

ACTA DA 2ª ASSEMBLEIA GERAL DO COLÉGIO DE GENÉTICA 31 de Janeiro de 2007

A 2ª Assembleia Geral do Colégio de Especialidade de Genética decorreu no dia 31 de Janeiro de 2007 no Instituto de Genética Médica do Porto. Estiveram presentes 13 dos 47 membros do Colégio. Dois colegas (Dra Aldina Braz e Dr João Paulo Olivaeira) comunicaram a impossibilidade de comparecer por motivos profissionais)

Ordem de Trabalhos:

1. Balanço de actividades do triénio anterior
2. Resultados do inquérito aos membros do Colégio
3. Necessidades de serviços e especialistas em Portugal
4. Manual de boas práticas em Genética Médica
5. Iniciativas em curso e outras actividades propostas

1. Balanço das actividades do triénio anterior (2003-2006)
Foi apresentado pelo Prof. Jorge Sequeiros :

PLANO DE ACÇÃO E PRIORIDADES:

1. Levantamento das actividades dos membros do Colégio
2. Formação em aconselhamento genético
3. Acções de formação dos internos de Genética Médica
4. Habilitações dos directores de lab. Genética Molecular
5. Qualidade em Laboratórios de Genética Molecular
6. Especialidade Europeia de Genética Médica

Especialistas, internos e sítio do Colégio:

Elaborado inquérito para levantamento das actividades dos membros do Colégio

Directório dos Especialistas em Genética Médica

Directório dos Internos em Genética Médica

Criação de um site do Colégio de Genética Médica

Forum de discussão *online* do Colégio de Genética Médica

Formação em aconselhamento genético

- Possibilidade de formação de profissionais não-médicos em aconselhamento genético
- Consultas de aconselhamento para certas patologias (PAF, cancro, hemofilia, etc), depois de garantido diagnóstico clínico e laboratorial, e

inseridos em serviço ou consulta dirigidos por médico especialista (consensual)

- A nível Europeu deverá vir a ser uniformizada esta formação - vantagem em regulamentar já entre nós
- Formação específica e bem regulamentada
- Coordenação do Ministério da Saúde; o CGM proporia a sua formação
- Formações a médicos e enfermeiros, eventualmente psicólogos
- Competência em Aconselhamento Genético (pode ser um ponto de fragilização da Especialidade de Genética Médica, não do seu reforço; decidido abandonar mais uma vez a proposta de criação de uma Competência para médicos de outras especialidades)

Embriofetopatologia

- Ciclo de Estudos Especiais (Min. Saúde): apenas dois formandos, não cobre as necessidades de formação necessárias
- Outras iniciativas necessárias
- Curso satélite das Jornadas da APDPN sobre genética e embriofetopatologia (“Desenvolvimento Pré-Natal: da Ecografia ao aconselhamento genético”) - org. Col. Genética Médica; com. científica com representantes dos Colégios Anatomia Patológica, Obstetrícia e Ginecologia, e Pediatria (Coimbra, 17 Maio de 2006, cerca de cem participantes)

Participação noutras reuniões

- Jornadas sobre internato médico, 29 de Setembro 2006 (presentes cerca de 30-40 internos)
- Reunião na Secção Regional do Norte (12 Julho 2006), onde foram discutidas a Rede de Referenciação de Genética Médica, regras para laboratórios de Genética, e necessidades do país em novos internos de Genética
- I Jornadas sobre Doenças Raras (Lisboa, 23 e 24 Maio), com apresentação sobre ‘Genética em Portugal’
- Participação no grupo sobre doenças raras, que inclui representante de IGIF, Infarmed, IGM (Margarida Reis Lima), IRJ (João Lavinha) com objectivo de elaborar programa português para doenças raras e apoiar a DGS na organização de reunião da EURORDIS em Portugal em 2007

Organização de acções de formação para os internos de Genética Médica:

- 1ª acção de formação para internos (Coimbra, 15 Abr 2005): (1) cálculo de risco em oncogenética e (2) em doenças de manifestação tardia
- 2ª acção de formação para internos (Porto, 18 Nov 2005): (1) dissomia uniparental e (2) ligação genética na investigação e aplicações clínicas
- 3ª acção de formação para internos (Lisboa, 30 Jun 2006): (1) abordagem da baixa estatura e sindormes e (2) anomalias cromossómicas complexas e aconselhamento genético

- 4ª acção de formação para internos (Coimbra, 15 Dezembro 2006): (1) diagnóstico genético pré-implantação: aplicações e aconselhamento genético; (2) atraso de desenvolvimento psicomotor: abordagem diagnóstica, aconselhamento genético em algumas situações particulares e no atraso de desenvolvimento psicomotor sem causa identificada
- 5ª acção de formação para internos (23 Março 2007): temas a definir
 - Discussão de problemas e necessidades; avaliação global do Programa de Formação do Internato de Genética Médica

Internato

- Correção da classificação da Genética Médica como especialidade “médica” (e não “técnica”)
- Regulamento Geral do Internato
- Propostas de actualização do Programa de Formação do Internato de Genética Médica
- Proposta de avaliação prática final do internato
- Inquérito do Conselho Nacional para a Pós-Graduação
- Indicação dos membros do júri para os primeiros exames de saída da Especialidade

Idoneidades formativas

- Novo questionário para avaliação das idoneidades formativas
- Redefinição dos Critérios de Idoneidades e Capacidades Formativas dos Serviços de Genética Médica
- Pedidos de idoneidade para 2007: Porto (IGM), Coimbra (CHC e HUC) e Lisboa (HSM e HDE)
- Visitas aos serviços para atribuição de idoneidades formativas (até Março de 2007)

Prática laboratorial de Genética Molecular

- Inquérito da OCDE sobre qualidade em testes genéticos (Beatriz Calado como ponto de distribuição do inquérito, listagens existentes da SPGH, labs. patologia clínica, etc.) enviado a 40 laboratórios; 27 respostas
- Parecer pedido pelo CNE sobre a realização de análises em biologia molecular num lab de análise clínicas
- Parecer sobre Laboratórios de Genética Molecular
- Elaborado parecer sobre a prática laboratorial da Genética Molecular (com base no D.L. 217/99)
- Rede nacional de laboratórios de referência (constando-se que a rede de referência hospitalar de Genética Médica não contempla a

necessidade da criação de uma rede de laboratórios de referência de genética, insistir junto do CNE para que esta falha seja colmatada

- Discussão das Recomendações da OCDE sobre testes genéticos

Rede de Referenciação Hospitalar

- Publicação da 'Rede de Referenciação Hospitalar de Genética Médica' (pedido ao CNE procurar saber junto da Dir.Geral Saúde os critérios da "Arquitectura da Rede" e exclusão dos Serviços de Genética Hosp. Pediátrico (Coimbra) e Hosp. D. Estefânia (Lisboa))

Genética Médica em Lisboa

- Extinção do Serv. Genética Médica do Hospital Egas Moniz e as alternativas que se colocam
- Situação dos Serviços de Genética dos Hospitais em Lisboa (a recente aposentação de dois directores de serviço, diminuição de especialistas, serviços sub-dimensionados, e atraso dos internatos)
- Rectificação da situação do interno colocado no Hospital Estefânia, o qual não tinha idoneidade formativa

Reuniões com Bastonário

- Reunião da Direcção do Colégio com o Bastonário em 15 de Fevereiro 2006

- Três reuniões das direcções dos Colégios com Bastonário

- Reunião de 20 Dezembro:

-Júris de exames: muitos Colégios ainda não tinham constituído júris e foi recomendado a sua rápida constituição; foi discutido se seria vantajoso instituir grelhas de avaliação e se as direcções dos colégios as deveriam promover

- Idoneidades: 15/27 Colégios não enviaram os critérios de idoneidade

- Alteração aos programas de internato: vários Colégios ainda não enviaram as suas propostas (para serem entregues no Ministério em Abril/Maio)

Boas Práticas

- Áreas prioritárias para o estabelecimento do Manual de Boas Práticas: rastreio pré-natal, doenças neoplásicas, consulta de dismorfologia, testes preditivos, diagnóstico pré-natal
- Manual de Boas Práticas em Genética Médica
 - testes pré-sintomáticos em doenças genéticas de início tardio (JSeq)
 - indicações para pedido de estudos citogenéticos (JSar)
 - procedimentos de marcação de consultas e atendimento de pedidos urgentes (JSar)
 - neurofibromatose (Isabel Cordeiro)

- atraso mental (Lina Ramos, Teresa Lourenço, Margarida R. Lima)
- Assembleia Geral do Colégio: apresentadas estas e auscultadas outras propostas de temas

Iniciativas legislativas

- Discussão de projectos-lei (AR) sobre informação genética, PMA, investigação em embriões e células estaminais
- Debate na AR sobre informação genética
- Debate na AR sobre PMA
- Audição da Ordem dos Médicos na AR sobre Lei da PMA e DGPI (com Bastonário, Pres. Sec. Regionais e CEGO)

Pareceres e recomendações

- Recomendações sobre testes genéticos e aconselhamento genético (decisão do CNE, com parecer do conselho de ética da OM)
- Procedimento das colheitas para Diagnóstico Pré-Natal Precoce (entende ser necessária uma autorização escrita para inclusão das amostras no biobanco)
- Pedido de parecer do Ministério da Saúde sobre o ante-projecto que altera o Dec.-Lei 217/99 (actual redacção no Dec.-Lei11/2004) estabele regime jurídico para labs. de Genética Médica (alterações correspondem cabalmente ao que foi por nós sugerido)
- Parecer sobre a queixa apresentada na Conselho Nacional de Ética e Deontologia Médica (sobre um caso de Wolf-Hirshorn)
- Parecer sobre regulamentação da lei sobre PMA (322/06), nomeadamente o artigo10º (que limita a doação de gâmetas a casos de infertilidade) e artigo 7º (que limita a escolha de sexo por DGPI aos casos em que não haja teste directo por DPN)

Outras iniciativas

- Carta ao CNE sobre Serviço de Genética Médica e Reprodução Humana dos HUC
- Carta ao CNE sobre Serviço de Genética do IPO do Porto
- Carta ao CNE sobre a integração do IGM no INSA, que representa um prejuízo para a Genética Médica em Portugal e apreensão relativamente ao internato médico
- Queixa sobre venda directa de testes genéticos ao público (sem pedido efectuado por médico e sem consulta de aconselhamento genético) anunciada no sítio do laboratório Genetest

Iniciativas e reuniões com outros Colégios e Conselhos

- Reunião conjunta com Colégio de Ginecologia e Obstetrícia para parecer conjunto sobre necessidade de legislação sobre PMA, DGPI, investigação em embriões e células estaminais
- Curso Pós-Graduado em Aconselhamento Genético sobre “Princípios e Técnicas do Aconselhamento Genético” (em DPN, saúde pública,

medicina familiar, legislação e ética) com os Colégios de Medicina Geral e Familiar e de Saúde Pública

- Curso (satélite às Jornadas da APDPN) sobre ‘Desenvolvimento Pré-Natal: Da Ecografia ao Aconselhamento Genético’, 18 Maio de 2006, organização do Colégio de Genética Médica; comissão científica com representantes das Dir. Colégios Anatomia Patológica, de Obstetrícia e Ginecologia, e de Pediatria)
- Conselho para a Qualidade
- Conselho Pós-Graduação
- Conselho de Ética e Deontologia

TRIÉNIO ACTUAL (2006-09)

Plano De Acção e Prioridades:

1. Propor a criação de Comissão Nacional de Genética Médica ou (pelo menos) a reactivação da CT de Genética Médica ligada à D.G. Saúde
2. Intervir com propostas para a regulamentação da Lei 12/2005, Rede de Referenciação Hospitalar e para a regulação da actividade laboratorial na área de genética
3. Elaboração do Manual de Boas Práticas da Especialidade
4. Manter e melhorar a intervenção na formação dos médicos do internato de Genética
5. Continuar a colaborar na formação em genética de outros especialistas e outros profissionais da área de saúde, através de cursos pós-graduados ou outras iniciativas
6. Articulação com estruturas do Min. Saúde que planeiam Cuidados de Saúde na área da Genética
7. Avaliação das idoneidades assistenciais dos Serviços e aumentar capacidades formativas (novos serviços)
8. Acompanhar o desenvolvimento de iniciativas de profissionais de saúde não médicos a trabalhar na área da Genética

Cargos, pelouros e peritos

- Eleição do Presidente (JSeq) e Secretária da Direcção (AM)
- Coordenadores Regionais Norte (PT); Centro (JSar) e Sul (LN)
- Representante UEMS (JSar)
- Comunicação Social (Presidente)
- Peritagens em tribunais (Direcção)
- Responsabilidades internas:
 - formação de internos de Genética Médica e idoneidades (JSar)
 - formação pós-graduada na área da Genética Médica (PT)
 - recomendações para “Boas Práticas em Genética” (coordenação AM)

- iniciativas para definição de políticas na área da Genética Médica (LN)
 - Doutora Maximina Pinto nomeada perita indicada pelo Colégio a pedido da ARS-LVT (vistoria de laboratórios privados de análises clínicas, com CVT)
2. Resultados ao Inquérito aos membros do Colégio: Recursos Humanos no âmbito da Especialidade de Genética

Inquéritos enviados: 43; recebidos: 37

Avaliação dos recursos humanos no âmbito da Especialidade de Genética Médica

A Direcção do Colégio da Especialidade de Genética Médica da Ordem dos Médicos considera imprescindível realizar uma avaliação dos recursos humanos existentes e da sua evolução previsível a curto e médio prazo. Estão neste momento a frequentar o internato completo de Genética Médica 15 médicos. A existência de elementos fidedignos sobre a actividade médica actual e futura dos médicos do Colégio de Genética Médica é um instrumento indispensável para poder avaliar as necessidades de formação de especialistas nesta área. Gostaríamos de poder contar com a sua colaboração. A resposta às perguntas que lhe são endereçadas tomar-lhe-á por certo apenas alguns minutos e a sua colaboração é insubstituível.

Nome: _____ Nº Cédula Ordem Médicos: _____

Número de horas semanais (estimativa de média anual): _____ horas/semana em TODAS as suas actividades (no âmbito da Genética Médica e OUTRAS)

Número de horas semanais (estimativa de média anual): _____ horas/semana, **exclusivamente** no âmbito da Especialidade de Genética Médica.

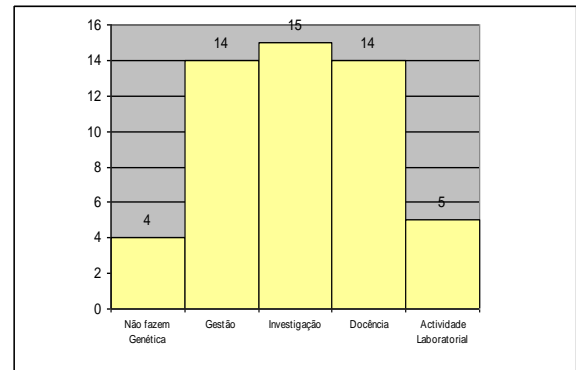
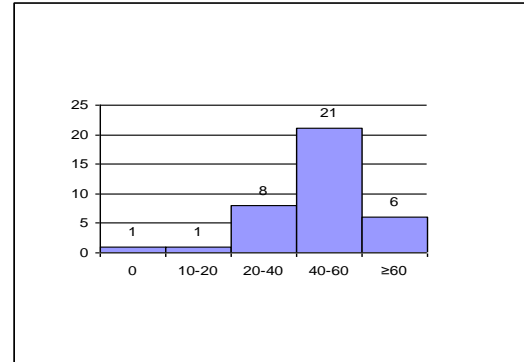
Porcentagem de tempo atribuído a:		Local ou locais onde desempenha essas funções:
Actividade clínica em Genética Médica	%	
Outras actividades clínicas	%	
Actividade laboratorial em Genética Médica	%	
Outra actividade laboratorial	%	
Docência em Genética Médica	%	
Outras actividades na docência	%	
Investigação em Genética Médica	%	
Outras actividades de investigação	%	
Gestão	%	

Tenciona continuar a exercer a sua profissão **no âmbito da Especialidade de Genética Médica**, e a partir deste momento, por um período de: ☐ menos de 5 anos ☐ 5 a 10 anos ☐ 10 a 15 anos ☐ mais de 15 anos

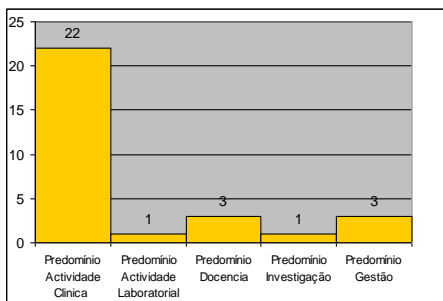
Obrigado pela Colaboração.
Pela Direcção do Colégio,

Prof. Doutora Purificação Tavares _____

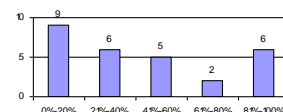
Actividades (no âmbito Genética Médica e outras)
Horas/semana



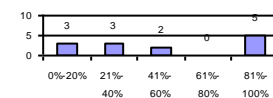
Redomínio da actividade dentro da Genética Médica



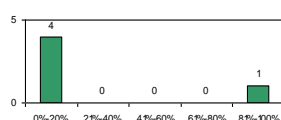
Actividade clínica em Genética Médica



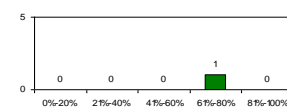
Outras Actividades clínicas



Actividade laboratorial em Genética Médica



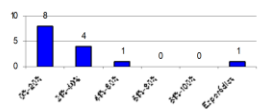
Outra actividade laboratorial



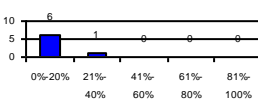
Percentagem	Nº Pessoas
15%	1
20%	1
10%	1
100%	1
5%	1

Percentagem	Nº Pessoas
67%	1

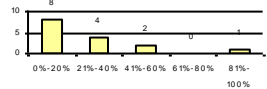
Docência em Genética Médica



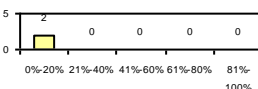
Outras actividades de docência



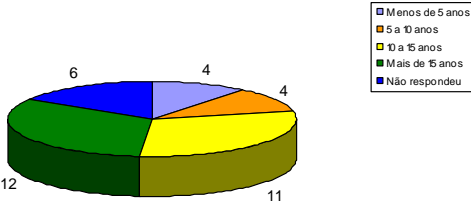
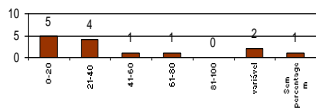
Investigação Genética Médica



Outras actividades de investigação



Gestão



3. Necessidades de serviços e especialistas em Portugal

Existem 43 Especialistas de Genética Médica (30 Janeiro 2007) e 15 médicos internos da especialidade

Royal College of Physicians (Setembro 2004) – 1 WTE CCG por 250.000

Rede de Referência Hospitalar de Genética Médica (2004) – 3 ou + por milhão

Clinical Genetics Society – Job planning advice (Janeiro 2004):

40 semanas/ano

40 horas/semana

2 a 3 consultas/semana

3 primeiras/consulta 60 min/cada

2 segundas/semana 30 min/cada

Redução de 25% com formação

Clinical Standards for a Clinical Genetics Unit (Agosto 2005):

4 WTE CCG/milhão

8 WTE Counsellors/milhão

1 Secretariado/CCG e 1/2 Counsellors

Regional Genetic Centres : Reino Unido 25 para 60 milhões (1/2,4)

Escócia 5 – 1/1

Gales 1 – 1/3

Irlanda do Norte 1 – 1/1,7

Inglaterra 18 – 1/2,8

Rede de Referência Hospitalar de Genética Médica (2004) – Direcção Geral de Saúde)

10 a 12 Serviços de Genética, cada um com 3 a 5 CGC (1/1)

4. Manual de boas práticas em Genética Médica

Temas propostos:

- testes pré-sintomáticos em doenças genéticas de início tardio (JSeq)
 - indicações para pedido de estudos citogenéticos (JSar)
 - procedimentos de marcação de consultas; atendimento pedidos urgentes (JSar)
 - neurofibromatose (Isabel Cordeiro)
 - atraso mental (Lina Ramos, Teresa Lourenço, Margarida Reis Lima)
-
- Os documentos deverão ter todos o mesmo formato: objectivos, âmbito, definição, responsabilidade, descrição, referências, anexos

- As propostas de documentos serão enviadas à Direcção do Colégio que, após apreciação, os coloca à discussão interna (no 'site'), por um período de 3 meses.
- A equipa responsável reformula e envia novamente à Direcção do Colégio, que os valida e divulga internamente e envia ao CNE para homologação.

5. Iniciativas em curso e outras actividades propostas

Plano de acção e prioridades:

1. Propor a criação de Comissão Nacional de Genética Médica ou (pelo menos) a reactivação da CT de Genética Médica ligada à D.G. Saúde
2. Intervir com propostas para a regulamentação da Lei 12/2005, Rede de Referenciação Hospitalar e para a regulação da actividade laboratorial na área de genética
3. Elaboração do Manual de Boas Práticas da Especialidade
4. Manter e melhorar a intervenção na formação dos médicos do internato de Genética
5. Continuar a colaborar na formação em genética de outros especialistas e outros profissionais da área de saúde, através de cursos pós-graduados ou outras iniciativas
6. Articulação com estruturas do Min. Saúde que planeiam Cuidados de Saúde na área da Genética
7. Avaliação das idoneidades assistenciais dos Serviços e aumentar capacidades formativas
8. Acompanhar o desenvolvimento de iniciativas de profissionais de saúde não médicos a trabalhar na área da Genética

Discussão

- Margarida Reis Lima chamou a atenção para o facto das iniciativas da Direcção do Colégio não terem tido divulgação nem discussão entre os membros do Colégio. Sugeriu que seja encontrada uma forma de divulgar a informação
- Heloísa Santos afirmou estar disponível para participar em actividades
- Relativamente aos manuais de boas práticas foi discutido que a prioridade seria "Procedimentos de um Serviço de Genética" e não propriamente as normas de orientação clínica que tinham sido propostas.
- Foi sugerido e aceite realizar uma Assembleia Geral do Colégio na última reunião de internos deste ano.