



Medicina Genómica: O Futuro Personalizado da Saúde

A medicina genómica pretende mudar a forma como encaramos a saúde. O objetivo é a possibilidade de vir a oferecer diagnósticos mais precisos e tratamentos personalizados, com base na interpretação do genoma individual, para prevenir doenças e reações adversas a fármacos. A Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH), fundada em 1997, desempenha um papel vital na preparação dos profissionais de saúde para esse novo paradigma em Portugal. Para entender melhor, ao longo deste artigo vamos desmistificar o que é a Genética Médica e Humana, bem como perceber o verdadeiro papel da SPGH na promoção, desenvolvimento e divulgação da investigação e da prática em Genética Humana e Genética Médica.



Peter Jordan, Presidente da SPGH



Jose Carlos Ferreira, Secretário da SPGH

Genética médica e Genética Humana - o que é?

A genética médica é uma das especialidades da medicina que aborda doenças genéticas – doenças causadas por alterações clinicamente relevantes do genoma - ou a relação causal entre a genética de um doente e a sua doença. Nesta especialidade, recorre-se frequentemente a métodos específicos de diagnóstico, para adequar o tratamento, a prevenção da doença em causa e as opções reprodutivas.

Uma ferramenta importante da Genética Médica é o aconselhamento genético a doentes, familiares ou, de

forma pré-sintomática, a pessoas em risco. O objetivo principal é explicar, de forma adequada e profissionalmente correta, a natureza da condição genética, a transmissibilidade à descendência, e as opções de tratamento e reprodutivas.

A Genética Humana é a área científica por detrás da genética médica e envolve uma variedade de outros profissionais, desde o técnico de laboratório que efetua testes genéticos, até ao investigador que procura identificar genes responsáveis por doenças hereditárias ou mecanismos de ação para o desenvolvimento de terapias específicas.

Missão e papel da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH)

Desde a sua fundação em 1997, a SPGH tem tido como objetivo principal a “Promoção, Desenvolvimento e Divulgação da Investigação e da Prática em Genética Humana, em geral, e em Genética Médica em particular”.

Para isso, promove a atualização do conhecimento dos sócios para a compreensão da variação genética humana, e o estado da arte sobre diagnóstico, prevenção e tratamento de doenças genéticas, sobretudo através da realização de uma reunião anual, de caráter internacional. Este encontro anual visa igualmente valorizar os trabalhos de investigação básica ou clínica realizadas pelos profissionais em Portugal, estimulando a sua apresentação e a atribuição de prémios. Desde o início, a SPGH integra profissionais das diversas áreas da genética humana, nomeadamente, médicos geneticistas, investigadores, especialistas em genética clínica laboratorial, técnicos de laboratório e, futuramente, aconselhadores genéticos, que lutam ainda pelo seu reconhecimento oficial em Portugal. É esta diversidade profissional dos seus membros que constitui um fator determinante da SPGH, favorecendo o diálogo e a partilha de conhecimentos, dos vários ângulos da genética humana, para a evolução do conhecimento dos seus membros.

Sempre que solicitada, a pedido de organismos governamentais, da Ordem dos Médicos ou outros, bem como por sua própria iniciativa, a SPGH emite pareceres ou formula recomendações,

A SPGH está também em intercâmbio contínuo com outras sociedades científicas com interesse na Genética Humana, bem como com associações de doentes com doenças genéticas.

Prémio para a investigação científica

No âmbito da sua reunião científica anual, a SPGH atribui diversos prémios que visam valorizar a investigação que os seus membros desenvolvem.



Um dos prémios mais considerados é um prémio monetário atribuído anualmente a um investigador afiliado a uma instituição portuguesa, que seja primeiro autor de um artigo científico publicado na área da Genética Humana. O autor apresenta-o oralmente na reunião anual, sendo uma excelente oportunidade de divulgação da ciência realizada em instituições portuguesas. É atribuído pela Comissão Científica escolher entre os artigos publicados no ano anterior, na área da Genética Humana, aquele que tenha maior qualidade científica e resultados de maior impacto.

Um outro prémio é atribuído a jovens investigadores com o patrocínio da Sociedade Europeia de Genética Humana (ESHG), à qual a SPGH está afiliada.

Para a área da investigação clínica, destina-se o “Prémio SPGH – Prof. Amândio Tavares” (em homenagem a um dos fundadores da Genética Médica em Portugal).

Os dois últimos prémios incluem o apoio à ida dos premiados à conferência anual da ESHG, onde os premiados têm oportunidade não só de se atualizarem nas vertentes técnicas e científicas com o que de melhor se faz na Europa nesta área do conhecimento, mas também de apresentar os seus trabalhos.

Como incentivo aos membros, os melhores resultados científicos apresentados durante a reunião anual, são ainda valorizados com os prémios “SPGH - investigação básica” e “SPGH – investigação clínica”, também atribuídos anualmente.

O enquadramento da SPGH na sociedade

A SPGH interage com outras instituições de saúde ou da sociedade por diversas formas e consoante as temáticas da atualidade. Essas atividades tem o apoio de comissões específicas da SPGH, como para a Bioética, para as Especialidades Clínica e Laboratorial de Genética Médica, e para Políticas Públicas e Educação em Genética.

Por exemplo, em parceria com a European Board of Medical Genetics (EBMG) são realizados em Portugal cursos

e certificações que contribuem para suprir a necessidade de recursos humanos qualificados na área de Genética Humana.

A SPGH também participa em grupos de trabalho criados em parceria com outras sociedades científicas de outras especialidades como, por ex., a Sociedade Portuguesa de Oftalmologia, para o estabelecimento de protocolos e guidelines sobre doenças genéticas relacionadas com essas especialidades.

Igualmente, a sociedade emite pareceres a pedido, como recentemente aconteceu para a Estratégia Nacional para a Medicina Genómica, que se encontra em discussão por iniciativa do Ministério da Saúde, ou para a forma mais adequada de apoio da genética médica por uma carreira de técnicos de aconselhamento genético.

Por iniciativa própria, a SPGH pronuncia-se sobre boas práticas clínicas e laboratoriais relacionadas com a genética humana, ou ainda sobre temáticas atuais na área de genética humana e seu impacto quer para os cuidados de saúde, quer ético para o cidadão.

O que esperar da 27.ª reunião anual da SPGH?

A reunião anual será realizada nos dias 23 - 25 novembro de 2023, no Centro de Congressos do Instituto Superior Técnico em Lisboa.

O programa científico é anualmente elaborado por uma Comissão Científica para dar continuidade à missão da SPGH de promover a atualização quer do conhecimento técnico-científico em genética humana, quer do estado da arte sobre diagnóstico, prevenção e tratamento das condições clínicas com componente genética.

Este ano foram escolhidas as seguintes áreas de destaque: Doenças raras, a genética de distúrbios do neurodesenvolvimento, abordagens genómicas na área do cancro, modelos biológicos para o desenvolvimento de novas terapias, e a epigenética.

Como é hábito, não pode faltar uma mesa-redonda de bioética, esta ano dedicada à problemática do uso de testes genéticos preditivos para seleção dos embriões, obtidos por meios de reprodução medicamente assistida, destinados à implantação.

Novos desafios para uma Medicina Genómica

Um dos temas principais da atualidade é a iniciativa Europeia para o desenvolvimento da Medicina Genómica. O objetivo é avaliar a possibilidade de utilizar a informação proveniente dos genes de cada indivíduo para informar, de forma personalizada, sobre os melhores

cuidados de saúde para cada indivíduo, incluindo diagnósticos mais precisos, terapêutica adequada, prevenção de determinadas doenças comuns com base na predisposição genética.

Esta inovação implica, para além de questões legais, éticas, informáticas e infraestruturais, a formação adequada e atualizada dos profissionais e administradores do sistema de saúde, uma maior sinergia entre a prática clínica e a investigação e inovação em saúde, bem como uma maior literacia em saúde para melhor preparar o cidadão (mais informações sobre esta iniciativa podem ser consultados num artigo disponível online em http://repositorio.insa.pt/bitstream/10400.18/8644/1/Boletim_Epidemiologico_Observacoes_N33_2023_editorial.pdf). Em todos estes campos, a SPGH é um parceiro importante através das várias vertentes de profissionais em Genética Humana.

Prioridades para o restante do mandato

Encontra-se em fase avançada a preparação da reunião científica anual, de carácter internacional, no âmbito da Genética Humana, que representa o ponto alto da atividade de cada ano. Do âmbito desta reunião fará parte, como se disse, a atribuição de prémios científicos que premeiem a excelência da investigação em Genética Humana desenvolvida em Portugal.

A direção irá difundir os resumos da reunião na revista *Medicine*, de acesso aberto, da editora Wolters Kluwer Health;

Outro objetivo é de promover a formação dos sócios interessados, em ferramentas computacionais e bioinformáticas para a análise de dados de sequenciação da nova geração, cada vez mais utilizada na prática clínica e na investigação. Para isso, estão em marcha os preparativos para organizar, em Lisboa e no Porto, cursos práticos para sócios. Igualmente, haverá uma sessão online com a representante do International System for Human Cytogenetic Nomenclature (ISCN) para informar sobre novas regras de nomenclatura que entram em vigor em 2024.

Finalmente, a SPGH foi contactada por outros profissionais de saúde solicitando apoio na produção de guidelines e recomendações no uso de testes genéticos em doenças de interesse de outras especialidades, como, por exemplo paralisia cerebral e doenças nefrológicas. Estes contactos muitas vezes, iniciam ou consolidam-se durante a reunião anual.

