



## SAÚDE

### Portaria n.º 175/2021

de 20 de agosto

*Sumário:* Aprova o programa de formação da residência farmacêutica, da área de genética humana.

Os Decretos-Leis n.os 108/2017 e 109/2017, ambos de 30 de agosto, estabeleceram o regime da carreira farmacêutica e da carreira especial farmacêutica, respetivamente, sendo aplicáveis aos trabalhadores que exercem funções nos serviços e estabelecimentos de saúde integrados no Serviço Nacional de Saúde, independentemente da respetiva natureza jurídica.

De acordo com os mencionados diplomas legais, a integração nas carreiras farmacêuticas pressupõe a posse do título definitivo de farmacêutico, concedido pela Ordem dos Farmacêuticos, bem como o título de especialista na correspondente área de exercício profissional.

Neste sentido, considerando, por um lado, o progresso das ciências e das tecnologias de saúde, que exige cada vez mais uma atividade multidisciplinar que envolve profissionais com diferentes formações específicas e diferenciadas e, por outro, que as carreiras farmacêuticas se organizam por áreas de exercício profissional a que correspondem formas de exercício adequadas à natureza da atividade desenvolvida, tendo em vista a especialização dos profissionais farmacêuticos, com efeitos que se repercutam na qualidade dos cuidados de saúde prestados, foi publicado o Decreto-Lei n.º 6/2020, de 24 de fevereiro, que define o regime jurídico da residência farmacêutica.

Nos termos do mencionado diploma, a residência farmacêutica desenvolve-se em conformidade com programa de formação de cada área de exercício profissional, o qual é aprovado por portaria do membro do Governo responsável pela área da saúde, mediante proposta da Ordem dos Farmacêuticos e sob parecer da Comissão Nacional da Residência Farmacêutica.

Ainda de acordo com o mencionado diploma, os programas formativos, que estão sujeitos a uma revisão ordinária, a cada cinco anos, devem especificar a duração total da formação específica na especialidade, a sequência, obrigatória e preferencial, das valências de formação, a caracterização das valências de formação, obrigatórias e opcionais e duração, os objetivos de desempenho e de conhecimentos para cada uma das valências de formação e as regras de avaliação do desempenho e de conhecimentos em cada valência de formação, nomeadamente tipo e momentos de avaliação, parâmetros a avaliar, fatores de ponderação e documentos auxiliares da avaliação.

O programa formativo para cada área de formação tem, assim, o objetivo de acautelar o percurso formativo dos farmacêuticos residentes, cuja atuação é orientada pelo elevado grau de responsabilidade do exercício da profissão, contribuindo para a realização dos objetivos da política de saúde.

Assim:

Mediante proposta da Ordem dos Farmacêuticos e sob parecer da Comissão Nacional da Residência Farmacêutica, ao abrigo e nos termos do disposto no artigo 10.º do Decreto-Lei n.º 6/2020, de 24 de fevereiro, e da alínea j) do n.º 1 do Despacho n.º 11199/2020, de 6 de novembro, publicado no *Diário da República*, 2.ª série, n.º 222, de 13 de novembro de 2020, alterado pelo Despacho n.º 1752/2021, publicado no *Diário da República*, 2.ª série, n.º 32, de 16 de fevereiro de 2021, manda o Governo, pelo Secretário de Estado Adjunto e da Saúde, o seguinte:

#### Artigo 1.º

##### Objeto

É aprovado o programa de formação da residência farmacêutica, da área de genética humana, constante do anexo à presente portaria, da qual faz parte integrante.



## Artigo 2.º

## Formação

A aplicação e desenvolvimento do programa formativo compete aos órgãos e agentes responsáveis pela formação na residência farmacêutica, os quais devem assegurar a maior uniformidade a nível nacional.

## Artigo 3.º

## Entrada em vigor e produção de efeitos

A presente portaria entra em vigor no dia útil seguinte ao da respetiva publicação.

O Secretário de Estado Adjunto e da Saúde, *António Lacerda Sales*, em 17 de agosto de 2021.

## ANEXO

## Programa especialidade: Genética Humana

## Considerações gerais

O programa de Residência Farmacêutica para a obtenção do título de especialista em Genética Humana está alinhado com as normas emitidas pela Sociedade Europeia de Genética Médica (ESHG), com vista à uniformização da formação pós-graduada nos diferentes Estados-Membros da União Europeia.

Neste sentido, o farmacêutico especialista em genética humana deve possuir conhecimento profundo das práticas laboratoriais, procedimentos e interpretação de resultados relacionados com doenças genéticas hereditárias quer com alterações genéticas somáticas, bem como determinantes de saúde relacionados com fatores genéticos.

Segundo a ESHG, a genética clínica laboratorial (*clinical laboratory genetics*) é uma especialidade de laboratório de nível académico que congrega as áreas da citogenética, oncogenética, genética molecular e genética metabólica/bioquímica numa profissão habilitada.

A Residência Farmacêutica em Genética Humana tem como objetivo formar profissionais altamente capacitados em Genética Clínica Laboratorial, nas áreas do Diagnóstico Pré e Pós-Natal e da Farmacogenética/Farmacogenómica.

## Duração da formação

A duração do programa de Residência Farmacêutica na especialidade de Genética Humana é de 48 meses (4 anos).

A duração das valências formativas, objetivos de conhecimentos e de desempenho constam do programa que a seguir se apresenta, sendo a sequência das valências estabelecida, caso a caso, pelo orientador de formação em função da realidade de cada instituição.

## Programa de Residência Farmacêutica — Especialidade em Genética Humana

Valência de formação	Objetivos de conhecimento e desempenho para a valência de formação respetiva	Obrigatória/opcional	Duração máxima/mínima (meses)
1 — Citogenética e Citogenética Molecular	Programa teórico:	Obrigatório	24
2 — Genética Molecular Oncogenética Imunogenética Farmacogenética	a) Conceitos básicos sobre os mecanismos celulares e moleculares que regulam a fisiologia humana. b) Epidemiologia (genética populacional) e bioestatística.		12
3 — Bioquímica Genética	c) Bioética no diagnóstico e investigação (ex. consentimento informado, direito à privacidade, autonomia na decisão).		12



Valência de formação	Objetivos de conhecimento e desempenho para a valência de formação respetiva	Obrigatória/opcional	Duração máxima/mínima (meses)
	<p>d) Padrões de hereditariedade.</p> <p>e) O genoma humano. Estrutura e regulação da expressão de genes específicos. Métodos de análise e caracterização do genoma humano.</p> <p>f) Doenças metabólicas.</p> <p>g) Mutagénese, teratogénese e carcinogénese, etiologia e relação genótipo-fenótipo de determinados distúrbios genéticos.</p> <p>h) Riscos, limitações e metodologia no diagnóstico pré-natal, pós-natal e oncológico.</p> <p>i) Noções gerais de aconselhamento genético.</p> <p>j) Conhecimento de alguns sistemas de nomenclatura internacional (ISCN, HGVS).</p> <p>k) Gestão e organização laboratorial.</p> <p>l) Gestão da qualidade.</p> <p>Programa prático/laboratorial:</p> <p>a) Conhecer as boas práticas laboratoriais em genética humana e citogenética (normas básicas de higiene e segurança laboratorial, organização do espaço físico, equipamento de laboratório, procedimentos de colheita, identificação, transporte, processamento e armazenamento de amostras, etc.).</p> <p>b) Execução de técnicas pré-analíticas e analíticas, aplicadas às áreas da citogenética e de biologia molecular (culturas celulares, técnicas de coloração específicas, análise cromossómica e sua interpretação, isolamento de ADN genómico e plasmídico, extração de ADN, PCR, eletroforese em gel, análise de ADN, <i>Southern blotting</i>, deteção de polimorfismos do comprimento de fragmentos de restrição (RFLP) e outros polimorfismos da sequência de ADN, técnicas de sequenciação).</p> <p>c) Execução de técnicas de bioquímica genética (métodos químicos para deteção, quantificação e identificação de aminoácidos, ácidos orgânicos e seus metabolitos, em líquidos biológicos, espectrofotometria, cromatografia, eletroforese, rádio-imuno-ensaio, imunofluorescência).</p>		



Valência de formação	Objetivos de conhecimento e desempenho para a valência de formação respetiva	Obrigatória/opcional	Duração máxima/mínima (meses)
	<p>d) Interpretar os resultados de um teste genético, num determinado contexto clínico e formular uma conclusão, conhecendo as implicações do diagnóstico.</p> <p>e) Conhecer as limitações das técnicas aplicadas.</p> <p>f) Produzir relatórios de acordo com os padrões internacionais reconhecidos.</p>		

A formação deve promover que o farmacêutico residente adquira:

1— Conhecimento científico relevante e suficiente em biologia e genética:

Compreensão dos mecanismos celulares e moleculares que sustentam a fisiologia humana e a hereditariedade.

Conhecimentos básicos em terminologia clínica, epidemiologia, estatística e biologia celular.

Conhecimento de padrões e modos de transmissão (mendeliano e não-mendeliano, doenças genéticas, epigenética, modificadores genéticos, doenças multifatoriais, penetrância e expressividade variáveis).

Estar familiarizado com os métodos de análise clássicos bem como com a tecnologia mais avançada utilizada na caracterização do genoma humano a diferentes níveis de resolução, incluindo uma compreensão das vantagens, desvantagens e limites de cada abordagem.

Compreensão das funções do DNA, células e da componente genética para possibilitar a otimização, validação e implementação de novos sistemas de análise.

Conhecimentos sobre a organização de um laboratório.

Conhecimentos básicos de alterações metabólicas e doenças hereditárias do metabolismo.

Conhecimento de bioinformática e biobancos.

Conhecimentos de Farmacoterapia Personalizada assente no perfil genético do doente.

Conhecimentos na seleção de medicamentos com base no perfil.

Familiaridade com questões relacionadas com a promoção e garantia da qualidade (recomendações da OCDE, diretrizes da ECA, EuroGentest — EQA e diretrizes nacionais), acreditação (ISO 15189).

2 — Conhecimentos e competências relacionadas com componente clínica, nomeadamente:

Conhecimento dos meios de prognóstico, diagnóstico, diagnóstico diferencial, investigação e testes genéticos para indivíduos, famílias ou populações com doenças hereditárias/genéticas, comuns e raras, assim como em fatores genéticos relacionados com doença.

Conhecimento das relações genótipo-fenótipo características de certas doenças genéticas e de problemas de saúde relacionados com fatores genéticos.

Conhecimento das relações entre as variantes genéticas das enzimas metabolizadoras de xenobióticos e as reações adversas aos medicamentos.

Conhecimento de mutagénese e teratogénese, (possíveis efeitos de radiação, toxinas e infeções pré-natais com especial enfoque nos fármacos).

Conhecimento em testes pré-natais, pós-natais e oncológicos, incluindo métodos, riscos e limitações associadas.

Conhecimento dos sistemas comuns de nomenclatura internacional (como ISCN, HGVS) e recursos *on-line* (como OMIM, Orphanet e GeneReviews, dbSNP).

Conhecimento das indicações clínicas, utilidade e custo-eficácia de vários procedimentos analíticos.

Recolha de informação familiar, construção de *pedigrees* e cálculo de riscos de transmissão.

Questões relacionadas com opções reprodutivas e estudos familiares; conhecimento das abordagens adequadas para os problemas associados e suas limitações.

Conhecimento aprofundado e treino especializado nas áreas principais de diagnóstico do laboratório de genética:

- Farmacogenética;
- Oncogenética;
- Genética Hematológica;
- Doenças metabólicas;
- Citogenética;
- Genética da infertilidade;
- Genética cardiovascular;
- Neurogenética;
- Outras subespecialidades de interesse específico para o residente.

Conhecimento de questões éticas em diagnósticos e investigação (por exemplo, consentimento informado, privacidade, autonomia).

### 3 — Competências de trabalho em equipa e comunicação:

Desenvolvimento de boa capacidade de comunicação com colegas e outros profissionais de saúde para uma prestação eficiente de serviços.

Capacidade de emitir relatórios não só de validade biológica, mas também clínica, relevante para o diagnóstico e monitorização do paciente.

Compreensão das questões éticas, da importância do consentimento informado e confidencialidade.

### 4 — Competência laboratorial

Conhecimento sobre como colher, manusear, identificar, transportar, processar e arquivar amostras e controlos.

Conhecimento em biobancos.

Prática aprofundada trabalho em laboratório (incluindo higiene e segurança).

Conhecimento dos critérios a aplicar na de priorização os testes a realizar de acordo com urgência clínica dos mesmos.

Conhecimento aprofundado da interpretação dos resultados laboratoriais de natureza genética, resultantes de análises citogenéticas, citogenética molecular, genética molecular, genética bioquímica e farmacogenética. Estabelecimento de correlação com dados fenotípicos.

Experiência prática e conhecimento básico das técnicas e métodos pré-analíticos e analíticos a serem aplicados no estudo do genoma: culturas celulares, isolamento de DNA e RNA, elaboração do cariótipo e técnicas de coloração específicas, técnicas de FISH, PCR, eletroforese em gel, sequenciação de Sanger, sequenciação de nova geração (NGS), *micro-arrays*, *Southern-blot*, testes de rastreio (HRMCA, análise *heteroduplex*, DGGE, SSCP, PTT, etc.), análises fragmentos e de RNA.

Capacidade de elaboração de um relatório.

Sensibilização para as novas tecnologias:

Estar ciente de potenciais novos métodos, técnicas, desenvolvimentos em bioinformática;

Apreciar possibilidades diagnósticas para novos métodos;

Estimar a eficácia, qualidade e custo de novos métodos;

Preparação de critérios de implementação para novas técnicas;

Validação de novos métodos e técnicas.

Capacidade para desenvolver, otimizar, validar e introduzir novas linhas de diagnóstico no serviço.



5 — Ter conhecimento de boas práticas laboratoriais:

Participar em auditorias e procedimentos de qualidade.

Aderir aos procedimentos estabelecidos de consentimento informado e confidencialidade.

Compreender e seguir as recomendações éticas e regulamentações legais associadas.

Promover a aprendizagem contínua através da formação profissional e assistência a cursos/conferências com conteúdo relevante na área da genética e afins.

Saber como explorar a tecnologia para promover boas práticas de laboratório e interpretação de resultados, relacionados a soluções de *software* interno, recursos *on-line* e bancos de dados.

#### Processo de Avaliação da Residência Farmacêutica

A avaliação do desempenho e de conhecimentos da formação observa o regime previsto no artigo 36.º e no artigo 37.º do Decreto-Lei n.º 6/2020, de 24 de fevereiro.

1 — Avaliação dos períodos formativos:

1.1 — Generalidades — a avaliação é feita com base num acompanhamento permanente e personalizado da formação ao longo das diferentes valências formativas e visa permitir ao farmacêutico residente e ao orientador de formação ou responsável de estágio saber da evolução formativa e do nível de conhecimentos e de desempenho atingidos.

1.2 — A avaliação do desempenho é formalizada no final de cada valência formativa ou estágio na escala de 0-20 valores.

São considerados os seguintes parâmetros e classificações:

- a) Capacidade de execução técnica — de 0 a 4 valores;
- b) Valorização científica — de 0 a 4 valores;
- c) Responsabilidade profissional — de 0 a 3 valores;
- d) Integração nas equipas de trabalho — de 0 a 3 valores;
- e) Orientação para os resultados — de 0 a 3 valores;
- f) Capacidade de organização — de 0 a 3 valores.

1.3 — A avaliação de conhecimentos é formalizada no final de cada valência formativa ou estágio na escala de 0 a 20 valores, e consiste na:

- a) Apreciação e discussão do relatório parcial referindo todas as atividades realizadas nesse período;
- b) Realização de um trabalho científico (redação de artigo científico, seminário ou outro);
- c) Discussão das atividades desenvolvidas.

2 — Avaliação final — consta de três provas públicas: discussão curricular, prática e teórica, sendo a avaliação de cada uma efetuada na escala de 0 a 20 valores.

2.1 — Prova de discussão curricular.

2.1.1 — A prova de discussão curricular destina-se a avaliar o percurso formativo do candidato ao longo da Residência Farmacêutica e consiste na apreciação e discussão do *curriculum vitae* apresentado pelo candidato.

2.1.2 — A classificação atribuída a esta prova por cada um dos elementos do júri é suportada pela utilização de uma grelha de avaliação onde constam os elementos a valorizar, nomeadamente os seguintes:

- a) Análise da evolução formativa ao longo da residência, com incidência sobre os registos de avaliação contínua;
- b) Descrição e análise do contributo do trabalho do candidato para os serviços e funcionamento dos mesmos, com especial relevo para as áreas da qualidade e inovação;
- c) Frequência e classificação de cursos cujo programa de formação seja de interesse para a área profissional de especialização;
- d) Publicação ou apresentação pública de trabalhos científicos;
- e) Trabalhos escritos e ou comunicados, feitos no âmbito dos serviços e da área profissional de especialização.



2.1.3 — A argumentação da prova de discussão curricular tem a duração máxima de duas horas devendo cada membro do júri fundamentar a avaliação e classificação atribuídas em cada um dos pontos da discussão curricular.

2.1.4 — A classificação da prova curricular resulta da média ponderada da classificação obtida nas diferentes valências que integram o programa da formação específica na especialidade e da discussão curricular, de acordo com a fórmula:

$$[0,5 \times (\text{valência: Citogenética e Citogenética Molecular}) + 0,25 \times (\text{valência: Genética Molecular, Oncogenética, Immunogenética e Farmacogenética}) + 0,25 \times (\text{valência: Bioquímica Genética})] / 3$$

2.2 — Prova prática — a prova prática destina-se a avaliar a capacidade do farmacêutico residente para resolver problemas e atuar em conformidade, e consiste na análise dos dados laboratoriais e discussão de três casos clínicos.

Serão elaborados relatórios sumários dos casos referindo:

- a) Hipóteses de diagnóstico mais prováveis e sua fundamentação;
- b) Proposta de exames laboratoriais complementares a realizar;
- c) Avaliação dos resultados dos exames requeridos e elaboração do relatório interpretativo.

2.2.1 — O tempo total concedido é de 60 minutos.

2.2.2 — Os relatórios elaborados pelos candidatos serão entregues ao júri, que os encerrará em envelope nominal, rubricado pelos intervenientes nas provas.

2.2.3 — A discussão do relatório é feita pelos três elementos do júri e tem a duração máxima de duas horas.

2.2.4 — A classificação da prova prática é obtida pela média da avaliação obtida na discussão dos três casos clínicos classificados na escala de 0 a 20 valores.

2.3 — A prova teórica é oral e destina-se a avaliar a capacitação e o nível de conhecimentos do candidato no final da Residência Farmacêutica.

A argumentação tem a duração máxima de duas horas e trinta minutos, divididas em partes iguais entre o júri e o candidato, devendo este ser interrogado pelos três elementos do júri.

3 — Classificação final — a classificação final resulta da média das classificações obtidas nas provas curricular, prática e teórica, com as ponderações de 50 %, 25 % e 25 %, respetivamente, sendo este valor arredondado às décimas.

114503839