

editorial

Quem trabalha há mais de 30 anos em Genética Médica e Humana sabe que o que melhor se lhe adequa, enquanto ciência, é “evolução” e, enquanto exercício profissional, é “mudança”. Como exemplos podemos citar *conceitos* – desde o homúnculo (Grécia antiga) ao feto (século XIX), *teorias* – de transmissão segundo Lamarck e de evolução segundo Darwin (ambos século XIX) ou *características* – do fenótipo (aquilo que se vê) ao genótipo (à sua constituição genética). Após a evolução lenta durante vários séculos verificaram-se, no século XX, grandes mudanças – igualmente fruto de grandes descobertas: cromossomas, estrutura do DNA e genes. Finalmente, a partir dos anos 80 do século passado, houve significativos contributos para o estudo de doentes e de famílias com patologias genéticas, sendo o objetivo destes estudos o estabelecimento de um *diagnóstico* para uma doença genética grave ou a *investigação* do seu estado de portador e, conseqüentemente, do aconselhamento genético adequado.

A partir dessa altura, não houve estagnação possível e a regra passou a ser a “mudança” – de estudo e, conseqüentemente, de técnica; de atitude e, por isso, com preocupações de ordem ética. Como continuidade natural, surgiu alguma legislação, nomeadamente a Lei n.º 12/2005, de 26 de janeiro: Informação genética pessoal e informação de saúde. Esta lei, que visa sobretudo os profissionais de Genética Médica e Humana, define “o conceito de informação de saúde e de informação genética, a circulação de informação e a intervenção sobre o genoma humano no sistema de saúde, bem como as regras para a colheita e conservação de produtos biológicos para efeitos de testes genéticos ou de investigação”. A regulamentação desta lei tem vindo a ser sucessivamente adiada pelos diversos governos desde a sua publicação – o que não tem impedido que o exercício da Genética Médica e Humana em Portugal se tenha sempre realizado ao mais alto nível de profissionalismo. De igual importância se reveste o Decreto-Lei n.º 97/95, de 10 de Maio que, não sendo exclusivo de Genética Médica ou Humana, determina a necessidade de existência de Comissões de Ética para a Saúde (CES), às quais compete “zelar pela observância de padrões de ética no exercício das ciências médicas, por forma a proteger e garantir a dignidade e integridade humanas, procedendo à análise e reflexão sobre temas da prática médica que envolvam questões de ética”.

Nos últimos anos a Genética adquiriu uma aceitação crescente na nossa sociedade e, paulatinamente, passou a colaborar com cada vez mais especialidades médicas, como cardiologia, gastroenterologia, neurologia, obstetria/ginecologia, oncologia e pediatria. As palavras-chave, de início simples e compreensíveis, passaram de “doença genética” e “gene” a, por exemplo, genoma, varioma e exoma ou, mais recentemente a designações como ferramentas *in-silico*. O nível de resolução e de especificação foi-se também alterando com o tempo – se o cromossómico continua a resolver muitas situações correntes, as doenças monogénicas necessitam de pesquisa a nível génico e outras situações mais complexas irão requerer investigação a nível molecular.

Mais complicado? Não, mais bem definido e caracterizado. Mudanças em Genética? Sim, obrigado!

Natália Oliva Teles^{1,2}

¹ Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães,
CH Porto, 4099-028, Porto, Portugal

² Departamento de Ciências Sociais e Saúde,
Faculdade de Medicina da Universidade do Porto,
4200-319 Porto, Portugal