



SOCIEDADE PORTUGUESA DE GENÉTICA HUMANA

Assembleia Geral da Sociedade Portuguesa de Genética Humana

Ata nº 47

No dia 5 de dezembro 2024, pelas 18:00 horas, reuniu-se a Assembleia Geral (AG) da SPGH, presencialmente, com a seguinte Ordem de Trabalhos:

- 1) Aprovação da ata da Assembleia Geral de 12 de abril de 2024;
- 2) Apresentação e discussão do Relatório de Contas de 2023;
- 3) Apresentação da situação financeira da SPGH em 2024;
- 4) Admissão de novos sócios;
- 5) Atividades da Direção em 2024;
- 6) Alterações do site da SPGH e perfil de sócio;
- 7) Propostas de apoio aos sócios para: (1) organização de cursos; (2) participação em cursos e congressos internacionais;
- 8) Atividade das Comissões das Políticas Públicas e Educação da Genética, da Especialidade Clínica e Laboratorial, e de Bioética;
- 9) Revisão da constituição e dos objetivos da Comissão das Políticas Públicas e Educação da Genética;
- 10) Atividade da Comissão Científica e proposta dos novos membros e do Coordenador para 2025;
- 11) Apresentação das propostas para um novo logotipo da SPGH;
- 12) Eleição dos novos elementos da Direção da SPGH para 2026;
- 13) Outros assuntos.

Estiveram presentes 42 sócios na sala (conforme a lista de presenças em anexo devidamente rubricada).

Presenças físicas: Ana Berta Sousa, Ana Gonçalves, Ana Grangeia, Ana Rita Matos, Carla Oliveira, Carolina Teixeira, Catarina Rosas, Cecília Correia, Célia Soares, Célia Ventura, Cláudia Oliveira, Cláudia Reis, Daniela Oliveira, Filipa Carvalho, Ilda Ribeiro, Isabel Carreira, Janet Pereira, Joana Xavier, João Gonçalves, João Lavinha, Joel Pinto, Jorge Sequeiros, José Carlos Ferreira, Juliette Dupont, Laurentino Simão, Lina Ramos, Luís Miguel Pires Margarida Reis Lima, Maria Abreu, Marta Soares, Marta Marques, Oana Moldovan, Paula Jorge, Pedro Louro, Peter Jordan, Purificação Tavares, Raquel Silva, Rosário Pinto Leite, Sebastião Rodrigues, Sofia Dória, Sofia Fernandes, Susana Fernandes.

Sócios que delegaram o seu voto em sócios presentes, conforme lista em anexo: Carolino Monteiro, Heloísa Santos, Joana Melo, Mariana Soeiro e Sá, Nádía Neto.

No início da AG, a Presidente da SPGH, Carla Oliveira, deu as boas-vindas aos presentes, seguido pela projeção de slides com a Ordem de Trabalhos. Questionou se algum sócio pretendia propor pontos adicionais; não havendo sugestões, iniciou-se a ordem de trabalhos.

1) **Aprovação da ata da Assembleia Geral de 12 de abril de 2024;**

Foi informado que a ata da AG de 12 de abril de 2024 tinha sido previamente enviada por e-mail aos sócios, pelo que foi posta de imediato à votação, dispensando-se a sua leitura. A ata foi aprovada por unanimidade (sem abstenções e sem votos contra).

SOCIEDADE PORTUGUESA DE GENÉTICA HUMANA

2) Apresentação e discussão do Relatório de Contas de 2023;

A tesoureira, Cláudia Oliveira apresentou o Relatório de Contas referente de 2023 (aprovado pelo conselho fiscal da SPGH e votado na assembleia geral de abril de 2024). O saldo positivo foi de 5.555,81€, resultante de 73.215,00 € de receitas e 68.972,11 € de despesas. Foi ainda informado que os depósitos bancários totalizam 184.688,85€.

3) Apresentação da situação financeira da SPGH em 2024;

Cláudia Oliveira referiu que em 01/12/2024, a SPGH tinha um depósito a prazo de 170.000 € e outro à ordem de 68.972,83 €. Para a 28ª reunião houve apoios no montante de 66.195,26€, e de 17.705,00€ em inscrições, num total de 83.900,26 €, dos quais 55.164,26€ já foram recebidos. A Tesoureira informou que o balanço financeiro do ano é positivo.

4) Admissão de Novos Sócios

A secretária, Ana Grangeia, apresentou os sócios propostos (24), referindo que todos foram propostos por 2 sócios proponentes: Ana Isabel Mendonça (715), Ana Catarina da Rocha Nunes (716), Rafael Filipe Torres Cardoso (717), Nádia Catarina Seidi (718), Joana Isabel Peixoto Valentim (719), Bárbara Bruna da Silva Mendes (720), José Francisco da Silva Franco (721), Ana Catarina da Silva e Sousa (722), Ana Rita Albuquerque Fernandes (723), Cíntia de Carvalho Matos e Ventura (724), Filipa Cabral de Melo (725), Lígia Raquel Correia Lameiras (726), Maria Gabriela Brandão Magalhães Azevedo Fernandes (727), Maria do Carmo da Silva Martins Ferreira (728), Marta Filipa Gomes Loureiro (729), Sara Patrícia Carvalho Teixeira (730), Susana de Fátima Mendes e Sousa (731), Maria Teresa Barella Romão Ribeiro de Almeida (732), Patrícia Margaria Ferreira Saraiva Baptista Arinto (733), Luís Alberto Santos Nunes (734), Cláudia Manuela Figueiredo de Sousa Alves (735), Filipe da Costa Alves (736), Hugo Rafael Simões Mendes (737), Juliana Xavier de Miranda Cerqueira (738).

Na votação foi aprovada a admissão dos novos sócios por unanimidade, sem votos contra nem abstenções.

5) Atividades da Direção em 2024;

Foram apresentadas as atividades desenvolvidas pela Direção, que incluíram a preparação da 28ª Reunião da SPGH, a atualização das quotas anuais – com a redução das quotas para sócios estudantes pré-graduados e de mestrado – e a adesão à *ESHG Joint Membership*, permitindo a redução da quota anual da ESHG (proposta previamente apresentada e votada na AG de abril).

Foram também referidas iniciativas para recrutamento de novos sócios (apoio à 10ª edição do Simpósio do MCBiology e ao XI BiotechHealth Symposium), a elaboração de propostas para apoiar os sócios na organização de cursos e na participação em cursos, estágios e congressos internacionais, e a proposta para alteração do site e perfil de sócio.

Adicionalmente, foram referidas as atividades de divulgação de eventos, cursos, congressos e concursos aos sócios por meio de e-mail institucional, o estabelecimento de parcerias científicas com outras sociedades e cursos, a continuidade da parceria "Saber Mais Conta" e a contribuição da SPGH para o Plano de Ação para as Doenças Raras 2025-2030, submetida em 30 de novembro de 2024.

6) Alterações do site da SPGH e perfil de sócio;

Foi apresentada a proposta para reformulação do site da SPGH, que inclui o desenvolvimento de um novo sistema com as seguintes funcionalidades: um sistema de gestão de conteúdos que permita a administração fácil e eficiente do conteúdo e um backoffice com áreas de armazenamento específicas para a Direção, comissões e grupos de trabalho, bem como uma área de acesso individual para cada sócio. Este modelo de organização facilita a gestão da informação e a sua transferência entre diferentes direções.

Foi ainda referido que os orçamentos obtidos estimam um investimento a cinco anos inferior a 10 000 euros. Vários sócios destacaram a importância da melhoria do site, considerando-a um bom investimento para a sociedade. Ficou decidido que este ponto continuará a ser trabalhado ao longo de 2025.

SOCIEDADE PORTUGUESA DE GENÉTICA HUMANA

7) **Propostas de apoio aos sócios para: (1) organização de cursos; (2) participação em cursos e congressos internacionais;**

Foi apresentado o regulamento para o apoio financeiro a sócios da SPGH na organização de cursos, já votado e aprovado na AG de abril.

Relativamente ao apoio aos sócios para participação em cursos e congressos internacionais, informou-se que foi enviado um inquérito por e-mail aos sócios para avaliar quais tipos de apoio consideram mais relevantes para a formação contínua em Genética Humana. Foram apresentadas as conclusões das 50 respostas recebidas de sócios de diferentes áreas profissionais, destacando-se como prioridades: (1) financiamento de estágios em instituições internacionais de renome, participação em cursos no estrangeiro e em congressos internacionais; (2) os apoios devem ser atribuídos a todos os profissionais e (3) o financiamento para estágios no estrangeiro deve ser repartido entre mais do que um candidato, repartindo o valor alocado pela SPGH. Ficou decidido que será elaborado um regulamento para apresentação e aprovação na próxima AG.

8) **Atividade das Comissões da Especialidade Clínica e Laboratorial, e de Bioética;**

Comissão da Especialidade de Clínica e Laboratorial de Genética Humana e Genética Médica (ComEspCLGH/GM)

A Presidente da Comissão, Isabel M. Carreira, apresentou as atividades desenvolvidas.

No âmbito da revisão da “*Portaria de Licenciamento de Estabelecimentos Prestadores de Cuidados*”, foi enviada uma carta a onze entidades manifestando a preocupação e o descontentamento da SPGH pelo facto de não ter sido consultada, apesar de representar a maioria dos prestadores de serviços em Genética Humana. Como resultado foi dada à comissão a oportunidade de colaborar na revisão do documento tendo a maioria das sugestões sido acolhidas (Portaria n.º91/2024, de 11 de março).

Em outubro, a ComEspCLGH/GM, em parceria com a Secção Regional Norte da OBio, organizou uma workshop na Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, contando com a presença da Presidente da Comissão Parlamentar da Saúde. Durante a reunião, foi apresentado o ponto de situação dos CLGs (*Clinical Laboratory Geneticists*), tendo sido pedido à ComEspCLGH/GM e à OBio um levantamento dos GCLs (*Genetic Clinical Laboratories*) nos setores público e privado, com o compromisso de agendar uma audiência após a obtenção desses dados.

Foi abordada a situação dos CLGs Portugueses na Europa, sendo definida como estratégia a reintegração de Portugal no Grupo 1.

Comissão de Bioética

A coordenadora da comissão, Lina Ramos apresentou as atividades desenvolvidas.

Referiu a análise da *Portaria de Licenciamento de Estabelecimentos de Saúde – Laboratórios de Genética* (Portaria n.º 91/2024/1, de 11 de março), e a redação de parecer sobre a orientação relativa à pesquisa do DNA fetal circulante no sangue materno (1/2024, de 1 de março). Foi também enviada uma comunicação à ERS (Entidade Reguladora da Saúde) alertando para a necessidade de vigilância dos laboratórios que realizam testes genéticos sem o cumprimento adequado da legislação em vigor. Adicionalmente, a Comissão acompanhou as atividades do CNECV (Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida), analisando os boletins, e preparou a sessão para a Reunião anual da SPGH.

Neste ponto foram também apresentadas as atividades de outras comissões e grupos de trabalho.

Comissão de Raízes Históricas e Evolução da SPGH

Rosário Santos apresentou a Comissão de Raízes Históricas e Evolução da SPGH, criada na AG de novembro de 2023. Foram mencionados os sócios que a integram, bem como o seu principal objetivo: documentar, com rigor, a

SOCIEDADE PORTUGUESA DE GENÉTICA HUMANA

trajetória da SPGH, desde a sua preparação para a sua existência em 1996 até à atualidade. Foi ainda apresentada a metodologia a ser seguida.

Iniciativa jovem da SPGH (SPGH-Jovem)

Rita Matos apresentou um resumo sobre as atividades da iniciativa jovem da SPGH, abordando os objetivos, os critérios de elegibilidade para integrar o grupo de trabalho, a constituição atual, as atividades realizadas e os planos futuros.

9) Atividade e revisão da constituição e dos objetivos da Comissão das Políticas Públicas e Educação da Genética;

O coordenador desta Comissão, Peter Jordan, apresentou as atividades desenvolvidas, destacando a realização do curso *Análise Computacional e Bioinformática de Variantes em Doença Genética*, inicialmente previsto para 2023, mas realizado em 2024. Mencionou que há outros cursos programados, os quais serão submetidos à avaliação de acordo com o novo regulamento para apoio à organização de cursos.

Informou ainda que, em 2025, será organizado o curso *ABC da Genética com Especialidade em Nefrologia*, em colaboração com o Dr. Joaquim Calado. Adicionalmente, fez uma revisão da constituição e das funções atuais da comissão, propondo uma nova estrutura e funções para aumentar a sua eficácia. Esta proposta poderá ser votada na próxima AG.

Destacou ainda a participação da comissão na elaboração do parecer da SPGH para o Plano de Ação para as Doenças Raras 2025-2030.

10) Atividade da Comissão Científica (CC) e proposta dos novos membros e do Coordenador para 2025;

O Coordenador, Sebastião Rodrigues, apresentou as atividades da CC, referiu que a principal função é organizar a reunião anual. Foram apresentados os membros da CC, e mencionou que muitos continuarão em 2025, dado que, devido à saída voluntária de alguns membros, tinham sido já incorporados novos elementos. Foi anunciada também a nova coordenadora da CC para 2025, Paula Jorge.

11) Apresentação e votação das propostas para um novo logotipo da SPGH;

Foram apresentadas as duas propostas para o novo logotipo, sendo expressos agradecimentos aos proponentes. No entanto, a votação não foi realizada, sendo o novo logotipo sujeito a votação juntamente com outras propostas futuras, numa próxima AG. Lina Ramos sublinhou que qualquer alteração ao logotipo deverá ser discutida e votada em Assembleia Geral com quórum. Foi decidido realizar um inquérito aos sócios, com o intuito de avaliar o interesse na modernização do logotipo, de forma a existir um consenso sobre esta questão.

12) Eleição dos novos elementos da Direção da SPGH para 2026;

Procedeu-se à votação da lista única, a Lista A proposta pela direção: Célia Ventura como Presidente e Ana Raquel Silva como secretária. A votação resultou em 36 votos a Favor, 5 votos Contra e 6 votos Nulos. Foi eleita a Direção para 2025.

13) Outros assuntos.

O último ponto da ordem de trabalhos, adicionado a pedido de Heloísa Santos, dizia respeito à revisão da definição dos diferentes tipos de sócios no regulamento da SPGH, em particular à definição dos sócios eméritos. Devido ao adiantado da hora, não foi possível apresentar este ponto, tendo-se decidido que será abordado na próxima AG.

A Presidente deu por encerrada a Assembleia Geral às 20h40, da qual se lavrou a presente ata que foi aprovada e assinada pela Direção da SPGH.

Presidente Efetiva: Carla Oliveira

SOCIEDADE PORTUGUESA DE GENÉTICA HUMANA

Vice-Presidente Eleito: Sérgio Sousa

Vice-Presidente Cessante: Peter Jordan

Secretária Efetiva: Ana Grangeia

Tesoureira Efetiva: Cláudia Oliveira

Vogal (Secretária eleita): Janet Pereira

Vogal (Secretário Cessante): José Carlos Ferreira
