



Sociedade Portuguesa de Genética Humana  
Sede: Faculdade de Medicina – Polo I  
Universidade de Coimbra  
Rua Larga, 3004-504 – Coimbra  
E-mail:

A Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH) é uma Sociedade Científica sem fins lucrativos que tem como objetivo a promoção, o desenvolvimento e a divulgação da investigação científica e da prática em Genética Humana e que congrega entre os seus sócios uma multidisciplinaridade de profissionais nomeadamente Médicos, Biólogos, Farmacêuticos, Bioquímicos, entre outros.

Preocupada com a realidade dos profissionais em Portugal no âmbito da Genética Laboratorial e de forma a responder ao apelo do *European Board of Medical Genetics* (EBMG) da nossa congénere europeia, *European Society of Human Genetics* (<https://www.eshg.org/clg.0.html>) para a atribuição da Especialidade Europeia em Genética Clínica Laboratorial, decidiu a direcção da SPGH criar em 2012 uma Comissão específica para o acompanhamento deste processo (CGCL). De acordo com o levantamento efetuado em 2013 e elaborado pela CGCL a cerca de 180 profissionais a laborar em laboratórios de Genética Clínica em Portugal, verificou-se que nos laboratórios públicos cerca de 60% destes profissionais têm como formação base as ciências biológicas, 20% são bioquímicos e 12% farmacêuticos. Nos laboratórios privados, cerca de 80% têm como formação base as ciências biológicas, 10% são bioquímicos e 4% farmacêuticos.

O reconhecimento da especialidade de Genética Clínica Laboratorial pelo EBMG (*Clinical Laboratory Geneticist*) é de grande importância, não só para a mobilidade dos profissionais portugueses no espaço europeu, mas também será certamente um grande contributo para as instituições onde desempenham funções, validando os padrões de qualidade na prática clínica e laboratorial na área de genética humana. Até ao momento, apenas os profissionais titulados pela ACSS como Técnicos Superiores de Saúde – Ramo Genética, puderam aceder à especialidade europeia em Genética Clínica Laboratorial. Estes profissionais reconhecidos pelo Sistema Nacional de Saúde português e que englobam diferentes formações académicas, nomeadamente Ciências Farmacêuticas, Ciências Biológicas e Bioquímica, têm de entre as suas funções a execução de técnicas laboratoriais no âmbito da genética humana, a sua avaliação e interpretação, bem como a garantia do controlo de qualidade (de acordo com a legislação que regula estes profissionais - Decreto-Lei n.º 414/91, de 22 de outubro).

Ao longo dos anos os Técnicos Superiores de Saúde- Ramo Genética têm demonstrado as suas competências neste âmbito, em diferentes instituições de saúde públicas,



Sociedade Portuguesa de Genética Humana  
Sede: Faculdade de Medicina - Polo I  
Universidade de Coimbra  
Rua Larga, 3004-504 -- Coimbra  
E-mail:

assumindo também lugares de direcção técnica laboratoriais (de acordo com o artigo 14º da Portaria n.º 167/2014 de 21 de Agosto). A Sociedade Portuguesa de Genética Humana reconhece nestes profissionais estas competências científicas que foram também reconhecidas a nível europeu, com a atribuição do título de Especialista *Clinical Laboratory Geneticist* pelo EBMG a um conjunto de cerca de 40 Técnicos Superiores de Saúde - Ramo genética (<https://www.eshg.org/667.0.html>), entre biólogos, bioquímicos e farmacêuticos.

Coimbra, 27 de dezembro de 2016

Prof. Doutora Joana Barbosa de Melo

Presidente da Direcção da Sociedade Portuguesa de Genética Humana

Prof. Doutora Isabel Marques Carreira

Coordenadora da Comissão de Genética Clínica Laboratorial da SPGH