**GENÉTICA MÉDICA**

**LISTA A**

|  |
| --- |
| ANA BERTA DA FONSECA VIEIRA ALVARES E SOUSA FERRAND DE ALMEIDA |
| FABIANA VIANA RAMOS |
| INÊS SEQUEIRA DE CARVALHO |
| JOÃO NUNO PARENTE FREIXO |
| JOÃO PAULO FERREIRA DA SILVA OLIVEIRA |
| JORGE MANUEL TAVARES LOPES DE ANDRADE SARAIVA |
| NATALIYA TKACHENKO |

**Suplente**

ALEXANDRA MICAELA GOMES VIEIRA GONÇALVES DA ROCHA

**A lista candidata à direção do colégio da especialidade de Genética Médica da Ordem dos Médicos pretende atingir no decurso do seu mandato os seguintes objetivos:**

1. Realização de uma Assembleia Geral nomeadamente como uma oportunidade para uma discussão alargada do ponto 2 (que o texto anexo pretende desde já iniciar).

2. Formação médica pós-graduada no âmbito da especialidade de Genética Médica

2.1 Dar continuidade à revisão do programa de formação específica de Genética Médica caso esta ainda não tenha sido concluída (nº 1 do Artº 23º do Regulamento do Internato Médico e nº 1 e 2 do Artº 20º do Regulamento Geral dos Colégios de Especialidades e de Competências e das Seções de Subespecialidades da Ordem dos Médicos);

2.2 Proceder à revisão dos critérios de idoneidade e capacidade formativa (Artº 26º e 27º do Regulamento do Internato Médico), tomando em consideração o que for decorrente da Lei nº9/2024 de 19 de janeiro;

2.3 Proceder à revisão das provas de avaliação final do internato, tomando em consideração o que for decorrente da Lei nº9/2024 de 19 de janeiro, nomeadamente:

da grelha de avaliação da prova de discussão curricular (nº 3 a 5 do Artº 71º do Regulamento do Internato Médico);

da prova prática (nº 2 do Artº 72º do Regulamento do Internato Médico no âmbito da revisão do programa de formação específica de Genética Médica);

e da prova teórica (nº 1 do Artº 73º do Regulamento do Internato Médico no âmbito da revisão do programa de formação específica de Genética Médica).

3. Atividade assistencial no âmbito da especialidade de Genética Médica

Pedir ao Conselho Nacional Executivo da Ordem dos Médicos que solicite junto das entidades responsáveis a atualização da Rede de Referenciação Hospitalar de Genética Médica de 2005.

4. Elaborar normas, orientações ou recomendações dando prioridade a:

indicações para realização de testes genéticos de heterozigotia para doenças recessivas;

recomendações para critérios a cumprir para reporte de achados secundários e incidentais resultantes da análise de dados genómicos de larga escala (heterozigotia para doenças recessivas; diagnóstico preditivo de doenças de manifestação tardia e/ou risco acrescido de doença, clinicamente acionáveis, ou não);

e recomendações para critérios a cumprir para realização de estudos de segregação de variantes de significado clínico incerto em indivíduos saudáveis, para clarificação da sua patogenicidade, e integração em contexto hospitalar.

Anexo I

ANOTAÇÕES E COMENTÁRIOS GERAIS ÀS ALTERAÇÕES DO PROGRAMA DO INTERNATO DE FORMAÇÃO ESPECÍFICA EM GENÉTICA MÉDICA, PROPOSTAS PELA LISTA CANDIDATA À DIREÇÃO DO COLÉGIO DA ESPECIALIDADE DE GENÉTICA MÉDICA DA ORDEM DOS MÉDICOS

1. O Programa do Internato de Formação Específica em Genética Médica (IFEGM) deve assentar numa visão estratégica de médio- a longo-prazo para a especialidade, com ideias claras sobre os respetivos domínios conceituais e práxis, que lhe definam uma especificidade própria no contexto das outras especialidades da Medicina e um estatuto indispensável para a missão dos Serviços de Saúde.
2. O termo «Genética Médica» (GM) refere-se, em sentido lato, às aplicações do conhecimento genético em Medicina — o que, embora as abranja, transcende as suas aplicações no exercício clínico. Sendo que o objetivo do IFEGM é a formação de médicos para o exercício clínico da GM, e que existem outras profissões da saúde cujos campos são do âmbito da GM, importa desambiguar o uso deste termo no contexto do programa do IFEGM. No presente documento, a especialidade médica reconhecida em Portugal será referida pelo termo «GM clínica (GM-C)».
3. A revisão do Programa do IFEGM é uma tarefa primariamente da responsabilidade do Colégio da Especialidade de GM da Ordem dos Médicos (CEGMOM) mas a importância do Programa do IFEGM para definição da própria substância da especialidade justifica uma contribuição dos médicos geneticistas portugueses o mais ampla possível. A discussão do documento em assembleia do CEGMOM expressamente convocada para o efeito poderá vir a conferir-lhe uma maior representatividade e uma validação formal mais robusta.
4. Sem prejuízo do seu alinhamento com as pertinentes recomendações internacionais, a visão estratégica para a especialidade no nosso país deverá incorporar, como pilar fundamental, a caracterização da responsabilidade social da GM-C no âmbito do Serviço Nacional de Saúde (SNS), devendo dar resposta à seguinte pergunta: *No nosso País, que papel específico têm ou terão os médicos geneticistas no âmbito da prestação de cuidados médicos às populações*?
5. Serão também componentes críticas na delineação da visão estratégica para a GM-C, as respostas às seguintes outras perguntas: *Que esperam dos médicos geneticistas os médicos de outras especialidades*? *Que esperam dos médicos geneticistas os outros profissionais de saúde*? *Que serviços esperam as pessoas em geral dos médicos geneticistas*?
6. A GM-C é considerada uma especialidade vocacionada para os processos de diagnóstico e diagnóstico diferencial, com escassa capacitação terapêutica específica — nem mesmo para o tratamento das manifestações ou complicações das doenças hereditárias monogénicas, sejam as de expressão aguda ou de evolução crónica. Assim, o paradigma do exercício clínico da especialidade é o de atendimento programado em consulta externa ou em consultoria interna, não havendo necessidade de incorporação de médicos geneticistas em equipas de urgência hospitalar ou de atendimento permanente no âmbito dos cuidados de saúde primários (CSP). No contexto da organização e das atuais prioridades estratégicas do SNS, estas circunstâncias poderão ser a razão de que os atos médicos de GM-C — apesar dos enormes encargos gerados pelos estudos de diagnóstico e diagnóstico diferencial que deles decorrem —, estejam relativamente desvalorizados em termos de financiamento hospitalar.
7. Embora o crescimento progressivo das listas de espera por consultas da especialidade, e dos tempos de espera por primeira consulta, em todos os SGM de hospitais públicos, sugiram que a GM-C é uma especialidade carenciada no âmbito do SNS, os diretores daqueles serviços identificam a limitação dos respetivos quadros médicos como um dos problemas que urge resolver prioritariamente e, na sua maioria, queixam-se da exiguidade das instalações dos serviços que dirigem e da incapacidade logística para integrarem mais profissionais — sejam médicos especialistas para o quadro, sejam médicos internos, para formação pós-graduada —, apontando a falta de capacidade reivindicativa perante os Conselhos de Administração dos respetivos hospitais como um dos fatores impeditivos da resolução deste problema.
8. Na opinião dos directores dos SGM hospitalares com idoneidade formativa para o IFEGM, a secundarização objetiva do papel destes Serviços públicos na planificação e desenvolvimento do projeto «*Genoma de Portugal*», que visa caracterizar a arquitetura genómica da população portuguesa, no âmbito da «*Estratégia Nacional para a Medicina Genómica*», é uma evidência da (pouca) importância que é dada à GM‑C por outras partes interessadas no desenvolvimento da GM (em sentido lato), no nosso País, incluindo por instituições do Ministério da Saúde, como Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge (INSA).
9. Está implícito na dimensão de responsabilidade social dos médicos especialistas, o dever de transmissão de conhecimentos e de experiência, garantindo a renovação geracional da especialidade. A qualidade da orientação é um elemento crítico para a qualidade de formação dos médicos do IFEGM pelo que a proposta de revisão do plano do IFEGM deve fazer obrigatoriamente referência ao papel dos orientadores de formação e incluir recomendações para o seu exercício.
10. Com o objetivo de identificar áreas críticas que permitissem fundamentar e contextualizar uma visão estratégica de médio-/longo-prazo para a GM-C no nosso País, seguiu-se, neste documento, uma metodologia de análise *SWOT* — para identificação de *forças* (*Strengths*), *fragilidades* (*Weaknesses*), *oportunidades* (*Opportunities*) e *ameaças* (*Threats*), intrínsecas e extrínsecas à especialidade, sem a pretensão de ser exaustiva ou representativa de todas as visões sobre a especialidade. Entende-se, porém, que seria oportuno (e urgente!) que os médicos geneticistas portugueses fizessem este exercício de pensamento, de modo mais sistematizado e institucional — por inerência de missão, competiria ao CEGMOM promover e dinamizar tal iniciativa.
    1. Em contraponto com as especialidades médicas de patologia de órgão, de aparelho ou de sistema, a natureza da GM-C radica no mecanismo de doença, o que a diferencia como uma especialidade transversal a todos os escalões etários e campos de patologia — paradoxalmente, decorrem da sua natureza mecanística tanto *forças* como *fraquezas*, que se abordam em mais detalhe ao longo das alíneas subsequentes.
    2. A GM-C é uma especialidade de história recente, ainda à procura dos seus domínios conceituais e da sua práxis, sendo que esta é uma das suas *fragilidades*. A definição de interfaces com os domínios das outras especialidades, já bem consolidados por histórias mais antigas, é um processo sociologicamente complexo, suscetível a confrontos de perspetivas antagónicas. As diferentes perspetivas interpares sobre o campo da GM-C devem ser devidamente ponderadas e encaradas como uma potencial *ameaça*.
    3. No contexto das atuais prioridades estratégicas do SNS, identificam-se como *fragilidades* da Especialidade de GM-C não ter capacitação terapêutica específica, nem um papel assistencial nos cuidados de saúde de urgência.
    4. Sendo as disposições legais e regulamentares de natureza efémera, asalvaguarda do estatuto dos médicos geneticistas por legislação — como decorre das restrições introduzidas pela Lei n.º 12/2005, de 26 de janeiro — deve ser encarada como uma potencial *fragilidade*.
    5. A abrangência do campo clínico da GM exige uma formação semiológica sólida e eclética, incluindo de proficiência no exame físico dismorfológico, que habilite os médicos geneticistas a serem interlocutores idóneos de todas as outras especialidades, médicas ou cirúrgicas. A necessidade de aquisição de aptidões clínicas multidisciplinares deve ser encarada como uma das *forças* da especialidade, devendo refletir-se no planeamento e conteúdos do respetivo programa de formação — por exemplo, considerando o reforço do tempo total de treino clínico.
    6. Decorre também da natureza da GM-C que os médicos geneticistas devam ter um conhecimento sólido dos conceitos e dos mecanismos genéticos de doença, e a preparação teórica formal necessária para se ajustarem à rápida evolução do conhecimento científico neste campo. A inexistência de um programa que assegure essa capacitação constitui uma *fragilidade* identificável no plano de formação do IFEGM.
    7. Sendo que a participação em programas ou projetos de investigação científica faz parte do conteúdo funcional da carreira médica, deverá o programa do IFEGM prever tempos de horário de trabalho dedicados aquelas atividades; assegurar a habilitação formal dos Médicos Internos em metodologias de investigação médica, básica e clínica, relevantes em GM; assim como providenciar oportunidades de participação ativa em projetos concretos de investigação. A inexistência de um programa que assegure essa capacitação metodológica, constitui uma *fragilidade* identificável no plano de formação do IFEGM.
    8. A criação de um programa académico para capacitação técnica e metodológica dos médicos internos do IFEGM, a decorrer em paralelo com o próprio internato, que suprisse as *fragilidades* do programa de formação identificadas nas alíneas «d»e «e», constituiria uma *oportunidade* de valorização e uniformização curricular da formação dos médicos geneticistas portugueses, em que o CEGMOM poderia desempenhar um papel complementar do dos SGM hospitalares com idoneidade formativa.
    9. A literacia genética constitui outra das *forças* da especialidade, que pode ser adicionalmente encarada como uma *oportunidade*, tendo em vista a perda rápida de literacia genética que se observa na generalidade das especialidades médicas e cirúrgicas. No entanto, a redução do papel do médico geneticista a “intérprete” de linguagem genética para outras especialidades é uma potencial *ameaça*.
    10. Da própria natureza da GM-C resulta uma potencial *fragilidade*, se a literacia sobre os mecanismos genéticos de doença e da sua abordagem operacional na atividade clínica não constituir uma barreira para os médicos de outras especialidades exercerem clínica genética nas áreas de patologia em que se diferenciaram — o que, por enquanto, é parcialmente condicionado por disposição legal, mas que pode reduzir o papel dos médicos geneticistas a rastreios familiares de indivíduos assintomáticos.
    11. A progressiva “democratização” do acesso aos testes laboratoriais de genética, e a evolução destes no sentido de perda de especificidade nosológica, contribuindo para que muitas das especialidades médicas e cirúrgicas adquirissem cada vez maior autonomia nos processos de diagnóstico das doenças genéticas das respetivas áreas de especialização, constitui uma *ameaça*, que poderá levar a que os médicos geneticistas passem a ser encarados como consultores em casos de resultados analíticos inesperados ou de significado clínico incerto.
    12. Em sentido inverso, a subespecialização clínica de médicos geneticistas em diferentes áreas de patologia poderá vir a constituir uma *oportunidade*, que merece pertinente reflexão pelo universo de médicos geneticistas portugueses, incentivada e coordenada pelo CEGMOM.
    13. Da visão de que a GM-C é uma especialidade de diagnóstico resulta que as terapêuticas específicas para doenças hereditárias monogénicas, que têm vindo a ser disponibilizadas a pouco e pouco — mesmo aquelas que se baseiam na correção, alteração ou modelação da expressão génica, aqui designadas coletivamente como “terapêuticas genéticas” — são prescritas e monitorizadas por médicos de outras especialidades. A exclusão dos médicos geneticistas da prescrição e monitorização das terapêuticas genéticas é uma óbvia *ameaça* à especialidade!
    14. A atividade de outros profissionais de saúde, incluindo farmacêuticos, biólogos e bioquímicos, na área executora do diagnóstico genético laboratorial, faz deles legítimos compartes dos médicos geneticistas no campo da GM (no sentido lato do termo). Embora o conhecimento aprofundado das técnicas laboratoriais de genética disponíveis para aplicação clínica seja um imperativo da formação teórica dos médicos geneticistas, que os capacite para o uso judicioso dos meios de diagnóstico laboratorial postos à sua disposição, conhecendo as respetivas limitações e interpretando devidamente os seus resultados, não é necessário que os médicos geneticistas os saibam executar. Nesta perspetiva, a dedicação de tempo excessivo a estágios laboratoriais no plano do IFEGM pode ser encarada como uma *fraqueza*, a merecer correção adequada.
    15. Se, por um lado, o eventual alargamento das competências executoras laboratoriais dos médicos geneticistas conflituaria com as de outros profissionais de saúde que trabalham nas áreas laboratoriais de GM (no sentido lato do termo), por outro, o progressivo empoderamento diagnóstico desses outros profissionais na emissão de relatórios de análises laboratoriais de genética, eventualmente consolidado no estatuto legal dessas outras profissões de saúde, deve ser reconhecida como potencial *ameaça*.
    16. A entrada de novas profissões de saúde no campo da GM-C, designadamente dos Conselheiros Genéticos, retirando ao aconselhamento genético o estatuto de «ato médico», é outra *ameaça* com que a especialidade se depara. Deverá o plano do IFEGM reforçar as competências dos médicos internos em aconselhamento genético ou, ao invés, delegar essa função noutros profissionais de saúde?
    17. Num cenário de empoderamento diagnóstico dos geneticistas laboratoriais, é plausível imaginar que possa haver comunicação direta de resultados de testes de diagnóstico genético a Conselheiros Genéticos, particularmente se os testes tiverem sido prescritos por médicos não-geneticistas, o que constitui outra *ameaça* por poder tornar dispensáveis os médicos geneticistas em todas as fases do processo de diagnóstico e aconselhamento genético.