

Factos sobre o Aconselhamento Genético em Portugal

1. Com o aumento do número de doenças genéticas conhecidas e no diagnóstico de doenças hereditárias (que, ao contrário de outras, implicam riscos significativos para a família), por médicos das diversas especialidades, tem crescido progressivamente a necessidade de aconselhamento genético, e de orientação e seguimento desses doentes e seus familiares.
2. Há que fomentar e aumentar a formação de médicos da especialidade de Genética Médica, que é longa e exigente; no entanto, o seu número continuará a ser relativamente restrito e insuficiente face às necessidades atuais e futuras de aconselhamento genético.
3. O *aconselhador genético* é um profissional de saúde não médico especificamente treinado para competências de comunicação da informação genética a pessoas e famílias com doenças raras (hereditárias) ou comuns (genéticas), colheita da história familiar e identificação dos familiares em risco, e orientação destes para estudo e seguimento.
4. O aconselhador genético insere-se necessariamente numa equipa multidisciplinar de Genética Médica, ou em consultas de cancros familiares ou de diagnóstico pré-natal, preferencialmente hospitalares, em qualquer dos casos *sempre* supervisionado por médico geneticista.
5. O aconselhador genético não faz diagnóstico, nem prescrições; tem funções bem específicas e definidas e não é um concorrente do médico geneticista, mas um seu aliado importante com funções complementares, após este efetuar um diagnóstico clínico e genético; incluindo na organização dos serviços, preparação e gestão das consultas, e na investigação na sua área de formação.
6. O aconselhador genético pode contribuir decisivamente para reduzir as longas listas de espera da especialidade, aliviar a carga de trabalho de médicos e serviços de genética, aumentar o tempo disponível e a qualidade do aconselhamento genético, conduzindo a ganhos significativos em saúde na população.
7. A nível internacional (EUA, RU, UE), o acesso à profissão faz-se por mestrado dedicado (2º ciclo), que inclui a aquisição de conhecimentos específicos de genética básica e genética médica; princípios e técnicas do aconselhamento genético; implicações psicológicas e sociais das doenças genéticas e como melhor as gerenciar, incluindo os aspectos éticos essenciais envolvidos; metodologias de investigação; e uma forte componente prática e profissionalizante.

8. O Mestrado de Aconselhamento Genético do ICBAS (UP) é o único em Portugal, é acreditado pela A3ES e pelo EBMG (European Board of Medical Genetics); abre 5 vagas de 2/2 anos, para candidatos criteriosamente selecionados (curriculum e entrevista); forma profissionais desde 2009.
9. Após conclusão do mestrado, os profissionais deverão documentar mais 2 anos de experiência clínica tutelada e formação contínua, incluir 2 referências, um registo de casos vasto e variado, e estudos de caso psicossociais e éticos, para serem elegíveis para certificação pelo EBMG.
10. Em PT, há já 17 aconselhadores genéticos formados pelo MAG do ICBAS (um dos 9 acreditados pelo EBMG), alguns já integrados em serviços de genética, mas formalmente apenas como enfermeiros ou psicólogos clínicos; 3 aconselhadores genéticos em Portugal já estão certificados pelo EBMG (e podem assim exercer a profissão em qualquer país europeu).
11. Importa agora dignificar a atividade destes profissionais de saúde em Portugal e dos serviços em que estão inseridos, pelo que é imperioso reconhecer a profissão e integrá-la no sistema de saúde, a exemplo do que passa em cada vez mais países e seguindo as numerosas recomendações internacionais.
12. O Despacho 5411/97 (DR 2ª série, nº 180, 6-8-1997) determina a necessidade de *aconselhamento genético em diagnóstico pré-natal* e estabelece que este é um *ato médico* (artigo 4.7), o que teve a sua razão histórica no evitar poder ser feito por técnicos laboratoriais (uma má prática, corrente em alguns países como Espanha) e que então se impunha regular; reforçando a necessidade da criação da especialidade de Genética Médica na Ordem dos Médicos (o que viria a acontecer em 1998), até aí uma mera *competência; a valência hospitalar* de Genética Médica fora recentemente criada pelo Desp. 64/95 (DR 2ª série, nº 10, 12-1-1996); haverá agora que rever essa legislação particular, entretanto desatualizada no que respeita ao ato médico.

14 novembro 2024

Jorge Sequeiros
Médico Geneticista