

## **Ata Nº**

### **Assembleia Geral da Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH)**

No dia 17 de novembro de 2022, pelas 18:50 horas, reuniu-se a Assembleia Geral (AG) da SPGH na sala Mondego do Convento São Francisco, Coimbra, de acordo com a seguinte ordem de trabalhos:

1. Leitura e aprovação da ata da Assembleia Geral de 18 de novembro de 2021;
2. Apresentação, discussão e aprovação do Relatório de Contas de 2021;
3. Apresentação da situação financeira da SPGH de 2022;
4. Proposta e votação da nova tesoureira;
5. Admissão de novos sócios;
6. Atividades da Direção em 2022;
7. Atividade das diferentes Comissões da SPGH;
8. SPGH jovem;
9. Eleição dos novos elementos da Direção, Presidente e Secretário, em exercício em 2024;
10. Proposta e votação do Regulamento do prémio SPGH;
11. Proposta dos novos membros da Comissão Científica e do Coordenador em 2023;
12. Outros assuntos/informações;
13. Encerramento da Assembleia Geral;

Antes de se dar início à ordem de trabalhos, a Presidente, Lina Ramos (LR) agradeceu aos sócios a ativa participação científica e submissão de trabalhos para a 26ª Reunião Anual da nossa Sociedade bem como o elevado número de sócios presentes na AG.

#### **1) Leitura e aprovação da ata da Assembleia Geral de 18 de novembro de 2021;**

A ata foi lida pela secretária efetiva, Ilda Patrícia Ribeiro (IPR) e aprovada apenas com uma abstenção e sem nenhum voto contra.

Ficou decidido por sugestão da Presidente, e concordância dos sócios presentes na AG, que a ata referente à AG de 29 de abril de 2022 será posteriormente enviada por email para os sócios e aprovada na próxima AG.

#### **2) Apresentação, discussão e aprovação do Relatório de Contas de 2021;**

A tesoureira, Rosário Pinto Leite (RPL), apresentou o relatório de contas referente ao ano de 2021 (aprovado pelo conselho fiscal da SPGH) com um saldo positivo de 32392,67€.

O relatório de contas de 2021 foi aprovado por unanimidade.

#### **3) Apresentação da situação financeira da SPGH de 2022;**

A tesoureira, RPL, referiu que em abril de 2022, a SPGH tinha um depósito de 90.000€ e 44.005,93€ na conta à ordem.

A nível financeiro o ano correu muito bem e a SPGH tem uma boa folga financeira.

#### **4) Proposta e votação da nova tesoureira**

O Mandato da atual tesoureira, RPL, termina, ao fim de 6 anos. A atual tesoureira propôs a nova tesoureira, Cláudia Oliveira, que foi aprovada por unanimidade.

A sócia Isabel Marques Carreira (IMC) propôs um voto de louvor à atual tesoureira, RPL, que foi unanimemente aplaudido por todos os sócios presentes.

#### **5) Admissão de novos sócios;**

A tesoureira, RPL, apresentou os sócios propostos (30), referindo que todos foram propostos por 2 sócios proponentes: (657) Gabriela Maria Ferreira Ribeiro de Moura, (658) Jorge Diogo Cruz Ramos da Silva,

((659) Joaquim Fernando Tomaz Rodrigues Moita Calado, (660) Bibiana Isabel da Silva Ferreira, (661) Isabel Alexandre Fernandes Simões da Costa e Silva, (662) Susana Maria Nunes da Silva Duarte Catana, (663) Ana Rita Fernandes Marques, (664) Andreia Filipa Moreira Aguiar Brandão, (665) Ana Soraia Torres Matos, (666) Catarina Alexandra da Fonseca Pinto, (667) Nádia Sofia Machado Neto, (668) João Abel Rainho Fonseca, (669) Sara Isabel Guerra Carvalhal Bandarra, (670) Manuel António da Silva Santos, (671) Susana Correia de Matos David, (672) Lucinda Fátima Costa Vaz Silva, (673) Joana Adelaide Diogo Catanho da Silva, (674) Lisandra Marisa Flores Castro, (675) Mafalda de Jesus Vieira Lopes, (676) Mafalda Ferreira Pinto Saianda, (677) Joana Esteves da Trindade, (678) Maria João Valente de Oliveira, (679) Beatriz Correia Teixeira, (680) Ana Luísa Barreiro Gonçalves, (681) Andreia Gonçalves Pereira, (682) Margarida da Silva Nascimento Teodoro Serrano, (683) Marta Fernandes Moreira Mergulhão, (684) Ana Manuel Borges Mamede, (685) Alice Porto Guerra Vasconcelos e (686) Ana Teresa Mousinho Resina Ribeiro. Na votação foi aprovada a admissão dos novos sócios por unanimidade, sem votos contra nem abstenções.

## **6) Atividades da Direção em 2022**

### **6.1 26ª Reunião anual da SPGH**

Todas as atividades relacionadas com preparação da Reunião anual ocuparam uma parte muito significativa do trabalho da direção. A Presidente reforçou que não foi um ano fácil, mas com o envolvimento de todos e o apoio da direção, Comissão Científica (CC) e as ideias dos sócios chegamos a bom porto, com uma reunião anual pensada para ser um espaço de discussão de vários tópicos emergentes na nossa Sociedade.

### **6.2 Implementação da Medicina Genómica no sistema de saúde português – Maturity Level Model e Estratégia Nacional para a Medicina Genómica (PT\_MedGen) - Consulta**

A Presidente reforçou que este ano foi particularmente complexo devido às propostas de alteração de leis e o movimento da medicina genómica em Portugal, o que acarretou a necessidade da SPGH participar ativamente e se interligar com estes movimentos, que já se tinham iniciado no mandato anterior. Foi necessário participar em reuniões consenso e preencher inquéritos.

A Presidente começou por agradecer aos sócios que generosamente participaram no preenchimento do inquérito referente ao Maturity Level Model, preenchendo todos os seus domínios. Agradeceu também aos vários diretores de serviço pela comunicação na resposta e o envolvimento neste trabalho.

Neste momento ainda não é possível apresentar os resultados, mas a Presidente espera ter esses dados para apresentar na próxima AG em abril.

### **6.3 Estabelecimento de parceria médico-científica com a Sociedade Portuguesa de Oftalmologia (SPO)**

A presidente informou que foi constituída uma parceria com a SPO, estando organizado um grupo de trabalho para o estabelecimento de protocolos e *Guidelines* com a primeira ação, que incide sobre as distrofias hereditárias da retina (IRD), já está em curso.

### **6.4 Pareceres**

O colégio de Genética Médica recebeu um pedido para emitir parecer sobre um documento produzido sob a chancela da Direção Geral da Saúde, com a finalidade de passar a norma a utilização de DNA fetal circulante no sangue periférico da grávida no estudo de aneuploidias (teste não invasivo) e solicitou o envio de pedido de parecer tanto à SPGH como à APDPN. A SPGH foi informada pelo respetivo Colégio sobre este assunto, contudo, até ao momento, esse pedido ainda não foi recebido.

### **6.4 Organização de outros eventos**

A Comissão de Políticas Públicas foi desafiada para organizar o ABC da genética.

A Presidente, LR, ficou responsável por organizar o clube de dismorfologia, no próximo ano, em abril/maio. Pretende-se com este clube que sejam discutidos assuntos com interesse não só para a comunidade médica, mas também para quem realiza os testes genéticos e faz investigação científica. A atual Presidente comprometeu-se a organizar uma resenha com os objetivos e diretrizes deste clube, ficando a organização deste clube, no ano seguinte, a cargo do Presidente cessante.

## **7) Atividade das diferentes Comissões da SPGH:**

**Comissão de Políticas Públicas e Ensino da Genética (CPPEG)** – A Coordenadora Isabel Marques Carreira referiu que foi Presidente do European Board of Medical Genetics (EBMG) de agosto 2021 a agosto 2022 e que publicaram um artigo em junho deste ano (*The need for recognition of core professional groups in genetics healthcare services in Europe. Eur J Hum Genet 2022 Jun;30(6):639-640. doi: 10.1038/s41431-022-01080-3*). Refere que atualmente existem mais de 500 CLGs distribuídos por 41

países, mas que Portugal se encontra no “limbo” pois não existem novos profissionais reconhecidos, em virtude de nos últimos anos não ter havido abertura de carreiras TSS-Ramo Genética. A Coordenadora agradeceu à Paula Jorge por ter encetado o contacto com a Eurodeputada Portuguesa Eng Maria da Graça Carvalho para agendamento de uma reunião a fim de se explicar o panorama europeu e a situação portuguesa nesta matéria. Desta reunião resultou o pedido de que sejam contactados e mobilizados Eurodeputados de diferentes Países, o que já foi solicitado na última reunião do EBMG. Foi ainda enviada uma carta para o Gabinete do novo Sr Ministro da Saúde a pedir, que sendo a Genética Humana / Genética Médica uma área da saúde em ampla expansão com cada vez maior número de laboratórios com atividade a nível nacional, legislação e um plano de formação.

Foi ainda referido que foi realizado este ano, em setembro, na Figueira da Foz a nova edição do curso *Basics in human genetic diagnostics- A course for CLGs in education*, com lotação esgotada e que o mesmo já se encontra aprovado e financiado com mais bolsas para nova edição em Portugal no próximo ano.

**Comissão Científica (CC)** – A Coordenadora Joana Barbosa de Melo apresentou os nomes dos 12 membros da comissão e dos 6 colaboradores deste ano, de formação/profissão diversas. Agradeceu o empenho e colaboração de todos, referindo que realizam 6 reuniões para a realização e discussão das várias temáticas a cargo desta comissão, nomeadamente: Elaboração do Programa Científico da 26ª Reunião anual, identificação dos oradores da Reunião, seleção de trabalhos para o prémio SPGH, classificação de todos os resumos recebidos para a Reunião (119 no total) e consequente seleção dos trabalhos a apresentar como Comunicação oral/*poster highlight* e poster regular nas diferentes categorias, bem como a classificação dos trabalhos apresentados e consequente atribuição dos prémios na Reunião Anual. Foi ainda referido que a CC se tem dedicado à discussão e irá apresentar uma proposta de alteração sobre o regulamento do prémio SPGH.

### **8) SPGH jovem**

Relativamente a este tópico a Presidente, LR, fez um ponto prévio para contextualizar os acontecimentos recentes. Um grupo de jovens manifestou na AG de abril do presente ano a vontade de ter um contributo maior na SPGH e assim constituir a SPGH Jovem, à semelhança de outras Sociedades internacionais. Ficou decidido nessa AG que iriam apresentar uma proposta por escrito à direção, que o iria analisar e divulgar pelos sócios para futura discussão e eventual aprovação na AG de novembro.

No seguimento das reações recebidas após a divulgação aos sócios, por email, da proposta apresentada por esse grupo de jovens, entendeu a direção que esta proposta deverá ser amplamente discutida e maturada antes de ser oficialmente colocada à votação. Um alargado número de sócios manifestou à direção a necessidade de reformulação dessa proposta de forma a melhor se enquadrar nos estatutos da SPGH. A Presidente comprometeu-se a discutir esta proposta com o grupo de trabalho dos jovens proponentes de forma a reformularem o documento para que possa ser enviado para análise e discussão e votação numa AG futura.

Carla Oliveira manifestou o seu apoio e vontade na criação da SPGH Jovem, seguindo as recomendações da ESHG.

O sócio João Lavinha manifestou a sua preocupação com a criação desta comissão, onde o único critério é a faixa etária, sugerindo que os jovens deveriam ser incluídos nos grupos de trabalho já existentes.

A sócia Célia Soares reforçou que os jovens têm maior disponibilidade em termos de tempo, facilidade com as redes sociais, a informática e novas ideias que deveriam ser aproveitadas pela SPGH à semelhança de outras Sociedades internacionais.

O sócio Jorge Saraiva reforça que na SPGH é necessário termos todos os sócios envolvidos; a forma como os jovens podem ou devem participar na nossa Sociedade deverão ser os próprios jovens a propor: se num novo grupo de trabalho específico ou estarem representados nas várias comissões existentes, sendo a função dos vários sócios perceber se as propostas apresentadas fazem sentido.

O sócio Carolino Monteiro também expressou a sua preocupação com a criação de uma nova Comissão que poderá ser entendida como uma “Sociedade” dentro da SPGH, reforçando que seria mais vantajoso o aumento da representatividade dos jovens nas várias comissões e grupos de trabalho já existentes, devendo ser os jovens a fazer pressão e a indicarem nomes para serem incluídos nessas comissões existentes.

Para concluir este assunto a LR comprometeu-se a trabalhar com o futuro presidente e este grupo de jovens para definirem a melhor integração destas ideias com a SPGH e as suas várias comissões e, a nova proposta será enviada atempadamente a todos os sócios para discussão.

### **9) Eleição dos novos elementos da Direção, Presidente e Secretário, em exercício em 2024**

Procedeu-se à votação da lista única, a Lista A proposta pela direção: Carla Oliveira como Presidente e Ana Grangeia como secretária.

A votação resultou em: 76 Sim, 1 Não. Foi assim eleita a Direção para 2024.

### **10) Proposta e votação do Regulamento do prémio SPGH**

A coordenadora da CC apresentou duas alterações ao texto do prémio da SPGH:

- Remoção da palavra "primeira", ficando só: autor e com afiliação.
- Adicionar limitação temporal: O prémio não pode ser atribuído a investigadores que já venceram o prémio SPGH em anos anteriores.

Face a estas alterações os sócios João Lavinha e Margarida Reis Lima não concordaram com o facto de só ser possível ganhar este prémio uma vez na vida. Também a Sócia Filipa Carvalho concorda com esta posição, alegando que este é um prémio de mérito e, portanto, a restrição temporal não deverá existir.

Por sua vez, o Sócio João Gonçalves sugere que seja feita uma limitação no tempo e, portanto, deveria constar no texto do prémio que durante 3 anos não deveria ser possível voltar a ganhar o prémio.

Face à acesa discussão que se gerou em torno deste assunto e o adiantado da hora, a Coordenadora da CC decidiu que a questão da limitação temporal deveria ser discutida e votada numa próxima AG, contudo, manifestou a sua opinião pessoal de que deverá existir uma limitação em termos de número de anos.

Foi assim colocada a votação apenas a primeira alteração, a remoção da palavra primeira na afiliação, ficando o texto do regulamento do prémio SPGH como se transcreve:

"O Prémio SPGH é atribuído anualmente e tem por objetivo premiar um investigador que seja primeiro autor e com afiliação a uma instituição portuguesa, no artigo científico subjacente à candidatura de um trabalho original relevante na área da genética humana, publicado em revista internacional indexada no ano anterior ao da realização da Reunião Anual a SPGH".

Esta alteração foi aprovada com 3 abstenções e sem nenhum voto contra.

#### **11) Proposta dos novos membros da Comissão Científica e do Coordenador em 2023**

A atual Coordenadora da CC referiu que irão sair da CC 3 elementos: Sérgio Sousa, Carla Oliveira e Jorge Pinto Basto a quem quer agradecer o trabalho desenvolvido. E apresentou a proposta dos novos elementos: Hugo Pinheiro, Ana Luísa Carvalho e o Presidente 2024. O novo Coordenador da CC será António Sebastião Rodrigues. Nenhum dos presentes se manifestou contra e foram assim aclamados os novos membros e coordenador.

#### **12) Outros assuntos/informações**

A sócia Filipa Carvalho pediu um voto de pesar pelo falecimento da Doutora Raquel Seruca.

Presenças: Nuno Lavoura, Ana Miguel Capela, Célia Soares, Maria de Abreu da Silva, Joana Barbosa de Melo, Gabriela Soares, Diane Vaz, Susana Fernandes, Ana Grangeia, Filipa Carvalho, Sofia Dória, Ana Fortuna, Natália Oliva Teles, Eunice Matoso, João Gonçalves, Thaís Cordova, Gui Rosa, Ana Teresa Ribeiro, Juliette Dupont, Patrícia Dia, Oana Moldovan, Ana Luísa Carvalho, Sofia Maia, Conceição Egas, Marta Pinto, Alexandra Mascarenhas, Alice Porto Vasconcelos, Ana Mamede, Luísa Romão, Mafalda Bourbon, Catarina Pinto, Ana Matos, Lucinda Silva, Fernanda Li, Beatriz Teixeira, Ana Morais, Mafalda Saianda, Andreia Pereira, Ana Luísa Gonçalves, Isabel Alonso, Carolino Monteiro, Célia Ventura, Cláudia Oliveira, Sérgio Sousa, Carla Oliveira, Sónia Sousa, Maximina Pinto, Maria Sofia Quental, Márcia Baixia, Rafaela Lacerda Santos, Laurentino Simão, Paula Faustino, Dulce Quelhas, Margarida Reis Lima, Cecília Correia, Alexandra Estevinho, Clévio Nóbrega, Sara Carvalhal, Ana Rita Quental, Diogo Rocha, João Freixo, Álvaro Mendes, Isabel Silva, Vanessa Sousa, Janet Pereira, Orlando Rodrigues, Jorge Saraiva, Maria Purificação Tavares, Sebastião Rodrigues, Mário Laço, Marta Vanessa Marques, Sofia Fernandes, Isabel Marques Carreira, José Carlos Ferreira, Peter Jordan, João Lavinha, Natalya Tkachenko, Celina São José, Silvana Lobo, José Pelaez, Paula Jorge, Joaquim Sá, Susana Ferreira, Mafalda Melo, Joana Silva, Mafalda Saraiva Santos, Lina Ramos, Ilda Patrícia Ribeiro, Rosário Pinto Leite.

Delegação de voto: Ana Rita Soares, Jorge Sequeiros, Pedro Louro, Patrícia Paiva, Luís Miguel Pires, Cláudia Reis, Heloísa Santos, Maria Vasconcelos.

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

17 de novembro de 2022

A Direção da Sociedade Portuguesa de Genética Humana,

---

Presidente Efetivo: Lina Ramos

---

Vice-Presidente Eleito: Peter Jordan

---

Secretária Efetiva: Ilda Patrícia Ribeiro

---

Tesoureira Efetiva: Rosário Pinto Leite

---

Vogal (Secretário Eleito): José Carlos Ferreira

---

Vogal (Secretário Cessante): Cecília Correia