

Estratégia Nacional para a Medicina Genómica (PT_MedGen)

Portuguese Strategy for Genomic Medicine (PT_MedGen)

A Medicina Genómica utiliza a informação contida no DNA de cada indivíduo para informar os seus cuidados de saúde, contribuindo para diagnósticos mais precisos e atempados, para ajustar a terapêutica certa para cada indivíduo e para estimar a sua predisposição a determinadas doenças, potenciando a sua prevenção. É assim um componente-chave da Medicina Personalizada ⁽¹⁾ (figura 1).

A nível global, existem múltiplas iniciativas destinadas a gerar novos conhecimentos e avanços na medicina genómica, mas também à sua implementação atempa-

da e alargada na prática médica. Na Europa, a Iniciativa 1 Million Genomes (1+MG) (<https://digital-strategy.ec.europa.eu/en/policies/1-million-genomes>), promovida pela Comissão Europeia no âmbito da sua estratégia digital, conta no presente com 26 países participantes que têm a ambição de criar uma rede europeia de coleções de dados genómicos e de saúde associados. Esta iniciativa contribui assim, de forma muito relevante, para a investigação clínica e em saúde pública, e para a inovação e qualidade na prática médica. A iniciativa 1+MG tem um papel fulcral na progressão das estratégias nacionais para a medicina genómica ao nível europeu, quer porque os países aderentes assumiram formalmente um compromisso através da assinatura de uma declaração de cooperação, quer porque existe um alinhamento de conhecimentos e boas práticas para a sua implementação (<https://b1mg-project.eu/>).

Figura 1:  Exemplos de benefícios da Medicina Genómica.



Melhoria do diagnóstico de doenças raras, reduzindo a “odisseia diagnóstica”



Estimativa do perfil de risco genético para prevenção de algumas doenças crónicas



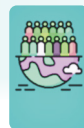
Tratamento mais preciso de doenças oncológicas através do perfil genético do tumor e/ou do paciente



Matching de estudos clínicos com os doentes que mais destes podem beneficiar



Prescrição do fármaco certo, na dose certa para o doente certo: maior eficácia dos tratamentos e menos reações adversas a medicamentos



Promoção da equidade nos cuidados de saúde através da administração de tratamentos adequados a pessoas de etnias diferentes

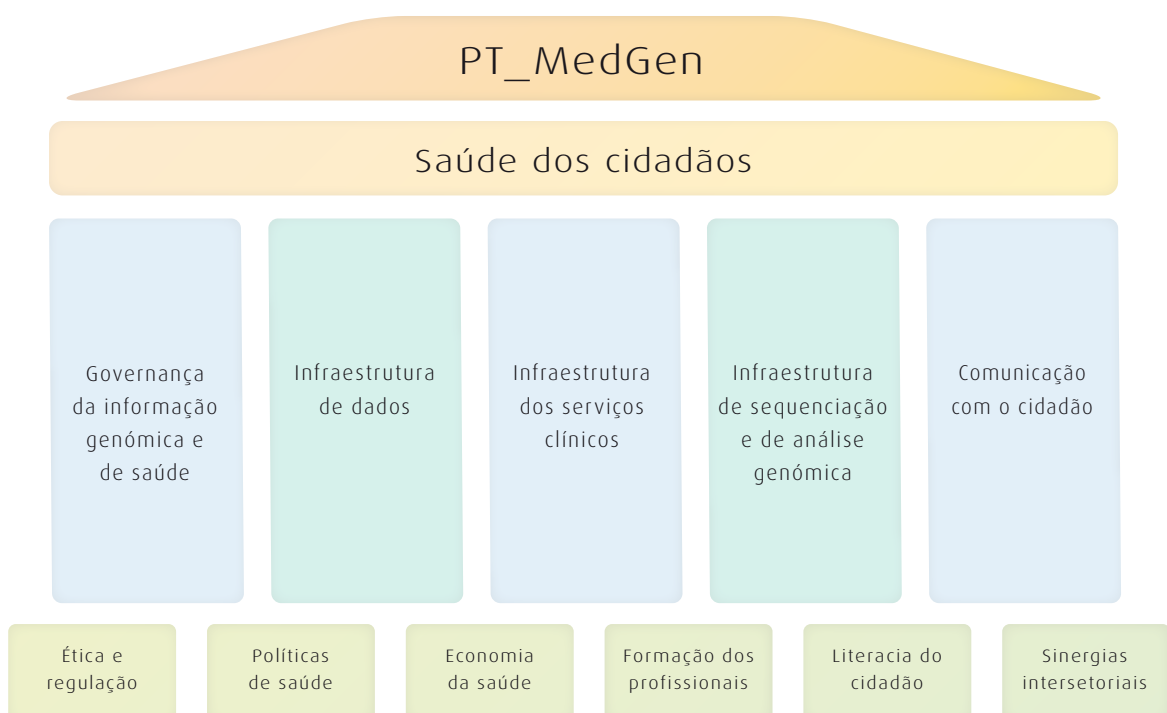
A informação genómica é uma parte integrante da medicina personalizada, com enorme potencial para melhorar os cuidados de saúde e a prevenção de patologias com contribuição genética significativa, incluindo as doenças raras, mas também as doenças complexas de elevada prevalência, nomeadamente as oncológicas, as cardiovasculares e as neurodegenerativas.



Em Portugal, o desenvolvimento de uma Estratégia Nacional para a Medicina Genómica (PT_MedGen) está agora em curso, numa iniciativa governada pela Comissão PT_MedGen e liderada pelo Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA), por nomeação do Ministério da Saúde (2). Portugal reúne atualmente capacidade e competências para a implementação da medicina genómica a nível nacional, através de parcerias entre o INSA e outras entidades do Serviço Nacional de Saúde (SNS), como os Serviços Partilhados do Ministério da Saúde (SPMS) e os serviços hospitalares, a Agência de Investigação Clínica e Inovação Biomédica (AICIB), várias infraestruturas do Roteiro Nacional de Infraestruturas de investigação de Interesse estratégico (RNIE), como o GenomePT e o BioData.pt, instituições públicas e privadas de investigação e inovação, as academias e a indústria. É necessária, no entanto, uma estratégia agregadora que permita tirar partido da capacidade instalada, e de investimento dedicado para atingir este objetivo.

Num documento de conceito para a estratégia PT_MedGen (3) foram identificados os principais desafios para dotar o país da regulamentação, infraestruturas, processos e recursos para a implementação da medicina genómica. Estes incluem, como pilares de suporte, a governança da informação genómica e de saúde; as infraestruturas para gestão de dados, para a geração e análise de dados genómicos e para a articulação com os serviços clínicos; e a comunicação com os cidadãos. Domínios transversais a estes pilares são também cruciais, nomeadamente as questões éticas e legais, as políticas de saúde, as questões relativas aos modelos económicos para a medicina personalizada, bem como a formação dos profissionais, a literacia em saúde do cidadão, e ainda as sinergias intersectoriais entre a prática clínica, a investigação e a inovação em saúde (figura 2).

Figura 2: O conceito da estratégia PT_MedGen assenta a saúde dos cidadãos, em termos de medicina genómica, em cinco pilares principais, alicerçados em domínios transversais.





Com o apoio da CE, nomeadamente da Direção-Geral do Apoio às Reformas Estruturais (DG REFORM), o desenvolvimento da estratégia PT_MedGen em detalhe está agora em curso, focando as áreas mais importantes que permitirão alicerçar a implementação da medicina genómica em Portugal:

1. **Um contexto ético e legal** alinhado com os avanços científicos e tecnológicos recentes e de acordo com o Regulamento Geral sobre a Proteção de Dados;
2. **A promoção da literacia dos cidadãos** através de comunicação aberta e participativa, assegurando que os cidadãos, os doentes e os decisores políticos são bem informados e estão empenhados na implementação da medicina genómica;
3. **A criação de um modelo de governança** para a informação genómica e de saúde, incluindo os fluxos de informação entre as entidades nacionais de relevância;
4. **A criação de uma infraestrutura central para gestão e partilha segura de dados genómicos** e de saúde, cumprindo com requisitos internacionais de segurança, qualidade e acesso, e a implementação de uma rede federada para acesso a dados genómicos e de saúde ao nível nacional e europeu;
5. **Uma estratégia para a organização eficiente dos serviços clínicos**, incluindo gestão e partilha segura de dados genómicos e clínicos, equipas multidisciplinares, redes clínicas e integração com a investigação;
6. **A modernização das infraestruturas para sequenciação genómica** e implementação de infraestrutura computacional adequada para processamento de dados genómicos;
7. **A geração de valor e promoção da sustentabilidade** através de sinergias entre a clínica, a investigação e a indústria.

A estratégia PT_MedGen tem assim como missão criar condições para a implementação alargada da medicina personalizada através da caracterização genómica dos indivíduos, para a prevenção das doenças e para um diagnóstico e tratamento mais precisos, promovendo o bem-estar da população, a criação de conhecimento e valor significativos na área da saúde, a qualificação de recursos humanos, a inovação, a criação de valor económico em Portugal e permitindo a internacionalização desta área.

Astrid Moura Vicente

Coordenadora da Comissão para o planeamento e implementação da Estratégia Nacional para a Medicina Genómica

Investigadora, Coordenadora do Departamento de Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças Não Transmissíveis, INSA

Referências bibliográficas:

- (1) Vicente AM, Ballensiefen W, Jönsson JJ. How personalised medicine will transform healthcare by 2030: the ICPeMed vision. *J Transl Med.* 2020 Apr 28;18(1):180. <https://doi.org/10.1186/s12967-020-02316-w>
- (2) Portugal. Ministério da Saúde. Despacho n.º 5135/2021, de 13 de maio. DRE n.º 98, 2.ª Série (2021-05-20):107-08. Cria e determina a composição de uma comissão à qual compete a definição de roadmap para o planeamento e implementação da Estratégia Nacional para a Medicina Genómica, que apoiará a contribuição de Portugal na iniciativa 1+MG. <https://dre.pt/dre/detalhe/despacho/5135-2021-163697407>
- (3) Comissão para o planeamento e implementação da Estratégia Nacional para a Medicina Genómica. Estratégia Nacional para a Medicina Genómica PT_MedGen: desafios e prioridades. Lisboa, mar. 2022. <http://repositorio.insa.pt/handle/10400.18/8259>