



Modelo de Atividade do médico especialista em Genética Médica

PARTE 1.

INTRODUÇÃO E ENQUADRAMENTO DA ESPECIALIDADE

O principal objetivo deste documento é o de sistematizar as vertentes de atuação do médico especialista em Genética Médica para garantir a qualidade do exercício profissional. Pressupõe a existência de equipas multiprofissionais e é aplicável a todas as atividades do seu âmbito independentemente da natureza ou do perfil das unidades de saúde.

A Genética Médica é uma especialidade médica que se ocupa do diagnóstico clínico e laboratorial de doenças com uma possível etiologia genética, do aconselhamento genético de doentes e de familiares saudáveis de pessoas com doença genética possível ou confirmada, tem participação ativa na seleção, realização e interpretação de testes genéticos e é imprescindível para o desenvolvimento dos conhecimentos, competências e atitudes em medicina genómica, indispensáveis a todas as outras especialidades para a implementação e desenvolvimento da medicina personalizada nos sistemas de saúde.

A abrangência da especialidade de Genética Médica bem assim como a velocidade da inovação tecnológica e a relevância do desenvolvimento científico nesta área exigem uma formação clínica e de investigação exigentes o que justifica a alocação de tempos de atividade adequados para estas funções.

A especialidade de Genética Médica agrupa

- a avaliação de pessoas com doença de possível causa genética de particular complexidade e se ultrapassar as competências específicas de outra(s) especialidade(s), sem restrição de órgão ou grupo etário, incluindo o feto;

- a exclusividade na realização de consultas médicas no contexto de testes genéticos em pessoas saudáveis (heterozigotia para doenças recessivas, testes preditivos, de suscetibilidade e pré-sintomáticos, como estabelecido na Lei nº12/2005 de 26 de janeiro, Artigo 9º nº 2, e de confirmação ou exclusão de cromossomopatia estrutural equilibrada, por



analogia), na avaliação de familiares de pessoas com doença hereditária confirmada (Decreto-Lei nº131/2014 de 29 de agosto, Artigo 30º nº 2) e integra obrigatoriamente as equipas multidisciplinares dos centros de procriação medicamente assistida que apliquem técnicas de diagnóstico genético pré-implantação (Lei nº 31/2206 de 26 de julho, Artigo 28º nº 4);

- e é a única especialidade médica reconhecida como podendo desempenhar as funções de direção de um Laboratório de Genética Médica com a exclusividade da realização de testes genéticos definidos como todos os que permitem “detetar a presença, ausência ou modificação de uma determinada sequência de ADN humano, gene ou cromossoma, incluindo os testes indiretos para os produtos génicos ou seus metabolitos específicos, indicativos de uma modificação genética na linha germinal ou somática” (Portaria nº 91/2024/1 de 11 de março, respetivamente Artigo 14º nº 1 e Artigo 2º nº 1 e 2).

A especialidade de Genética Médica teve a sua origem na segunda metade do século XX para responder à necessidade de assegurar os diagnósticos de doenças raras de presumível etiologia genética, maioritariamente identificadas em idade pediátrica e com uma disponibilidade muito reduzida de testes diagnósticos. Adicionalmente incorporou os princípios internacionalmente desenvolvidos do aconselhamento genético não diretivo.

No século XXI, a par e decorrendo da sequenciação do genoma humano, ocorreram três mudanças a velocidades exponencialmente crescentes:

- o aumento do número de doenças raras conhecidas que se aproxima dos 8.000, cada uma delas com uma frequência inferior a 1 por 2.000 mas que no seu conjunto estão presentes em até 6% da população, tendo uma etiologia genética em 80% dos casos e manifestando-se em idade pediátrica em 50% dos casos;

- a identificação de causas genéticas hereditárias em muitas doenças frequentes e de alterações genéticas somáticas noutras, em particular em oncologia;

- e o desenvolvimento tecnológico que tem permitido diversificar a utilização de testes genéticos em saúde não apenas no diagnóstico mas também na determinação do prognóstico e da terapêutica e ainda em rastreios e em pessoas saudáveis.

A utilização de testes genéticos é hoje indispensável para a medicina de precisão e transversal a todas as especialidades médicas o que coloca enormes desafios para a sua utilização adequada. O número de testes genéticos disponíveis foi contabilizado em quase 100.000 e a sua utilização acontece com maior frequência em contexto reprodutivo e de doença oncológica.



ORDEM DOS MÉDICOS

Os desafios emergentes para a especialidade são-no sobretudo para os sistemas de saúde: como desenvolver os conhecimentos, competências e atitudes dos profissionais para integrar a medicina genómica na atividade assistencial? E como agregar e desenvolver a tecnologia laboratorial capacitada para dar as respostas adequadas e em tempo útil às necessidades identificadas na prestação de cuidados médicos?

A medicina genómica é ainda valorizada de forma muito diferente entre especialidades e a visibilidade da sua relevância para a prevenção, o diagnóstico e o tratamento também é muito variável. As insuficiências no desenvolvimento profissional contínuo nestes domínios específicos das gerações mais experientes é também um obstáculo à preparação dos mais jovens para os desafios presentes e futuros.

Neste contexto, a especialidade de Genética Médica é indispensável não apenas no desenvolvimento de estratégias de formação em medicina genómica, quer transversais a todas as especialidades quer específicas de cada uma, mas também na programação e implementação dos recursos tecnológicos e humanos adequados na área laboratorial.

PARTE 2.

AS FUNÇÕES DAS CATEGORIAS DA CARREIRA MÉDICA

Os conteúdos funcionais da carreira especial médica da área hospitalar nas categorias de assistente, assistente graduado e assistente graduado sénior são definidas pelos Decretos-Lei nº176/2008 e 177/2009 de 4 de agosto:

Assistente

Artigo 7.º-A

1 -Na área hospitalar, ao assistente são atribuídas, nomeadamente, as seguintes funções: a) Prestar as funções assistenciais e praticar atos médicos diferenciados; b) Registar no processo clínico os atos, diagnósticos e procedimentos; c) Participar na formação dos médicos internos; d) Integrar e chefiar as equipas de urgência, interna e externa; e) Participar em projetos de investigação científica; f) Integrar programas de melhoria contínua da qualidade; g) Desempenhar funções docentes; h) Responsabilizar-se por unidades médicas funcionais; i) Articular a prestação e a continuidade dos cuidados de saúde com os médicos de família; j) Participar em júris de concurso; k) Assegurar as funções de assistente graduado ou de assistente graduado sénior, quando não existam ou nas suas faltas e impedimentos.

Artigo 11.º



ORDEM DOS MÉDICOS

1 - O conteúdo funcional da categoria de assistente comprehende funções médicas enquadradas em directivas gerais bem definidas, organizadas em equipa, com observância pela autonomia e características técnico-científicas inerentes a cada especialidade médica, nomeadamente: a) Prestar cuidados de saúde mediante a prática de actos médicos do âmbito da sua especialidade, sob a sua responsabilidade directa ou da equipa na qual esteja integrado; b) Recolher, registar, e efectuar tratamento e análise da informação relativa ao exercício das suas funções, incluindo aquela que seja relevante para os sistemas de informação institucionais na área da saúde, designadamente, os referentes à vigilância de fenómenos de saúde e de doença; c) Participar nas actividades de planeamento e programação do trabalho a executar pela unidade ou serviço; d) Participar em programas e projectos de investigação ou de intervenção, quer institucionais quer multicéntricos, nacionais ou internacionais, seja na sua área de especialização ou em área conexa; e) Colaborar na formação de médicos em processo de especialização, de médicos em formação básica e de alunos das licenciaturas em medicina ou de outras áreas da saúde; f) Participar em júris de concurso ou noutras actividades de avaliação dentro da sua área de especialização ou competência.

Assistente graduado

Artigo 7.º-A

2 -Na área hospitalar, ao assistente graduado são atribuídas as funções de assistente e ainda as de: a) Coordenar o desenvolvimento curricular dos médicos internos e dos médicos assistentes; b) Coordenar programas de melhoria contínua da qualidade; c) Coordenar a dinamização da investigação científica; d) Coordenar a dinamização de projetos de bioética; e) Coordenar a dinamização de projetos de informatização clínica e de telemedicina; f) Coordenar os protocolos de diagnóstico, terapêuticos e de acompanhamento, bem como a gestão dos internamentos e da consulta externa; g) Coadjuvar os assistentes graduados seniores da sua área de especialidade.

Artigo 12.º

Para além das funções inerentes à categoria de assistente, compete ainda ao médico com a categoria de assistente graduado: a) Planear e programar o trabalho a executar pela unidade ou serviço; b) Desenvolver atitudes e práticas de coordenação técnico-científica e de auto-aperfeiçoamento, que constituam modelo de referência para os médicos e outros profissionais da unidade ou serviço em que esteja integrado; c) Manter e promover actividades regulares de investigação e apresentar anualmente aos profissionais da unidade ou serviço



em que esteja integrado relatório da actividade realizada; d) Participar em júris de concurso para as categorias de assistente e assistente graduado.

Assistente graduado sénior

Artigo 7.º-A

3 -Na área hospitalar, ao assistente graduado sénior são atribuídas as funções de assistente e de assistente graduado, cabendo-lhe ainda: a) Coordenar actividades assistenciais de investigação científica e de formação médica na área da sua especialidade; b) Coordenar os processos de acreditação; c) Exercer cargos de direção e chefia; d) Coadjuvar o director de serviço nas actividades de gestão; e) Substituir o director de serviço da respetiva área nas suas faltas e impedimentos.

Artigo 13.º

Para além das funções inerentes às categorias de assistente e de assistente graduado, compete ainda ao médico com a categoria de assistente graduado sénior: a) Planejar, programar e avaliar o trabalho da respectiva unidade, serviço ou departamento; b) Assumir a responsabilidade pelas actividades de formação e de desenvolvimento profissional contínuo dos médicos da sua unidade, serviço ou departamento ou das atribuições de formação médica da instituição, quando designado; c) Elaborar, promover ou apoiar a concretização de projectos de desenvolvimento técnico-científico, institucional, de qualidade e de inovação, que mobilizem e envolvam o conjunto da equipa profissional em que esteja integrado; d) Participar em júris de concursos para todos os graus e categorias da carreira médica.

PARTE 3.

ATIVIDADE DO MÉDICO ESPECIALISTA EM GENÉTICA MÉDICA

Tabela II – Proporção do tempo por tipo de atividade para o médico especialista Em Genética Médica

Categoría	Atividade Assistencial	Atividade Não Assistencial
Assistente	75-85%	15-25%*
Assistente Graduado	65-75%	25-35%*
Assistente Graduado Sénior	até 60%	40%*



ORDEM DOS MÉDICOS

Sempre que um Especialista ou Consultor assuma as funções de uma categoria superior à que lhe corresponde, deve-lhe ser alocado a proporção respetiva a essa categoria.

*Tempo mínimo obrigatório

O exercício de funções de direção, chefia ou coordenação implica o decréscimo das horas atribuídas em atividade assistencial para cada uma das situações enumeradas.

Atividade Assistencial (Presencial / Não Presencial)

A gestão do agendamento da atividade assistencial deve estar em consonância com o Modelo de Atividade proposto, com os objetivos da unidade de saúde e o perfil de atividade clínica do médico especialista em Genética Médica.

Sem prejuízo do previamente disposto, deve estar garantido, no mínimo, 10% de atividade assistencial não presencial. A toda a atividade assistencial presencial, nomeadamente à consulta programada, deve estar incluído tempo que inclua a sua preparação.

Tipologia da atividade:

Atividade Assistencial

Atividade Clínica

Consulta externa presencial

De acordo com o estabelecido Regulamento dos Tempos Padrão das Consultas Médicas da Ordem dos Médicos, n.º 724/2019 – Diário da República n.º 178/2019, Série II de 2019-09-17 a duração de uma primeira consulta deve ser de até 60 minutos e a de uma consulta subsequente de até 30 minutos sendo que para este efeito uma consulta deve em geral corresponder a uma família.

Recomenda-se um modelo de agendamento de 2 primeiras consultas e 4 consultas subsequentes por cada 4 horas de consulta (para este efeito uma consulta deve em geral corresponder a uma família).

Por cada hora de realização de consultas deve estar previsto um tempo equivalente para a necessária preparação prévia e conclusão subsequente da mesma nomeadamente para preparação da alta e realização de relatórios.



Consulta externa sem presença do utente

A realizar nas situações previstas e se considerado adequado pelo médico e uma vez obtida a concordância prévia do utente, com uma duração média de 15 minutos.

Teleconsulta ou Consulta telefónica com presença do utente

A realizar nas situações previstas e se considerado adequado pelo médico e uma vez obtida a concordância prévia do utente, com uma duração média de 30 minutos.

Teleconsulta ou Consulta telefónica sem presença do utente

A realizar nas situações previstas e se considerado adequado pelo médico e uma vez obtida a concordância prévia do utente, com uma duração média de 30 minutos.

Consulta multidisciplinar

Situação a definir em função do âmbito e participantes da consulta, com referência a uma duração média por cada utente de 30 minutos.

Triagem e agendamento de consultas

Duração média estimada por cada referenciação de 5 minutos.

Consultadoria e articulação com outras especialidades

(a definir tomando em consideração cada situação)

Preparação e participação em reuniões de serviço para discussão de casos clínicos

(a definir tomando em consideração cada situação)

Realização de relatórios médicos por entidades externas

(a definir tomando em consideração cada situação)

Atividade laboratorial

Exercer as funções de Diretor de Serviço de laboratórios de genética médica, nos termos da Portaria nº 91/2024/1 de 11 de março, Artigo 14º nº 6.

Supervisionar e realizar a preparação, realização, interpretação e elaboração de relatórios de testes genéticos, nos termos da Portaria nº 91/2024/1 de 11 de março, Artigo 16º nº 3.

Aplicar a legislação e orientações para o pedido, a realização e a elaboração dos relatórios de testes genéticos (incluindo a Lei nº 12/2005 de 26 de janeiro, o Decreto-Lei nº 131/2014 de 29 de agosto e a Portaria nº 91/2024/1 de 11 de março).



ORDEM DOS MÉDICOS

Conhecer e supervisionar a aplicação das técnicas habitualmente utilizadas desde a fase pré-analítica à pós-analítica, incluindo a extração de ADN e ARN, e os algoritmos de estudos usados nos diagnósticos assim como a utilização de bases de dados (eg ClinVar, OMIM, HGMD) e plataformas (eg BD, Varsome, Cosmic, Franklin).

Orientar o tipo de colheitas de acordo com o teste pretendido e as especificidades laboratoriais.

Valorizar as normas e requisitos de qualidade para a obtenção de resultados laboratoriais fidedignos.

Distinguir os diferentes tipos de testes genéticos avaliando os seus fundamentos metodológicos valorizando adequadamente os resultados dos testes genéticos na linha germinal ou somática.

Interpretar resultados laboratoriais utilizando diferentes metodologias tais como: cariótipo, *fluorescence in situ hybridization* (FISH), *multiplex ligation-dependent probe amplification* (mlpa), *methylation-specific multiplex ligation-dependent probe amplification* (MS-MLPA), *quantitative real-time polymerase-chain-reaction* (qPCR), array, pesquisa de uma variante, sequenciação de Sanger e sequenciação massiva paralela (painel – virtual e real -, exoma e genoma, caso índice, trio).

Aplicar as recomendações internacionais para classificação dos resultados dos testes genéticos (em particular *International System for Human Cytogenetic Nomenclature*, do *American College of Medical Genetics and Genomics* e *Clinical Genome Resource - CNVs -*, do *American College of Medical Genetics and Genomics* e da *Association for Molecular Pathology* - variantes de sequência - e da *Association for Molecular Pathology*, *American Society of Clinical Oncology* e *College of American Pathologists* - variantes de sequência somáticas em oncologia).

Identificar os resultados primários, secundários, incidentais e os rastreios de oportunidade e proceder em conformidade para cada um deles.

Atividade NÃO Assistencial

A frequência de cursos de formação complementar ou de atualização profissional, nomeadamente a participação em cursos, seminários, encontros, jornadas ou outras ações de formação devem ocorrer ao abrigo do previsto no Despacho nº 6411/2015 de 29 de maio de 2015 publicado no dia 9 de junho de 2015 e que estabelece o direito a licença sem perda de vencimento por um período não superior a 15 dias úteis por ano.

Nas situações em que esteja previsto na legislação e regulamentação aplicáveis, como na acumulação de funções docentes ou na realização de estudos observacionais ou ensaios



ORDEM DOS MÉDICOS

clínicos com financiamento da indústria farmacêutica, não haverá redução da atividade programada.

Nas situações em que esteja previsto na legislação e regulamentação aplicáveis, como na requisição para serviço oficial da Ordem dos Médicos, haverá redução da atividade programada correspondente à duração da ausência.

- Formação médica de atualização
 - Reuniões de serviço
 - Congressos / reuniões científicas
 - Cursos de formação profissional
 - Cursos de gestão e/ou boas práticas
 - Pós-graduações
- Formação no Internato Médico
 - Orientação de Internos
 - Coordenação do Internato Médico
- Formação de outros profissionais de saúde
- Participação em programas de articulação com os Cuidados de Saúde Primários
- Colaboração em programas de literacia para a saúde
- Preparação e participação na formação médica ministrada e de atualização
- Participação em reuniões de serviço e institucionais
- Participação em sociedades científicas ou profissionais
- Participação em comissões terapêutica de farmácia, de coordenação oncológica, acreditação e ética
- Participação em outras comissões / grupos de trabalho
- Elaboração e revisão de protocolos terapêuticos e de atuação
- Participação em registos de doenças raras
- Avaliação de resultados clínicos e outros
- Participação no desenvolvimento de plataformas digitais
- Investigação



ORDEM DOS MÉDICOS

- Participação em grupos de investigação
- Estudos de vida real e qualidade de vida
- Estudos de avaliação fármaco-económica
- Outros estudos observacionais
- Estudos de translação em colaboração com centros de investigação nacionais ou internacionais
- Ensaios clínicos
- Investigação em sistemas de informação
- Divulgação científica
- Ensino/Docência
 - Pré-graduada
 - Pós-graduada