

Ata Nº

Assembleia Geral da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH)

No dia 29 de abril do ano de dois mil e vinte e dois, pelas catorze horas e trinta minutos, reuniu a Assembleia Geral da SPGH, na Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Subunidade 1, r/c - Sala de reuniões do iCBR, Pólo das Ciências da Saúde, Azinhaga Santa Comba. Na Assembleia Geral estiveram presentes a Direção efetiva em exercício, Lina Ramos, Ilda Patrícia Ribeiro e Rosário Pinto Leite, os membros constantes da lista de presenças: Ana Fortuna, Cecília Correia, Cláudia Reis, Eunice Matoso, Fabiana Ramos, Joana Barbosa de Melo, João Gonçalves, Joaquim de Sá, Maria Dulce Quelhas, Maria Rosário Almeida, Mário Laço, Marta Marques, Peter Jordan e Sérgio Bernardo de Sousa. Estiveram representados por delegação de voto (DV) os membros: Ana Rita Soares, Jorge Sequeiros, Bárbara Marques, Isabel Marques Carreira, Isabel Medeiros Marques, Laurentino Simão, Márcia Oliveira, Maria Beatriz Porto, Maria do Rosário Santos, Maria Nunes da Silva, Maria Paula Faustino Gonçalves, Miguel Rocha, Nataliya Tkachenko, Paula Jorge, Paulo Matos, Pedro Louro, Renata Oliveira, Sofia Cerveira e Sofia Maia. E ainda Jorge Pinto Basto que esteve presente via plataforma Zoom.

A reunião teve início à hora marcada com a seguinte ordem de trabalhos:

1. Apresentação, discussão e aprovação do Relatório de Contas de 2021
2. Informações sobre a 26ª Reunião anual
3. Atividades da direção para 2022
 - 3.1 Patrocínios científicos concedidos, divulgação de eventos e parcerias
 - 3.2 Implementação da Medicina Genómica no sistema de saúde português – Maturity Level Model e Estratégia Nacional para a Medicina Genómica (PT_MedGen) – Consulta
 - 3.3 Propostas e organização de novos eventos
4. Admissão de novos sócios
5. Outros assuntos
 - 5.1 Inscrição na reunião anual da SPGH
 - 5.2 Página da SPGH e convénio SPGH-ESHG
 - 5.3 Proposta Comissão Jovem SPGH
 - 5.4 Alteração da redação do texto do prémio SPGH

1. Apresentação, discussão e aprovação do Relatório de Contas de 2021

A Tesoureira, Rosário Pinto Leite, apresentou o relatório de contas, com um saldo positivo de 56 324,77 euros e um depósito de 80 000 euros;

A reunião de 2021 deu um lucro de 27 686,57 euros. Conclusão: mantém-se o rumo de contas equilibradas dos anos anteriores. O relatório de contas foi aprovado por unanimidade.

2. Informações sobre a 26ª Reunião anual

A Presidente, Lina Ramos, comunicou que neste momento o local definitivo para a realização da 26ª reunião anual da SPGH a decorrer de 17 a 19 de novembro de 2022, ainda não está decidido. A Fundação Bissaya-Barreto, local onde frequentemente se realizava a reunião anual da nossa Sociedade em Coimbra, encontra-se encerrada. Existem dois locais com pré-reserva e a direção está a avaliar os custos e angariação de apoios para tomar a decisão final. Uma das possibilidades será o Convento São Francisco que foi amplamente aplaudida pelos sócios Joaquim de Sá, Joana Barbosa de Melo e Sérgio Bernardo Sousa, que consideram uma boa opção na medida em que é um local com excelente reputação e poderá ser um chamariz para atrair mais participantes.

A Coordenadora da Comissão Científica (CC), Joana Barbosa de Melo, informou que a CC realizou duas reuniões até ao presente momento. Os oradores das *keynotes* já se encontram

confirmados, o *building bridges* será com a Associação Portuguesa de Diagnóstico Pré-Natal e estão várias opções ainda em discussão para os restantes oradores nacionais e internacionais. Em conclusão, o programa preliminar está a ser ultimado e será enviado brevemente a todos os sócios.

Levantou-se também a questão de os posters serem eletrónicos ou em suporte físico. O sócio Jorge Pinto Basto apontou as vantagens dos posters eletrónicos para o ambiente, mas também o facto de, ao optar-se por esta via, os custos serem suportados pela Sociedade e não pelos sócios/participantes. Já o sócio João Gonçalves sugeriu que seria interessante haver a possibilidade dos posters poderem ser vistos online.

Outra possibilidade apontada pela tesoureira Rosário Pinto Leite foi a Sociedade oferecer a impressão dos posters aos seus sócios.

3. Atividades da Direção em 2022

3.1 Patrocínios científicos concedidos, divulgação de eventos e parcerias

A Presidente informou que até ao momento a SPGH concedeu três patrocínios científicos e divulgou 13 eventos. Foi reforçado que a Sociedade deve ter em atenção a qualidade científica e o interesse dos eventos para conceder patrocínios científicos. A presidente informou ainda que a atual direção tem como critério apenas divulgar os eventos e iniciativas que considera que serão úteis para os seus sócios e deste modo, pediu a todos os sócios o seu contributo através do envio de informações que considerem importante a divulgação e também para comunicarem à direção quando for divulgado algum evento que não tem interesse, de forma a podermos em conjunto melhorar a nossa atuação. A SPGH mantém também este ano a parceria com a campanha Saber Mais Conta, à semelhança de anos anteriores.

3.2 Implementação da Medicina Genómica no sistema de saúde português – Maturity Level Model e Estratégia Nacional para a Medicina Genómica (PT_MedGen) - Consulta

A Presidente comunicou que foi enviado um inquérito para preenchimento e que no dia 30 de março irá decorrer uma reunião para debater estas questões.

Foi pedido à direção da SPGH, com carácter de urgência e sem tempo para discussão e auscultação aos sócios, sugestões de nomes de elementos da SPGH para preencher este inquérito. Tendo em conta os vários domínios de atuação a Presidente sugeriu diferentes nomes de sócios, contudo, face ao prolongamento do prazo, ainda existe possibilidade de se incluir mais pessoas. O sócio Joaquim Sá ofereceu-se para participar e o nome da sócia Rosário Santos foi também sugerido.

A Astrid Vicente pediu à Presidente da SPGH para indicar nomes de Médicos de outras especialidades, tendo esta última enviado o pedido à Ordem dos Médicos, solicitando-lhes um papel ativo nesta iniciativa.

No que respeita à Estratégia Nacional para a Medicina Genómica, este assunto despoletou uma ampla discussão na medida em que muitos dos presentes consideram que os vários profissionais não se sentem representados nesse documento e que os laboratórios não foram considerados.

3.3 Estabelecimento de parceria médico-científica com a Sociedade Portuguesa de Oftalmologia (SPO)

A presidente comunicou que estava organizado o grupo de trabalho constituído pela SPGH e a SPO e que a primeira ação está em curso: *Guideline* para a gestão dos doentes com distrofias hereditárias da retina (IRD).

3.4 Propostas de novos eventos

A direção efetiva propôs a organização do Encontro Nacional de Dismorfologia ou Lusodismorfologia, estando o nome sujeito a alterações. O objetivo seria a sua implementação já no próximo ano, na primeira semana de abril de 2023, com a duração de 1 dia, sendo preferencialmente à 6ª feira e descentralizado, de forma a que possa decorrer em vários locais

do país. Pretende-se com este encontro a discussão de casos clínicos com e sem diagnóstico. A organização ficará a cargo da direção do ano anterior e, poderá ser em conjunto com a ITHACA na tentativa de obtenção de verbas. Seria também interessante a atribuição de bolsas SPGH para a participação em eventos da ERN ITHACA.

A direção efetiva propôs ainda retomar o ABC Genética para a formação de outros profissionais, tendo sido sugerido que a sua organização deverá ficar a cargo da Comissão das Políticas Públicas e Educação da Genética.

Estes eventos foram aprovados por unanimidade.

4. Admissão de novos sócios

As propostas para novos sócios que cumpriam os requisitos e foram aprovadas por unanimidade: Gabriela Maria Ferreira Ribeiro de Moura (Sócio nº657), Jorge Diogo Cruz Ramos da Silva (Sócio nº658), Joaquim Fernando Tomaz Rodrigues Moita Calado (Sócio nº659), Bibiana Isabel da Silva Ferreira (Sócio nº660), Isabel Alexandre Fernandes Simões da Costa e Silva (Sócio nº661).

5. Outros assuntos

5.1 Inscrição na reunião anual da SPGH

Alertou-se para o facto das instituições frequentemente demorarem demasiado tempo para regularizar o pagamento das inscrições na reunião anual da SPGH, o que em termos logísticos é uma situação muito difícil de gerir para a tesoureira. Uma vez que muitas instituições não fazem reembolso, não é viável serem os próprios participantes a pagarem a sua inscrição e depois pedirem a devolução. Foi então sugerido que os participantes só devem receber o certificado quando o pagamento da sua inscrição estiver regularizado, de forma a pressionar as instituições a fazerem atempadamente os pagamentos.

5.2 Página da SPGH e convénio SPGH-ESHG

O Professor Jorge Sequeiros enviou duas sugestões: i) a criação de um arquivo (online) de documentos históricos sobre a SPGH e sobre a Genética Humana e Médica em Portugal e ii) a criação de sistema misto de cotas por convénio SPGH-ESHG (que tantas outras sociedades nacionais já conseguiram e será muito vantajoso para aumentar a participação dos nossos sócios nas conferências anuais da ESHG).

Ficou decidido que na página eletrónica da SPGH deveria estar disponível para todos a história da Sociedade. Tendo também sido sugerido reformular a página da SPGH. Apesar da ESHG sempre ter recusado um convénio com a SPGH, a direção efetiva vai fazer uma nova tentativa e proposta.

5.3 Proposta Comissão Jovem SPGH

O sócio Mário Laço demonstrou vontade de constituir juntamente com os colegas geneticistas até 35 anos de idade uma comissão jovem SPGH. A Presidente propôs que fosse elaborada uma proposta formal e enviada para a direção para apreciação e posteriormente apresentada na próxima assembleia geral em novembro.

5.4 Alteração da redação do texto do prémio SPGH

A Coordenadora da CC leu o texto atual do prémio SPGH. E, esclareceu que o texto conforme está tem gerado alguma dificuldade e levantado várias questões, o que inclusive no ano passado impossibilitou a atribuição do prémio, pois o único candidato com reconhecido mérito para atribuição do prémio não era português. Este assunto tem sido debatido no seio da CC, que propõem alterações ao texto do prémio.

Este assunto gerou bastante discussão e controvérsia. Face ao adiantado da hora e exaltação gerada por este assunto. A coordenadora da CC entendeu que não estavam reunidas as

condições para colocar a votação outras alterações ao texto do prémio SPGH, requerendo que este assunto de revisão do texto do prémio seja retomado na próxima assembleia geral. Foi assim colocado a votação apenas a retirada do texto do prémio da palavra português, isto é, eliminar a obrigatoriedade do investigador premiado ser português. Esta alteração ao texto foi aprovada com efeitos imediatos com 16 votos a favor (10 votos presenciais e 6 por delegação de voto), uma abstenção e um voto contra.

Nada mais havendo a discutir, a Presidente deu por encerrada a Assembleia Geral da qual se lavrou a presente ata que foi aprovada e assinada pela Direção da SPGH.

Coimbra, 29 de abril de 2022

A Direção da Sociedade Portuguesa de Genética Humana,

Presidente Efetivo: Lina Ramos

Vice-Presidente Eleito: Peter Jordan

Vice-Presidente Cessante: Jorge Pinto Basto

Secretária Efetiva: Ilda Patrícia Ribeiro

Tesoureira Efetiva: Rosário Pinto Leite

Vogal (Secretário Cessante): Cecília Correia