



**ORDEM DOS MÉDICOS**  
Conselho Directivo do  
**COLÉGIO DE GENÉTICA MÉDICA**

Ms. Lucia Slobodová  
Czech Ministry of Education and Sports  
Prague, Czech Republic

20 May 2009

Dear Ms. Lucia Slobodová

This letter is to let you know that the Portuguese College of Medical Genetics, the professional organization responsible for approving and overseeing the training and education of medical geneticists in Portugal, at our national Medical Association (“Ordem dos Médicos”), fully endorses the UEMS Clinical Genetics curriculum, with the total length of 4 years, as stated in the “Description of Clinical Genetics as a medical specialty in EU: aims and objectives of specialist training”, adopted on 25 April 2009.

Clinical Genetics (“Genética Médica”, in Portugal) is a primary full specialty of its own right, since 1998 (before then it was only a “Competence”, secondary to obtaining another previous specialty). This College was then formed in 2000, and the education and training programme was elaborated by us and officially approved and published as Portaria no. 148/2001, from 2 March, in “Diário da República” - I série-B no. 52, 1174.

Though the training period is of 5 years in our country, this does include a period of 12 months of basic clinical training (in general paediatrics, obstetrics, neonatology, neurology, internal medicine or other options). We will, thus, have no objections in accepting and recognizing the education in other European countries where the training period is at least 4 years.

The board of the Portuguese College of Medical Genetics, thus, fully supports and endorses the inclusion of Clinical Genetics (“Genética Médica”) into Directive 2005/36, towards the recognition of this important specialty at the European level.

Sincerely yours,

Jorge Sequeiros, MD, PhD  
Medical Geneticist  
President of the College of Medical Genetics,  
Portugal

**Portaria n.º 148/2001****de 2 de Março**

Atendendo à importância crescente que a genética médica tem vindo a obter em todos os domínios da medicina, bem como que a evolução científica forneceu à genética médica os instrumentos que reforçaram a sua individualidade, é amplamente reconhecida a necessidade de autonomização enquanto especialidade médica.

Por outro lado, tendo em atenção que através da reformulação do regime legal dos internatos médicos se visa garantir as melhores condições de formação e, consequentemente, revalorizar os títulos de qualificação profissional que confere, é medida fundamental o estabelecimento de programas de formação para cada área profissional, devidamente actualizados, que definam a estrutura curricular do processo formativo, com tempos e planos gerais de actividades, e fixem os objectivos globais e específicos de cada área e estágio e os momentos e métodos da avaliação.

Foram observados os procedimentos decorrentes da Lei n.º 23/98, de 26 de Maio.

Assim, sob proposta da Ordem dos Médicos e do Conselho Nacional dos Internatos Médicos;

Ao abrigo do disposto nos artigos 7.º e 8.º do Decreto-Lei n.º 128/92, de 4 de Julho, bem como nos artigos 24.º, 25.º e 79.º do Regulamento dos Internatos Complementares, aprovado pela Portaria n.º 695/95, de 30 de Junho:

Manda o Governo, pela Ministra da Saúde, o seguinte:  
1.º É criada a área profissional de genética médica e aditada ao elenco constante do Regulamento dos Internatos Complementares, aprovado pela Portaria n.º 695/95, de 30 de Junho.

2.º É aprovado o programa de formação da área profissional referida no número anterior, constante do anexo à presente portaria e da qual faz parte integrante.

3.º A aplicação e desenvolvimento do programa referido no número anterior compete aos órgãos e agentes responsáveis pela formação nos internatos, devendo assegurar a maior uniformidade ao nível nacional.

A Ministra da Saúde, *Maria Manuela de Brito Arcañjo Marques da Costa*, em 7 de Fevereiro de 2001.

## ANEXO

**Programa de formação do internato complementar de genética médica**

- 1 — Duração do internato — 60 meses.
- 2 — Estrutura e duração dos estágios:
  - 2.1 — Prática laboratorial — de 9 a 24 meses:
    - 2.1.1 — Estágio em citogenética — três meses;
    - 2.1.2 — Estágio em genética bioquímica e molecular — três meses;
    - 2.1.3 — Estágio em fetopatologia (anatomia patológica) — três meses;
    - 2.1.4 — Estágio opcional — três meses. Este estágio poderá ser efectuado (em alternativa aos previstos no n.º 2.2.4.) numa das seguintes áreas:
      - 2.1.4.1 — Citogenética;
      - 2.1.4.2 — Genética bioquímica;
      - 2.1.4.3 — Genética bioquímica e molecular;
      - 2.1.5 — Os estágios em prática laboratorial poderão ser prolongados por mais 12 meses, em detrimento dos estágios opcionais previstos no n.º 2.4;
    - 2.2 — Treino clínico básico — de 12 a 15 meses:
      - 2.2.1 — Estágio em diagnóstico pré-natal (obstetrícia) — três meses;

2.2.2 — Estágios em pediatria (I e II) — dois estágios de três meses cada:

2.2.2.1 — Neonatologia (pediatria I);

2.2.2.2 — Pediatria do desenvolvimento (pediatria II);

2.2.3 — Estágio em medicina interna ou outra especialidade médica de adultos — três meses;

2.2.4 — Estágio opcional — três meses. Este estágio poderá ser efectuado (em alternativa aos previstos no n.º 2.1.4) numa das seguintes áreas:

2.2.4.1 — Pediatria (de preferência em doenças metabólicas);

2.2.4.2 — Medicina interna (ou outra especialidade médica de adultos);

2.2.4.3 — Epidemiologia;

2.2.4.4 — Estatística e informática da saúde;

2.3 — Treino clínico específico — de 24 a 36 meses:

2.3.1 — Genética clínica, incluindo aconselhamento genético, genética preditiva, diagnóstico pré-natal, distormorfologia, doenças metabólicas, doenças genéticas de adultos, entre outras — 24 meses.

2.3.1.1 — Recomenda-se que, da totalidade deste período de formação, três a seis meses sejam realizados, nos dois últimos anos, noutra serviço ou instituição com idoneidade formativa;

2.3.2 — Os estágios em treino clínico específico poderão ser prolongados por mais 12 meses, em detrimento dos estágios opcionais previstos no n.º 2.4;

2.4 — Estágios opcionais — 12 meses:

2.4.1 — Dois estágios com a duração de seis meses cada, destinados ao reforço da componente laboratorial ou da prática clínica e ou a uma maior dedicação a uma das valências (laboratoriais ou clínicas) disponíveis.

2.4.2 — Os futuros geneticistas com perfil laboratorial podem utilizar estes 12 meses opcionais para complemento da sua prática laboratorial, enquanto os futuros geneticistas com perfil clínico podem utilizá-los para treino clínico específico.

2.4.3 — Estes estágios opcionais devem ser realizados durante o 5.º e último ano de formação.

2.4.4 — Durante o último ano do internato deverá ser planeado e efectuado um projecto de investigação (laboratorial, clínico ou misto), em qualquer das áreas da genética médica, desde que integrado nas actividades de um ou mais destes locais de estágio e de interesse para os mesmos.

3 — Sequência preferencial dos estágios:

3.1 — 1.º ano — estágio de seis meses em genética clínica, seguido de estágio de três meses em citogenética e de estágio de três meses em neonatologia (pediatria I);

3.2 — 2.º ano — estágio de seis meses em genética clínica, seguido de estágio de três meses em genética bioquímica e molecular e de estágio de três meses em diagnóstico pré-natal (obstetrícia);

3.3 — 3.º ano — estágio de seis meses em genética clínica, seguido de estágio de três meses em fetopatologia (anatomia patológica) e de estágio de três meses em pediatria do desenvolvimento (pediatria II);

3.4 — 4.º ano — estágio de seis meses em genética clínica, seguido de estágio opcional de três meses, laboratorial (n.º 2.1.4) ou clínico (n.º 2.2.4), e de estágio de três meses em medicina interna (ou outra especialidade médica de adultos);

3.5 — 5.º ano — ano de execução dos dois estágios opcionais (laboratorial ou clínico) de seis meses, previstos no n.º 2.4, e do projecto de investigação, previsto no n.º 2.4.4.

4 — Local de formação para cada estágio:

4.1 — Estágios em citogenética — em laboratórios de citogenética de serviços ou instituições de genética

médica (n.ºs 2.1.1 e 2.1.4.1); os estágios opcionais de seis meses (n.º 2.4) poderão ainda ser realizados em outros laboratórios, considerados idóneos, dedicados à patologia cromossómica humana;

4.2 — Estágios em genética bioquímica e molecular — em laboratórios de genética molecular de serviços ou instituições de genética médica, ou em outros laboratórios dedicados ao diagnóstico molecular de doenças genéticas (n.ºs 2.2.2, 2.1.4.3 e 2.4);

4.3 — Estágio em fetopatologia — em serviço de anatomia patológica com actividade reconhecida em fetopatologia e considerado idóneo para esse tipo de formação (n.º 2.1.3);

4.4 — Estágio opcional em genética bioquímica — em laboratórios de genética bioquímica, unidades de metabolismo e ou de enzimologia de serviços ou instituições de genética médica, ou em outros laboratórios dedicados a doenças genéticas (n.º 2.1.4.2);

4.5 — Estágio em diagnóstico pré-natal — em serviços de obstetria com centro de diagnóstico pré-natal de nível II ou III (n.º 2.2.1);

4.6 — Estágios em pediatria (I e II) — em serviços de pediatria com unidade de neonatologia (n.º 2.2.2.1) e valências de pediatria do desenvolvimento (n.º 2.2.2.2) ou doenças metabólicas (n.º 2.2.4.1);

4.7 — Estágios em medicina interna ou outra especialidade médica de adultos — num grande departamento de medicina hospitalar ou, quando existirem separados, em serviços de especialidades não pediátricas e essencialmente não cirúrgicas e não laboratoriais (medicina interna, neurologia, endocrinologia, cardiologia, oftalmologia, ortopedia, oncologia, etc.), desde que num mínimo de três meses em cada um desses serviços (n.ºs 2.2.3 e 2.2.4.2);

4.8 — Estágio opcional em epidemiologia — em serviço ou instituição considerados idóneos para esse tipo de formação, com programas de acção em saúde pública, de preferência relacionados com doenças genéticas (n.º 2.2.4.3);

4.9 — Estágio opcional em estatística e informática da saúde — em serviço ou instituição considerados idóneos para esse tipo de formação (n.º 2.2.4.4);

4.10 — Estágios em genética clínica — em serviços ou instituições de genética médica (n.º 2.3.1), no caso dos estágios opcionais (n.º 2.4), também em serviços ou instituições que mantenham consultas especializadas ou temáticas para diagnóstico, tratamento e seguimento de doenças genéticas, e ou para testes preditivos e aconselhamento genético, desde que num mínimo de três meses em cada um desses serviços ou instituições.

5 — Objectivos de desempenho e conhecimento para cada estágio:

5.1 — Os objectivos gerais são:

5.1.1 — Formação de geneticistas clínicos ou laboratoriais, competentes para a prevenção, diagnóstico (clínico e laboratorial) e orientação terapêutica adequada de pessoas com doenças genéticas, bem como para aconselhamento genético destas e dos seus familiares, discutindo todas as alternativas disponíveis, incluindo as relacionadas com a reprodução;

5.1.2 — Orientação dos futuros profissionais para a garantia de qualidade dos seus serviços laboratoriais e clínicos, para o reconhecimento das implicações psicológicas, familiares e sociais da doença genética e para os princípios éticos e deontológicos fundamentais da prática clínica e laboratorial da genética médica;

5.1.3 — Reconhecimento da importância da colaboração entre os geneticistas responsáveis pelos exames

laboratoriais e os clínicos e da interacção com proficiência e sensibilidade com médicos de outras especialidades e com os profissionais não médicos que intervenham no encaminhamento dos doentes e famílias com patologia genética, para uma orientação mais adequada dos consultandos;

5.1.4 — Avaliação da evolução constante do conhecimento, particularmente numa área tão vasta e em expansão tão acelerada, com vista a reconhecer as suas próprias insuficiências e limitações e recorrer aos apoios apropriados;

5.2 — Objectivos específicos de cada estágio:

5.2.1 — Estágios em citogenética:

5.2.1.1 — Objectivos de desempenho — praticar as técnicas mais habituais de citogenética, incluindo o cariótipo de linfócitos do sangue periférico, amniócitos e vilosidades coriônicas, fibroblastos, células da medula óssea e tumorais, e os diversos métodos de bandeamento cromossómico e a hibridização *in situ* com fluorocromos (FISH);

5.2.1.2 — Objectivos de conhecimento — conhecer os fundamentos básicos de cada técnica e as suas indicações, sabendo propor os principais exames citogenéticos, em situação de doenças cromossómicas, leucemias e tumores sólidos, interpretar os seus resultados e conhecer as suas limitações;

5.2.2 — Estágios em genética bioquímica e molecular:

5.2.2.1 — Objectivos de desempenho — familiarizar-se com as técnicas básicas da biologia molecular, incluindo a extracção e quantificação de ADN, o uso de enzimas de restrição e as técnicas de RFLP (*restriction fragment length polymorphisms*) *southern blotting*, PCR (*polymerase chain reaction*) e SSCP (*single strand conformational polymorphism*), para estudo da variabilidade normal e detecção de mutações patogénicas;

5.2.2.2 — Objectivos de conhecimento — conhecer os fundamentos básicos de cada técnica e suas indicações, sabendo propor os principais testes moleculares, particularmente em situação de doenças genéticas, interpretar os seus resultados e conhecer as suas limitações;

5.2.3 — Estágio em fetopatologia:

5.2.3.1 — Objectivos de desempenho — familiarizar-se com as técnicas mais habitualmente utilizadas para o estudo macroscópico e microscópico da anátomo-patologia humana e, em particular, da patologia fetal e placentária; participar activamente no exame necrópico de fetos e recém-nascidos; observar e documentar correctamente (por inspecção e mensuração, fotografia, radiografia e anátomo-patologia) as anomalias encontradas em produtos de abortamento e nados-mortos e no exame das membranas fetais;

5.2.3.2 — Objectivos de conhecimento — reconhecer as principais anomalias congénitas e síndromes polimalformativas e as principais manifestações de patologia placentária, identificar as suas causas (genéticas ou adquiridas) e possibilidades de prevenção;

5.2.4 — Estágio opcional em genética bioquímica:

5.2.4.1 — Objectivos de desempenho — tomar contacto com as principais técnicas básicas de bioquímica, incluindo cromatografia, HPLC (*high performance liquid chromatography*), radioimunologia e espectrofotometria e outros métodos de identificação e doseamento de enzimas, hormonas e outras proteínas;

5.2.4.2 — Objectivos de conhecimento — conhecer os fundamentos básicos de cada técnica e suas indicações, sabendo propor os principais testes bioquímicos, par-

ticulamente em situação de doenças genéticas, interpretar os seus resultados e conhecer as suas limitações;

#### 5.2.5 — Estágio em diagnóstico pré-natal (DPN):

5.2.5.1 — Objectivos de desempenho — acompanhar os principais métodos obstétricos de diagnóstico ou intervenção fetal (ecografia, amniocentese, biópsia de vilosidades, crodocentese, fetoscopia) e de IVG (interrupção voluntária da gravidez); aprender a lidar com conhecimento e sensibilidade no apoio a casais com insucessos da reprodução;

5.2.5.2 — Objectivos de conhecimento — adquirir noções adequadas de embriologia e do desenvolvimento fetal normal, incluindo em situações de generalidade, conhecer as causas mais habituais de abortamentos de repetição e de infertilidade, reconhecer as anomalias mais frequentes do desenvolvimento, as suas causas e prevenção, conhecer as indicações, vantagens e limitações dos resultados obstétricos do DPN; valorizar a importância da interdisciplinaridade no DPN;

#### 5.2.6 — Estágios em pediatria:

5.2.6.1 — Objectivos de desempenho — saber observar o desenvolvimento normal do recém-nascido e da criança e reconhecer, apropriada e atempadamente, os desvios encontrados; realizar e documentar correctamente o exame físico e obter a história clínica e familiar relevante; estabelecer um relacionamento adequado e eficaz com as crianças doentes e seus familiares;

5.2.6.2 — Objectivos de conhecimento — conhecer o processo normal do desenvolvimento infantil, estatoponderal e psicomotor e reconhecer os seus desvios: conhecer as causas mais frequentes de atraso de crescimento e de atraso psicomotor, saber diagnosticar e orientar algumas das situações genéticas mais frequentemente encontradas em patologia pediátrica e conhecer as suas causas e prevenção;

#### 5.2.7 — Estágio em medicina interna:

5.2.7.1 — Objectivos de desempenho — realizar e documentar correctamente o exame físico e obter a história clínica e familiar relevante em jovens e adultos de idades variadas e com patologias diversificadas; estabelecer bom relacionamento profissional com o adulto doente e sua família;

5.2.7.2 — Objectivos de conhecimento — saber diagnosticar e tratar algumas das situações genéticas mais frequentes em medicina interna ou na especialidade médica de adultos escolhida e conhecer as suas causas e prevenção;

#### 5.2.8 — Estágio opcional em epidemiologia:

5.2.8.1 — Objectivos de desempenho — familiarizar-se com os objectivos principais da saúde pública no âmbito das doenças genéticas e com as principais aplicações das metodologias próprias da epidemiologia e seus resultados práticos; participar em rastreios e registos de patologias humanas;

5.2.8.2 — Objectivos de conhecimento — obter a noção da estrutura das populações humanas e suas variações; reconhecer como essa estrutura e essas variações podem contribuir para a doença e sua prevenção; conhecer o funcionamento da rede dos serviços de saúde primários e a sua importância para a planificação dos cuidados, a prevenção da doença e a promoção da saúde humana; conhecer as principais metodologias epidemiológicas e, particularmente, nos rastreios e registos;

#### 5.2.9 — Estágio em estatística e informática da saúde:

5.2.9.1 — Objectivos de desempenho — acompanhar a planificação e participar em estudos de recolha, registo, manutenção e análise de estatística relacionados

com a saúde; discutir criticamente a metodologia e conclusões de publicações oficiais e científicas de dados relacionados com a saúde, particularmente no campo da genética médica;

5.2.9.2 — Objectivos de conhecimento — conhecer os processos de recolha, registo e manutenção das estatísticas oficiais ligadas à saúde (vitais, demográficas, etc.); conhecer as principais escalas de medição e saber interpretar os seus resultados; saber construir e testar hipóteses alternativas, usar os procedimentos de análise adequados e interpretar criticamente os seus resultados; compreender os principais problemas epidemiológicos, particularmente os de maior relevância para a genética médica;

#### 5.2.10 — Estágios em genética clínica:

##### 5.2.10.1 — Objectivos de desempenho:

- a) Observar correctamente os doentes e os seus familiares e diagnosticar ou confirmar diagnósticos de doenças genéticas, anomalias congénitas e síndromes dismórficas;
- b) Elaborar e interpretar de forma adequada as árvores genealógicas e identificar familiares em risco de doença genética;
- c) Avaliar riscos de aparecimento ou recidiva de doenças genéticas, incluindo a manifestação e transmissão de predisposições genéticas;
- d) Realizar o aconselhamento genético com sensibilidade e tacto, comunicando de forma não directiva e despreconceituada toda a informação necessária em cada situação, de acordo com o estado psicológico, a educação, os conhecimentos e as convicções morais dos consultandos, e com conhecimento profundo dos princípios básicos e das técnicas adequadas;
- e) Conhecer e apresentar todas as alternativas reprodutivas disponíveis, incluindo o diagnóstico pré-natal e a reprodução medicamente assistida, que sejam adequadas a cada situação genética e a cada consultando;

##### 5.2.10.2 — Objectivos de conhecimento:

- a) Ter a noção correcta da variabilidade fenotípica normal e patológica, da penetrância incompleta e da expressividade variável, da penetrância dependente da idade e da baterogeneidade genética, e das suas implicações para o diagnóstico (clínico e laboratorial) e o prognóstico;
- b) Saber diagnosticar e conhecer os meios possíveis de tratamento e prevenção das doenças genéticas mais frequentes, incluindo as técnicas de diagnóstico pré-natal, programas de rastreio e diagnóstico precoce, detecção de portadores e diagnóstico pré-sintomático, saber interpretar os resultados e conhecer as suas limitações;
- c) Saber construir e manter registos de doenças genéticas, reconhecer a sua importância na planificação de cuidados e na prevenção, assim como os seus perigos potenciais e regras indispensáveis para garantir a mais estrita confidencialidade;
- d) Obter um sólido conhecimento dos conceitos e noções fundamentais nas diversas áreas da genética médica, que incluem, entre outras, a genética molecular e bioquímica, a imunogenética, a citogenética e a biologia celular, a gené-

- tica do desenvolvimento, embriologia, teratologia, dismorfologia e fetopatologia, a genética psicossocial e outros aspectos das ciências sociais que se inter-relacionam com a genética, como a antropologia cultural e a genética histórica, a genética do comportamento e das doenças psiquiátricas, a genética das populações, epidemiologia genética e evolução;
- e) Saber consultar informação genética na literatura médica e em bases de dados especializadas, sempre que necessário e do modo mais apropriado;
- f) Conhecer profundamente os aspectos psicológicos, legais e éticos relacionados com toda a prática da genética médica, incluindo os que se relacionam com a manutenção de registos genéticos, com o DPN, o diagnóstico de portadores, e a detecção de mutações para doenças hereditárias tardias e incuráveis ou de genes de susceptibilidades;
- g) Conhecer adequadamente as recomendações internacionais e a legislação nacional a respeito do DPN e IVG, da execução de testes genéticos (diagnósticos, preditivos e pré-natais) e da manutenção de registos e ficheiros com informação genética.
- 6 — Avaliação de desempenho e de conhecimentos em cada estágio:
- 6.1 — Avaliação de desempenho:
- 6.1.1 — Avaliação contínua de desempenho segundo os seguintes parâmetros:
- 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;
- 6.2 — Avaliação de conhecimentos:
- 6.2.1 — Para estágios de duração igual ou superior a seis meses, as provas de avaliação de conhecimentos consistirão de:
- a) Discussão pública dos relatórios de actividades;
  - b) Discussão pública de (i) prova clínica com doente, ou (ii) execução e interpretação de exames laboratoriais, ou (iii) problema clínico e ou laboratorial, consoante o tipo de estágios.
- 7 — Aplicabilidade:
- 7.1 — O presente programa entra em vigor em 1 de Janeiro de 2001 e aplica-se aos internos que iniciarem a especialidade a partir dessa data e até à sua revisão.