

## Sequenciação Total do Genoma no Instituto Ricardo Jorge: Um virar de página na Microbiologia Clínica

Gomes JP, Borges V, Nunes A, Pinto M, Vieira L

Os avanços nas tecnologias de sequenciação de ADN têm permitido utilizar a técnica de Sequenciação Total do Genoma (*Whole Genome Sequencing* - *WGS*) para o estudo de Doenças Infecciosas. Esta tecnologia emerge como uma ferramenta de ponta para complementar e/ou substituir as tradicionais metodologias da Microbiologia Clínica, influenciando o diagnóstico, epidemiologia e a investigação de virtualmente todos os agentes patogénicos (desde vírus e bactérias a fungos e parasitas).

Esta comunicação tem como objectivo divulgar à comunidade médico-científica o impacto significativo que a *WGS*, agora disponível no Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA), terá em termos de Microbiologia Clínica.

Entre as principais aplicações da *WGS* nos laboratórios de Microbiologia Clínica referem-se: i) o desenvolvimento de métodos de diagnóstico 100% específicos; ii) a caracterização genómica detalhada do microrganismo infeccioso, identificando factores de virulência, toxinas, e genes ou mutações associados à resistência a fármacos; e, iii) a tipagem molecular de estirpes isoladas no âmbito de surtos hospitalares ou na comunidade, permitindo a identificação de cadeias de transmissão e de fontes de contaminação.

O INSA usa actualmente esta tecnologia, a qual tem permitido um “virar de página” em termos de progresso tecnológico e de serviços oferecidos à comunidade médico-científica. Refere-se, por exemplo, a participação do INSA no estabelecimento a nível europeu da *WGS* para vigilância epidemiológica de agentes patogénicos transmitidos por alimentos. Outro exemplo relevante consistiu na caracterização da estirpe responsável pelo segundo maior surto a nível mundial da Doença dos Legionários (V. F. Xira, 2014), a qual está também associada ao primeiro caso descrito de transmissão pessoa-a-pessoa desta doença. Ainda em termos de epidemiologia molecular, o uso de *WGS* foi já decisivo para a investigação de um surto causado por *Listeria monocytogenes* detectado numa unidade hospitalar. Para além disto, a caracterização de estirpes de *Klebsiella pneumoniae* associadas a um abscesso do fígado, bem como a caracterização da diversidade microbiana em infeções oportunistas de estirpes de *Burkholderia* spp. e/ou *Pseudomonas aeruginosa* em doentes com fibrose quística, não são de menor relevo. Na sua qualidade de Laboratório de Referência detentor desta tecnologia, o INSA potencia assim o seu papel nas actividades de vigilância de Doenças Infecciosas, com os inerentes ganhos em Saúde.