



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

Nos últimos anos verifica-se uma tendência crescente para a utilização de abordagens abrangentes no diagnóstico genético (no doente, em trio, ou noutras configurações familiares), doravante coletivamente designadas por abordagens genómicas. Estas abordagens apresentam importantes vantagens em termos da sua taxa de diagnóstico, sendo ferramentas extremamente úteis no diagnóstico de doenças genéticas raras.

Além de variantes potencialmente relacionadas com o fenótipo do doente, estas abordagens genómicas podem identificar variantes não relacionadas com a indicação primária do teste, mas com potencial relevância clínica ou em termos de aconselhamento genético reprodutivo, tanto para o doente como para a sua família. Informação genética desta natureza pode surgir na análise como achado incidental – identificados de forma não intencional – ou como achados secundários, se proativamente pesquisados de forma oportunista.

Quanto às suas implicações, estes achados podem sistematizar-se em (i) “estados de portador/heterozigotia” para doenças recessivas, sem implicações clínicas para o próprio, mas com eventual impacto no risco reprodutivo, ou (ii) variantes clinicamente acionáveis, com impacto clínico para o indivíduo estudado (e outros familiares portadores), que poderão potencialmente ser geridas clinicamente em termos de prevenção ou mesmo de forma terapêutica, evitando a doença ou modelando o fenótipo.

Este documento sumariza as recomendações do Colégio de Genética Médica para a inclusão de achados desta natureza nos relatórios de estudos de âmbito genómico.

1. Variantes não relacionadas com o fenótipo do doente apenas podem ser reportadas em relatórios de testes genéticos em que estejam reunidas cumulativamente as seguintes condições:
 - i) pedidos por um médico com a especialidade de genética médica, em conformidade com a Lei 12/2005;
 - ii) existência de consentimento informado, esclarecido e livre, por escrito, em conformidade com a Norma nº 015/2013 da Direção-Geral da Saúde;
 - iii) com pedido de reporte de achados secundários clinicamente acionáveis da lista de genes/variantes clinicamente acionáveis do ACMG (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg/>);
 - iv) com pedido de reporte de achados incidentais clinicamente acionáveis fora da lista de genes/variantes do ACMG.
2. Quando o médico indicar que o doente não pretende o reporte de achados secundários ou incidentais, o laboratório não deve reportar tais resultados, independentemente da sua potencial acionabilidade clínica.
3. Sempre que não estejam reunidas todas as condições anteriormente enumeradas e quando o laboratório responsável pela realização do teste genético identificar como achado incidental um resultado classificado como clinicamente acionável (da lista do ACMG, ou não), o relatório deve referir a



**ORDEM
DOS MÉDICOS**

existência de informação adicional que poderá ser facultada uma vez cumprido o estabelecido no ponto anterior.

4. Não está recomendado o reporte de achados secundários ou incidentais clinicamente não acionáveis, incluindo estados de heterozigotia para doenças recessivas.

A informação apresentada nesta recomendação tem um propósito informativo e não substitui uma consulta ou discussão com um médico especialista em Genética Médica. Caso tenha alguma dúvida sobre o conteúdo desta recomendação e a sua aplicabilidade no seu caso particular, deve consultar o seu médico assistente.

Bibliografia

Colégio Americano de Genética e Genómica (ACMG)

Sociedade Francesa de Medicina Preditiva e Personalizada (SFMP)

Projeto dos 100 mil Genomas (Reino Unido)

Sociedade Europeia de Genética Humana (ESHG)

Direção do Colégio da Especialidade de Genética Médica da Ordem dos Médicos
Coimbra, 17 de janeiro de 2025