

SAÚDE**Portaria n.º 421/2025/1, de 21 de novembro**

Sumário: Aprova o programa de formação especializada em Patologia Clínica.

O regime jurídico da formação pós-graduada, comumente designado internato médico, encontra-se definido no Decreto-Lei n.º 13/2018, de 26 de fevereiro, na sua redação atual, e no Regulamento do Internato Médico, aprovado em anexo à Portaria n.º 79/2018, de 16 de março.

De acordo com o disposto no artigo 4.º do Decreto-Lei n.º 13/2018, de 26 de fevereiro, na sua redação atual, e na alínea b) do artigo 7.º e nos artigos 22.º e 23.º do Regulamento do Internato Médico, o internato médico é desenvolvido em conformidade com os respetivos programas de formação, os quais são aprovados por portaria do membro do Governo responsável pela área da saúde, sob proposta da Ordem dos Médicos e ouvido o Conselho Nacional do Internato Médico. A revisão ordinária dos programas de formação deve ocorrer a cada cinco anos de modo a incorporar as inovações técnicas, científicas e académicas entretanto ocorridas, contribuindo assim para a formação de pessoal médico mais especializado e para a aplicação do regime do internato médico em Portugal.

O programa de formação especializada de Patologia Clínica foi aprovado pela Portaria n.º 316/2012, de 11 de outubro.

Na sequência dos desenvolvimentos dos saberes técnicos especializados ligados ao exercício da atividade médica, encontram-se reunidas as condições para proceder à revisão do referido programa de formação, com a finalidade de criar uma nova geração de médicos altamente qualificados, cientificamente atualizados e dotados das diversas competências indispensáveis a uma prática da medicina responsável, ética e cientificamente desenvolvida junto da população.

Assim:

Sob a proposta da Ordem dos Médicos e ouvido o Conselho Nacional do Internato Médico, nos termos e ao abrigo do disposto no artigo 4.º do Decreto-Lei n.º 13/2018, de 26 de fevereiro, na sua redação atual, bem como nos artigos 22.º e 23.º do Regulamento do Internato Médico, aprovado em anexo à Portaria n.º 79/2018, de 16 de março, manda o Governo, pela Ministra da Saúde, o seguinte:

Artigo 1.º**Objeto**

É aprovado o programa de formação especializada em Patologia Clínica, constante do anexo à presente portaria, da qual faz parte integrante.

Artigo 2.º**Formação**

A aplicação e desenvolvimento do programa de formação compete aos órgãos e agentes responsáveis pela formação no internato médico, os quais devem assegurar a maior uniformidade a nível nacional.

Artigo 3.º**Entrada em vigor**

A presente portaria entra em vigor no dia seguinte à sua publicação.

A Ministra da Saúde, Ana Paula Martins, em 13 de novembro de 2025.

ANEXO**(a que se refere o artigo 1.º)****Programa de Formação Especializada de Patologia Clínica**

A formação especializada no internato médico de Patologia Clínica tem a duração de 60 meses (5 anos) e é antecedida por uma formação genérica, partilhada por todas as especialidades, designada por formação geral.

A. Formação geral

1 – Duração – 12 meses.

2 – Programa de formação: constituído por blocos formativos de acordo com a legislação própria.

3 – Precedência: a frequência com aproveitamento de todos os blocos formativos da formação geral ou a necessária equivalência é condição obrigatória para que o médico interno inicie a formação especializada.

4 – Equivalência: os blocos formativos da formação geral não substituem e não têm equivalência a eventuais estágios com o mesmo nome da formação especializada.

B. Formação especializada

1 – Duração total da formação especializada – 60 meses.

2 – Estágios e duração:

2.1 – Estágios obrigatórios – são de frequência obrigatória os estágios nas seguintes áreas:

2.1.1 – Hematologia – 12 meses;

2.1.2 – Imunologia – 12 meses;

2.1.3 – Microbiologia – 12 meses;

2.1.4 – Química Clínica – 12 meses (inclui o mês inicial de formação básica);

2.1.5 – Genética e Patologia Molecular – 8 meses.

2.2 – Estágios opcionais – 4 meses.

São de frequência obrigatória 4 meses de formação em áreas opcionais de interesse para o médico em formação, nomeadamente nas seguintes vertentes:

a) Laboratorial;

b) Clínica;

c) Investigação (deverá contemplar o desenvolvimento e finalização de um projeto de investigação e divulgação dos seus resultados através de publicação de artigo em revista científica indexada);

d) Outra área que se encontre em desenvolvimento na área da formação especializada, com a duração máxima de 4 meses, após submissão de proposta do orientador, a requerimento do interno, à Ordem dos Médicos e parecer favorável da mesma.

2.2.1 – Cada estágio parcelar deve ter uma duração entre 1 e 4 meses.

3 – Sequência dos estágios

3.1 – Os estágios obrigatórios devem ser frequentados de acordo com a seguinte sequência:

O 1.º ciclo de formação deve decorrer, predominantemente, em ambiente de laboratório e destina-se à aquisição dos conhecimentos e competências nucleares transversais para a prática da especialidade e à aprendizagem e treino das atividades de caráter laboratorial inerentes aos diferentes domínios da Patologia Clínica.

O 2.º ciclo de formação é de caráter clínico/laboratorial e deverá decorrer, de forma integrada, em ambiente de laboratório e em serviços clínicos relacionados com a área de formação especializada (Hematologia, Imunologia, Microbiologia e Química Clínica), dedicando metade da duração de cada estágio à atividade clínica.

O 3.º ciclo de formação destina-se a estágios opcionais.

A sequência dos estágios dentro de cada ciclo de formação deverá contemplar os planos formativos coletivos e outras obrigações institucionais. A sequência entre ciclos referida abaixo deve ser respeitada.

3.1.1 – 1.º ciclo de formação especializada:

3.1.1.1 – Hematologia – 6 meses;

3.1.1.2 – Imunologia – 6 meses;

3.1.1.3 – Microbiologia – 6 meses;

3.1.1.4 – Química Clínica – 6 meses;

3.1.1.5 – Genética e Patologia Molecular – 4 meses;

3.1.2 – 2.º ciclo de formação especializada:

3.1.2.1 – Hematologia – 6 meses;

3.1.2.2 – Imunologia – 6 meses;

3.1.2.3 – Microbiologia – 6 meses;

3.1.2.4 – Química Clínica – 6 meses;

3.1.2.5 – Genética e Patologia Molecular – Hematologia: 2 meses; Microbiologia: 2 meses;

3.1.3 – 3.º ciclo de formação especializada:

3.1.3.1 – Estágios opcionais – 4 meses.

3.2 – Os estágios opcionais devem ser frequentados no 5.º ano de formação especializada.

3.3 – Os estágios opcionais previstos no ponto 2.2 podem ser do âmbito de qualquer estágio obrigatório, sendo a sua classificação independente.

4 – Locais de formação:

4.1 – A formação especializada em Patologia Clínica, incluindo todos os seus estágios, realiza-se em unidades, serviços ou departamentos das diferentes áreas, de instituições hospitalares reconhecidas como idóneas pela Ordem dos Médicos para a formação especializada na respetiva área.

4.2 – O médico interno deve obrigatoriamente realizar 6 meses do período formativo, que devem corresponder a estágios obrigatórios (laboratoriais e clínicos), em instituição ou serviço diferente do de colocação.

4.3 – Os locais/serviços recomendados para a realização dos estágios clínicos do 2.º ciclo de formação, relacionados com a área de formação especializada, são os seguintes:

4.3.1 – Hematologia – Hematologia Clínica, Imunohemoterapia, Oncologia Médica;

4.3.2 – Imunologia – Reumatologia, Imunoalergologia, Medicina Interna, Pediatria;

4.3.3 – Microbiologia – Doenças Infecciosas, Medicina Intensiva, Pneumologia;

4.3.4 – Química clínica – Endocrinologia, Nefrologia, Medicina Interna, Pediatria.

5 – Objetivos dos estágios

5.1 – Objetivos transversais de desempenho:

5.1.1 – Atuar como consultor qualificado em Patologia Clínica no apoio à tomada de decisão médica;

5.1.2 – Analisar informação clínica relevante e elaborar estratégias de diagnóstico com base no raciocínio clínico;

5.1.3 – Direcionar de forma otimizada estudos laboratoriais aplicados ao rastreio, diagnóstico e monitorização de doença;

5.1.4 – Selecionar, executar e avaliar técnicas e procedimentos laboratoriais e possíveis interferências biológicas;

5.1.5 – Executar procedimentos de colheita de produtos biológicos para análise, incluindo punções venosas e arteriais;

5.1.6 – Interpretar e comunicar resultados laboratoriais, considerando a sua urgência e os níveis críticos de decisão;

5.1.7 – Planear, organizar, equipar e direcionar os recursos laboratoriais, ponderando a relação custo-benefício dos testes;

5.1.8 – Utilizar as plataformas de informação para aquisição, análise e criação de dados em laboratório e a sua tradução em informação clinicamente útil;

5.1.9 – Implementar e validar novos testes e metodologias laboratoriais, utilizando métodos de análise estatística e procedimentos de garantia de qualidade;

5.1.10 – Reconhecer problemas em todas as fases do ciclo analítico, conceber e implementar medidas de melhoria contínua da qualidade;

5.1.11 – Elaborar relatórios interpretativos claros e informativos de resultados laboratoriais e de orientação para estudos adicionais;

5.1.12 – Integrar equipas multidisciplinares para o desenvolvimento de programas de rastreio e prevenção de doença e implementação de medidas para a otimização de recursos aplicados aos cuidados de saúde da população;

5.1.13 – Participar na visita a doentes em regime de internamento e consulta externa dos serviços onde decorrem os estágios;

5.1.14 – Realizar um mínimo de 150 consultas médicas presenciais ou não presenciais da responsabilidade do serviço de patologia clínica ou que impliquem a participação ativa de um médico especialista em patologia clínica;

5.1.15 – Participar nas consultas de grupo multidisciplinares e ensaios clínicos;

5.1.16 – Ser capaz de assumir a função de interlocutor com os clínicos do serviço onde decorrem os estágios, sob a tutela do orientador de formação, tendo como objetivo a progressiva aquisição de competências de consultoria clínica, para o diagnóstico, tratamento e prevenção de doença;

5.1.17 – Elaborar trabalhos de investigação e promover a sua apresentação em congressos ou outras reuniões de carácter científico;

5.1.18 – Participar em cursos e outras reuniões científicas do âmbito da especialidade;

5.1.19 – Planear, submeter e executar projetos de investigação;

5.1.20 – Publicar artigos em revistas científicas;

5.1.21 – Participar como formador no ensino pré e/ou pós-graduado;

5.1.22 – Proceder à validação médica de resultados analíticos;

5.1.23 – Elaborar relatórios médicos interpretativos dos estudos analíticos efetuados.

5.2 – Objetivos transversais de conhecimento:

5.2.1 – Princípios de ética e deontologia médicas e sua aplicação na prática clínica;

5.2.2 – Regras de biossegurança inerentes à atividade laboratorial. Risco biológico, tratamento de resíduos, programas de desinfeção de equipamentos e áreas de trabalho;

5.2.3 – Normas de colheita, acondicionamento e transporte dos produtos biológicos, condições de armazenamento e estabilidade das amostras e reagentes;

5.2.4 – Materiais de consumo clínico e equipamentos de uso transversal em laboratório;

5.2.5 – Ciclo analítico e a sua integração no fluxo de trabalho. Identificação e controlo de variáveis pré-analíticas, analíticas e pós analíticas;

5.2.6 – Critérios de aceitação e rejeição das amostras;

5.2.7 – Princípios e aplicação dos métodos analíticos e procedimentos laboratoriais;

5.2.8 – Utilidade clínica dos testes e suas limitações (sensibilidade, especificidade, valores preditivos, imprecisão, viés e interferências);

5.2.9 – Procedimentos para a implementação e validação de novos testes e avaliação do seu custo/benefício;

5.2.10 – Comparação de métodos analíticos;

5.2.11 – Procedimentos de calibração e controlo analítico, curvas de calibração e sua aplicação em diferentes testes;

5.2.12 – Conceito de intervalo de referência, razão de verosimilhança (*likelihood ratio*), probabilidade pré-teste e pós-teste;

5.2.13 – Testes *point-of-care*: aplicação no diagnóstico e impacto assistencial;

5.2.14 – Características dos equipamentos automatizados de análise;

5.2.15 – A microscopia no diagnóstico laboratorial, diferentes tipos e aplicações. Análise automatizada de imagem, interpretação crítica dos resultados e orientação laboratorial;

5.2.16 – Fluxos de trabalho, automação, robótica e digitalização em ambiente laboratorial;

5.2.17 – Sistemas de controlo de qualidade interno, identificação de riscos de erro e de tendências e implementação de medidas corretivas;

5.2.18 – Programas de avaliação externa de qualidade, análise dos resultados e implementação de medidas corretivas;

5.2.19 – Sistemas de gestão de qualidade e documental, normas nacionais e internacionais de acreditação e certificação de laboratórios clínicos;

5.2.20 – Resolução de problemas laboratoriais e aquisição das ferramentas que possibilitem gerir um laboratório clínico com autonomia e qualidade;

5.2.21 – Planeamento estratégico de laboratórios clínicos;

5.2.22 – Implementação de novos testes e algoritmos de diagnóstico;

5.2.23 – Desenvolvimento bioinformático e novos métodos de análise. Inteligência artificial aplicada ao diagnóstico laboratorial;

5.2.24 – Sistemas de informação laboratorial, e interfaces com outros programas de gestão de dados e faturação em saúde;

5.2.25 – Normas e regulamentos legais em vigor, de comunicação, confidencialidade, proteção e segurança de dados;

5.2.26 – Estrutura, requisitos e normas necessárias para criação de biobancos e sua integração no laboratório;

5.2.27 – Métodos de bioestatística e programas informáticos aplicados ao tratamento e análise de dados na área biomédica;

5.2.28 – Critérios para a submissão de projetos de investigação básica e clínica. Aspetos legais e éticos relacionados com as atividades de investigação. Importância da confidencialidade e do consentimento informado e esclarecido;

5.2.29 – Domínio do uso da linguagem científica;

5.2.30 – Normas para a redação e publicação de artigos em revistas de caráter científico;

5.2.31 – Formação em gestão dos serviços de saúde.

5.3 – Estágio de Hematologia

5.3.1 – Objetivos de desempenho:

5.3.1.1 – Executar as técnicas de punção aspirativa medular e biópsia medular óssea e avaliar a qualidade das amostras medulares;

5.3.1.2 – Executar técnicas de coloração celular, incluindo as colorações especiais, tendo por base os seus protocolos e aplicabilidade e preparar esfregaços;

5.3.1.3 – Executar exame morfológico do sangue periférico, da medula óssea e outros produtos biológicos por microscopia ótica/digital e elaborar os respetivos relatórios descritivos propondo uma hipótese diagnóstica, sempre que aplicável;

5.3.1.4 – Integrar clínico-laboratorialmente os diferentes quadros clínicos associados com a morfologia de sangue periférico observada;

5.3.1.5 – Analisar populações celulares e identificar e caracterizar as diferentes linhagens hematopoiéticas;

5.3.1.6 – Analisar e caracterizar por imunofenotipagem células normais e patológicas e identificar imunofenótipos compatíveis com neoplasias linfóides de células maduras e imaturas B, T e NK e mielóides, elaborando o respetivo relatório;

5.3.1.7 – Identificar, conhecer e orientar laboratorialmente as principais patologias urgentes/emergentes em hematologia e hemato-oncologia e sua gestão;

5.3.1.8 – Selecionar os testes mais adequados e interpretar os resultados dos mesmos para o diagnóstico das doenças do eritrócito: anemias carenciais, anemia da doença crónica, síndromes de falência medular, aplasia eritroide pura ou associada a infeção, anemias diseritropoiéticas congénitas, anemias hemolíticas congénitas (hemoglobinopatias, enzimopatias, membranopatias), anemias hemolíticas adquiridas, hemoglobinúria paroxística noturna, poliglobulias;

5.3.1.9 – Estudo do metabolismo do ferro, ácido fólico, vitamina B12;

5.3.1.10 – Identificar alterações associadas a patologia benigna dos leucócitos: alterações quantitativas, morfológicas e funcionais;

5.3.1.11 – Interpretar alterações e testes de diagnóstico da patologia maligna dos leucócitos: neoplasias mieloproliferativas e mielodisplásicas, leucemias agudas mielóides e linfóides, doenças linfoproliferativas de células B, T e NK e discrasias dos plasmócitos;

5.3.1.12 – Selecionar e interpretar resultados dos testes de diagnóstico de doenças das plaquetas: trombocitopenia imune e não imune, alterações adquiridas da função plaquetária, doenças congénitas das plaquetas, síndromes hemolíticas microangiopáticas e púrpura trombótica;

5.3.1.13 – Interpretar e integrar os resultados dos testes laboratoriais nos diferentes quadros clínicos associados a doenças tromboembólicas e hemorrágicas congénitas e adquiridas e planejar, selecionar, executar e valorizar metodologias laboratoriais e testes subsequentes para o diagnóstico, prognóstico, investigação, tratamento e monitorização destas patologias;

5.3.1.14 – Efetuar o planeamento e a monitorização da terapêutica e definição do prognóstico, no âmbito de consultas de trombofilia, de patologia hemorrágica e de hipocoagulação;

5.3.1.15 – Saber interpretar os resultados e orientar a marcha diagnóstica nas diferentes patologias, benignas e malignas;

5.3.1.16 – Colaborar de forma complementar com a Hematologia Clínica, Anatomia Patológica e Imunohemoterapia, participando ativamente em reuniões multidisciplinares, reuniões de grupo, reuniões de discussão de casos clínicos e hospital de dia;

5.3.1.17 – Participar na discussão de casos clínicos onde o diagnóstico molecular é fundamental, nomeadamente nas áreas da Hematologia, Hemostase e da Oncologia;

5.3.1.18 – Colaborar ativamente nas consultas de doenças hematológicas e hemato-oncológicas, particularmente nas consultas de diagnóstico de doenças do eritrócito, alterações do metabolismo do ferro e doenças de sobrecarga de ferro;

5.3.1.19 – Colaborar ativamente nas consultas de hipocoagulação e patologia trombótica e hemorrágica.

5.3.2 – Objetivos de conhecimento:

5.3.2.1 – Conhecimentos teóricos sobre os princípios básicos relacionados com os componentes do sangue, órgãos hematopoiéticos e doenças relacionadas;

5.3.2.2 – Apresentação clínica das principais doenças hematológicas, critérios de diagnóstico, tratamento e monitorização;

5.3.2.3 – Conhecimentos práticos para a realização de técnicas laboratoriais adequadas à avaliação dos aspetos hematológicos e sua aplicação no diagnóstico e terapêutica;

5.3.2.4 – Adquirir noções sobre:

a) Estrutura e função da medula óssea, hematopoiese, morfologia, bioquímica e função das células sanguíneas;

b) Morfologia normal dos leucócitos, eritrócitos e plaquetas;

- c) Hemograma e outros parâmetros hematológicos;
- d) Abordagem ao diagnóstico inicial das principais anemias, hemoglobinopatias, citopenias, leucemias e linfomas;
- e) Eritrocitoses/poliglobulia, leucocitoses e trombocitoses;
- f) Alterações morfológicas secundárias;
- g) Parasitas sanguíneos;
- h) Patologia benigna e maligna dos tecidos hematopoiético e linfóide;
- i) Alterações genéticas no estudo das principais doenças hemato-oncológicas;
- j) Reconhecimento das emergências hematológicas;
- k) Alterações da hemostase, mecanismos da coagulação, fibrinólise e função vascular e respetivos testes de rotina e específicos;
- l) Doença trombótica e hemorrágica;
- m) Metodologias laboratoriais e testes utilizados no diagnóstico, prognóstico, investigação, tratamento e monitorização de doenças tromboembólicas e hemorrágicas congénitas e adquiridas;
- n) Alterações genéticas no estudo de trombofilia e patologia hemorrágica;
- o) Farmacocinética dos anticoagulantes e antiagregantes, prevenção e monitorização terapêutica das doenças tromboembólicas e hemorrágicas congénitas e adquiridas;
- p) Princípios terapêuticos e fármacos mais utilizados no tratamento de doenças tromboembólicas e hemorrágicas;
- q) Componentes/produtos sanguíneos, transfusões sanguíneas, fenotipagens eritrocitárias no sistema AB0 e Rh D, testes de antiglobulina (Coombs) direto e indireto, pesquisa de anticorpos irregulares e provas de compatibilidade;
- r) Princípios e limitações dos analisadores automatizados, informação por eles fornecida e respetivos critérios de revisão;
- s) Parâmetros do hemograma e sua correlação com os citogramas e histogramas, alarmes e demais informações do analisador;
- t) Valorização dos parâmetros e índices das várias linhas celulares na sua correlação clínica;
- u) Interferências nos resultados: identificar, corrigir e relatar;
- v) Realização e aferição da qualidade de um esfregaço de sangue periférico ou de medula óssea;
- w) Identificação de estruturas celulares e inclusões com recurso a colorações padrão e colorações especiais;
- x) Procedimentos de controlo de qualidade interno específicos dos contadores hematológicos e hemóstase;
- y) Constituição e funcionamento de um citómetro de fluxo, e diferenciação dos anticorpos monoclonais e fluorocromos úteis na patologia hematológica e não hematológica.

5.4 – Estágio de Imunologia

5.4.1 – Objetivos de desempenho:

5.4.1.1 – Orientar estudos e executar testes por métodos analíticos aplicados ao doseamento de mediadores/componentes solúveis da resposta imune em diferentes amostras biológicas (imuno-

globulinas, cadeias leves, subclasses de imunoglobulinas, proteínas de reação inflamatória, fatores do sistema complemento, citocinas). Interpretar os resultados obtidos em contexto clínico e outros estudos da imunidade;

5.4.1.2 – Observar e classificar padrões de imunofluorescência indireta aplicada ao diagnóstico de doenças autoimunes em diferentes substratos (células e/ou tecidos);

5.4.1.3 – Selecionar provas reflexas para a identificação de autoanticorpos, de acordo com o significado clínico, as características dos métodos utilizados na sua determinação e os algoritmos e recomendações internacionais;

5.4.1.4 – Interpretar perfis eletroforéticos em gel de agarose e eletroforese capilar, em amostras de soro e urina;

5.4.1.5 – Interpretar os resultados obtidos pelos métodos de imunofixação e imunosubtração de proteínas, para a identificação e caracterização de proteínas monoclonais;

5.4.1.6 – Elaborar relatórios interpretativos de resultados de testes aplicados ao despiste e monitorização de doentes com discrasias de plasmócitos, de acordo com protocolos e orientações de consenso internacionais;

5.4.1.7 – Executar testes de focagem isoeletrica para diagnóstico de esclerose múltipla e outras doenças inflamatórias do sistema nervoso central. Identificar perfis de migração de IgG no soro e líquido, integrar com resultados de outros testes e elaborar relatórios interpretativos;

5.4.1.8 – Orientar estudos para a avaliação do Sistema Complemento, interpretar resultados de estudos funcionais e programar a determinação de fatores individuais, em contexto clínico;

5.4.1.9 – Interpretar resultados de estudos de imunização a antígenos vacinais por mecanismos timo dependentes e independentes;

5.4.1.10 – Orientar estudos para o diagnóstico de doença alérgica. Interpretar os resultados da pesquisa de anticorpos IgE específicos para extratos totais e componentes moleculares e identificar casos de sensibilização e reatividade cruzada;

5.4.1.11 – Orientar estudos para o diagnóstico laboratorial de anafilaxia;

5.4.1.12 – Interpretar resultados de doseamento de citocinas produzidas *in vitro* após ativação celular com antígenos específicos, para o diagnóstico de infeção latente ou ativa;

5.4.1.13 – Conceber e implementar painéis de citometria de fluxo utilizando anticorpos monoclonais com diferentes fluorocromos, ajustar, analisar e avaliar gráficos de citometria;

5.4.1.14 – Orientar estudos de imunidade celular adequados a diferentes contextos clínicos e elaborar relatórios interpretativos orientados para o diagnóstico de defeitos inatos e adaptativos da imunidade;

5.4.1.15 – Interpretar e validar estudos de citometria de fluxo para monitorização de terapêutica com fármacos biológicos, infeção pelo VIH e outras imunodeficiências secundárias;

5.4.1.16 – Orientar estudos de testes funcionais em leucócitos pelo método de citometria de fluxo;

5.4.1.17 – Analisar a expressão de marcadores de ativação e da produção de citocinas em linfócitos ou monócitos ativados com mitógenos e/ou antígenos;

5.4.1.18 – Avaliar a fagocitose e capacidade oxidativa de neutrófilos e monócitos ativados;

5.4.1.19 – Interpretar resultados de testes de citotoxicidade das células NK e linfócitos T citotóxicos;

5.4.1.20 – Programar e avaliar testes de ativação de basófilos para diagnóstico de alergia.

5.4.2 – Objetivos de conhecimento:

5.4.2.1 – Anatomia e elementos celulares do sistema imunitário:

- a) Órgãos linfáticos primários e secundários;
- b) Ontogenia, fenótipo e função das células do sistema imunitário.

5.4.2.2 – Resposta imune:

- a) Imunidade inata e adaptativa: características, significado biológico e interações;
- b) Resposta imune humoral e celular. Cooperação celular e memória imunológica.

5.4.2.3 – Mecanismos de reconhecimento imunológico:

a) Imunidade inata: recetores de células NK (Natural Killer), recetores do tipo Toll e recetores da manose;

b) Imunidade adaptativa: recetores clonotípicos de linfócitos T e B. O complexo major de histocompatibilidade: estrutura, polimorfismos e função;

c) Outras moléculas envolvidas no reconhecimento e apresentação de antígenos.

5.4.2.4 – Regulação e homeostasia da resposta imune:

- a) Tolerância central e periférica. Apoptose celular, anergia e imunorregulação;
- b) Células T reguladoras naturais e induzidas por ativação.

5.4.2.5 – Moléculas efetoras da imunidade:

- a) Anticorpos: estrutura e função dos vários isotipos de imunoglobulinas;
- b) Mediadores inflamatórios: proteínas de fase aguda, leucotrienos e prostaglandinas;
- c) Sistema complemento: vias de ativação, funções biológicas, regulação e interações com outros sistemas;
- d) Citocinas: origem, recetores, efeitos biológicos de regulação e ativação célula;
- e) Quimiocinas, integrinas e moléculas de adesão;
- f) Lise celular: perforina, granzima, via Fas-FasL;
- g) Mediadores bioquímicos de eosinófilos, mastócitos e basófilos.

5.4.2.6 – Mecanismos da resposta imune:

- a) Mediados pela IgE: hipersensibilidade imediata;
- b) Mediados por IgG, IgA e IgM: opsonização, fixação de complemento;
- c) Citotoxicidade dependente ou independente de anticorpos;
- d) Mediados por imunocomplexos, deposição e ativação do sistema complemento;
- e) Mediados por células: linfócitos T e B, células NK, neutrófilos, macrófagos, eosinófilos, basófilos e mastócitos.

5.4.2.7 – Imunidade e infeção:

- a) Resposta imune a bactérias intra e extracelulares, vírus, protozoários, helmintas e fungos;
- b) Mecanismos de evasão viral. Infeções no hospedeiro imunocomprometido.

5.4.2.8 – Imunidade e neoplasia:

- a) Vigilância antitumoral;
- b) Princípios da imunoterapia no cancro.

5.4.2.9 – Alergologia:

- a) Aspetos gerais das doenças alérgicas;
- b) Urticária e anafilaxia;
- c) Asma e rinite alérgicas;
- d) Alergia alimentar;
- e) Alergias medicamentosas e ocupacionais.

5.4.2.10 – Imunodeficiências:

- a) Erros inatos da imunidade;
- b) Imunodeficiências secundárias. Síndrome de imunodeficiência adquirida.

5.4.2.11 – Doenças autoimunes sistémicas:

- a) Doenças do tecido conjuntivo (lúpus eritematoso sistémico, artrite reumatoide, esclerodermia, espondilite anquilosante, miopatias inflamatórias, síndrome de Sjögren, doença de Behcet);
- b) Síndrome antifosfolípídica e vasculites.

5.4.2.12 – Doenças autoimunes específicas de órgão:

- a) Endocrinológicas: tiroidite autoimune, síndromes poliglandulares autoimunes, diabetes *mellitus* tipo I, insuficiência adrenal primária;
- b) Doenças dermatológicas: dermatites e dermatoses de origem imunológica;
- c) Sistema hematológico: neutropenia autoimune, anemia hemolítica autoimune, púrpura trombocitopénica idiopática;
- d) Sistema nervoso: esclerose múltipla, encefalites autoimunes, síndrome de Guillain-Barré, miastenia gravis, polineuropatias periféricas;
- e) Sistema hepatobiliar: hepatite autoimune, colangite biliar primária, colangite esclerosante primária;

- f) Trato digestivo: doença celíaca, anemia perniciosa, doença inflamatória intestinal;
- g) Sistema reprodutivo: infertilidade e distúrbios gestacionais de causa imunológica.

5.4.2.13 – Doenças do foro da imunopatologia que afetam outros órgãos e sistemas:

- a) Sistema respiratório: sarcoidose, pneumonite de hipersensibilidade, fibrose pulmonar e doenças relacionadas;
- b) Rim: glomerulonefrite, nefropatia por IgA, glomerulonefrite membranosa.

5.4.2.14 – Neoplasias e sistema imune:

- a) Neoplasias associadas a imunodeficiências e imunodesregulação;
- b) Mieloma múltiplo e outras discrasias dos plasmócitos.

5.4.2.15 – Imunoterapia:

- a) Imunomodulação e imunossupressão;
- b) Vacinas;
- c) Mecanismo de ação de fármacos biológicos e biossimilares usados no tratamento de doenças imunomediadas;
- d) Imunoterapia e cancro. Inibidores de vias de sinalização (*checkpoint inhibitors*);
- e) Dessensibilização alérgica.

5.4.2.16 – Variáveis inerentes a métodos que utilizam anticorpos monoclonais como reagentes (especificidade, avidéz, reatividade cruzada, excesso de antígeno/anticorpo);

5.4.2.17 – Interferências biológicas associadas a imunoensaios (fatores reumatoides, anticorpos heterófilos, crioglobulinas);

5.4.2.18 – Procedimentos especiais de colheita e transporte de amostras para a pesquisa e caracterização de crioglobulinas, estudos do sistema complemento, doseamento de citocinas e outros biomarcadores suscetíveis de interferências pré-analíticas;

5.4.2.19 – Padronização/harmonização de metodologias do âmbito da imunologia;

5.4.2.20 – Princípio dos métodos e procedimentos técnicos para a execução de testes aplicados ao estudo do sistema imune, sua aplicabilidade e desempenho;

5.4.2.21 – Métodos de imunoprecipitação (nefelometria, turbidimetria, imunodifusão);

5.4.2.22 – Métodos de imunoensaio enzimático imunométricos para a deteção de antígenos ou anticorpos, tipo sanduíche, competitivos e não competitivos (imunoensaios de absorção enzimática, de fluorescência, quimioluminescência ou outros), em sistema de monoteste ou multiplex;

5.4.2.23 – Imunofluorescência indireta utilizando diferentes substratos (células e/ou tecidos);

5.4.2.24 – Eletroforese em gel de agarose e capilar;

5.4.2.25 – Métodos de imunofixação e imunossubtração de proteínas em amostras de soro e urina;

5.4.2.26 – Focagem isoeletrica em amostras de soro e líquido cefalorraquidiano;

5.4.2.27 – Citometria de fluxo aplicada ao estudo da imunidade celular;

5.4.2.28 – Potencialidades do citómetro de fluxo, procedimentos de manutenção e controlo de qualidade;

5.4.2.29 – Marcadores para estudos de linhagem celular por citometria de fluxo, moléculas alvo, expressão e função;

5.4.2.30 – Técnicas de biologia molecular aplicadas a estudos imunológicos.

5.5 – Microbiologia**5.5.1 – Objetivos de desempenho:**

5.5.1.1 – Decidir e selecionar os testes mais adequados para o diagnóstico das infeções bacterianas, em função do produto e contexto clínico;

5.5.1.2 – Executar, corar, observar e interpretar os exames microscópicos diretos bem como elaborar os respetivos relatórios;

5.5.1.3 – Saber selecionar os meios de cultura a utilizar assim como a técnica de sementeira adequada para cada tipo de produto;

5.5.1.4 – Identificar as bactérias e proceder ao teste de suscetibilidade aos antimicrobianos (TSA), quer por métodos manuais como por métodos automatizados;

5.5.1.5 – Aplicar e garantir os procedimentos adequados no diagnóstico das infeções por bactérias anaeróbias;

5.5.1.6 – Utilizar métodos de sequenciação no diagnóstico microbiológico. Escolher a base de dados mais adequada. Aplicação no estudo de microbiomas, biofilmes e outros;

5.5.1.7 – Efetuar a investigação microbiológica e epidemiológica de surtos de infeções associadas aos cuidados de saúde (IACS);

5.5.1.8 – Assumir responsabilidades nos programas de controlo das IACS e na implementação de normas para uma utilização racional dos antimicrobianos assim como na execução de auditorias clínicas;

5.5.1.9 – Efetuar vigilância epidemiológica das IACS e das resistências aos antimicrobianos (RAM) segundo as normas de consenso. Apresentar e analisar localmente os resultados de cada unidade clínica;

5.5.1.10 – Participar de forma ativa nos programas de vigilância epidemiológica da instituição;

5.5.1.11 – Elaborar relatórios periódicos dos padrões de suscetibilidade cumulativa;

5.5.1.12 – Esclarecer sobre a presença de microrganismos com determinado mecanismo de resistência e qual a sua importância e impacto clínico nos cuidados de saúde;

5.5.1.13 – Colaborar na elaboração de protocolos de prescrição terapêutica;

5.5.1.14 – Apresentar e discutir os dados epidemiológicos do serviço;

5.5.1.15 – Proceder ao diagnóstico da tuberculose e de outras infeções causadas por micobactérias: processamento das amostras, seleção dos métodos adequados para diagnóstico em consonância com a informação clínica, interpretação e avaliação dos resultados dos testes de deteção de resistência;

5.5.1.16 – Decidir e selecionar os testes mais adequados para o diagnóstico das infeções causadas por fungos, parasitas e vírus em função do produto e contexto clínico;

5.5.1.17 – Realizar exames micológicos (microscópico direto e exame cultural): orientar, interpretar e validar os mesmos;

5.5.1.18 – Identificar os fungos filamentosos e leveduriformes, determinar a sua suscetibilidade aos antimicrobianos aplicando os critérios para a sua realização;

5.5.1.19 – Executar os exames parasitológicos e virológicos pelas diferentes metodologias e interpretá-los;

5.5.1.20 – Efetuar o serodiagnóstico das doenças infecciosas: indicações, limitações, interpretação e validação dos resultados;

5.5.1.21 – Aplicar os critérios de higiene e prevenção do risco na atividade diária;

5.5.1.22 – Selecionar o conteúdo da comunicação e a sua organização. Elaborar e estruturar o tipo de informação: prioritária, preliminar ou final;

5.5.1.23 – Aplicar regras para o envio de antibiograma seletivo;

5.5.1.24 – Detetar e notificar microrganismos de interesse clínico relevante e identificar resistências emergentes;

5.5.1.25 – Reconhecer a existência de um surto e atuar em conformidade;

5.5.1.26 – Comunicar os microrganismos problema, alerta e de notificação obrigatória para a Direção-Geral da Saúde;

5.5.1.27 – Colaborar de forma complementar com os serviços de doenças infecciosas e unidades de cuidados intermédios, intensivos e transplantação;

5.5.1.28 – Orientar a terapêutica antimicrobiana, aplicando as normas de *Antimicrobial Stewardship* (AMS) ou do programa de apoio à prescrição antibiótica (PAPA): as competências relativas à atividade de vigilância e controlo das IACS serão adquiridas no âmbito da atividade da Unidade Local do Programa de Prevenção e Controlo de Infecções e de Resistência aos Antimicrobianos (UL PPCIRA) da instituição, será tutelada pelo patologista clínico (PC) consultor desta unidade;

5.5.1.29 – Colaborar com as unidades de saúde pública.

5.5.2 – Objetivos de conhecimento:

5.5.2.1 – Princípios de Microbiologia Geral:

a) Estrutura dos microrganismos, biologia e mecanismos de interação microrganismo/hospedeiro. Papel da população microbiana comensal;

b) Mecanismos de colonização e patogenicidade dos microrganismos;

c) Resistência geral e específica perante a infeção;

d) Patogenia da infeção;

e) Taxonomia microbiana;

f) Princípios gerais do diagnóstico microbiológico.

5.5.2.2 – Conceitos de desinfeção e esterilização. Princípios dos diversos métodos de esterilização e sua aplicação na área da microbiologia.

5.5.2.3 – Etiologia, patogenia, epidemiologia, diagnóstico direto e indireto e tratamento das doenças infecciosas que afetam humanos; conceito *“One Health”*.

5.5.2.4 – Princípios do processamento dos produtos: exame direto (microscopia e métodos de coloração) e exame cultural, meios de cultura e técnicas de sementeira; métodos de identificação dos microrganismos; princípios, vantagens e limitações.

5.5.2.5 – Metodologias para a deteção da resistência aos antimicrobianos. Padronização, limitações dos métodos; variáveis que podem interferir nos resultados. Diretrizes e recomendações para a execução e interpretação dos resultados de teste de suscetibilidade aos antimicrobianos (TSA).

5.5.2.6 – Bases microbiológicas e clínicas da terapêutica antimicrobiana. Antimicrobianos: modo de ação, mecanismos de resistência e normas para a sua utilização racional.

5.5.2.7 – Conhecimento teórico das doenças infecciosas, dos agentes etiológicos e diagnóstico microbiológico.

5.5.2.8 – Bacteriologia:

a) Biologia geral e classificação bacteriana;

b) Estrutura, fisiopatologia, patogénese, epidemiologia, diagnóstico etiológico e diferencial, assim como o tratamento das síndromes clínicas causadas pelas diferentes bactérias;

c) Antibióticos, mecanismos de resistência e seleção dos métodos para a sua determinação;

d) Estudo microbiológico da tuberculose ativa e latente e de outras infeções causadas por micobactérias. Metodologias disponíveis para diagnóstico e sua utilização seletiva; protocolos de preparação das amostras e seu impacto no diagnóstico destas infeções; tratamento e prevenção das diferentes infeções causadas por estes microrganismos;

e) Estudo microbiológico das infeções causadas por bactérias anaeróbias. Etiologia, patogénese, epidemiologia, diagnóstico e tratamento; protocolos de procedimentos de anaeróbios em bacteriologia;

f) Importância da morfologia dos microrganismos no exame microscópico direto e do aspeto morfológico das colónias no diagnóstico etiológico; métodos de identificação presuntiva e definitiva e suas limitações.

5.5.2.9 – Micologia:

- a) Biologia geral e classificação dos fungos;
- b) Patogénese da infeção por fungos;
- c) Antifúngicos; mecanismos de resistência aos antifúngicos e métodos para a sua determinação;
- d) Fungos responsáveis por micoses cutâneas e subcutâneas;
- e) Micoses sistémicas por fungos dimórficos;
- f) Fungos oportunistas;
- g) Fungos responsáveis por micoses de importação;
- h) Metodologias para a deteção e isolamento de fungos leveduriformes e filamentosos e sua utilização seletiva.

5.5.2.10 – Parasitologia:

- a) Biologia geral e classificação dos parasitas;
- b) Patogénese da infeção por parasitas;
- c) Antiparasitários;
- d) Protozoários intestinais e urogenitais;
- e) Protozoários do sangue e tecidos;
- f) Nemátodos;
- g) Trematódeos;
- h) Céstodes;
- i) Artrópodes de interesse sanitário;
- j) Princípios das diferentes metodologias de diagnóstico e suas vantagens e desvantagens.

5.5.2.11 – Virologia:

- a) Biologia geral e classificação dos vírus;
- b) Mecanismos de patogénese viral;
- c) Antivirais;
- d) Princípios teóricos sobre os principais métodos para o diagnóstico etiológico dos vírus de ARN e ADN;
- e) Métodos de extração e preparação dos ácidos nucleicos de diferentes amostras biológicas;
- f) Princípios das diferentes metodologias de diagnóstico, vantagens e desvantagens;
- g) Noção de carga viral e importância na avaliação do prognóstico e da resposta ao tratamento das infeções.

5.5.2.12 – Serologia:

- a) Diagnóstico indireto das síndromes infecciosas;
- b) Mecanismo da resposta humoral à infeção;
- c) Princípios dos métodos de deteção e identificação de anticorpos;
- d) Noção de título, fenómeno de pro-zona e sua importância para a interpretação dos resultados.

5.5.2.13 – Zoonoses: etiologia, transmissão, diagnóstico laboratorial direto e indireto e tratamento. Estratégias de vigilância, prevenção e controlo com relevância para a saúde pública; Zoonoses emergentes e reemergentes;

5.5.2.14 – Biofilmes: diagnóstico laboratorial, suscetibilidade aos antimicrobianos, implicações clínicas;

5.5.2.15 – Microbioma humano: importância do seu estudo e implicações clínicas;

5.5.2.16 – Prescrição antimicrobiana: farmacocinética, farmacodinâmica, dose terapêutica; concentração inibitória mínima (CIM) e seu significado. Política de antimicrobianos da instituição.

5.5.2.17 – Identificação molecular no diagnóstico microbiológico. Métodos de sequenciação. Análise bioinformática e validação com bases de dados existentes;

5.5.2.18 – Prevenção e controlo das doenças infecciosas. Vacinas e plano nacional de vacinação;

5.5.2.19 – Aspectos legais e éticos relacionados com o diagnóstico microbiológico e nas atividades de investigação. Importância do consentimento informado e esclarecido, confidencialidade, privacidade, entre outras.

5.6 – Estágio de Química Clínica

O mês inicial de formação básica está temporalmente incluído neste estágio e tem como objetivos gerais a integração no serviço de patologia clínica, a sua organização e gestão, ciclo analítico, instrumentação e tecnologias de informação, inteligência artificial, garantia da qualidade, interpretação e validação de resultados, consultoria, aspetos legais e éticos e gestão de resíduos.

5.6.1 – Objetivos de desempenho:

5.6.1.1 – Executar as diferentes técnicas analíticas.

5.6.1.2 – Executar as técnicas complementares de estudo da urina e líquido cefalorraquidiano.

5.6.1.3 – Avaliar a calibração e controlo de qualidade interno dos parâmetros analíticos nos vários equipamentos.

5.6.1.4 – Aplicar os conceitos de segurança laboratorial no manuseamento de amostras, químicos, isótopos, equipamentos e sistemas elétricos, acidentes e sistemas de alerta.

5.6.1.5 – Selecionar, comparar e avaliar as técnicas analíticas e seus princípios.

5.6.1.6 – Realizar estudos bioquímicos em grupos populacionais específicos: avaliação pré-natal, reprodução medicamente assistida, estudos neonatais, rastreios oncológicos, entre outros.

5.6.1.7 – Avaliar e monitorizar através de princípios de farmacocinética e farmacodinâmica a concentração terapêutica do fármaco nos tecidos alvo ou no plasma.

5.6.1.8 – Aplicar as metodologias e parâmetros analíticos na abordagem diagnóstica dos vários órgãos, sistemas e patologias:

- a) Dispneia aguda, tromboembolismo pulmonar, doença coronária e insuficiência cardíaca; estratificação de resultados e níveis de risco;

- b) Doença pré e pós-renal e seus marcadores. Análise da urina;
- c) Alterações da função hepática, metabolismo da bilirrubina, icterícia, colestase e cálculos biliares;
- d) Metabolismo do cálcio e do fósforo;
- e) Patologia urgente da tireoide;
- f) Alterações respiratórias, metabólicas e hidroeletrólíticas. Gasometria e equilíbrio ácido-base.
- g) Dislipidémia e doenças cardio e cerebrovasculares;
- h) Diabetes; avaliação das complicações agudas e crónicas e monitorização do controlo da doença;
- i) Hiperuricemia e gota.

5.6.1.9 – Colaborar de forma complementar com os serviços de nefrologia e endocrinologia.

5.6.1.10 – Colaborar numa consulta especializada, nomeadamente hipertensão, obesidade, diabetes, dislipidémia, entre outros.

5.6.2 – Objetivos de conhecimento:

5.6.2.1 – Técnicas analíticas básicas, físico-químicas, eletroquímicas, imunológicas e enzimáticas; potenciometria, fotometria, espetrometria, refratometria, turbidimetria, nefelometria, cromatografia, eletroforese, entre outras;

5.6.2.2 – Aspectos bioquímicos da saúde e da doença;

5.6.2.3 – Metabolismo dos hidratos de carbono e seus metabolitos, lípidos e lipoproteínas, ácidos nucleicos, aminoácidos e proteínas, compostos nitrogenados não proteicos, enzimas e isoenzimas, hormonas e seus metabolitos, metabolismo ósseo, eletrólitos, pH e gases no sangue, oligoelementos, vitaminas e marcadores tumorais:

a) Equilíbrio ácido-base. Mecanismos respiratório e renal na homeostase ácido-base. Sistemas tampão; equação de Henderson-Hasselbalch, acidose e alcalose; diagnóstico das alterações respiratórias e metabólicas;

b) Equilíbrio hidroeletrólítico. Distribuição dos eletrólitos intra e extracelulares; regulação eletrólítica, osmolalidade e volume. Hormona antidiurética, sistema renina-angiotensinaaldosterona, péptidos natriuréticos;

c) Lípidos. Metabolismo lipídico, doenças congénita e adquirida. Classificação e risco da doença lipídica;

d) Proteínas. Propriedades e funções, causas de alterações proteicas, ligações a hormonas. Imunoglobulinas. Marcadores de doença inflamatória e cancro;

e) Carboidratos. Propriedades e funções, causas de alterações.

5.6.2.4 – Indicações clínicas e parâmetros úteis para a análise de líquidos biológicos;

5.6.2.5 – Estudo bioquímico das alterações neurológicas, cardiovasculares, respiratórias, endocrinológicas, hepatobiliares, digestivas, nutricionais, lisossomais, nefrológicas, urológicas, musculoesqueléticas e do sistema locomotor, gestacionais e perinatais, através do conhecimento dos vários órgãos, sistemas e patologias:

a) Sistema nervoso. Fisiologia, marcadores de doença, líquido cefalorraquidiano. Alterações neuroendócrinas. Doença cerebrovascular;

b) Sistema cardiovascular. Circulação fisiológica, doença e marcadores cardíacos, investigação da lesão cardíaca, hipertensão e insuficiência cardíaca;

c) Sistema respiratório. Fisiologia, trocas gasosas pulmonares e gases no sangue. Dispneia aguda, doença tromboembólica pulmonar. Fibrose quística;

d) Sistema endócrino. Fisiologia hormonal, síntese e regulação, transporte e recetores. Patologia endócrina; alterações da hipófise, córtex e medula, suprarrenais, tireoide, paratireoide e gónadas;

e) Diabetes. Metabolismo da glicose e sua regulação; critérios de diagnóstico; monitorização bioquímica da doença;

f) Porfirias. Caracterização das doenças ligadas ao metabolismo da porfirina;

g) Sistema digestivo e hepatobiliar. Fisiologia, função hepática; formação, metabolismo e circulação da bilirrubina; hepatopatias. Pâncreas, funções endócrina e exócrina, doença pancreática. Hormonas gastrointestinais, má absorção. Bioquímica da digestão, glândulas salivares, saliva e função endócrina do intestino; doença inflamatória do intestino; tumores malignos;

h) Nutrição. Marcadores de estado nutricional. Alimentação parentérica e entérica. Elementos vestigiais e vitaminas;

i) Rim e trato urinário. Fisiologia, marcadores da função renal; filtração tubular e glomerular; produção hormonal do rim; composição da urina e interferências; clearance;

j) Sistema músculoesquelético. Funções do aparelho locomotor, metabolismo músculoesquelético, sinovial e do tecido conectivo. Marcadores de doença óssea; metabolismo do cálcio, fósforo e magnésio;

k) Sistema reprodutivo feminino e masculino. Fisiologia. Doenças do útero, ovários, testículos e próstata;

l) Gravidez e puerpério. Rastreio e diagnóstico;

m) Outras doenças do metabolismo. Hiperuricemia e metabolismo das bases púricas e pirimídicas. Doenças hereditárias do metabolismo;

n) Oncologia. Cancro e oncogénese. Marcadores tumorais.

5.6.2.6 – Conceitos de farmacocinética e monitorização de fármacos e toxicologia.

Interferências e reações cruzadas nos testes.

5.7 – Genética e patologia molecular

5.7.1 – Objetivos de desempenho:

5.7.1.1 – Utilizar a biópsia líquida como tecnologia complementar/alternativa no diagnóstico, estratificação, prognóstico, adequação terapêutica dos diversos tipos de tumores sólidos. Vantagens e limitações;

5.7.1.2 – Pesquisar informação genética em bases de dados especializadas e em literatura científica;

5.7.1.3 – Elaborar relatórios em linguagem compreensível por qualquer médico cumprindo as diretrizes nacionais e internacionais:

a) Descrição de forma completa e adequada dos testes realizados, mencionando as vantagens e limitações de cada um dos testes genéticos;

b) Interpretação, de forma independente, dos resultados obtidos por cada um dos métodos utilizados no contexto clínico para o qual o teste foi realizado;

c) Formulação de uma conclusão que contemple eventuais testes necessários ao diagnóstico final.

5.7.1.4 – Efetuar o diagnóstico pré-natal por métodos moleculares;

5.7.1.5 – Realizar o rastreio de doenças metabólicas do recém-nascido;

5.7.1.6 – Aplicar as diferentes abordagens/técnicas laboratoriais nas diferentes áreas da patologia clínica como:

a) PCR (*Polymerase Chain Reaction*): PCR de ponto final, PCR em tempo real (RT-PCR, quantitativa e qualitativa), PCR digital, TMA (*Transcription Mediated Amplification*) e outras técnicas de amplificação dos ácidos nucleicos;

b) Tecnologias de *array*;

c) Citogenética molecular (*Fluorescent in situ Hybridization* – FISH).

5.7.1.7 – Identificar quais as doenças genéticas onde poderão ser utilizadas as tecnologias moleculares, acompanhando a elaboração de relatórios clínicos;

5.7.1.8 – Decidir e selecionar o teste citogenético, molecular e genómico mais adequado em função do contexto clínico;

5.7.1.9 – Selecionar tipos de amostras que permitem análise citogenética, bem como o conhecimento dos requisitos para cada um dos diferentes tipos de cultura e critérios de validação de análise cromossómica;

5.7.1.10 – Preparar cromossomas de acordo com os métodos de referência e efetuar a análise microscópica de cromossomas, através da utilização de *software* de cariotipagem digital;

5.7.1.11 – Abordar os diferentes tipos de alterações cromossómicas, numéricas e estruturais.

5.7.1.12 – Proceder ao armazenamento, quantificação e avaliação da qualidade dos ácidos nucleicos extraídos;

5.7.1.13 – Identificar as alterações citogenéticas adquiridas e que amostras biológicas podem ser utilizadas em Hemato-oncologia;

5.7.1.14 – Aplicar as técnicas de citogenética molecular utilizadas para o diagnóstico, prognóstico e monitorização das doenças hematológicas;

5.7.1.15 – Utilizar métodos de sequenciação: Sanger e sequenciação de nova geração (NGS – *Next Generation Sequencing*), de análise bioinformática e conhecimento das bases de dados internacionais de variantes genéticas;

5.7.1.16 – Avaliar as vantagens e limitações da abordagem laboratorial de gene *versus* um painel de genes *versus* exoma *versus* genoma completo;

5.7.1.17 – Demonstrar capacidade de interpretação e aplicação das diferentes tecnologias de sequenciação de exoma e de exoma clínico;

5.7.1.18 – Interpretar, classificar e reportar as variantes genéticas no contexto clínico;

5.7.1.19 – Elaborar relatórios de acordo com as regras aplicadas a cada uma das áreas médicas.

5.7.1.20 – Abordar as síndromes oncológicas hereditárias:

a) Mutações mais frequentes detetadas por PCR associadas a cada cancro;

b) Painéis de genes recomendados pelas diretrizes nacionais e internacionais;

c) Orientação do estudo genético para familiares de doentes com cancro.

5.7.1.21 – Abordar os biomarcadores preditivos somáticos:

a) Técnicas moleculares de análise de ADN e ARN;

b) Marcadores associados a cada tipo de cancro.

5.7.1.22 – Utilizar a biópsia líquida no diagnóstico, estratificação, prognóstico e adequação terapêutica dos diversos tipos de tumores sólidos.

5.7.1.23 – Interpretar os ensaios de NGS de fenotipagem tumoral tais como:

- a) Carga tumoral;
- b) Instabilidade de microssatélites;
- c) Estudo dos genes associados a mecanismos de reparação homóloga.

5.7.1.24 – Participar na visita à enfermaria, nas reuniões de apresentação e discussões de casos clínicos;

5.7.1.25 – Participar na discussão citogenética e citogenómica de casos clínicos, nas áreas de medicina da reprodução, pediatria do desenvolvimento e diagnóstico pré-natal;

5.7.1.26 – Ser capaz de efetuar consultoria clínico-laboratorial qualquer que seja o serviço hospitalar, mas também ao nível da área da saúde pública e das unidades de saúde familiar;

5.7.1.27 – Identificar microrganismos e recorrer a painéis para diagnóstico sindrómico;

5.7.1.28 – Pesquisar genes de resistência;

5.7.1.29 – Utilizar métodos moleculares para rastreios epidemiológicos;

5.7.1.30 – Colaborar nos protocolos para rastreio e vigilância de portadores;

5.7.1.31 – Apresentar e discutir os dados epidemiológicos na unidade clínica;

5.7.1.32 – Participar na discussão de casos clínicos onde o diagnóstico molecular é fundamental, nomeadamente nas áreas da hematologia e da oncologia.

5.7.2 – Objetivos de conhecimento:

5.7.2.1 – Normas de colheita, transporte e preparação de amostras adequadas a cada tipo de teste citogenético, molecular e genómico;

5.7.2.2 – Métodos de extração e preparação de ADN/ARN (ADN genómico, ARN, ARN poly(A) e outros), a partir de amostras de sangue periférico, tecidos (epitélio bucal, pele, vilosidades coriônicas, líquido amniótico), plasma, urina e outros líquidos biológicos;

5.7.2.3 – Metodologias laboratoriais citogenéticas, moleculares e genómicas, suas limitações, fases do ciclo laboratorial e aplicabilidade clínica;

5.7.2.4 – Formação especializada nas diversas áreas do diagnóstico genético laboratorial:

- a) Genética oncológica hereditária e adquirida (incluindo hematologia);
- b) Genética clínica;
- c) Doenças metabólicas e do desenvolvimento;
- d) Genética da infertilidade;
- e) Outras.

5.7.2.5 – Formação especializada em Farmacogenética.

5.7.2.6 – Conceitos de:

a) Biologia e organização molecular dos genes (transcrição, tradução e mecanismos regulatórios, mutagenese e mecanismos de reparação, mecanismos de edição génica);

b) Alelo, gene e pseudogene; genótipo e fenótipo e haplótipo;

c) Tipos de variantes: *missense*, *nonsense* ou *stop*, *splicing*, na região reguladora dos genes, deleções, inserções e duplicações; pré-mutação e mutações dinâmicas;

d) Consequências moleculares das variantes: perda de função, haploinsuficiência, e ganho de função;

e) Dominância, recessividade, hereditariedade ligada ao X, penetrância, expressividade variável.

f) Hereditariedade mendeliana (monogénica) — autossómica dominante, autossómica recessiva, dominante ligada ao X, e recessiva ligada ao X;

g) Hereditariedade não mendeliana — *imprinting* genómico, dissomia uniparental, mosaicismo germinal, hereditariedade mitocondrial, efeitos de dosagem génica;

h) Mecanismos mutacionais: somático, constitucional e germinativo;

i) Cromossomopatias e a sua correlação com a clínica;

j) Nomenclaturas internacionais: ISCN (*International System for Human Cytogenetic Nomenclature*) e HGVS (*Human Genome Variation Society*).

5.7.2.7 — Aspectos legais e éticos relacionados com a genética e patologia molecular em todos os seus aspetos nomeadamente no que respeita ao rigoroso respeito pela legislação atual sobre o RGPD (Regulamento Geral sobre a Proteção de Dados).

5.8 — Estágios opcionais

5.8.1 — Objetivos de desempenho:

5.8.1.1 — Agregar conteúdos de formação que integre esse estágio formativo tendo em conta a conexão e a coesão formativa do seu conteúdo;

5.8.1.2 — Executar diferentes técnicas analíticas;

5.8.1.3 — Executar técnicas complementares de estudo;

5.8.1.4 — Aplicar os conceitos de segurança laboratorial no manuseamento de amostras.

5.8.1.5 — Comparar e avaliar as técnicas analíticas e seus princípios;

5.8.1.6 — Aplicar as metodologias e parâmetros analíticos na abordagem diagnóstica de acordo com o estágio opcional.

5.8.2 — Objetivos de conhecimento:

5.8.2.1 — Adquirir aptidões específicas dentro da área opcional escolhida;

5.8.2.2 — Promover o diálogo clínico-laboratorial de consultoria.

6 — Avaliação dos estágios

6.1 — A avaliação dos estágios deve respeitar a sequência formativa para evidenciar a aquisição de atitudes, comportamentos e conhecimentos e otimizar a formação especializada subsequente.

6.2 — O período máximo em avaliação não pode ser superior a 12 meses e a avaliação deve ser expressa quantitativamente na escala de 0 a 20 valores.

6.3 — A avaliação do médico interno, em cada estágio, incide sequencialmente sobre os seguintes componentes:

a) Desempenho individual, incluindo comportamento funcional;

b) Nível de conhecimentos, após obter uma avaliação não inferior a 10 valores na componente anterior.

6.4 – A classificação de cada estágio ou parte de estágio sujeito a avaliação resulta da média aritmética entre o resultado da avaliação de desempenho e o da avaliação de conhecimentos.

6.5 – O apuramento da classificação obtida na totalidade dos estágios do programa resulta da média das classificações atribuídas a cada estágio, em cada uma das componentes avaliativas, ponderada pelo tempo de duração do mesmo, constituindo, assim, a classificação final da avaliação contínua.

6.6 – Avaliação de desempenho:

6.6.1 – É feita continuamente e visa permitir ao médico interno e ao orientador de formação saber da evolução formativa e do nível de desempenho atingidos, com base num acompanhamento permanente e personalizado da formação;

6.6.2 – Para esta avaliação entram obrigatoriamente os seguintes parâmetros e respetiva ponderação:

- a) Capacidade de execução técnica – ponderação 4;
- b) Interesse pela valorização profissional – ponderação 3;
- c) Responsabilidade profissional – ponderação 4;
- d) Relações humanas no trabalho – ponderação 3.

6.6.3 – A classificação é atribuída pelo responsável do período formativo, ouvido o orientador de formação.

6.7 – Avaliação de conhecimentos:

6.7.1 – A avaliação de conhecimentos tem por finalidade apreciar a evolução do médico interno relativamente aos objetivos de conhecimento para o estágio em avaliação.

6.7.2 – A avaliação de conhecimento dos estágios da formação especializada em Patologia Clínica deve ser efetuada com os seguintes tipos de prova:

6.7.2.1 – Estágios obrigatórios de Hematologia, Imunologia, Microbiologia, Química Clínica, e Patologia Molecular – uma prova que consiste na apreciação e discussão de relatório de atividades, com componente prática e teórica;

6.7.2.2 – Estágios opcionais – apreciação e discussão de relatório de atividades;

6.7.3 – Nos estágios do internato médico com duração inferior a 6 meses, a avaliação de conhecimentos, de acordo com o programa de formação da valência respetiva, será integrada na avaliação anual de conhecimentos efetuada no serviço de colocação do médico interno;

6.7.4 – A avaliação de conhecimentos compete ao diretor de serviço, ou equiparado, onde se realiza o estágio, mediante proposta do orientador de formação ou responsável de estágio.

7 – Serviço de urgência

7.1 – Em termos de carga horária semanal, os médicos internos devem assegurar o serviço de urgência de acordo com o seu programa formativo, até um máximo de 12 horas semanais incluídas no seu período normal de trabalho.

7.2 – A realização de trabalho em serviço de urgência, nos termos dos pontos anteriores, não pode ser superior a 12 horas consecutivas e, entre jornadas de trabalho, devem ser observadas as regras legalmente estabelecidas em matérias de duração e organização do tempo de trabalho, bem como as que resultam do descanso compensatório devido pela prestação de trabalho noturno.

7.3 – Relativamente ao trabalho suplementar a prestar no fim-de-semana ou em período noturno, bem como ao correspondente descanso compensatório, devem observar-se os termos e limites legais previstos para a carreira especial médica.

8 – Avaliação final de internato

8.1 – A avaliação final do internato, de acordo com a legislação em vigor, compreende três provas: prova de discussão curricular, prova prática e prova teórica.

8.2 – A Ordem dos Médicos, no portal da Ordem dos Médicos, publicitará, sempre que necessário, recomendações de pormenor julgadas úteis, de acordo com a evolução técnica da especialidade.

8.3 – Sem prejuízo do ponto anterior, a avaliação na prova de discussão curricular é realizada pela aplicação de uma grelha, elaborada pela Ordem dos Médicos, para esse fim, e publicitada no portal da Ordem dos Médicos.

8.4 – A classificação final da avaliação contínua tem uma ponderação de 40 % na classificação da prova curricular.

8.5 – Prova prática

8.5.1 – A prova prática consiste na análise de um caso clínico, focada na estratégia de diagnóstico e discussão dos métodos e resultados analíticos e na observação microscópica de 6 lâminas (2 de microbiologia, 3 de hematologia e 1 de parasitologia). Para cada uma das provas será elaborado um relatório, sujeito a posterior discussão.

8.5.2 – A classificação desta prova é de 0 a 20 e resulta da pontuação obtida nos seguintes parâmetros:

8.5.2.1 – Adequação da seleção de exames laboratoriais orientados para o diagnóstico;

8.5.2.2 – Qualidade dos relatórios elaborados, relativos à observação das preparações microscópicas;

8.5.2.3 – Resultados clínicos;

8.5.2.4 – Fatores que justifiquem essa decisão.

8.6 – Prova teórica escrita

8.6.1 – Prova teórica nacional escrita: prova escrita, constituída por sessenta (60) perguntas de escolha múltipla, de carácter nacional e a realizar em simultâneo por todos os candidatos, conforme o estabelecido no programa de formação. A prova deverá ter a duração máxima de 90 minutos, deve cobrir todas as áreas do programa, tendo uma classificação de 0 a 20 valores;

8.6.2 – A Ordem dos Médicos, através do Colégio de Patologia Clínica, elaborará o regulamento da prova teórica e nomeará uma comissão para a sua realização;

8.6.3 – O regulamento desta prova é aprovado pela Administração Central do Sistema de Saúde, I. P., e publicado na sua página eletrónica, bem como pelo Conselho Nacional do Internato Médico, sob proposta da Ordem dos Médicos;

8.7 – A classificação da avaliação final resulta da média aritmética das classificações obtidas nas provas curricular, prática e teórica, sendo este valor arredondado para a centésima mais próxima.

9 – Aplicabilidade

9.1 – O presente programa entra em vigor no dia seguinte ao da sua publicação e aplica-se aos médicos internos que iniciem a formação especializada a partir desta data;

9.2 – As alterações às regras da avaliação final aplicam-se aos médicos internos que se encontrem a frequentar os dois primeiros anos de formação especializada;

9.3 – Em tudo o não explicitado na presente portaria aplica-se os princípios e as regras previstas no regulamento do internato médico.

119787584