconhecimento da atividade científica dos associados, são ainda valorizados com os prémios

“SPGH - investigação básica” e “SPGH – investigação clínica” também atribuídos anualmente nas áreas em causa.

## 24.ª Reunião Anual da SPGH

Neste ano de pandemia, com a determinação da Direção da SPGH e o empenho da sua Comissão Científica, foi possível realizar a 24.ª Reunião Anual desta Sociedade, que decorreu em formato virtual, com a participação de mais de 240 inscritos.

Os dois temas principais da reunião, a par com a investigação realizada em Portugal, compreenderam as doenças raras e a imunogenética. Marcou presença a Prof.ª Kym Boycott, geneticista clínica e professora de pediatria na Universidade de Ottawa, a proferir uma palestra sobre a sua experiência no âmbito do consórcio “Care4Rare” de que é a responsável no Canadá. Foram apresentados resultados da investigação realizada, integrando a vertente clínica e a investigação básica, o que tem permitido dar resposta, com grande sucesso, à compreensão da base molecular de muitas doenças raras, cumprindo a estratégia desenvolvida para o tratamento dos respetivos doentes e apoio aos seus familiares. Apresentou assim, um modelo de planeamento e de organização que poderá servir de inspiração para aperfeiçoar mais a “Estratégia Nacional para as Doenças Raras” no nosso país.

No âmbito da imunogenética, a SPGH teve o privilégio de contar com a palestra do Prof. Jean-Laurent Casanova, professor e médico no Hospital da Universidade Rockefeller. Como investigador, globalmente reconhecido e premiado, proporcionou dados atuais sobre os mecanismos moleculares e celulares que comprometem a nossa imunidade, tornando-nos extremamente vulneráveis a doenças infecciosas potencialmente fatais, como a causada pelo SARS-CoV-2. As descobertas recentes da equipa internacional liderada pelo Prof. Casanova, incluíram a identificação de alterações moleculares em 13 genes que afetam a resposta imunitária à infeção pelo SARS-Cov-2, recentemente publicadas na revista *Science*, revestindo-se de grande importância para o tratamento dos doentes.


Integrado ainda no congresso anual, tal como tem acontecido há mais de uma década, foi debatido em formato de mesa redonda, um tema na área da Bioética (ver texto sobre a Comissão de Bioética). Este ano foi escolhido um tema com grande impacto social na atualidade, a equidade no acesso às novas terapias para doenças genéticas, tendo colaborado também neste debate o Dr. António Faria Vaz do Infarmed e o Dr. Joaquim Brites, presidente da Associação Portuguesa de Neuromusculares, valorizando-se assim, a colaboração institucional e a cooperação com associações de doentes com doenças raras.

## Plano estratégico

A SPGH tem estado maioritariamente focada na divulgação do conhecimento em Genética Humana, na formação dos seus associados e na promoção do desenvolvimento tecnológico e da investigação realizada em Portugal. Estas atividades, continuam integradas no plano estratégico da SPGH a par com a emissão de pareceres por convite ou a colaboração com grupos de trabalho de organismos governamentais (ex. Direção-Geral da Saúde). Reconhece-se, contudo, que a SPGH deverá vir a ser mais dinâmica nestas últimas atividades. A sua representatividade, por convite, em Instituições ou em Comissões Nacionais carece de uma integração efetiva nas mesmas, podendo a SPGH ter um papel ainda mais relevante tanto na assessoria técnico-científica a autoridades de saúde, como no campo da formação nas diferentes áreas e carreiras profissionais da Genética Humana, de que o país está carente e que interessa reforçar com celeridade (ver textos sobre a Comissão para as Especialidades Clínica e Laboratorial de Genética Médica e sobre a Comissão das Políticas Públicas e Educação da Genética). Em [www.spgh.net](http://www.spgh.net) encontra-se informação detalhada sobre a SPGH.

# Comissões da Sociedade Portuguesa de Genética Humana



 Joana Barbosa de Melo, coordenadora da CPPEG da SPGH

## Comissão das Políticas Públicas e Educação em Genética da SPGH

A Comissão das Políticas Públicas e Educação em Genética (CPPEG) é constituída pelos últimos cinco presidentes da SPGH, sendo eleito em cada ano um coordenador. Esta Comissão tem diversas funções, coadjuvando sempre que necessário a Direção da SPGH e as outras comissões da sociedade.

O seu papel relaciona-se fundamentalmente com a análise de diversos documentos e preocupações que sejam identificadas pelos membros e que digam respeito a políticas públicas no âmbito da genética humana, quer do foro nacional quer do foro europeu.


O seu objetivo centra-se na tomada de posição nestas matérias, alertando para eventuais problemas que possam surgir e que tenham implicação para os doentes, as suas famílias e para a sociedade em geral. Analisa ainda documentos emanados da sua congénere europeia, a ESHG, com o intuito de os adaptar à realidade portuguesa.

A CPPEG, na sua vertente de educação, promove ações no âmbito da formação em genética humana com ligação ao ensino da Genética, incentivando também a ligação da SPGH à Academia.

Uma das iniciativas em curso desta Comissão centra-se na promoção da revisão da aplicação de alguns pontos do Regulamento (UE) 2017/746, considerando que podem comprometer o diagnóstico de doenças genéticas, com implicações para os doentes e suas famílias e para o próprio sistema de saúde português.

**Membros da Comissão:** Joana Barbosa de Melo, Isabel Marques Carreira, Luísa Romão, Margarida Reis Lima, Rosário Santos.



 Carla Oliveira, coordenadora da Comissão Científica da SPGH

## Comissão Científica da SPGH

A Comissão Científica (CC) da SPGH é constituída pelos presidentes cessante, efetivo e eleito, por um coordenador e por mais oito elementos, especialistas nos diversos domínios da genética humana. A CC representa, através dos elementos que a constituem e sempre que possível, as diversas áreas do conhecimento, áreas geográficas e instituições portuguesas com atividade nos domínios em causa.


A missão da CC compreende a identificação das mais relevantes descobertas científicas e desenvolvimentos tecnológicos na área da Genética Humana e apresentá-las a todos os interessados. Em representação da SPGH, a CC participa em atividades de índole científica, de regulamentação e disseminação de conhecimento para profissionais e público em geral. A CC rege-se de acordo com princípios de excelência, independência e transparência.

Objetivos principais da CC compreendem: i) Elaborar e propor o programa científico da reunião anual da SPGH, ii) Avaliar e selecionar trabalhos científicos submetidos para apresentação na reunião e premiar a excelência científica através dos prémios da SPGH, iii) Decidir a atribuição do prémio SPGH ao mais relevante artigo científico publicado em cada ano na área da Genética Humana, e iv) Representar a SPGH e contribuir ou liderar iniciativas de índole científica nas áreas da Genética Humana junto de parceiros relevantes.

Atualmente de entre as iniciativas em curso destaca-se a preparação do programa científico da 25ª reunião anual da SPGH e a validação da tradução portuguesa de orientações de diagnóstico, vigilância e tratamento para síndromes raras ligados ao cancro da Rede Europeia de Referência GENTURIS.

**Membros da Comissão:** João Gonçalves, Jorge Pinto Basto, Lina Ramos, Carla Oliveira, Ana Berta Sousa, António S. Rodrigues, Gabriela Soares, Gabriel Miltenberger-Miltenyi, Joana Melo, Paula Jorge, Sérgio Sousa, Sofia Dória.




 Isabel Marques Carreira, coordenadora da Comissão para as Especialidades Clínica e Laboratorial de Genética Médica da SPGH

## Comissão para as Especialidades Clínica e Laboratorial de Genética Médica da SPGH

Nos últimos dez anos, a Sociedade Europeia de Genética Humana (ESHG) tem vindo a trabalhar na regulamentação da especialidade de Genética Clínica Laboratorial (GCL) nos países membros da União Europeia, à semelhança do que foi feito para a especialidade de Genética Médica. Sendo a SPGH uma congénere da ESHG, foi criada a Comissão para a Especialidade de GCL com a função de pugnar pelas competências técnico-científicas dos profissionais a desempenhar funções a nível nacional nos setores público e privado. É fundamental o reconhecimento nacional da especialidade para o desempenho de excelência dos profissionais da área e, a consequente salvaguarda da saúde do utente numa área tão sensível como é a das doenças genéticas e raras. Os excelentes níveis de qualidade de vários laboratórios portugueses dedicados ao diagnóstico genético, bem como a elevada diferenciação de um número significativo dos seus profissionais, permitiram o registo europeu de especialistas em GCL a mais de 40 destes profissionais. Este reconhecimento tem a grande mais-valia de valorizar os laboratórios nacionais nas redes europeias de diagnóstico genético. Recentemente, e face à grande simbiose entre a Genética Laboratorial e Médica, a comissão passou a integrar os profissionais de ambas as vertentes da área numa forma de melhor contribuir para um serviço de genética médica e laboratorial de excelência no Sistema Nacional de Saúde e consequentemente na comunidade.

**Membros da Comissão:** Isabel Marques Carreira, Bárbara Marques, Dulce Quelhas, Fabiana Ramos, Joana Melo, Jorge Pinto Basto, Paula Jorge, Rosário Pinto Leite.



 Heloísa Gonçalves dos Santos, presidente da Comissão de Bioética da SPGH

## Comissão de Bioética da SPGH

O desenvolvimento da genética humana desde que, em 2003, foi oficialmente anunciado o fim da sequenciação do genoma humano, foi extraordinário. Estes avanços científicos têm-se refletido em aplicações crescentes dos conhecimentos adquiridos, incluindo na saúde. E contribuem para uma melhoria significativa da prevenção, diagnóstico e terapêutica de doenças genéticas raras e também de patologias comuns, incluindo as de causa infecciosa. Contudo, para cumprirem estes objetivos, devem respeitar sempre os direitos humanos e os princípios éticos que presidem à realização das atividades em saúde. A preocupação pelo cumprimento das

normas de bioética relacionadas com a prática da genética humana iniciou-se na reunião para a fundação da SPGH. Uma das duas palestras escolhidas intitulava-se "Ethical aspects of genetic testing". E nas reuniões da SPGH foram sempre abordados temas de bioética. A formalização da Comissão de Bioética e a apresentação, na reunião anual, de uma Mesa Redonda refletindo, e elaborando recomendações, sobre aspetos éticos de temas considerados de maior relevância, iniciou-se em 2010. Nestas mesas redondas, após a apresentação e análise, com a colaboração de especialistas escolhidos pelos membros da Comissão e Direção, é estimulada uma larga participação na discussão de todos os presentes. Múltiplos têm sido os assuntos apresentados. Desde novas normas para realização de testes genómicos às potencialidades e limitações dos recentes métodos de edição do genoma cujas autoras receberam o prémio Nobel da Química. Este ano, abordámos a equidade e não discriminação nas terapias inovadoras. A Comissão também participa em pareceres quando solicitada pela Direção.

**Membros da Comissão:** Heloísa Gonçalves dos Santos, Célia Ventura; Carolino Monteiro. Consultor Jurídico – André Pereira.