



Comemoração dos 25 anos  
Sociedade Portuguesa  
de Genética Humana

# Amândio Sampaio Tavares e as fundações da Genética Humana e Médica no Porto

**No ano em que a Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH) comemora 25 anos, Jorge Sequeiros\*, especialista neste domínio científico, fala-nos da evolução da Genética Médica e Humana, um percurso iniciado no Porto, nos anos 50, pelo notável Amândio Sampaio Tavares.**

A Genética Humana e Médica começaram no Porto, com Amândio Sampaio Tavares (AST).

AST licencia-se em Medicina, em 1952, no Porto, onde nasceu. Torna-se assistente de Patologia e começa a trabalhar nos grupos sanguíneos ABO e Rh, em 1952. É com estes que, no mesmo ano, faz uma exclusão de paternidade – possivelmente a primeira aplicação da Genética Humana em Portugal. Em 1953, inicia estudos com a cromatina sexual de Barr em teratomas e carcinomas indiferenciados – “sex of carcinoma cells” (Lancet, 1955; J Pathol Bacteriol, 1957) – as primeiras publicações internacionais de Genética Médica de um autor português; que o levam a ser convidado para uma reunião sobre cromatina sexual (Londres, 1957). Aí conhece Polani (quem o convida) e Anders, e tornam-se colaboradores desde então. Em 1954, determina o sexo cromático no contexto da primeira “conversão de sexo”. Defende a sua tese de doutoramento em patologia da glândula mamária masculina (1958). Em 1958, AST inicia culturas de tecidos; e, em 1959, consegue o primeiro cariótipo humano, a partir de sangue periférico. Inicia um laboratório de Citogenética Humana e a primeira prática de Aconselhamento Genético e de Genética Médica, na FMUP.

Os seus muitos interesses científicos incluíram ainda, entre outros, genética matemática e das populações, evolução, informática médica, planeamento familiar e contraceção oral, genética reprodutiva, biologia social e a bioética. Em 1970, AST começa o ensino de Genética Médica (ainda no seio da Patologia Geral), que transforma em cadeira independente em 1977. Ao longo dos anos, AST recebeu, treinou, orientou teses ou influenciou de alguma outra maneira, entre muitos outros, os pediatras que dariam início aos primeiros serviços hospitalares de Genética Médica em Lisboa, Coimbra e Porto. Foi membro da Academia das Ciências de Lisboa, da World Academy of Art and Science. Foi o primeiro sócio honorário da SPGH.

Em 1971, Jacinto de Magalhães cria um serviço de Genética Médica no Hospital Maria Pia, onde se inicia o “teste do pezinho”, para rastreio nacional neonatal da fenilcetonúria (1979); e que se converte no Instituto de Genética Médica (IGM), em 1980. No ICBAS (1975), é criado um laboratório de Genética Molecular, por Luís Archer, e um laboratório de Citogenética, por Tristão Mello Sampayo (com colaboração de longa data de António Lima de Faria). Seria ainda iniciada uma Consulta de Genética Médica, no Hospital Geral de Santo António, em 1979, com o apoio de Albino Aroso (diretor do serviço), na consulta externa de Ginecologia.

As Jornadas Luso-Espanholas de Genética (anuais) impulsionariam a criação da Sociedade Portuguesa de Genética (1973), da qual a AST foi o primeiro presidente. Uma Sociedade de Genética Médica foi fundada, também no Porto, em 1982, mas não tem continuidade. Em 1996, seria fundada finalmente a Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH). Ainda antes, as numerosas Conferências organizadas pelo IGM, trouxeram ao Porto muitos especialistas internacionais de renome e tiveram um papel fundamental na formação em Genética Médica de muitos geneticistas e outros profissionais da saúde em Portugal.

Em 1979, funda-se a “Competência” em Genética Médica, na Ordem dos Médicos, no Porto; mas só em 1998 é criada a Especialidade.

Em 2000, é formado o Colégio de Genética Médica que publica o seu programa de formação, em 2001, e certifica os serviços de Genética Médica nacionais para o internato de 5 anos, que se inicia em 2002 (os primeiros especialistas, totalmente



1972



formados no país, terminam em 2007). Em 2009, inicia-se no ICBAS o curso de Mestrado profissionalizante em Aconselhamento Genético (primeiros graduados em 2011).

Esta é necessariamente uma perspetiva pessoal, com base numa entrevista pessoal a AST (em 2008, com Alda Sousa); uma troca de e-mails (de pergunta-e-resposta) no contexto da homenagem da SPGH (2009), no 80º aniversário de AST; duas apresentações na 7ª Workshop da Genetics and Medicine Historical Network, nos 50 anos da ESHG (2017); e na experiência pessoal na FMUP (1971-75), HGSA (1976-92) e ICBAS (desde 1978/9); bem como na primeira direção da SPGH (1996-99) e como primeiro presidente do Colégio de Genética Médica na Ordem dos Médicos (1999-2009).

\*UnIGENE e Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde; e Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto.

# Nascimento da Genética Médica em Portugal

**Heloísa Santos, Médica Geneticista e Presidente da Comissão de Bioética da SPGH partilha com a Perspetiva Atual o seu olhar sobre o passado para, assim, compreendermos o provável futuro da Genética Médica.**

Num recente best-seller, que é muito mais do que a biografia de Jennifer Doudna (bioquímica e investigadora americana que, com Emmanuelle Charpentier, ganhou o Nobel da Química em 2020), um conhecido biógrafo americano e historiador, Walter Isaacson, afirma que a primeira metade do século XX foi dominada pelos físicos e pela descoberta da energia nuclear, a segunda metade pela nova tecnologia de informação e que, já entrámos, no século XXI, na terceira revolução da ciência, a qual é por ele apelidada de revolução nas ciências da vida, com a assustadoramente poderosa técnica de edição do genoma e as suas potencialidades para conhecimento e modificação do genoma do homem e dos restantes seres vivos. E afirma que teremos todos de aprender mais sobre o nosso genoma. Se nos recordarmos do papel das vacinas genómicas e da necessidade sentida de conhecermos genoma e variantes do novo coronavírus, só podemos dar-lhe razão.

Isto vem a propósito da fundação da SPGH, há 25 anos. E dos passos iniciais para a criação, em Portugal, da especialidade de genética médica, seu internato, consultas e serviços de genética.

Os conhecimentos em Genética Humana iniciaram-se em 1865, com Mendel e as Leis da Hereditariedade, posteriormente valorizadas. Muitas descobertas se sucederam, permitindo-nos conhecer melhor a nossa constituição biológica. Porém, a descoberta, publicada a 25 de Abril de 1953, na Nature, da estrutura do ADN, por Watson e Crick, foi, pelo entusiasmo que desencadeou, o passo de gigante para o surgir de novas descobertas e das primeiras aplicações práticas em genética médica.

Seguiu-se-lhe o conhecimento do número total de cromossomas (1956), da 1ª anomalia cromossómica (1959), o rastreio bioquímico de doenças hereditárias do metabolismo (1961), a Ecografia pré-natal (1964), o 1º diagnóstico cromossómico pré-natal (1966), o 1º diagnóstico pré-natal molecular (1978), a primeira fertilização in vitro (1979) e a 1ª terapia génica (1990). Em 1990, geneticistas de 19 países, aliaram-se no Projeto do Genoma Humano, de mapeamento total do genoma e, com a coordenação de Francis Collins, médico geneticista, constituíram uma equipa com o objetivo de o sequenciarem na totalidade.

## Evolução em Portugal

Em Portugal, a ciência caminhava mais devagar, embora houvesse cientistas de áreas da genética (vegetal e animal) de elevado prestígio internacional. Raras instituições promoviam cursos de divulgação para os quais convidavam reconhecidos cientistas. Citei, como exemplo, os dos Estudos Avançados da Gulbenkian em Oeiras. Aí também conheci Luís Archer, figura notável e responsável, pelo desenvolvimento da genética molecular em Portugal.

Em 1971, ainda interna de Pediatria do Hospital de S. Maria (HSM), convidada por Maria de Lurdes Levy, integrei um Projeto apoiado pelo INIC, em parceria com a Faculdade de Farmácia (Carlos Silveira), com o objetivo de "Deteção de Anomalias Metabólicas que levam a atraso mental evitável". Eu e Maria Jesus Feijóo, pediatra, fomos encarregues de observar crianças e famílias e verificámos que os pais nunca eram informados sobre causas ou riscos de repetição das doenças, frequentemente recessivas, e, também, não conseguíamos obter estudos cromossómicos idóneos. Em contacto com a pouca literatura médica a que tínhamos acesso, resolvemos desenvolver a área de aconselhamento genético e de citogenética.

Iniciámos os estudos cromossómicos num pequeno espaço do laboratório de pediatria e, a partir de 72, cederam-nos um posto avançado de colheitas, então inativado, com um mini-laboratório e pequena sala, o qual foi intitulado de Unidade de Genética e oficializado em 1978.

As consultas de genética realizavam-se na consulta de pediatria. No laboratório, Isabel Reis, bolsista da

Faculdade de Farmácia, deu-nos uma indispensável colaboração. Um das idas ao Porto para aprender técnicas de banding cromossómico com o "senhor Moura", muito amavelmente autorizadas por Amândio Tavares, e muitas idas a Oeiras para utilizar um foto-microscópio, inexistente no HSM, por amabilidade de David Ferreira que, mais tarde, nos cedeu a Maria do Céu Santos, um excelente braço direito em citogenética durante muitos anos. Ambas fomos estagiar, com C O Carter, no fim dos anos 70, à Genetics Unity, Institute Child Health, Londres. A nossa capacidade de avaliação diagnóstica (dismorfologia) e modo de prevenção das doenças genéticas foram modeladas por este estágio inicial. C O Carter foi o responsável pelas primeiras consultas de aconselhamento genético no Reino Unido.

Desde início, fomos convidadas a ministrar aulas de prevenção de doenças genéticas na Pediatria da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa e assistentes da Disciplina de Genética Médica, tendo criado o laboratório de citogenética desta universidade com Isabel Reis. Convidadas como geneticistas por Laura Ayres, apoiámos em 1983 o início do Registo Nacional de Anomalias Congénitas. Em 1981, Maria de Jesus Feijóo abandonou o HSM para criar, no Hospital Egas Moniz, o primeiro serviço de genética de Lisboa, hoje extinto. Como assistente, iniciei colaboração na, então criada, Disciplina de Genética Médica da FMUL.

Isabel Cordeiro, em 1982, e, seis anos depois, Ana Medeira, integraram a Unidade. O seu apoio foi decisivo para o progressivo desenvolvimento, com idas constantes a imprescindíveis reuniões e estágios internacionais.

Constituição da  
SOCIIDADE PORTUGUESA DE GENÉTICA HUMANA  
(S.P.G.H.)

6 de Dezembro de 1996  
Auditório da Ordem dos Médicos - Lisboa

Programa:

|                  |  |
|------------------|--|
| 9,30h - 10,30h:  | Testes genéticos: aspectos éticos - Prof. Peter Harper, UK   |
|                  | Presidente: Dr. João Nunes Abreu - Director Geral de Saúde   |
| 10,30h - 11,00h: | Discussão  |
| 11,00h - 11,30h: | Intervalo  |
| 11,30h - 13,00h: | Discussão da proposta de estatutos e eleição dos corpos gerentes da S.P.G.H. - Coordenador Dr. R. Vaz Osório |
| 13,00h - 14,30h: | Intervalo  |
| 14,30h - 15,30h: | Organização dos Serviços de Genética - Prof. Rodney Harris, U.K.   |
|                  | Presidente: Prof. Doutor Carlos Ribeiro - Bastenário Ordem Médicos   |
| 15,30h - 16,00h: | Discussão  |

Comitê Organizadora: Ana Medeira, Carolina Monteiro, Heloísa Santos, Isabel Cordeiro, Jorge Saraiva, Jorge Sequeira, Maximina Pinto, Purificação Tavares, Sérgio Castedo

6 DEZEMBRO - LISBOA - OM  
67 Sócios Fundadores



As bolsas de estudo, quando referido o tema “genética”, eram recusadas por esta área não ser considerada prioritária e, assim, as saídas para formação eram pagas por nós (salvo um apoio financeiro da Gulbenkian a docentes quando apresentavam comunicações). A Gulbenkian também nos financiou instrumentos laboratoriais. Em 1991, já Chefe de Serviço de Genética, apresentei a Tese de Doutoramento em Genética Médica, com apoio da FLAD, e fui contratada como Professor Convitado da FML.

### Promoção, desenvolvimento e divulgação

Pela descrição acima, apenas um exemplo pessoal, é fácil concluir que a especialidade de genética médica, já existente em muitos países europeus, foi difícil de ser criada em Portugal.

Para além da falta de sensibilidade por parte da Ordem dos Médicos, que aceitava apenas competência associada a outras especialidades, e das faculdades de medicina, havia uma posição adversa dum sociedade conservadora e estimulada por alguns setores da igreja. Até cientistas e alguns geneticistas médicos eram contra todas as formas utilizadas em prevenção genética, incluindo o planeamento familiar e os avanços da ciência internacional. A Sociedade Portuguesa de Genética apoiava muitas destas posições.

Entretanto, por todo o País, foram sendo criados importantes institutos ou centros com atividades na área da genética humana e médica, incluindo do cancro (IPATIMUP e IBMC). Alguns dedicados à investigação e outros também com atividades clínicas. É incontornável, no referente à Genética Médica, citar o desenvolvimento, a partir de 1978, do

Laboratório de Genética Humana no INSA por Guida Boavida e, em 1980, a criação do Instituto de Genética Médica por Jacinto Magalhães, no Porto e o início, com Vaz Osório, do rastreio bioquímico ao RN. E foram criadas unidades hospitalares em Lisboa, Coimbra e Porto.

Em 1995, Carolino Monteiro, biólogo molecular, na reunião anual da Sociedade Europeia de Genética Humana (ESHG), propôs a realização dum reunião em Lisboa e foi aceite. Marcada para 1998, fui convidada para presidente local, coadjuvada pelo Carolino. Ficámos, desde aí, na comissão científica da ESHG e, ao contactar com geneticistas doutros países com sociedades nacionais de genética humana, apercebi-me da sua utilidade no desenvolvimento da genética, para médicos e não-médicos. No tempo livre dum viagem de avião, ocorreu-me que seria uma iniciativa a promover em Portugal. Liste um grupo de geneticistas, médicos e não-médicos, que considerava, e propus-lhes avançarmos para a sua criação ainda antes da reunião internacional. Aceitaram todos com entusiasmo e reunimo-nos múltiplas vezes no Laboratório de Citogenética da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, com o apoio de Isabel Carreira, adaptando modelos de estatutos e objetivos das sociedades americana, inglesa e europeia. Esta task force bem-sucedida era constituída por Ana Medeira, Carolino Monteiro, Heloísa Santos, Isabel Cordeiro, Jorge Saraiva, Jorge Sequeiros, Maximina Pinto, Purificação Tavares e Sérgio Castedo. Tínhamos a vantagem, muito importante na criação da especialidade, de sermos alguns igualmente membros de comissões da DGS ou, ainda, da comissão de competência da

Ordem dos Médicos (presidente Jorge Sequeiros). A decisão de incluirmos na SPGH todas as pessoas que trabalham em genética humana foi consensual. Decidimos, e foi conseguido, que os membros do núcleo criador deveriam, de forma sequencial, pertencer às direções nos primeiros anos, para evitar quebra inicial dos objetivos a que nos propúnhamos.

A 6 de Dezembro, na Ordem dos Médicos, com 63 sócios fundadores, foi criada a SPGH na presença do Bastonário, Carlos Ribeiro, e do Diretor Geral de Saúde, João Carlos Abreu (foto). Foi eleita como primeira Presidente, a Isabel Carreira secretária, e a Purificação Tavares, tesoureira. O Jorge Sequeiros seria o presidente seguinte (presidente eleito).

Tivemos de registar a Sociedade. Receávamos não o poder fazer com o nome proposto por já existir outra Sociedade de Genética em Portugal mas, felizmente, esta ainda não estava registada. A sede inicial – Unidade de Genética do Hospital S. Maria, Lisboa. No cartório, em junho de 1997, assinaram os 3 disponíveis – Carolino, Ana Medeira e eu. A primeira reunião, foi em 1997, na Ordem dos Médicos do Porto.

A Especialidade de Genética Médica foi criada em 98, ano em que recebemos em Maio a reunião da ESHG, que decorreu na FIL, em Lisboa, e a que assistiram mais de um milhar de geneticistas internacionais. Solicitámos a inclusão de dois temas relacionados com doenças genéticas relativamente frequentes em Portugal: Paramiloidose familiar e Machado-Joseph. (foto)

Novamente eleita presidente no ano de 2003, fim da sequenciação do ADN, a SPGH foi escolhida pelo British Council para divulgar em Portugal uma exposição - ADN 50 - que relatava o contributo do Reino Unido e a evolução da genética durante estes estratégicos 50 anos.

Os objetivos definidos no Registo da SPGH foram: “Promoção, desenvolvimento e divulgação da investigação e da prática da genética humana”. Ao fim de 25 anos, graças aos dinâmicos geneticistas que nos seguiram e foram ocupando cargos de direção ou coordenação de comissões e aos exigentes sócios, parece que os continuamos a conseguir.

