



**ORDEM  
DOS MÉDICOS**

## Relatório de atividades da Direção do Colégio da especialidade de Genética Médica da Ordem dos Médicos 2024/2026

A atual direção (eleita em 7 de março 2024 com 30 votos a favor, 1 voto em branco e 50 abstenções dos então 81 médicos inscritos) realizou neste biénio 18 reuniões da direção, nas seções regionais do Centro, Norte e Sul, a primeira das quais em 22 de abril de 2024 e a última em 9 de janeiro de 2026, e uma Assembleia Geral do Colégio, no dia 7 de dezembro de 2024 na Seção Regional do Norte.

Nestes 21 meses foi possível, para além da resposta atempada aos assuntos correntes, atingir todos os objetivos enumerados no Plano de Ação com que a Lista A se apresentou às eleições com uma exceção (a atualização da Rede de Referenciação Hospitalar de Genética Médica de 2004).

Aos pareceres publicados até março de 2025 (<https://ordemdosmedicos.pt/a-ordem/orgaos-tecnicos/colegios/especialidades/genetica-medica/pareceres>)

1 - Parecer sobre rastreio e reporte de achados secundários e/ou incidentais em estudos genéticos baseados em abordagens genómicas

2 - Parecer sobre rastreio de heterozigotias para doenças recessivas – em contexto pré-concepcional ou pré-natal

3 - Parecer sobre rastreio de heterozigotias para doenças recessivas – após diagnóstico num doente

4 - Parecer sobre escolha de testes genéticos em contexto pré-natal  
foi adicionado um

5 - Parecer sobre reporte de variantes de significado clínico incerto em relatórios de testes genéticos diagnósticos (publicado em outubro de 2025)

e foram elaborados outros seis que aguardam avaliação para uma desejável ratificação por outras direções de colégios

6 – Parecer sobre Predisposição hereditária para cancro em menores saudáveis: recomendações para realização de testes genéticos pré-sintomáticos e vigilância específica. (enviado ao Colégio da Subespecialidade de Oncologia Pediátrica em setembro de 2025)

7 – Parecer sobre Translucência da nuca aumentada: proposta de investigação de etiologia genética (enviado ao Colégio da Subespecialidade de Medicina Materno-Fetal em janeiro de 2026)

8 - Parecer sobre Anomalias congénitas dos rins e do trato urinário: proposta de investigação de etiologia genética em diagnóstico pré-natal (enviado ao Colégio da Subespecialidade de Medicina Materno-Fetal em janeiro de 2026)

9 - Parecer sobre Cardiopatias congénitas: proposta de investigação de etiologia genética em diagnóstico pré-natal (enviado ao Colégio da Subespecialidade de Medicina Materno-Fetal em janeiro de 2026)

10 - Parecer sobre Anomalias congénitas do sistema nervoso central: proposta de investigação de etiologia genética em diagnóstico pré-natal (enviado ao Colégio da Subespecialidade de Medicina Materno-Fetal em janeiro de 2026)



**ORDEM  
DOS MÉDICOS**

11 - Parecer sobre Anomalias toraco-abdominais congénitas: proposta de investigação de etiologia genética em diagnóstico pré-natal (enviado ao Colégio da Subespecialidade de Medicina Materno-Fetal em janeiro de 2026)

À recomendação publicada até março de 2025 (<https://ordemdosmedicos.pt/a-ordem/orgaos-tecnicos/colegios/especialidades/genetica-medica/recomendacoes>)

1 - Escolha não fazer testes genéticos a menores de 16 anos ou outras pessoas sem autonomia exceto para diagnóstico

foram adicionadas três

2 - Escolha não utilizar variantes genéticas de significado clínico incerto como evidência de diagnóstico genético ou de risco genético (publicada em maio de 2025)

3 - Escolha não fazer teste de rastreio de heterozigotias para doenças monogénicas recessivas exceto em contexto de casal (publicada em julho de 2025)

4 - Escolha não fazer testes genéticos sem prescrição médica e sem aconselhamento pré e pós-teste (publicada em dezembro de 2025)

Adicionalmente foi atualizada em dezembro de 2024 a “Nota Histórica do reconhecimento da especialidade de Genética Médica” (em <https://ordemdosmedicos.pt/a-ordem/orgaos-tecnicos/colegios/especialidades/genetica-medica/sobre-nos>) e elaborados um

documento - Modelo de atividade do médico especialista em Genética Médica (publicado em 2 de janeiro de 2026 em <https://ordemdosmedicos.pt/files/pdfs/mODo-Genetica-Medica.pdf>) e um modelo para consentimento informado, esclarecido e livre para realização de testes genéticos diagnósticos/farmacogenética, preditivos/pré-sintomáticos, de heterozigotia para doença recessiva, de rearranjo cromossómico familiar, de segregação familiar e de diagnóstico pré-natal (publicado em julho de 2025 em <https://ordemdosmedicos.pt/a-ordem/orgaos-tecnicos/colegios/especialidades/genetica-medica/pareceres>) (enviada segunda versão com proposta de três alterações para publicação a 2 de dezembro de 2025).

Adicionalmente foi pedida a divulgação na página dos seguintes documentos:

Ata da 1.ª Assembleia Geral de 19 de novembro de 2001

Ata da 2.ª Assembleia Geral de 31 de janeiro de 2007

Ata da 3.ª Assembleia Geral de 20 de novembro de 2009

Ata da 4.ª Assembleia Geral de 19 de outubro de 2012

Relatório de Atividades 2006-2009

Relatório de Atividades 2009-2012

Relatório de Atividades 2012-2015

Relatório de Atividades 2024-2026

Relativamente ao programa de formação específica de Genética Médica foi divulgada na página da Ordem dos Médicos (em <https://ordemdosmedicos.pt/a-ordem/orgaos->



tecnicos/colegios/especialidades/genetica-medica/internato) em outubro de 2025 a grelha das provas de avaliação final.

Adicionalmente o Inquérito de caracterização de idoneidade e capacidades formativas para o programa de formação do internato médico de Genética Médica foi publicado na página da Administração Central do Sistema de Saúde (em [https://www.acss.min-saude.pt/wp-content/uploads/2025/10/Inq\\_GM\\_2025.pdf](https://www.acss.min-saude.pt/wp-content/uploads/2025/10/Inq_GM_2025.pdf)) e na página da Ordem dos Médicos (em <https://ordemdosmedicos.pt/files/pdfs/jhOW-Inquerito-GenMed2025final.pdf>) e os Critérios de idoneidade e capacidades formativas para o programa de formação do internato médico de Genética Médica foram também publicados na página da Ordem dos Médicos (em [https://ordemdosmedicos.pt/files/pdfs/vrxw-CIF\\_Genetica-Medica2025final.pdf](https://ordemdosmedicos.pt/files/pdfs/vrxw-CIF_Genetica-Medica2025final.pdf)).

Prevê-se que a curto prazo sejam publicados os seguintes documentos relativos ao internato médico de Genética Médica:

- Programa de formação do internato médico de Genética Médica (aguarda publicação no Diário da República)
- Grelha das provas finais de avaliação do internato médico de Genética Médica (aprovada pelo Conselho Nacional da Pós-Graduação da Ordem dos Médicos a 6 de maio de 2025)
- Recomendações relativamente aos objetivos a atingir durante a formação especializada do internato médico de Genética Médica (aprovado pelo Conselho Nacional para a Pós-Graduação em 6 de maio de 2025)
- Recomendações para conteúdos programáticos para a prova teórica anual do programa de formação do internato médico de Genética Médica (enviado a 6 de junho de 2025)
- Normas de orientação para a elaboração do Curriculum Vitæ para as provas de avaliação final do internato médico de Genética Médica (aprovado pelo Conselho Nacional Executivo em 2 de dezembro de 2025)

Infelizmente e como já mencionado não foi possível persuadir as entidades competentes a proceder à atualização da Rede de Referenciação Hospitalar de Genética Médica de 2004.

Transmitimos o pedido com carácter de urgência no dia 22 de abril de 2024, respondemos a um pedido para fundamentação adicional do dia 7 de junho no dia 21 de junho de 2024 e procedemos ao reenvio de todas estas informações em agosto de 2025.

Em janeiro de 2026 a informação disponível era a seguinte: 91 médicos inscritos no colégio (respetivamente 41, 18, e 32 nas seções regionais do Norte, Centro e Sul), destes 6 desempenhavam funções no estrangeiro e 53 em instituições do Serviço Nacional de Saúde com a seguinte distribuição:

Continente

Norte 20

Unidade Local de Saúde de Braga - 1

Unidade Local de Saúde de Santo António - 5

Unidade Local de Saúde de São João - 8



**ORDEM  
DOS MÉDICOS**

Instituto Português de Oncologia do Porto Francisco Gentil – 2

Unidade Local de Saúde do Tâmega e Sousa - 3

Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro – 1

Centro 11

Unidade Local de Saúde de Coimbra - 11

Sul 19

Unidade Local de Saúde Santa Maria - 8

Unidade Local de Saúde São José - 6

Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental – 1

Unidade Local de Saúde Amadora/Sintra – 1

Unidade Local de Saúde Almada - Seixal – 1

Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil – 2

Região Autónoma dos Açores - 2

Região Autónoma da Madeira - 1

Adicionalmente e na sequência das notícias e da publicação do Programa de formação especializada em Patologia Clínica (Portaria nº 421/2025/1 de 21 de novembro) a direção solicitou esclarecimentos (a 26 de outubro de 2025) e solicitou agendamento (a 2 de dezembro) de reunião com o Bastonário e a Direção do Colégio de Patologia Clínica da Ordem dos Médicos (agendada para 29 de janeiro), assunto este a que a direção eleita a 11 de dezembro irá dar continuidade.

Desejamos os maiores sucessos para a direção do Colégio da especialidade de Genética Médica da Ordem dos Médicos 2025/2029 eleita a 11 de dezembro de 2025 (com 32 votos a favor, 2 votos em branco e 57 abstenções dos então 91 médicos inscritos).

Muito obrigado a todos,

A Direção do Colégio de Genética Médica