

## **Resposta ao pedido de apoio no processo de reconhecimento da profissão de Aconselhador Genético em Portugal**

Nas duas últimas décadas têm-se desenvolvido tecnologias com capacidades crescentes de análise do genoma humano. Esses desenvolvimentos têm permitido avanços substanciais na capacidade de investigação do genoma humano. Resultado desses avanços, entre outros, é, por um lado, o desenvolvimento de testes genéticos com aplicações de relevância variável na prática clínica e, por outro lado, a confirmação da complexidade da análise das indicações dos testes genéticos e a sua interpretação. Os testes genéticos são entendidos, aqui, como testes que permitem identificar variação no genoma, quer estrutural quer sequencial, que pode ter impacto na saúde.

Por outro lado, as tecnologias envolvidas na realização dos testes genéticos são complexas e caras. Daí resulta que muitos desses testes tenham custos significativos.

Além disso, o desenvolvimento exponencial de cada vez mais tipos dos testes genéticos acima referidos, e a sua “publicitação” nos meios de comunicação social e diretamente aos consumidores e profissionais de saúde sem formação específica, têm resultado em expectativas pouco realistas acerca das respetivas capacidades diagnósticas e da sua aplicação e utilidade clínica.

Há muito que é reconhecido que a complexidade acima referida requer que os técnicos de saúde envolvidos nos processos de análise das possíveis indicações, e de interpretação e tradução prática do impacto na vida dos pacientes e respetivas famílias, tenham formação específica. O processo de análise das indicações dos testes genéticos e a tradução para os pacientes e famílias dessas indicações e dos respetivos resultados, está englobado numa prática clínica conhecida como aconselhamento genético. A importância do aconselhamento genético é sublinhada pelo fato da legislação portuguesa, desde 2005, tornar obrigatória a sua prática antes e depois da realização de testes genéticos.

O aconselhamento genético, em Portugal, tem sido considerado um ato médico, normalmente atribuído a especialistas em genética médica, especialidade criada, em Portugal, em 2000, ou, em alternativa, a médicos com outras especialidades, após formação suplementar específica em genética médica.

Contudo o referido desenvolvimento, disseminação e acessibilidade dos testes genéticos, tem resultado numa procura da prática de aconselhamento genético superior à capacidade instalada. O número de geneticistas clínicos é demasiado baixo, e não se prevê que venha a ser suficiente, para essa procura crescente.

Assim, outros métodos de prestação de cuidados de aconselhamento genético são necessários.

Se o aconselhamento genético pré-teste pode ser ajudado por informações generalistas fornecidas como textos ou métodos educacionais audiovisuais, a interpretação dos resultados e impacto na vida dos pacientes dificilmente poderá ser feita por processos que não passem pelo contacto direto de técnicos com pacientes.

Em muitos países este problema foi constatado há vários anos e a solução criada foi a formação de técnicos especializados para a prática de aconselhamento genético que não requeresse uma formação em medicina e, como tal, permitisse produzir, em menos tempo, técnicos com essas habilitações.

É essa solução que é agora proposta para Portugal.

Os profissionais portugueses que trabalham no âmbito da genética humana, quer médicos, quer técnicos, quer cientistas, conhecem a realidade da prática do aconselhamento genético nesses outros países onde esta profissão já existe há vários anos, e estão perfeitamente conscientes das mais-valias que a criação dessa profissão em Portugal traria para essa prática. De realçar que tais profissionais não só prestam serviços de aconselhamento genético no âmbito clínico, como também no apoio à investigação genómica, já que são também envolvidos nos processos de consentimento informado envolvidos no recrutamento de sujeitos alvo de muitos dos estudos do âmbito desse tipo de investigação. Esse papel dificilmente poderia ser coberto por médicos especialistas em genética médica. Até à data esse papel tem sido coberto pelos próprios investigadores se bem que, mais uma vez, a necessidade dessas práticas é muito superior à capacidade de resposta.

Assim, os membros da direção da Sociedade Portuguesa de Genética Humana, uma associação científica dos referidos profissionais portugueses envolvidos, de uma forma ou outra, em práticas do âmbito da genética humana, após auscultação de alguns dos seus membros bem como de outras organizações profissionais relacionadas (e.g, Colégio da Especialidade de Genética Médica da Ordem dos Médicos), pensa traduzir o pensamento da maioria dos seus associados, ao expressar o seu apoio ao processo de reconhecimento da profissão de Aconselhador Genético em Portugal. Nesse âmbito subscreve, na generalidade, o documento elaborado pela Associação Portuguesa dos Profissionais de Aconselhamento Genético.

No entanto, os membros da direção da SPGH, em concordância com profissionais representantes dos médicos especialistas, consideram preocupantes algumas das práticas exercidas por este tipo de profissionais em outros países, que podem ser consideradas eticamente discutíveis e que podem ser consideradas como produto de conflitos de interesses. Um exemplo é o uso desses profissionais para homologar a prática discutível de alguns testes genéticos, por parte de laboratórios que os comercializam e disponibilizam, muitas vezes diretamente aos consumidores (uma prática ilegal em Portugal) ou a profissionais de saúde não especializados que podem não deter os conhecimentos suficientes, tal como os consumidores não médicos, para poderem apreciar, de forma crítica, a utilidade clínica de tais testes.

Assim declaramos que o apoio aqui expresso ao reconhecimento da profissão de Aconselhador Genético em Portugal está condicionado à resolução das reservas, expressas por outros profissionais, que dizem respeito à necessidade de garantias mais explícitas de que este tipo de práticas por esses profissionais seja prevenido. Exemplos são a necessidade de alguma forma de hierarquização científica, que não pondo em causa a sua autonomia profissional, evite os conflitos de interesses acima referidos como exemplos.