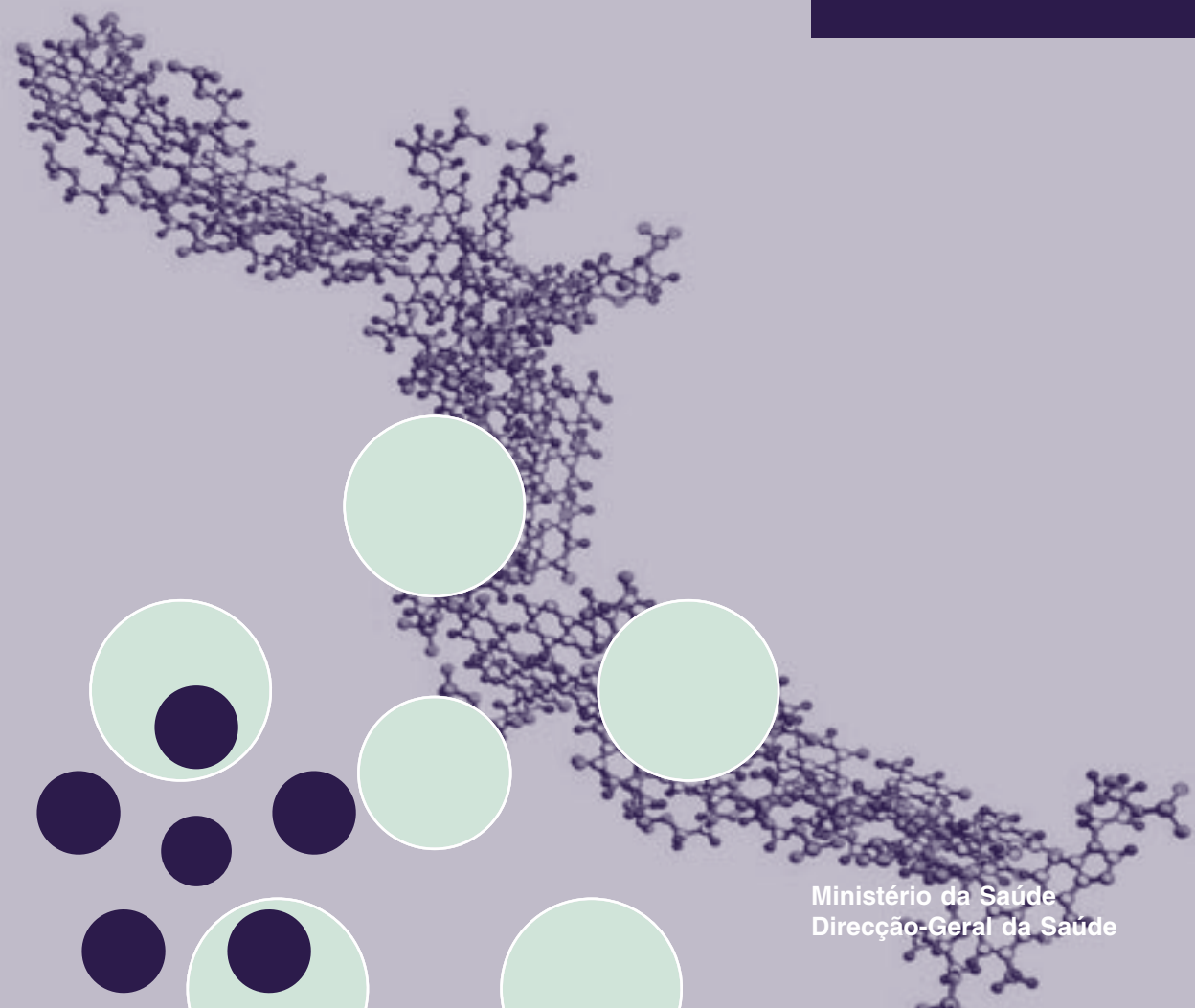


# Rede de Referenciação Hospitalar de **Genética Médica**



Ministério da Saúde  
Direcção-Geral da Saúde

# Genética Médica



# Rede de Referenciação Hospitalar de **Genética Médica**

Direcção-Geral da Saúde – Direcção de Serviços de Planeamento



PORTUGAL. Direcção-Geral da Saúde. Direcção de Serviços de Planeamento.  
Rede de Referenciação Hospitalar de Genética Médica. – Lisboa: Direcção-Geral da Saúde,  
2004 – 72 p. – Inclui bibliografia p. 24-25

ISBN 972-675-096-2

Genética médica / Unidades Hospitalares / Referência e consulta – organização e administração / Acesso aos cuidados de saúde / Prestação de cuidados de saúde / Bioética / Legislação.

CDU 362.11/13.008

## **Grupo de Trabalho:**

Dr. Adriano Natário – Direcção-Geral da Saúde  
Dr.<sup>a</sup> Beatriz Calado – Direcção-Geral da Saúde  
Prof. Doutora Heloísa Gonçalves Santos – Hospital de St.<sup>a</sup> Maria e Consultora da DGS  
Prof. Doutor Jorge Saraiva – CHC/Hospital Pediátrico  
Prof. Doutor Jorge Sequeiros – Presidente do Colégio de Genética Médica  
Prof. Doutor Luís Nunes – Hospital D. Estefânia  
Dr.<sup>a</sup> Maria Guida Boavida – Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge  
Dr.<sup>a</sup> Maria Helena Portela – Hospital D. Estefânia  
Dr.<sup>a</sup> Maria de Jesus Feijó – Hospital Egas Moniz  
Dr.<sup>a</sup> Maria José Proença – Direcção-Geral da Saúde  
Doutora Maximina da Conceição Pinto – Inst. Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães

*Este documento, da responsabilidade da Direcção-Geral da Saúde,  
resultou da excelente colaboração do grupo de peritos acima indicado,  
embora possa não traduzir todos os seus pontos de vista.*

**Editor:** Direcção-Geral da Saúde

**Foto:** Europress, Lda.

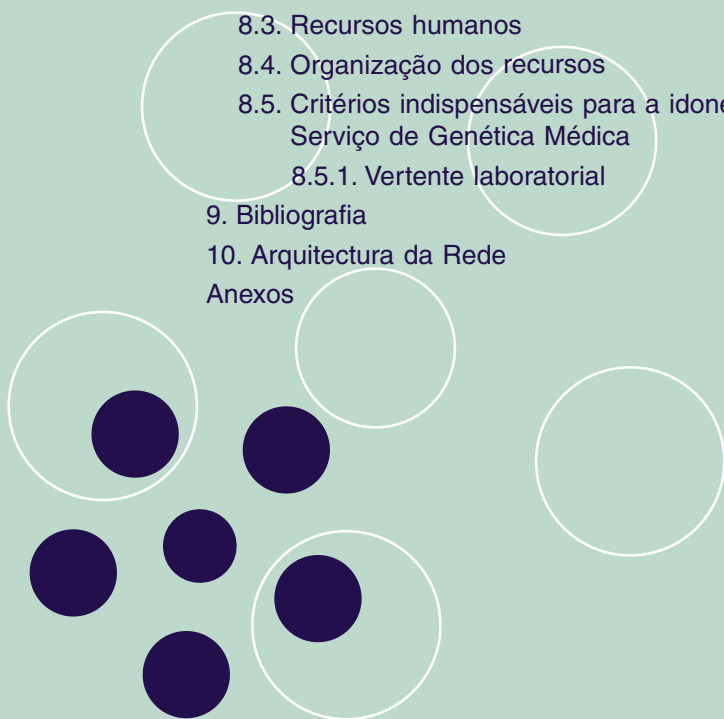
**Impressão/Acabamento:** Europress, Lda.

**Tiragem:** 2000 exemplares

**Depósito Legal:** 222499/05

# Índice

|                                                                               |    |
|-------------------------------------------------------------------------------|----|
| 1. Conceito de Rede de Referenciação Hospitalar                               | 5  |
| 2. Introdução                                                                 | 6  |
| 3. Caracterização da Especialidade                                            | 8  |
| 4. Impacto das doenças genéticas                                              | 9  |
| 4.1. Prevalência                                                              | 9  |
| 5. O Desenvolvimento da Genética em Portugal                                  | 12 |
| 6. Objectivos da Rede de Referenciação Hospitalar de Genética Médica          | 14 |
| 7. Situação actual                                                            | 15 |
| 7.1. Situação internacional                                                   | 15 |
| 7.2. Situação nacional                                                        | 15 |
| 7.2.1. Actividades desenvolvidas no âmbito da Genética Médica                 | 17 |
| 7.2.1.1. Consultas de Genética Médica                                         | 17 |
| 7.2.1.2. Actividade laboratorial                                              | 17 |
| 7.2.1.3. Diagnóstico pré-natal                                                | 17 |
| 8. Modelo organizacional recomendado                                          | 18 |
| 8.1. Aspectos éticos                                                          | 18 |
| 8.2. Princípios gerais da organização dos cuidados                            | 18 |
| 8.3. Recursos humanos                                                         | 20 |
| 8.4. Organização dos recursos                                                 | 21 |
| 8.5. Critérios indispensáveis para a idoneidade do Serviço de Genética Médica | 22 |
| 8.5.1. Vertente laboratorial                                                  | 22 |
| 9. Bibliografia                                                               | 24 |
| 10. Arquitectura da Rede                                                      | 25 |
| Anexos                                                                        | 31 |





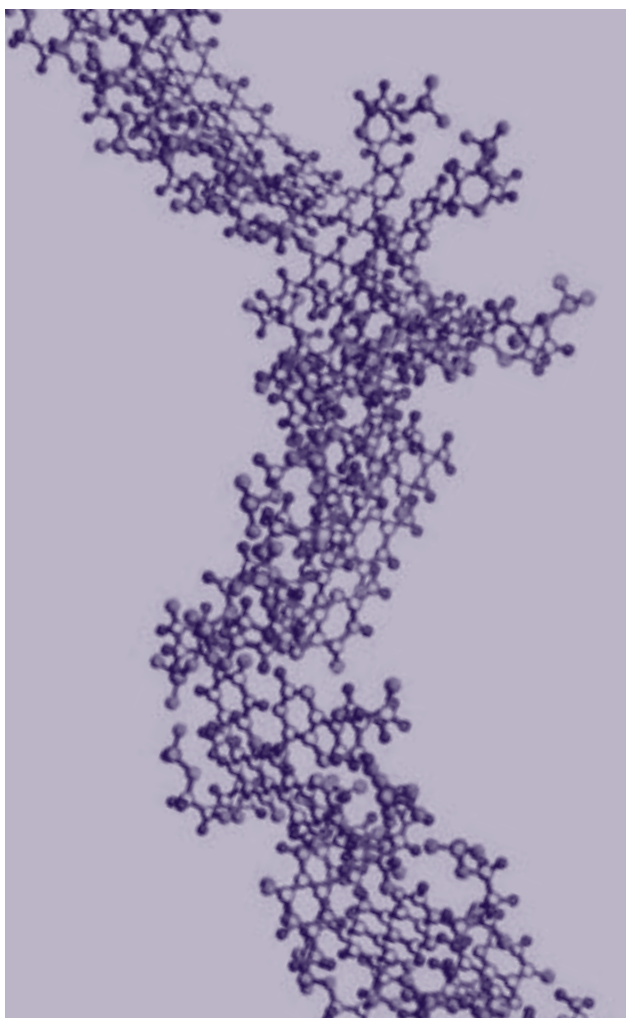
# 1. Conceito de Rede de Referência Hospitalar

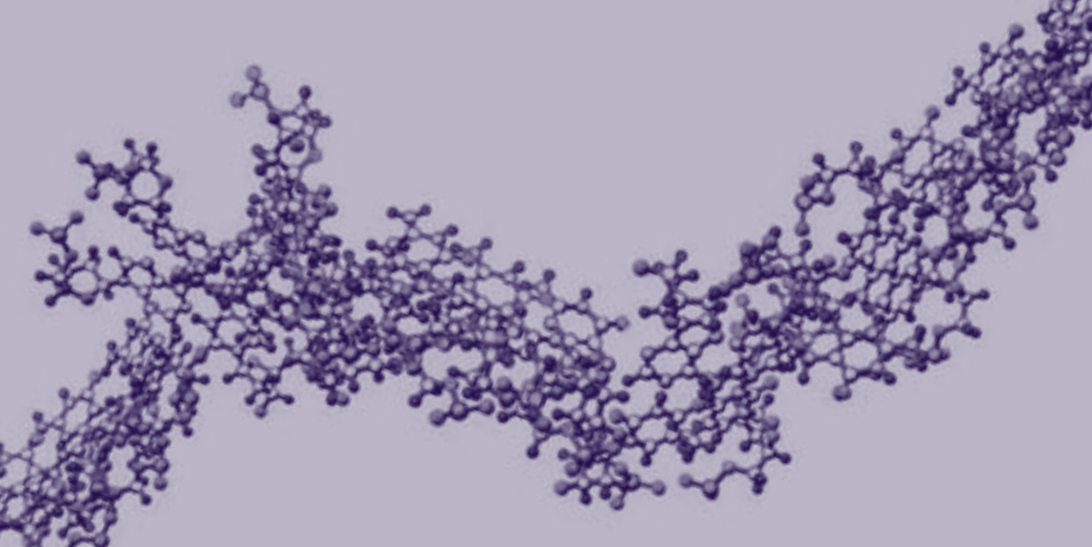
As Redes de Referência Hospitalar (RRH) são sistemas através dos quais se pretende regular as relações de complementaridade e de apoio técnico entre todas as instituições hospitalares, de modo a garantir o acesso de todos os doentes aos serviços e unidades prestadores de cuidados de saúde, sustentado num sistema integrado de informação interinstitucional.

Uma Rede de Referência Hospitalar (RRH) traduz-se por um conjunto de especialidades médicas e de tecnologias, permitindo:

- Articulação em rede. Variável em função das características dos recursos disponíveis, das determinantes e condicionantes regionais e nacionais e do tipo de especialidade em questão.
- Exploração de complementaridades, de modo a aproveitar sinergias, concentrar experiências, propiciando o desenvolvimento do conhecimento e a especialização dos técnicos, com a consequente melhoria da qualidade dos cuidados.
- Concentração de recursos, no sentido da maximização da sua rentabilidade.

Como princípio orientador, as redes devem ser construídas numa lógica *centrada nas necessidades da população* e com base em critérios de distribuição e rácios, previamente definidos, de instalações, equipamentos e recursos humanos.





## 2. Introdução

Nos últimos anos, e em paralelo com o que tem acontecido com os restantes países europeus, a melhoria do estado de saúde da população portuguesa e da qualidade dos cuidados prestados no Sistema de Saúde conduziram a um crescente aumento do peso relativo da morbilidade e mortalidade por anomalias congénitas e outras situações genéticas.

O desenvolvimento do apoio precoce à mulher grávida através do diagnóstico pré-natal, incluindo o estudo cromossómico fetal em idades superiores a 35 anos, também alargou, de forma substancial, as responsabilidades de apoio clínico e laboratorial dos geneticistas portugueses nesta importante área de Saúde Pública.

A recente descoberta da importância do genoma no desencadear das doenças comuns das crianças e dos adultos (Quadro I) e o reconhecimento da importância do apoio de geneticistas no diagnóstico e prevenção das situações mais prevalentes

(doenças oncológicas, cardiovasculares e ainda situações psiquiátricas, incluindo demências) mais reforçaram as necessidades de apoio “através do desenvolvimento de Serviços de Genética Clínica em Hospitais Universitários ou fazendo parte do SNS”, como é referido no último Relatório da OMS.

O conceito clássico, totalmente ultrapassado, que classifica as doenças genéticas como doenças raras e que, conseqüentemente, apenas dizem respeito a poucas famílias e doentes, tem dificultado, em Portugal, o apoio ao desenvolvimento adequado dos Serviços já existentes e à criação de novos Serviços em áreas já previstas em recomendações nacionais e internacionais. Enquanto, pelas razões anteriormente definidas, a sensibilização dos responsáveis políticos para investirem adequadamente nesta especialidade, dotando as estruturas dos recursos necessários à sua

## Quadro I

### Estimativa da contribuição hereditária em várias doenças comuns

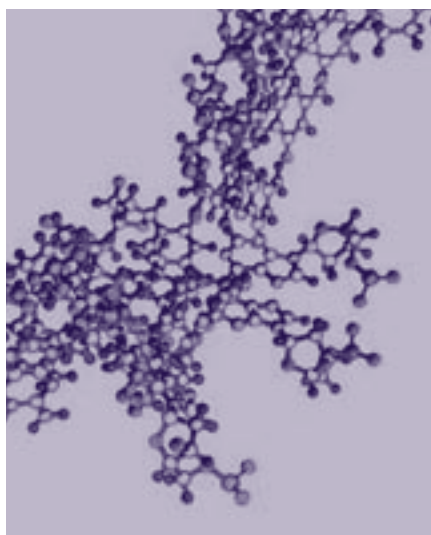
| Doença                       | Frequência (%) | Contribuição hereditária (%) |
|------------------------------|----------------|------------------------------|
| Esquizofrenia                | 1              | 85                           |
| Asma                         | 4              | 80                           |
| Fenda labial e/ou palatina   | 0,1            | 76                           |
| Estenose pilórica            | 0,3            | 75                           |
| Espondilite anquilosante     | 0,2            | 70                           |
| Pé boto                      | 0,1            | 68                           |
| Doença coronária             | 3              | 65                           |
| Hipertensão essencial        | 5              | 62                           |
| Displasia da anca            | 0,1            | 60                           |
| Anencefalia e espinha bífida | 0,5            | 60                           |
| Úlceras pépticas             | 4              | 37                           |
| Cardiopatias congênitas      | 0,5            | 35                           |

Fonte: Emery's – Elements of Medical Genetics (11.ª Edição), 2001

ação no sistema de cuidados e ao seu desenvolvimento, tem sido insuficiente, é, pelo contrário, estimulante a importância atribuída a este tipo de apoio pela população, comunicação social e comunidade científica. Parte importante desse interesse decorre da evidência crescente de que a Genética Médica pode dar um contributo relevante aos restantes profissionais de saúde, aos doentes e às famílias. Pode ainda ser útil na escolha de opções reprodutivas em casais, através da avaliação dos riscos e do adequado aconselhamento genético.

Os avanços recentes no conhecimento do genoma humano sugerem o aparecimento, a curto prazo, de oportunidades múltiplas na prevenção, diagnóstico e terapêutica das doenças genéticas, incluindo as já referidas doenças comuns. O impacto será enorme na próxima década, nomeadamente na elaboração de

estratégias de Saúde e nas abordagens diagnósticas e terapêuticas, em particular através da realização de testes pré-sintomáticos e preditivos, que deverão ter a colaboração da Genética Médica, como recomendado no já referido Relatório da OMS.



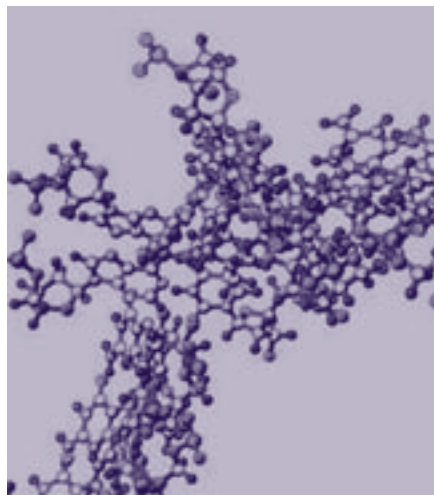
### 3. Caracterização da Especialidade

A especialidade de Genética Médica, segundo a recomendação proposta pela European Society of Human Genetics (de acordo com a OMS, 1985), deverá assegurar as necessidades das famílias com desvantagem genética, de modo a que estas possam viver tão normalmente quanto possível e planear a reprodução com segurança.

Assim, as competências essenciais da Genética Médica são o diagnóstico, a prevenção e a terapêutica das doenças genéticas, incluindo a avaliação do risco de ocorrência ou recorrência e o aconselhamento genético, abrangendo todos os grupos etários, com início no período pré-natal. São ainda competências da Genética Médica os rastreios e os registos de doenças genéticas, a formação pré e pós-graduada, a investigação e a colaboração com programas de saúde pública.

Existem, classicamente, três tipos de doenças genéticas: anomalias cromossómicas, doenças mendelianas (monogénicas) e situações multifactoriais.

Enquanto os dois primeiros tipos de patologia anteriormente referidos foram reconhecidos como doenças de causa genética desde os anos 50, as situações multifactoriais, que incluem a maioria das anomalias congénitas e das doenças comuns da criança e do adulto, só foram reconhecidas



como dependentes do genoma na segunda metade dos anos 60, através de estudos populacionais, cujas conclusões vieram a ser confirmadas e aprofundadas, nos últimos anos, pelos avanços do conhecimento sobre o genoma humano. Estas últimas investigações conduziram a novas e inesperadas perspectivas de apoio directo e indirecto a estas patologias, que irão, nos próximos anos, aumentar de importância e complexidade.

Se for diagnosticada uma doença genética, a família do doente deve ser referenciada para uma consulta especializada de Genética Médica.

O acto médico de esclarecimento e informação de natureza hereditária, ou não, de uma determinada doença ou anomalia congénita e o aconselhamento reprodutivo constituem a base de todo o apoio de prevenção e diagnóstico das doenças genéticas, denominando-se aconselhamento genético (Desp. n.º 5411/97, de 6 de Agosto).

## 4. Impacto das doenças genéticas

### 4.1. Prevalência

Se considerarmos doenças genéticas também as situações multifactoriais e outras de identificação recente (como as mitocondriais), podemos afirmar que as doenças genéticas têm uma elevada prevalência, admitindo-se que, em cada 1000 recém-nascidos, 336 terão, durante a sua vida, alguma patologia genética. (Quadro II)

Estão, actualmente, descritas cerca de 10 000 doenças de etiologia monogénica. Algumas delas são mais frequentes em certas regiões do mundo, outras quase limitadas a alguns gru-

pos étnicos, e são influenciadas por factores sociodemográficos, como a consanguinidade.

Considera-se anomalia congénita “qualquer anomalia estrutural, funcional ou bioquímica presente no nascimento, ainda que não seja diagnosticada neste período” (OMS). As anomalias congénitas estruturais são situações isoladas ou múltiplas, identificadas habitualmente no período de recém-nascido. Subdividem-se em *major* (com efeito adverso na função ou aceitação social do indivíduo afectado) e *minor* (sem consequências médicas ou estéticas). A prevalência de anomalias congénitas *major* no recém-nascido, de acordo com es-

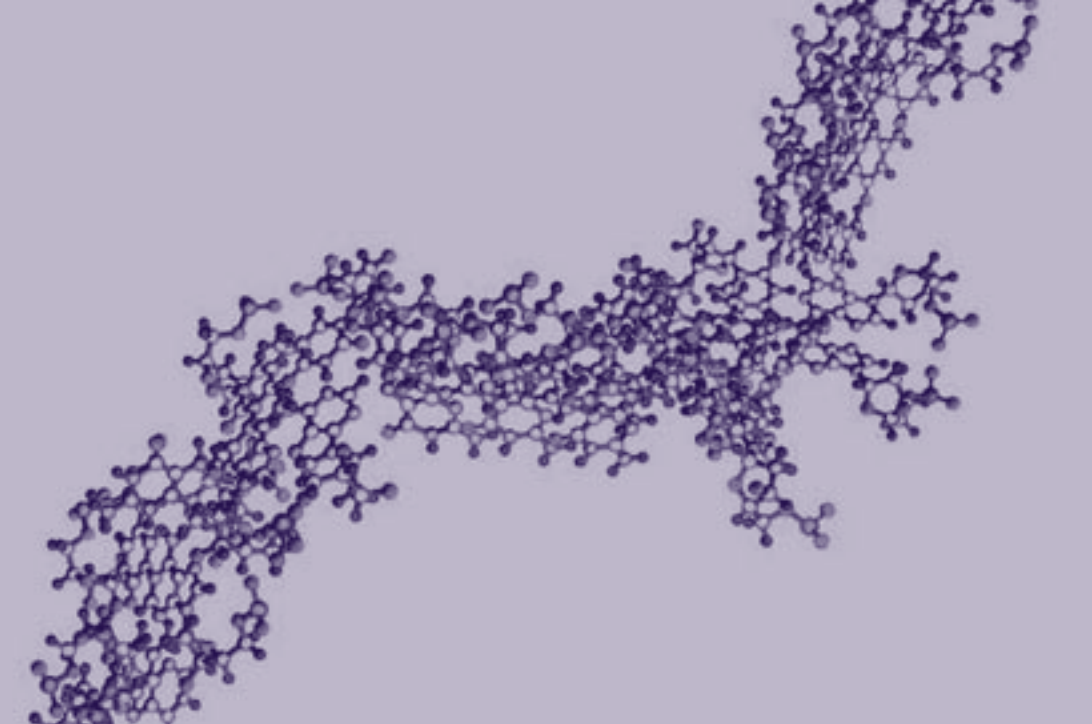
Quadro II

**Prevalência das doenças genéticas**

| Tipo                    | Prevalência |                      |
|-------------------------|-------------|----------------------|
|                         | Subtipos    | Por 1000 nados-vivos |
| Cromossómicas           | > 600       | 6                    |
| Monogénicas:            |             |                      |
| Autossómicas dominantes | 4458        | 20                   |
| Autossómicas recessivas | 1730        | 2                    |
| Ligadas ao X recessivas | 412         | 2                    |
| Multifactoriais:        |             |                      |
| Anomalias congénitas    | > 50        | 6                    |
| Crónicas do adulto      | > 50        | 50                   |
| Mitocondriais           | > 59        | Rara                 |
| Das células somáticas*  | > 100       | 250                  |
| <b>Total</b>            |             | <b>336</b>           |

\* Estas situações aparecem após o nascimento e ocorrem pelo menos em 25% dos adultos.

Fonte: Extraído e adaptado de Essential Medical Genetics, Connor e Ferguson Smith, 1997



tudos internacionais, é, actualmente, estimada em 200 a 300/10 000.

Em Portugal, calcula-se assim que, em 2001, terão nascido 2 257 a 3 385 crianças com esta patologia. O Registo Nacional de Anomalias Congénitas (CERAC) apresentou uma prevalência de anomalias congénitas, entre 1997 e 1999, de 200/10 000.

Em 1988, na Região Autónoma da Madeira, num estudo mais detalhado, em 3 870 recém-nascidos vivos a prevalência encontrada foi de 299/10 000.

A OMS estima que nasçam anualmente 3 milhões de crianças com anomalias congénitas ou outras doenças genéticas, das quais um terço morre nos três primeiros anos de vida. Nos países desenvolvidos, estima-se

que, dos indivíduos com anomalias congénitas, 22% têm morte precoce, 24% tornam-se doentes crónicos e 54% ficam curados. Sabe-se ainda que as anomalias congénitas são responsáveis por cerca de 25% da mortalidade infantil e por 23% das mortes entre o 1.º e o 4.º ano de vida.

No já referido estudo realizado na Região Autónoma da Madeira em 1988, verificou-se que 27,1% da mortalidade infantil foi devida a anomalias congénitas.

Em investigação realizada em 1990, no Serviço de Pediatria do Hospital de Santa Maria, verificou-se que 22,7% das crianças internadas tinham patologia genética e que, destas, 47,9% tiveram internamento múltiplo.

No que respeita às doenças monogénicas, é necessário referir a existência, em Portugal, de uma pre-

valência invulgarmente elevada da polineuropatia amiloidótica familiar (PAF) ou paramiloidose (vulgarmente denominada “doença dos pézinhos”). É uma doença autossómica dominante, causada, habitualmente, pela mesma mutação, e constitui um problema grave de saúde pública em certas zonas do litoral norte e centro do país. No Centro de Estudos da Paramiloidose (CEP) estão registadas 578 grandes famílias, que incluem 1980 doentes, dos quais cerca de 600 se encontram vivos; perto de 90 novos casos são diagnosticados todos os anos.

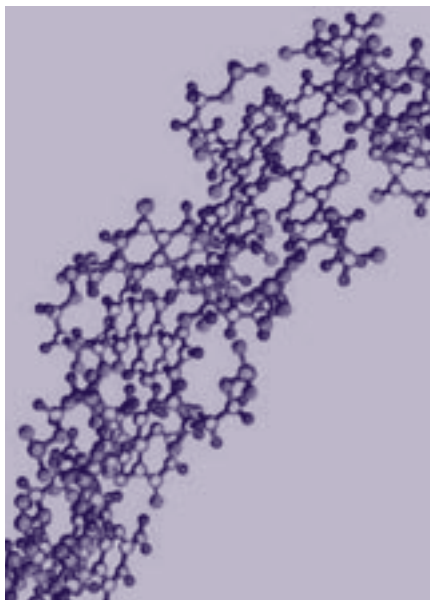
A doença de Machado-Joseph (DMJ) é outra doença neurológica (ataxia dominante) que tem uma frequência inusitada no país (97 grandes famílias, com mais de 200 doentes vivos). A DMJ atinge uma prevalência de 27,1/100 000 em São Miguel e de 835,2/100 000 na ilha das Flores; no continente, a prevalência é superior na zona Centro e no Vale do Tejo, chegando a atingir 102,3/100 000 num dos concelhos do distrito de Santarém.

Portugal é considerado o maior foco mundial para qualquer uma destas duas doenças, que necessitam dum apoio muito particular na área da prevenção e do aconselhamento genético.

Outra doença neurológica autossómica dominante de início tardio e importante pela sua frequência é a doença de Huntington, que afecta mais de 255 famílias já conhecidas em Portugal. Tem uma distribuição uniforme por todo o país e terá uma prevalência superior a 5/100 000.

Ainda outra situação de elevada prevalência em Portugal, tal como noutros países de população caucasiana, é a fibrose quística, situação autossómica recessiva, cujo valor estimado é, para Portugal, de 1/4 000 recém-nascidos, e cerca de 1/32 portugueses deverá ser heterozigoto e portador assintomático de uma mutação. Trata-se de uma doença crónica, que contribui, também, para elevados encargos socioeconómicos no nosso País e constitui um importante problema de saúde pública.

No referente às anemias hereditárias, embora se verifique uma baixa frequência de  $\beta$ -talassémia (0,45%) e drepanocitose (0,51%) no nosso País, existem distritos, como os de Évora e Beja, em que estes valores médios são largamente ultrapassados, necessitando as famílias afectadas de apoio precoce e da implementação de programas para o seu controlo.



## 5. O Desenvolvimento da Genética em Portugal

Existem no nosso País, desde há muitos anos, Consultas, Unidades, Serviços e um Instituto de Genética Médica integrados no SNS e com uma carreira hospitalar definida.

O Instituto de Genética Médica Dr. Jacinto de Magalhães foi constituído a partir do Serviço de Genética do Hospital Maria Pia, tendo-se tornado autónomo como Instituto a partir de 1980. Assegura a totalidade das actividades de Genética Médica, quer na área clínica, quer na laboratorial, nas três vertentes de assistência, investigação e ensino pós-graduado. É a maior e mais completa instituição nesta área em Portugal. Realiza, igualmente, funções de âmbito nacional, sendo responsável, nomeadamente, pelo Rastreio Nacional de Fenilcetonúria e Hipotiroidismo Congénito no recém-nascido e ainda pelo Programa Nacional de Diagnóstico Precoce.

Ao INSA cabem as funções de referência laboratorial nacional, investigação e desenvolvimento e uma muito significativa contribuição para a prestação de serviços laboratoriais, incluindo o estudo de doenças genéticas, através do Centro de Genética Humana. A actividade do referido Centro deverá ser mais bem rentabilizada através de uma integração plena na Rede e, nomeadamente, através de uma maior articulação com os Serviços de Genética Médica.

Com a colaboração da maioria dos geneticistas portugueses, foram criadas comissões e grupos de trabalho e elaborado um conjunto de diplomas, a seguir discriminados:

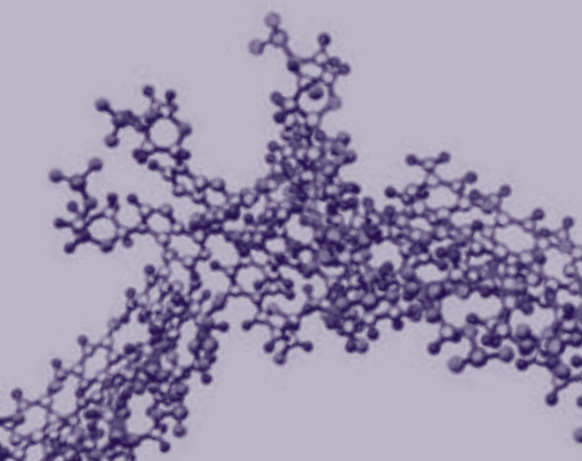
**Genética Médica** – pelo Despacho n.º 64/95 do Ministério da Saúde foi considerada dentro do grupo das “valências altamente diferenciadas”, dedicando-se ao “diagnóstico, à prevenção e ao tratamento das doenças genéticas, incluindo as anomalias congénitas”. De acordo com este Despacho, a valência tem dois níveis de complexidade:

- Consulta de Genética Médica: é uma consulta autónoma, a cargo de um especialista de Genética Médica.
- Serviço de Genética Médica: valência clínico/laboratorial, que compreende pelo menos uma consulta de Genética e um Laboratório de Citogenética.

O quadro de pessoal médico deve compreender dois geneticistas, um dos quais como chefe de serviço.

**Especialidade de Genética Médica** – apenas em 1998, com o apoio do Ministério da Saúde, a Ordem dos Médicos criou a Especialidade (substituindo a anterior Competência), tendo sido iniciado o respectivo internato em 2002.

**Diagnóstico Pré-Natal** – organização das actividades de DPN e dos Centros de Diagnóstico Pré-Natal (Despachos n.ºs 5411/97, de 6 de



Agosto e 10325/99, de 26 de Maio, que definem a sua estrutura, e a Portaria n.º 189/98 de 21 de Março que estabelece a constituição das comissões técnicas de certificação da interrupção da gravidez, explicitando a participação dos geneticistas).

**Testes Genéticos** – são definidos pelo despacho n.º 9 108/97, de 18 de Setembro, que caracteriza o contexto e os procedimentos para a realização dos testes de biologia molecular, no âmbito da prestação de cuidados de saúde, e para as situações de diagnóstico clínico, diagnóstico do estado de heterozigotia, diagnóstico pré-sintomático e diagnóstico pré-natal.

Os progressos obtidos na última década foram, deste modo, abrangentes e significativos. Porém, terá que se assumir que apenas foram obtidos ganhos no planeamento e na criação de serviços, sem que, simultaneamente, se verificasse um desenvolvimento adequado dos recursos afectados e da dimensão dos serviços prestados à comunidade. Algumas das limitações actualmente existentes são as seguintes:

- Criação, pela tutela, de Serviços de Genética sem a posterior aprovação

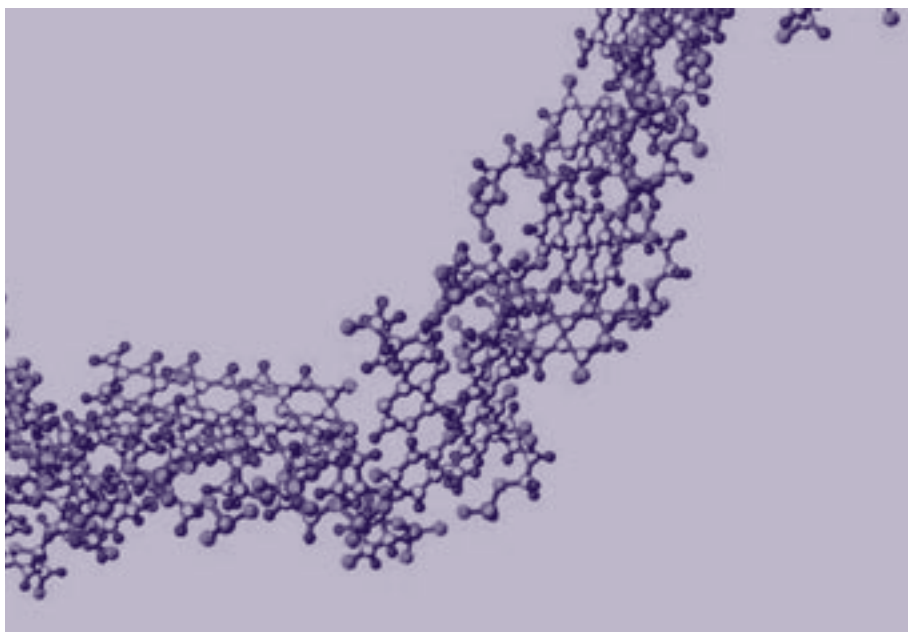
dos respectivos quadros de pessoal, mantendo-se os Geneticistas no quadro de outras Especialidades.

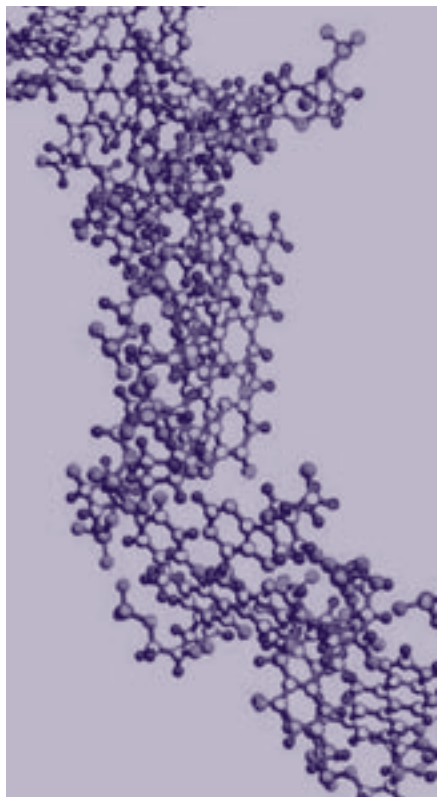
- Ausência de ajustamento dos quadros de pessoal já existentes nos Serviços às actuais exigências assistenciais.
- Excessiva dificuldade na contratação de técnicos superiores para a realização de estudos laboratoriais, nomeadamente, na área de citogenética.
- Ausência da área de biologia molecular em muitos dos Serviços de Genética portugueses, ao contrário do actualmente recomendado por estudos internacionais.
- Défice de adequada articulação dos recursos existentes nas diferentes Instituições.
- Elevada dependência do sector privado na área laboratorial que, a manter-se, previsivelmente poderá atingir elevados custos, sem contrapartida para os ganhos em saúde.
- Dependência crescente do estrangeiro no apoio diagnóstico, nomeadamente na área da biologia molecular. Estes exames, actualmente indispensáveis por falta de recursos nacionais, implicam desvios financeiros para fora do País e, em muitos casos, não será possível assegurar a qualidade dos serviços prestados, com eventual prejuízo para os doentes.
- Défice no apoio à investigação clínica, tendo como consequência o desconhecimento de muitas características epidemiológicas e genéticas da população portuguesa.

## 6. Objectivos da R. R. H. de Genética Médica

A Rede de Referenciação Hospitalar de Genética Médica (RRHGM) tem como objectivos principais:

- Contribuir para o desenvolvimento dos Serviços de Genética Médica, dotando-os com os recursos adequados para assegurarem, em tempo útil, o acesso e a prestação de cuidados de qualidade aos doentes e famílias.
- Melhorar a complementaridade dos recursos entre as diferentes instituições, tendo em conta a indispensável partilha das diferentes áreas de apoio.
- Incrementar, a par, e de forma articulada, com os Serviços de Genética Médica, a rede laboratorial pública de citogenética e de biologia molecular, tornando-a apta à realização dos exames laboratoriais de maior prevalência ou de maior impacto clínico e científico no nosso País.
- Propor medidas que permitam simplificar as regras de contratação de técnicos superiores na área da Genética, baseadas em exemplos deste tipo de formação e contratação noutros países europeus.
- Criar todas as condições para que a especialidade de Genética Médica tenha as mesmas características de progressão nas carreiras, que já existem para as restantes especialidades em Portugal.





## 7. Situação actual

### 7.1. A situação internacional

A nível internacional, a Genética Médica tem vindo a desenvolver-se e a assumir uma reconhecida importância.

O Reino Unido, com uma população de 59 milhões de habitantes, dispõe de 25 Centros Regionais de Genética nos maiores hospitais, 1 serviço por 2 a 5 milhões e 3 geneticistas médicos por 1 milhão de habitantes.

Em França, país com 60 milhões de habitantes, existem 135 geneticistas em 110 Centros.

A Holanda, com 15 milhões e 600 mil habitantes, possui 8 Centros nos Hospitais Universitários, 1 Instituto do Cancro e 55 médicos geneticistas.

A Noruega, com 4 milhões e 405 mil habitantes, dispõe de 3 Centros Regionais nos Hospitais Universitários e 1 Serviço para cancro hereditário. Existem 30 especialistas, mas apenas 15 trabalham em serviços de Genética.

Os EUA dispõem de 5 geneticistas por 1 milhão de habitantes.

### 7.2. A situação nacional

Portugal, com uma população de 10 356 117 habitantes (Censos 2001), dispõe de 43 médicos especialistas de Genética Médica, embora apenas cerca de metade exerçam funções assistenciais na área da Genética, e existem 7 médicos a frequentar os primeiros anos do Internato da Especialidade, que tem a duração total de cinco anos.

De acordo com um levantamento efectuado em Julho de 2002, junto das Instituições do SNS, existem 6 Serviços de Genética Médica, que cumprem os critérios em vigor desde 1995 (2 no Norte, 1 no Centro e 3 em Lisboa e V. Tejo). Destes, 3 Serviços ainda não dispõem de quadro de pessoal aprovado e 1 deles constitui um Instituto autónomo, conforme consta do Quadro III. Têm, contudo, dimensões, estrutura e capacidade de resposta muito diferentes.

Quadro III  
**Instituições do SNS com Serviços de Genética**

| <b>Região / Instituição</b>         | <b>Vertente Clínica</b> | <b>Vertente Laboratorial</b>                         | <b>Quadro aprovado</b>          |
|-------------------------------------|-------------------------|------------------------------------------------------|---------------------------------|
| <b>Região Norte</b>                 |                         |                                                      |                                 |
| IGM Jacinto Magalhães               | Sim                     | Citogenética<br>Genética Molecular<br>Bioquímica     | Sim                             |
| CH. Vila Real/Peso da Régua         | Sim                     | Citogenética                                         | Aguarda aprovação               |
| <b>Região Centro</b>                |                         |                                                      |                                 |
| CHC/H. Pediátrico                   | Sim                     | Citogenética (Protocolo<br>c/ Fac. Medicina Coimbra) | Aguarda aprovação               |
| <b>Região Lisboa e Vale do Tejo</b> |                         |                                                      |                                 |
| H. Stª Maria                        | Sim                     | Citogenética                                         | Aguarda alargamento<br>proposto |
| H. Egas Moniz                       | Sim                     | Citogenética                                         | Sim                             |
| H. D. Estefânia                     | Sim                     | Citogenética                                         | Aguarda aprovação               |

Acresce ainda a existência nos HUC de um Serviço de Genética integrado no Departamento Materno-Fetal, Genética e Reprodução, com quadro aprovado, mas sem qualquer lugar preenchido.

Importa mencionar outros Institutos Públicos parcialmente integrados no SNS, que, embora se dediquem principalmente à investigação, prestam indispensáveis serviços assistenciais (clínicos e/ou laboratoriais) e com grande relevância na área da Genética Médica, nomeadamente, o Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), IPATIMUP e INSA.

Também algumas Faculdades de Medicina ou Institutos dependentes do Ministério da Educação colaboram no apoio clínico e laboratorial de várias patologias de causa genética.

Desempenham igualmente um papel preponderante no apoio laboratorial, e em alguns casos também clínico, várias Entidades Privadas (2 no Porto e 3 em Lisboa).

Realizam-se múltiplas consultas de Genética, frequentemente parte integrante de Centros de Diagnóstico Pré-Natal, em vários hospitais.

Finalmente, os Institutos de Oncologia localizados no Porto, em Coimbra e em Lisboa possuem estruturas clínicas e laboratoriais de apoio às formas de cancro hereditário.

Constata-se, assim, uma grande dispersão desta especialidade, com múltiplos locais constituídos apenas por uma das componentes dos cuidados (ou clínica ou laboratorial), e ainda um défice de articulação entre os Geneticistas e os restantes especialistas.

### 7.2.1. Actividades desenvolvidas no âmbito da Genética em 2001

#### 7.2.1.1. Consultas de Genética Médica

Após análise dos dados obtidos no questionário realizado, observa-se que, das 16 115 consultas contabilizadas em 2001, 89,3% foram efectuadas em instituições integradas no SNS e 10,7% em instituições privadas. Foram consideradas todas as consultas referenciadas pelas instituições, incluindo as que não foram realizadas por especialistas de Genética Médica, que devem, no futuro, ser contabilizadas de forma autónoma.

#### 7.2.1.2. Actividade laboratorial de Citogenética e Genética Molecular

Foi possível apurar que, em 2001, se realizaram 24 980 exames laboratoriais de Citogenética. Os maiores valores registaram-se nos cariotipos em amniócitos (11 959), nos carioti-

pos em sangue periférico (7 199) e na citogenética molecular FISH (1 815).

O sector privado foi responsável por 50% dos exames realizados.

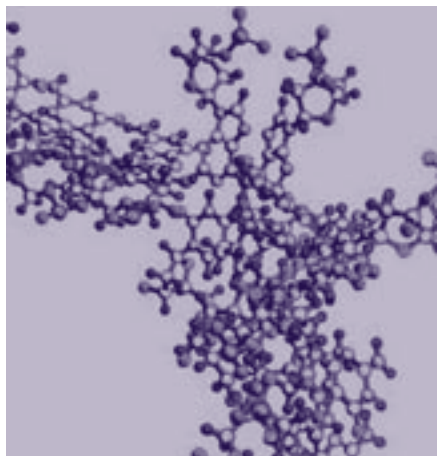
Relativamente à Genética Molecular, os dados enviados apresentam algumas discrepâncias que os tornam pouco conclusivos. É, contudo, possível afirmar que, na sua maioria, foram realizados no Instituto de Genética Médica.

#### 7.2.1.3. Diagnóstico Pré-Natal

As avaliações das actividades de diagnóstico pré-natal, efectuadas em Portugal desde 1993 pela DGS, têm apresentado um incremento significativo. De acordo com os dados fornecidos pelos Serviços de Obstetrícia dos hospitais, efectuaram-se 9 845 amniocenteses em 2001, na maioria por a idade da grávida ser igual ou superior a 35 anos, por detecção de anomalia ecográfica ou por alteração de marcador bioquímico, após realização de exames de rastreio.

No mesmo ano, foram realizadas, em Portugal, 349 interrupções de gravidez, após um diagnóstico efectuado em produtos biológicos do feto, 175 das quais por anomalias cromossómicas.

Das 125 interrupções de gravidez cujo diagnóstico não recorreu às técnicas invasivas, 51 foram devidas à existência de malformações graves do sistema nervoso central. (Relatório “Diagnóstico Pré-Natal – Actividades realizadas nos Serviços de Saúde em 2001” (DGS, 2002).



## 8. Modelo Organizacional Recomendado

### 8.1. Aspectos éticos

Os mais importantes princípios de Bioética defendidos pela OMS na concepção e implementação de programas de prevenção e controlo das doenças genéticas são os seguintes:

A actividade médica deve exercer-se de acordo com os princípios da ética de autonomia, beneficência, não-maleficência, justiça e equidade. Estes princípios conduzem a atitudes de boa prática, tais como:

- Autonomia na decisão de doentes e familiares em todas as situações que envolvem a prevenção genética, sempre precedida por informação e aconselhamento genético.
- Serviços de Genética acessíveis a todos, independentemente da possibilidade de pagamento, e prestação prioritária de cuidados às famílias de maior risco.
- Testes genéticos não compulsivos, sendo os indivíduos totalmente livres de os aceitar ou recusar.
- Dados genéticos utilizados unicamente se houver vantagens para a família, e sem estigmatização ou discriminação, sendo assegurada a sua total confidencialidade e privacidade.
- Educação prioritária ao público e aos profissionais de saúde, incluindo os profissionais dos Cuidados de Saúde Primários, os

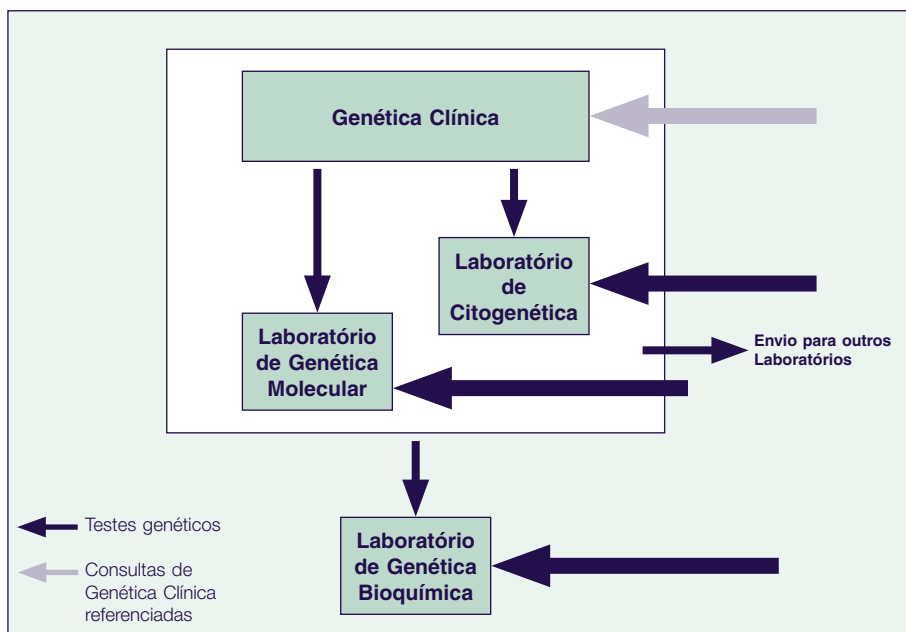
quais devem ter os conhecimentos de Genética indispensáveis à sua actividade clínica, permitindo que todas as famílias possam beneficiar dos progressos científicos.

### 8.2. Princípios gerais da organização dos cuidados

A elevada especialização da Genética Médica não significa que as actividades desta área de cuidados sejam exclusivamente hospitalares e com forte componente individual e tecnológica. O seu âmbito e métodos de intervenção têm uma forte componente comunitária, pelo que deve existir uma importante articulação com a rede de Cuidados de Saúde Primários e a de Saúde Pública.

A OMS, no seu “Genomics and World Health” de 2002, recomenda que os serviços de genética sejam integrados em hospitais universitários ou hospitais e outras instituições do Serviço Nacional de Saúde.

A organização da Genética Médica deverá desenvolver-se através de serviços hospitalares com capacidade de assegurar o apoio clínico ambulatorio, incluindo a consulta externa e o internamento, e, ainda, o adequado apoio laboratorial de Citogenética e de Genética Molecular (Figura 1).



**Figura 1:** Modelo recomendado para o Serviço de Genética Médica

O País deve dispor de 10 a 12 Serviços de Genética Médica, nos próximos 10 anos.

São atribuições prioritárias dos Serviços de Genética Médica:

1. Apoiar os indivíduos afectados que são referenciados ao serviço para:

- Diagnosticar ou confirmar o diagnóstico de doenças genéticas, incluindo anomalias congénitas e síndromes dismórficas.
- Elaborar e interpretar as árvores genealógicas em situações mais complexas.
- Calcular o risco de transmissão das situações genéticas, identificando outros familiares em risco.

2. Colaborar na identificação e caracterização de famílias com risco genético elevado, inclusive aquelas que, não sendo directamente referenciadas, deverão receber o adequado aconselhamento genético e orientação para prevenção e/ou terapêutica de patologia hereditária.

3. Apoiar e orientar de forma global todos os membros das famílias, estejam afectados ou não.
4. Realizar apoio laboratorial através de:

- Laboratório de Citogenética – O seu objectivo é a realização dos estudos cromossómicos em vários produtos biológicos, nomeadamente sangue periférico, sangue fetal, líquido amniótico/vilosidades coriônicas,

medula óssea, fibroblastos e outros tecidos. Deverá ser dotado, no mínimo, com 2 técnicos superiores, um deles como coordenador, e realizar, pelo menos, 500 exames citogenéticos anuais.

- Laboratório de Genética Molecular – Este laboratório, porque utiliza várias técnicas de biologia molecular no estudo de diferentes doenças genéticas, realiza um número variável de exames por ano, dependendo das patologias estudadas, mas deverá ser, igualmente, constituído, no mínimo, por 2 técnicos superiores.

### 8.3. Recursos humanos

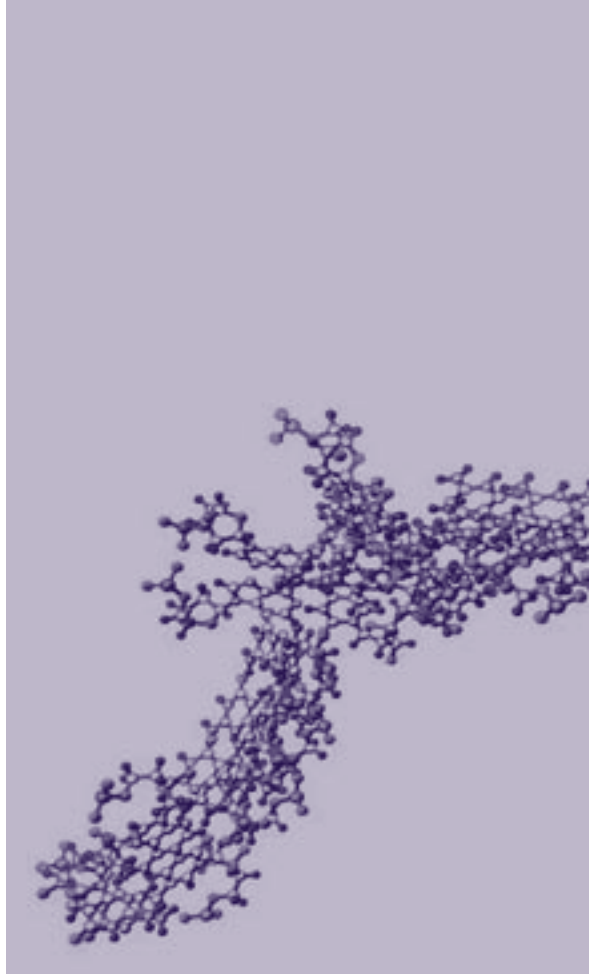
Fazendo a adaptação à realidade portuguesa e às principais recomendações internacionais nesta área, considera-se que:

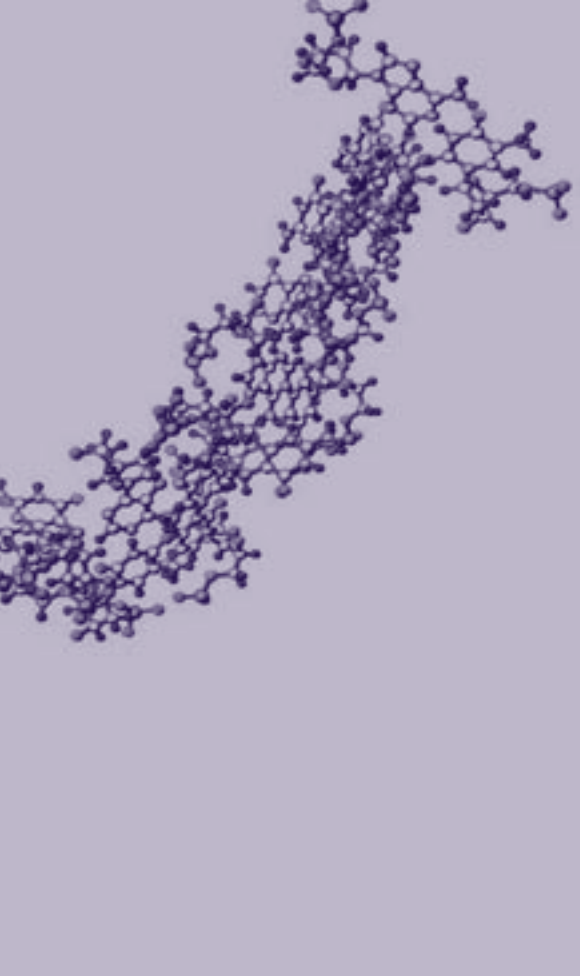
- Os doentes referenciados anualmente aos serviços de Genética Médica, em função dos critérios anteriormente definidos, deverão estar compreendidos entre 750 a 1000 por cada milhão de habitantes.

Estes critérios não contemplam as consultas de aconselhamento genético no âmbito do diagnóstico pré-natal: idade materna avançada, suspeita ecográfica de anomalia congénita fetal, alteração dos valores dos marcadores serológicos maternos e risco elevado do efeito teratogénico

(infeccioso, medicamentoso ou outro). Se os Serviços de Genética também desenvolverem estas actividades, os valores anteriormente referidos serão ultrapassados e devem ser complementarmente avaliados.

- Os especialistas de Genética Médica indispensáveis para assegurar os respectivos cuidados assistenciais deverão ser, no mínimo, de 3 por cada milhão de habitantes.
- Os técnicos superiores de citogenética deverão ser em número proporcional ao valor dos exames





## 8.4. Organização dos recursos

No nosso País, de acordo com as recomendações já discriminadas, a planificação dos cuidados assistenciais em Genética Médica deve prever:

- Serviços com 3 a 5 especialistas em Genética Médica (em horário de 42 horas semanais), um dos quais como director do serviço.
  - Laboratórios de Citogenética e de Genética Molecular integrados em cada Serviço. É desejável que cada laboratório de Citogenética realize, pelo menos, 1000 exames por ano, sendo o mínimo aceitável de 500.
  - Instalação em espaços físicos adequados ao atendimento com dignidade de crianças e adultos.
  - Deve evitar-se a criação ou a manutenção de componentes isoladas (apenas clínica ou apenas laboratorial). As consultas e os laboratórios de Citogenética e de Genética Molecular já existentes, e que não se encontrem incluídos nos Serviços de Genética, devem estabelecer protocolos de colaboração com Serviços de Genética Médica, por forma a assegurar uma coordenação semelhante à recomendada para os serviços hospitalares (ver pág. 12).
- a realizar (1 técnico por 250 casos/ano, quando em horário de 35 horas semanais).
- O número de técnicos de biologia molecular deverá ser equacionado, tendo em conta as patologias a estudar, os métodos utilizados e tendo como referência os rácios internacionais.
  - Outros técnicos de saúde, em particular psicólogos clínicos, enfermeiros, técnicos de serviço social e administrativos, deverão também estar integrados ou apoiar os serviços.

## 8.5. Critérios indispensáveis para a idoneidade do Serviço de Genética Médica

Além das recomendações anteriormente referidas, salientamos que:

- Os médicos geneticistas e os técnicos deverão exercer as suas funções exclusivamente no Serviço de Genética. É recomendável que também os psicólogos clínicos, enfermeiros, técnicos de serviço social e administrativos, sejam exclusivos do serviço.

Os Serviços de Genética Médica, sempre que possível, deverão descentralizar os cuidados assistenciais e colaborar com outros Hospitais ou Centros de Saúde da sua área de atracção, podendo esta colaboração assumir uma das seguintes formas:

- Consulta realizada por médico da Instituição com a especialidade de Genética Médica.
- Consulta realizada por médico com a especialidade de Genética Médica não pertencente à Instituição, desde que exista um protocolo com o respectivo Serviço.

Não são assim consideradas idóneas as consultas de Genética Médica que tenham apenas apoio irregular ou à distância de médicos especialistas ou sejam realizadas por médicos de outras especialidades.

Os Serviços de Genética Médica deverão promover a realização de teleconsultas com outras especiali-

dades, designadamente nas áreas geograficamente mais afastadas. Estas actividades deverão ser contabilizadas separadamente.

Os processos das consultas, de manutenção permanente, deverão estar arquivados em ficheiros no próprio serviço, de modo a ser assegurada a confidencialidade dos registos clínicos. Também deverá ser assegurada a total confidencialidade de todos os rastreios e registos genéticos, de acordo com as normas da Comissão Nacional de Protecção de Dados. Recomenda-se, ainda, a existência de ficheiros iconográficos e de ficheiros de morbilidade.

### 8.5.1. Vertente laboratorial

A acreditação/certificação de laboratórios é uma meta a atingir com a maior brevidade.

Contudo, tendo em atenção o elevado custo exigido pelas comissões de peritos recomendadas internacionalmente, as dificuldades de implementação e ainda a necessidade permanente de actualização dos parâmetros de qualidade a avaliar, é necessário que os laboratórios dos Serviços de Genética ou Instituições similares assegurem a sua continuidade e que o indispensável suporte financeiro seja considerado no respectivo orçamento anual.

Actualmente, os laboratórios deverão cumprir todas as normas de boa prática laboratorial, designadamente as discriminadas no Dec-Lei

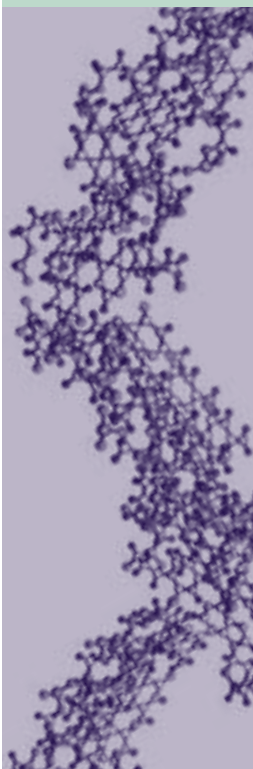
n.º 534/99, de 11.12.99, Despacho n.º 8835 de 27.04.01 e Dec-Lei n.º 111/2004, de 12.05.04, assim como os critérios internacionalmente definidos, nomeadamente quanto a tempos de resposta e elaboração de relatórios (incluindo a descrição das metodologias utilizadas e interpretação objectiva dos resultados obtidos).

É fundamental para a idoneidade dos laboratórios de Genética a competência técnico-profissional do seu coordenador, que deverá possuir uma das seguintes qualificações:

- Técnico Superior de Saúde – Ramo de Genética
- Médico com a especialidade de Genética.

Por se tratar de uma especialidade recentemente criada, é recomendável uma avaliação periódica dos serviços (incluindo laboratórios) e da sua idoneidade na prestação dos cuidados assistenciais, através de uma Comissão constituída por um representante da Direcção-Geral da Saúde e com a colaboração do Colégio da Especialidade de Genética Médica e da Sociedade Portuguesa de Genética Humana.

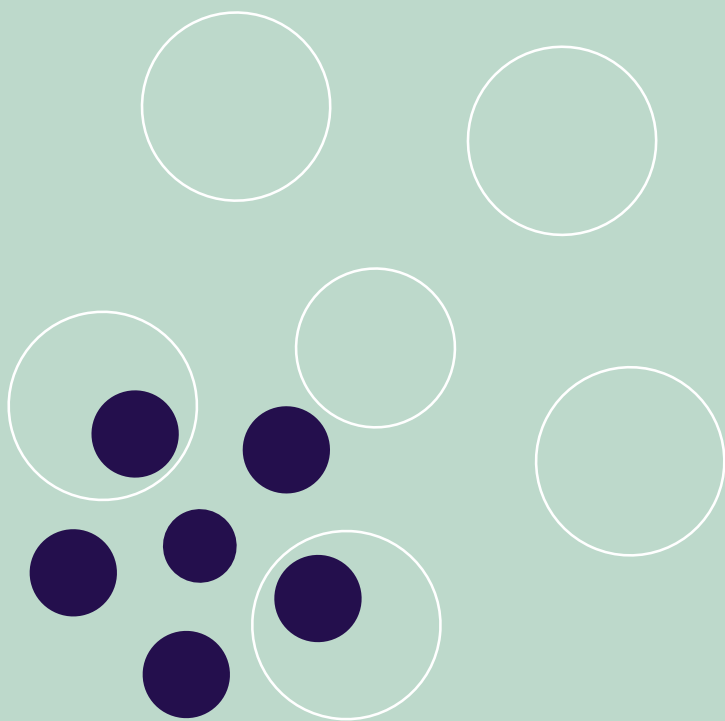
Nos próximos anos, é recomendável que sejam, crescentemente, realizados em Portugal os exames laboratoriais de biologia molecular com maior importância assistencial. O envio de produtos biológicos para serem analisados no estrangeiro (testes genéticos) só deverá ser permitido quando estes não se possam, ainda, realizar no nosso País.



## 9. Bibliografia

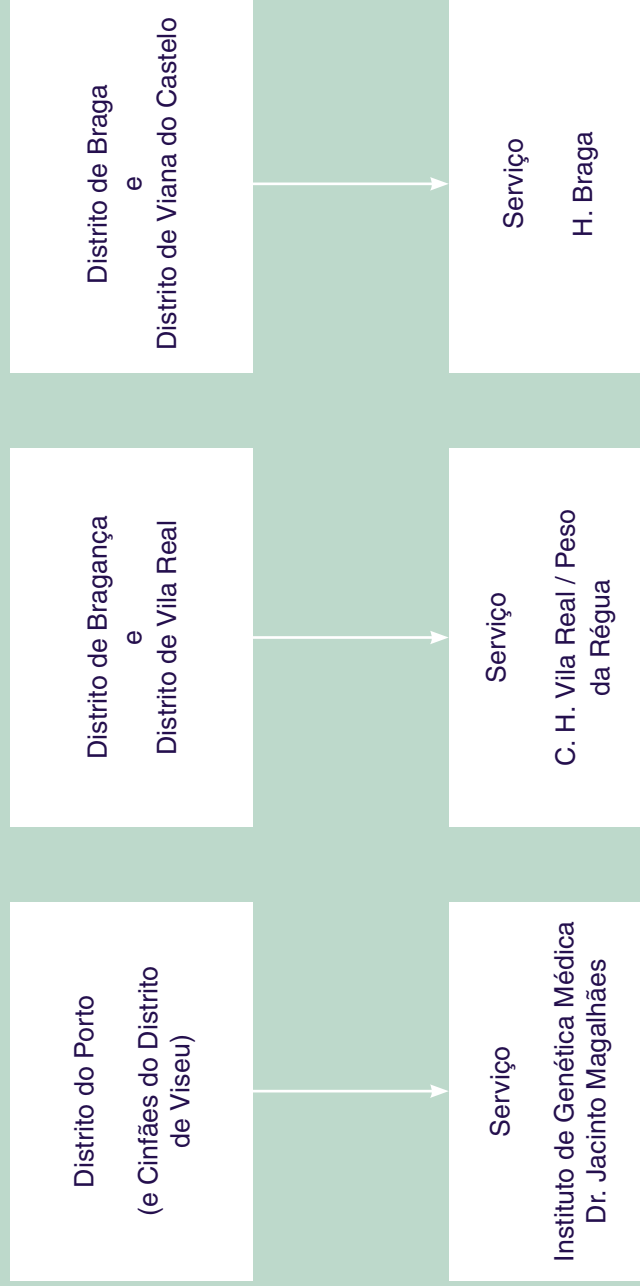
- Anomalias Congénitas no Recém-Nascido da Madeira durante o ano de 1988. Santos, Heloísa G. Tese de Doutoramento, Lisboa 1991.
- Emery's - Elements of Medical Genetics; Robert F. Mueller, Ian D. Joung; Churchill Livingstone 2001.
- Genetics services in Europe: a comparative study of 31 countries by the concerted action on genetics services in Europe. Eur J Hum Genet 1997; 5 (suppl 2): 1-220.
- Genetics services in Europe: Human Genetics in France. Aymé S, Lacombe D, ESHG Newsletter; April 2002: 10-11.
- Genetics services in Europe: Medical genetics in Norway; Orstavik K, ESHG Newsletter, December 2001: 5.
- Genetics in Europe: Medical Genetics in the Netherlands; Brunner H ESHG Newsletter; April 2000: 8.
- M C Martins, G Olim, J Melo, H A Magalhães, M O Rodrigues. Hereditary anaemias in Portugal: epidemiology, public health significance, and control. J Med Genet 1993; 30: 235-239.
- Michael Connor, Malcolm Ferguson-Smith. Essential Medical Genetics. Blackwell Science Ltd, 1997.
- Prevalência da Doença Genética nos internamentos do Serviço de Clínica Universitária de Pediatria do Hospital Stª Maria. Cordeiro I. Curso de Mestrado em Genética; Lisboa 1990.
- Royal College of Physicians. Clinical genetics services into 21st century. A working party report. London: RCP, 1996.
- Royal College of Physicians. Clinical genetic services: activity, outcome, effectiveness and quality. A working party report. London: RCP, 1998.
- The Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights: from theory to practice; Adopted unanimously and by acclamation on 11 November 1997 by the 29th session of the General Conference of UNESCO.
- World Health Organization. Genomics and World Health. Report of Advisory Committee on Health Research. Geneva, 2002.
- Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge. Centro de Estudos e Registo de Anomalias Congénitas. Relatório de 1997 a 1999, Lisboa, 2003.
- Silveira I, Miranda C, Guimarães L, Moreira MC, Alonso I, Mendonça P, Ferro A, Pinto-Basto J, Coelho J, Ferreira F, Poirier J, Parreira E, Vale J, Januário C, Barbot C, Tuna A, Barros J, Koide R, Tsuji S, Holmes SE, Margolis RL, Jardim L, Pandolfo M, Coutinho P, Sequeiros J: Trinucleotide Repeats in 202 families with ataxia: a small expanded (CAG)<sub>n</sub> allele at the SCA17 locus. Archives of Neurology 59: 623-629, 2002.
- Costa MC, Magalhães P, Ferreira F, Guimarães L, Januário C, Gaspar I, Loureiro L, Vale J, Garrett C, Regateiro F, Magalhães M, Sousa A, Maciel P, Sequeiros J: Molecular diagnosis of Huntington disease in Portugal: implications for genetic counselling and clinical practice. European Journal of Genetics 11(11): 872-878, 2003.
- Despacho n.º 64/95. D. R. II Série 10 (1996.01.12) 230.
- Despacho n.º 5411/97. D. R. II Série 180 (1997.08.06) 9509-9510.
- Despacho n.º 9108/97. D. R. II Série 237 (1997.10.13) 12539-12540.
- Portaria n.º 189/98. D. R. I Série-B 68 (1998.03.21) 1247.
- Despacho n.º 10325/99. D. R. II Série (1999.05.26) 7785-7786.
- Decreto-Lei n.º 217/99. D.R. I Série-A 137 (1999.06.15) 3410-3417.
- Decreto-Lei n.º 534/99. D. R. I Série-A 287 (1999.12.11) 8780-8787.
- Portaria n.º 148/2001. D. R. I Série-B 52 (2001.03.02) 1174-1177.
- Decreto-Lei n.º 111/2004. D. R. I Série-A 111 (2004.05.12) 2995-3004.
- Lei n.º 12/2005. D. R. I Série-A 18 (2005.01.26) 606-611.

# Arquitetura da rede



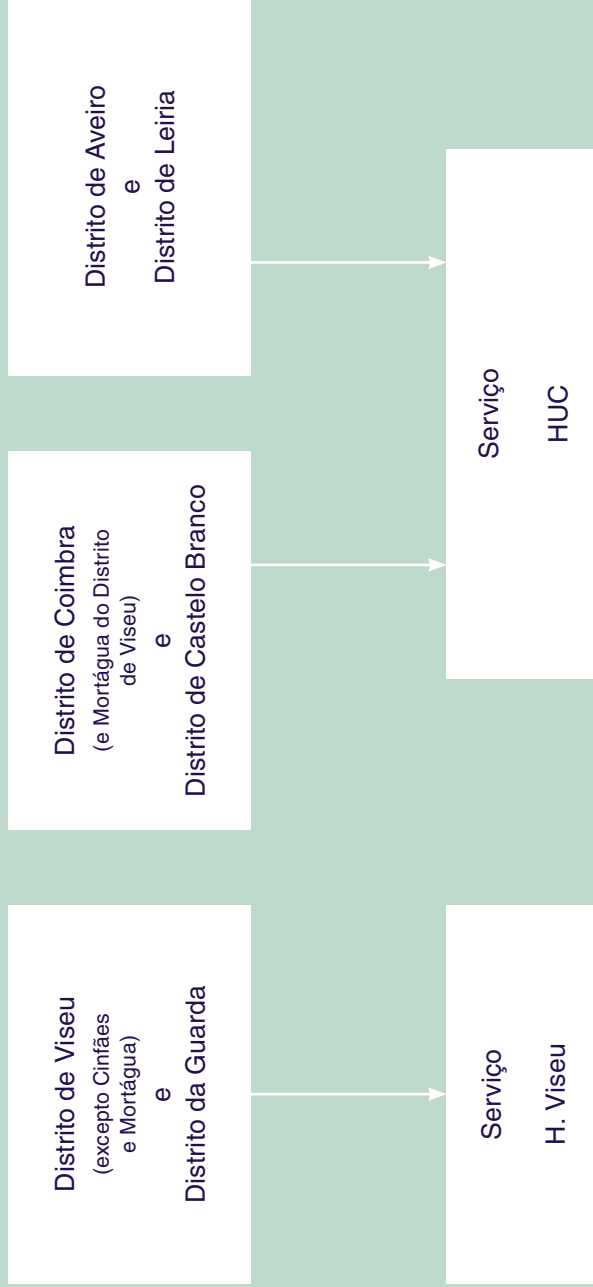
# Rede de Referência Hospitalar – Genética Médica

## Região de Saúde do Norte



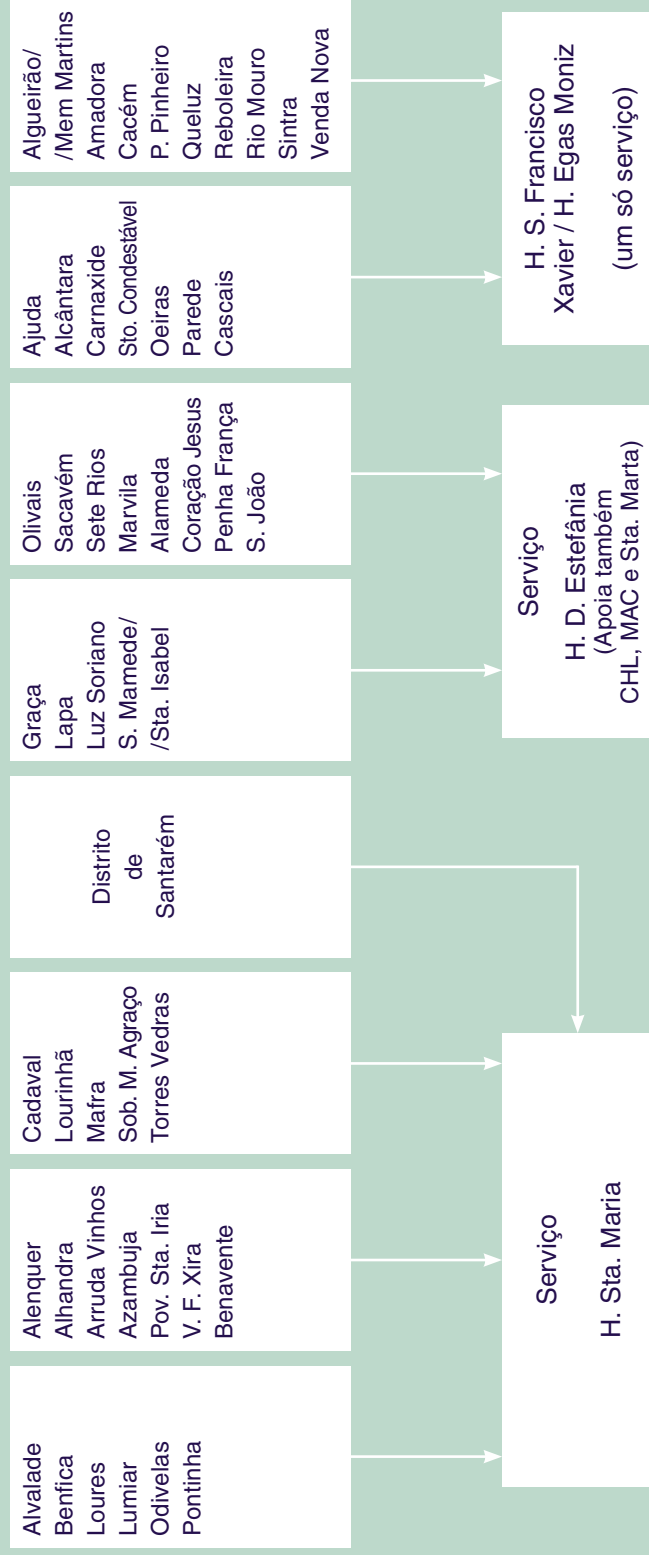
# Rede de Referência Hospitalar – Genética Médica

## Região de Saúde do Centro



# Rede de Referência Hospitalar – Genética Médica

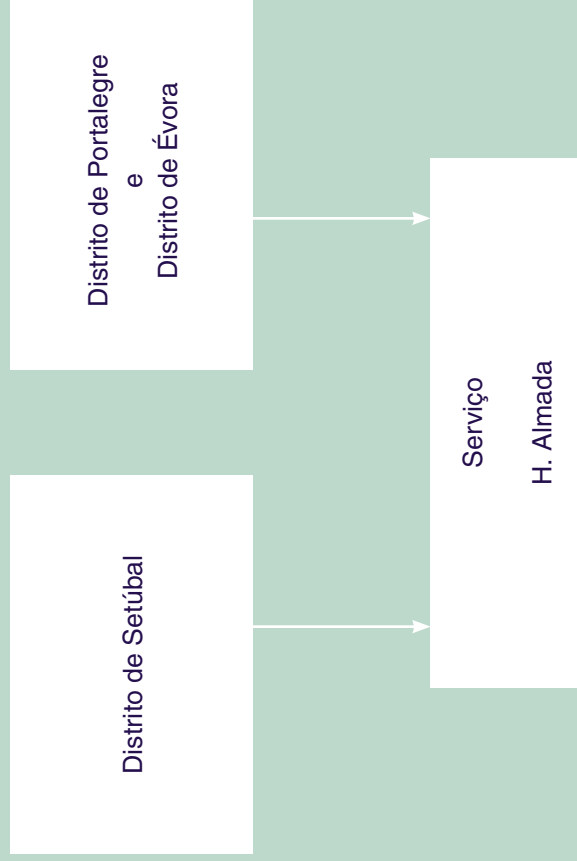
## Região de Saúde de Lisboa e Vale do Tejo\*



\* O INSA deverá assegurar, através de protocolo, parte da componente laboratorial dos três Serviços de Genética.

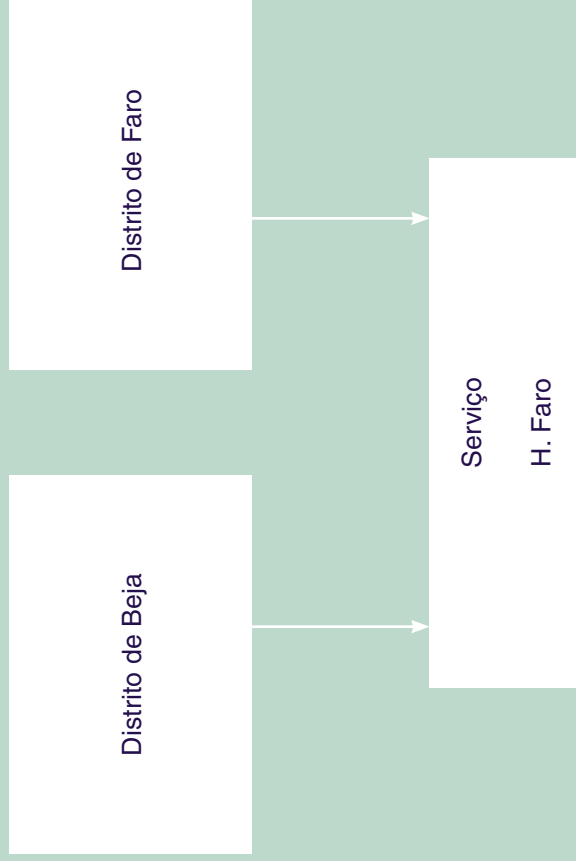
# Rede de Referência Hospitalar – Genética Médica

Região de Saúde de Lisboa e Vale do Tejo e Região de Saúde do Alentejo

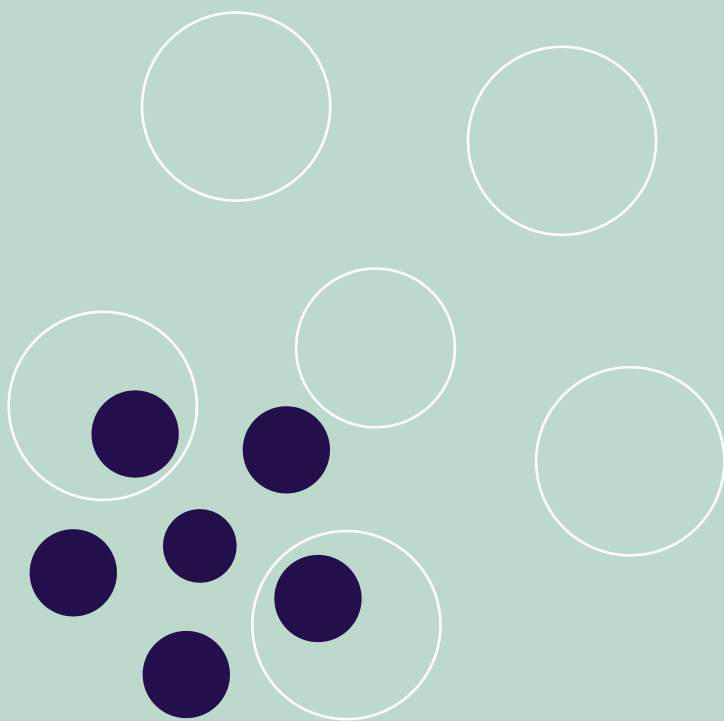


## Rede de Referência Hospitalar – Genética Médica

Região de Saúde do Alentejo (parte Sul) e Região de Saúde do Algarve



# Apexns





## VALÊNCIA DE GENÉTICA MÉDICA

## MINISTÉRIO DA SAÚDE

## GABINETE DA MINISTRA

**Desp. 64/95.** — Pelo Desp. 36/86, publicado no *DR*, 2.ª, 253, de 3-11-86, foram definidas as valências altamente diferenciadas.

O desenvolvimento crescente da genética médica e a importância da casuística da patologia genética e malformativa nos serviços de saúde justificam, inequivocamente, a criação de uma valência altamente diferenciada de genética médica.

Deste modo, determino que o despacho supramencionado passe a incluir o n.º 3.7, com a seguinte redacção:

3.7 — Genética médica. — Trata-se da valência hospitalar dedicada ao diagnóstico, à prevenção e ao tratamento das doenças genéticas, incluindo as anomalias congénitas.

A valência tem dois níveis de complexidade:

Consulta de genética médica: é uma consulta hospitalar autónoma a cargo de um especialista de genética médica;

Serviço de genética médica: valência clínico/laboratorial, que compreende pelo menos uma consulta de genética e um laboratório de citogenética. O quadro de pessoal médico deve compreender pelo menos dois geneticistas, dos quais um como chefe de serviço.

As valências hospitalares de genética médica não necessitam de ter internamento próprio, recorrendo a serviços especializados, quando necessário.

Cada serviço deverá ter uma área de influência de 1 000 000 de habitantes. O número de médicos geneticistas (perfil clínico ou laboratorial) deverá corresponder ao *ratio* global de 1 por 100 000 habitantes.

12-12-95. — A Ministra da Saúde, *Maria de Belém Roseira Martins Coelho Henriques de Pina*.

## DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

### MINISTÉRIO DA SAÚDE

#### Gabinete da Ministra

**Despacho n.º 5411/97 (2.ª série).** — Nos últimos anos verificaram-se mudanças significativas na área da saúde materna e infantil em Portugal, que se traduziram, entre outras, na diminuição da mortalidade infantil por doenças evitáveis, assumindo as anomalias e as doenças genéticas maior importância para os serviços de saúde e para a própria sociedade.

O diagnóstico pré-natal, conjunto de procedimentos com o objectivo de avaliar se um embrião ou feto é portador de uma determinada anomalia congénita, tem vindo a constituir-se num componente essencial da prestação de cuidados de saúde pré-natais.

Portugal dispõe nesta área de alguns recursos técnicos e humanos, cuja distribuição geográfica não está otimizada e que se revelam ainda insuficientes para permitir a plena satisfação das necessidades existentes.

O desenvolvimento do Programa Nacional de Saúde Materno-Infantil conduziu à reestruturação dos serviços materno-infantis, nomeadamente à definição de hospitais de apoio perinatal e hospitais de apoio perinatal diferenciado e à criação das unidades coordenadoras funcionais.

Encontrando-se em curso o estudo das condições necessárias ao desenvolvimento da rede de serviços, mostra-se conveniente estruturar o sector de diagnóstico pré-natal de acordo com estes princípios, apontando os objectivos da actividade assistencial, os níveis da prestação de cuidados, os respectivos atributos e as formas de coordenação.

Assim, determino que a estruturação do sector de diagnóstico pré-natal seja realizada em conformidade com os princípios e orientações seguintes:

1 — Definição — por diagnóstico pré-natal entende-se o conjunto de procedimentos que são realizados para determinar se um embrião ou feto é portador ou não de uma anomalia congénita.

2 — População em risco:

2.1 — Para efeitos de diagnóstico pré-natal, são consideradas grávidas de risco, quando se verifica uma das seguintes situações:

- a) Idade superior a 35 anos;
- b) Filho anterior portador de cromossomopatia;
- c) Progenitor portador de cromossomopatia equilibrada;
- d) Suspeita ecográfica de anomalia congénita fetal;
- e) Alteração dos valores dos marcadores serológicos maternos;
- f) Risco elevado de recorrência de doença genética não cromossómica;
- g) Risco elevado de efeito teratogénico (infeccioso, medicamentoso ou outro).

2.2 — As unidades de saúde envolvidas no diagnóstico pré-natal podem transitoriamente adoptar um critério próprio relativamente à indicação «idade materna» e «alteração dos valores dos marcadores serológicos maternos», de acordo com os recursos de que dispõem.

3 — Princípios que norteiam a actividade assistencial — os procedimentos de diagnóstico pré-natal só devem ser realizados se forem observadas as seguintes regras:

- a) As técnicas invasivas apenas se devem realizar se existir uma grande probabilidade de se detectar uma anomalia congénita grave;
- b) A colheita de produtos embrionários e fetais deve ser sempre precedida por uma consulta de aconselhamento genético, cujos objectivos são informar e esclarecer o casal sobre os exames, os riscos inerentes à sua realização, as suas limitações e as implicações dos resultados;
- c) As grávidas que pretendam realizar as técnicas invasivas devem dar o seu consentimento livre e esclarecido e, sempre que possível, por escrito;

- d) A decisão de realizar ou não interrupção de gravidez face aos resultados dos exames de diagnóstico pré-natal cabe à mulher;
- e) Os procedimentos devem realizar-se sempre sob a responsabilidade de um médico;
- f) Os serviços que realizam as actividades de diagnóstico pré-natal devem estar acreditados para esse fim;
- g) Sendo o diagnóstico pré-natal uma sequência de procedimentos, deve estar garantida em cada instituição a totalidade da prestação de cuidados desde o aconselhamento genético até à interrupção de gravidez no quadro legal vigente;
- h) Deve ser garantida a confidencialidade das informações fornecidas pelas famílias e das conclusões obtidas através dos exames de acordo com a lei.

4 — Organização da rede de serviços — a rede de cuidados de saúde contempla os seguintes níveis de intervenção:

- a) Nível I «Cuidados de saúde primários»;
- b) Nível II «Centros de diagnóstico pré-natal» nos hospitais de apoio perinatal;
- c) Nível III «Centros de diagnóstico e terapêutica pré-natal» nos hospitais de apoio perinatal diferenciado.

4.1 — Ao nível I «Cuidados de saúde primários» compete:

- a) Informar e aconselhar as mulheres em idade fértil na consulta pré-concepcional no sentido de minimizar os riscos em futura gravidez;
- b) Identificar os indivíduos e as famílias em risco genético e encaminhá-los para os cuidados secundários, de preferência, no período pré-concepcional;
- c) Acompanhar as mulheres grávidas e referenciar, rápida e adequadamente, quando se suspeite de uma anomalia congénita fetal.

4.2 — Ao nível II «Centros de diagnóstico pré-natal» compete:

- a) Avaliar e acompanhar as grávidas referenciadas;
- b) Proceder a consultas de aconselhamento genético;
- c) Efectuar ecografias diferenciadas;
- d) Realizar procedimentos invasivos para colheitas embrionárias e fetais;
- e) Realizar interrupções de gravidez nos casos justificados;
- f) Assegurar o estudo fetopatológico dos feto-mortos, nomeadamente dos que resultam de interrupção médica de gravidez e dos recém-nascidos falecidos com anomalias congénitas;
- g) Encaminhar para o nível III os casos mais complexos e ou aqueles em que sejam necessários procedimentos de terapêutica fetal (médicos ou cirúrgicos).

4.3 — Ao nível III «Centros de diagnóstico e terapêutica pré-natal», para além das atribuições dos centros de nível II, compete:

- a) Assegurar consultas de genética médica e de medicina materno-fetal;
- b) Dominar e praticar outras técnicas invasivas para além da amniocentese;
- c) Efectuar ecografias altamente diferenciadas;
- d) Garantir exames laboratoriais de citogenética e eventualmente de bioquímica e de biologia molecular;
- e) Assegurar o apoio na área de fetopatologia aos centros de diagnóstico pré-natal que não disponham dos requisitos necessários.

4.4 — Os centros de diagnóstico pré-natal de níveis II e III devem ser considerados como unidades individualizadas nos serviços de obstetria ou de genética médica, de acordo com a estruturação já existente e o entendimento dos profissionais de saúde envolvidos. Estes centros são compreendidos como um conjunto articulado de módulos: consultas de obstetria e de aconselhamento genético, ecografia obstétrica, colheita de produtos fetais, laboratório (citogenética, biologia molecular ou bioquímica), interrupção médica de gravidez, fetopatologia e eventualmente terapêutica fetal. As instituições que não dispõem de todos estes recursos devem estabelecer protocolos com outros centros complementares.

4.5 — As áreas geográficas de atracção e referência estabelecidas para o Programa Nacional de Saúde Materno-Infantil são adoptadas para o diagnóstico pré-natal.

4.6 — As valências de ecografia obstétrica devem ser estruturadas em níveis de acordo com o estabelecido para o diagnóstico pré-natal. Para cada nível deve ser estabelecida a qualificação dos recursos técnicos e humanos necessários.

4.7 — As consultas de aconselhamento genético devem ser sempre realizadas por um médico, geneticista ou não, de acordo com a natureza da situação. Quando uma instituição não dispuser de valência

de genética médica, deve articular-se por protocolo com uma valência de genética médica de outro hospital.

4.8 — As valências de fetopatologia devem ser multidisciplinares, incluindo anatomopatologistas com diferenciação em patologia fetal.

5 — Coordenação das actividades — as actividades de diagnóstico pré-natal são coordenadas:

- a) A nível nacional;
- b) A nível regional.

5.1 — É constituída a Comissão Técnica Nacional, que funciona junto da Direcção-Geral da Saúde e é integrada por especialistas de reconhecido mérito científico das áreas da genética médica, obstetria e ecografia obstétrica, designados pelo director-geral da Saúde.

5.2 — Compete à Comissão Técnica Nacional:

- a) Avaliar as necessidades de saúde e a sua evolução;
- b) Elaborar propostas com o objectivo de desenvolver a rede de serviços e melhorar a qualificação dos recursos humanos;
- c) Apreciar as propostas de acreditação das valências;
- d) Dar parecer, quando solicitado pelo Ministro da Saúde, sobre documentos e projectos nesta área;
- e) Avaliar as actividades realizadas pelos serviços;

- f) Promover e facilitar a articulação e a troca de informação entre os centros de diagnóstico pré-natal e o Centro de Estudo e Registo das Anomalias Genéticas em moldes a definir.

5.3 — São constituídas as comissões técnicas regionais, que funcionam nas administrações regionais de saúde e são integradas por especialistas de reconhecido mérito científico das áreas da genética, obstetria/ecografia e de clínica geral, designados pelo respectivo presidente do conselho de administração.

5.4 — Compete à comissão técnica regional:

- a) Avaliar as necessidades de saúde e a sua evolução na região de saúde;
- b) Elaborar propostas com o objectivo de desenvolver a rede de serviços e melhorar a qualificação dos recursos humanos;
- c) Avaliar as actividades realizadas pelos serviços.

6 — Acreditação dos serviços — os serviços de saúde envolvidos no diagnóstico pré-natal, públicos ou privados, devem ser acreditados para esse fim segundo regras a estabelecer.

8 de Julho de 1997. — A Ministra da Saúde, *Maria de Belém Roseira Martins Coelho Henriques de Pina*.

## TESTES DE GENÉTICA

### MINISTÉRIO DA SAÚDE

#### Gabinete da Ministra

**Despacho n.º 9108/97 (2.ª série).** — A investigação na área laboratorial da genética conheceu nos últimos anos um grande incremento, que se traduziu num conjunto de aplicações práticas na prestação de cuidados de saúde.

Uma parte significativa dos exames utiliza técnicas de biologia molecular e tem aplicação no diagnóstico de algumas doenças genéticas. No diagnóstico do estado de heterozigotos em doenças com transmissão recessiva, no diagnóstico pré-sintomático e no diagnóstico pré-natal.

Num quadro de previsível aumento do recurso a tão onerosas aplicações e considerando que a prescrição de testes de biologia molecular constitui sempre um acto médico praticado no interesse do doente, importa distinguir claramente os testes realizados por interesse clínico dos doentes daqueles que têm como objectivo estudo a investigação.

Por outro lado, há igualmente que garantir que as informações obtidas sobre o património genético são tratadas no pleno respeito pelos princípios da ética e confidencialidade.

Assim, determino que a aplicação das técnicas de biologia molecular no âmbito da prestação de cuidados de saúde pelo Serviço Nacional de Saúde seja efectuada de acordo com os seguintes princípios e orientações:

#### 1 — Âmbito:

1.1 — Os testes de biologia molecular no interesse do doente e no contexto da prestação de cuidados de saúde pelo Serviço Nacional de Saúde devem efectuar-se nas seguintes situações:

- Diagnóstico clínico;
- Diagnóstico do estado de heterozigotia;
- Diagnóstico pré-sintomático;
- Diagnóstico pré-natal.

1.2 — A realização dos exames de biologia molecular no estrangeiro será objecto de regulamentação.

#### 2 — Diagnóstico clínico:

2.1 — A realização de testes de biologia molecular tem como objectivo confirmar a presença de uma doença genética para se iniciar uma intervenção terapêutica ou de reabilitação, nomeadamente o diagnóstico etiológico de doenças genéticas em qualquer grupo etário e em doentes do foro oncológico.

2.2 — Os testes de biologia molecular devem efectuar-se nas seguintes condições:

- a) A existência de uma forte possibilidade de o utente ser portador de afeção, tendo em conta os resultados já encontrados por outros exames, os recursos existentes e o conhecimento científico actual;
- b) Os resultados devem ser comunicados pelo médico responsável ao utente ou aos seus pais, caso seja menor;
- c) As famílias devem ser referenciadas para uma consulta de genética médica, caso os resultados comprovem a presença de doença hereditária.

#### 3 — Diagnóstico do estado de heterozigotia:

3.1 — A realização de testes de biologia molecular permite identificar indivíduos portadores de mutações recessivas, quer tenham transmissão autossómica, quer ligados ao cromossoma X.

3.2 — Os testes de biologia molecular devem efectuar-se nas seguintes condições:

- a) A realização do diagnóstico do caso index, tendo em conta os recursos existentes e o conhecimento científico actual;
- b) A identificação dos indivíduos em risco de serem portadores através de estudo genealógico prévio;
- c) A realização de consultas de aconselhamento genético antes de efectuar o teste e posteriormente, para explicar o resultado encontrado;
- d) A autorização expressa do utente após ser devidamente informado e esclarecido, excepto em caso de menores, conforme expressamente previsto no n.º 7;

- e) Os resultados devem ser comunicados aos interessados pelo médico responsável;
- f) Deve ser assegurado apoio psicossocial nos casos em que o teste seja positivo e noutras circunstâncias clinicamente justificadas.

#### 4 — Diagnóstico pré-sintomático:

4.1 — A realização de testes de biologia molecular permite identificar os indivíduos portadores de um gene mutado e que irão com grande probabilidade manifestar a doença em idade mais tardia, nomeadamente na idade adulta. Situações tais como a paramiloidose familiar portuguesa, a doença de Machado-Joseph, a Coreia de Huntington e a doença poliquística do rim.

4.2 — Os testes de biologia molecular devem efectuar-se nas seguintes condições:

- a) Observadas as condições previstas nas alíneas a) e e) do n.º 3.2;
- b) A garantia de que todos os indivíduos testados tenham apoio psicossocial, em particular no período compreendido entre a realização de exames e a comunicação dos resultados aos interessados.

#### 5 — Diagnóstico pré-natal:

5.1 — A realização do diagnóstico pré-natal através de testes de biologia molecular deve obedecer às condições gerais estabelecidas para o diagnóstico pré-natal.

5.2 — O diagnóstico pré-natal não deverá realizar-se apenas com o objectivo de efectuar um diagnóstico pré-sintomático mais precoce.

#### 6 — Justificação dos exames:

6.1 — A realização de exames de biologia molecular deve ser justificada através de relatório subscrito pelo médico responsável pela assistência ao utente.

6.2 — A iniciativa da realização de exames deve ser desencadeada a partir de um estabelecimento hospitalar nas situações previstas nos n.ºs 2, 3, 4 e 5, ou de um estabelecimento não hospitalar nas situações previstas nos n.ºs 3 e 4.

6.3 — No meio hospitalar, o relatório justificativo deve ser confirmado pelo respectivo director de serviço e pelo director clínico da instituição. Existindo uma valência de genética médica, o respectivo responsável deve igualmente apreciar o pedido.

6.4 — Nos estabelecimentos não hospitalares, o relatório médico deve ser confirmado pelo director do centro de saúde e pelo coordenador da sub-região de saúde respectivos.

6.5 — Do relatório médico deve ainda constar obrigatoriamente a indicação do laboratório proposto para a realização dos exames.

#### 7 — Exames em crianças e adolescentes:

A realização de exames de biologia molecular em crianças e adolescentes deve obedecer às seguintes condições:

7.1 — Nas situações abrangidas no n.º 2 justifica-se a realização dos exames de biologia molecular a crianças e adolescentes, sendo necessária a autorização expressa e por escrito dos pais, depois de devidamente informados e esclarecidos.

7.2 — Nas situações previstas nos n.ºs 3 e 4, a realização de exames deve obedecer às seguintes regras:

- a) Em caso de ser possível uma intervenção médica para minorar, atrasar ou impedir as consequências clínicas, é justificada a realização dos exames de acordo com o n.º 7.1;
  - b) Em caso de não ser possível uma intervenção médica para minorar, atrasar ou impedir as consequências clínicas, não se justifica a realização dos exames.
- Excepcionalmente estes exames podem ser autorizados se forem pedidos por um jovem com o objectivo de constituir família.

7.3 — Em caso de necessidade de estudo de outros familiares, eventualmente crianças ou jovens, para efectuar o diagnóstico molecular, os resultados obtidos só deverão ser comunicados ao indivíduo testado quando atingir a maioridade e, ainda assim, se o desejar.

8 — Confidencialidade dos resultados e destino do material hereditário:

8.1 — A confidencialidade dos resultados encontrados através da realização de testes de biologia molecular deve ser assegurada de acordo com o estabelecido na lei, de modo a salvaguardar os interesses e a dignidade dos utentes.

8.2 — O destino do material hereditário excedentário, após a realização dos exames será regulamentado posteriormente.

#### 9 — Casos omissos:

As situações não previstas neste despacho devem ser submetidas pelos estabelecimentos de saúde ou pelos interessados ao director-geral da Saúde, que decidirá.

18 de Setembro de 1997. — A Ministra da Saúde, *Maria de Belém Roseira Martins Coelho Henriques de Pina*.

**MINISTÉRIO DA SAÚDE****Portaria n.º 189/98**

de 21 de Março

O artigo 2.º da Lei n.º 90/97, de 30 de Julho, prevê que o Governo adopte as medidas que se revelem necessárias para uma boa execução da legislação relativa à interrupção voluntária da gravidez.

Pelo despacho da Ministra da Saúde n.º 5411/97 (2.ª série), de 8 de Julho, publicado no *Diário da República*, 2.ª série, n.º 180, de 6 de Agosto de 1997, foram definidos os princípios e orientações que estruturam o sector de diagnóstico pré-natal. Em Dezembro de 1997 foi apresentada a Estratégia da Saúde 1998-2002, constituindo um documento orientador da política de saúde, onde se refere a necessidade de as mulheres poderem realizar o diagnóstico pré-natal em consonância e complementaridade com a legislação em vigor.

As medidas agora a adoptar são, por um lado, de natureza organizativa, no sentido de se estabelecerem os procedimentos necessários à garantia da realização da interrupção voluntária da gravidez nas condições em que a lei a permite, e, por outro lado, as que assegurem a compatibilização entre o exercício do direito de objecção de consciência dos médicos e demais profissionais de saúde e o direito reconhecido à mulher de solicitar a interrupção da gravidez quando se verifique alguma circunstância que exclua a sua ilicitude.

Assim:

Ao abrigo do disposto no artigo 2.º da Lei n.º 90/97, de 30 de Julho:

Manda o Governo, pela Ministra da Saúde, o seguinte:

**1.º****Objecto e âmbito de aplicação**

O presente diploma estabelece as medidas a adoptar nos estabelecimentos oficiais de saúde que possuam serviços de obstetrícia com vista à efectivação da interrupção da gravidez nos casos e circunstâncias previstos no artigo 142.º do Código Penal.

**Artigo 2.º****Procedimentos**

1 — O processo tendente à realização da interrupção da gravidez inicia-se no estabelecimento oficial de saúde com a verificação de qualquer das circunstâncias enumeradas nas alíneas a) a d) do n.º 1 do artigo 142.º do Código Penal.

2 — Os atestados, relatórios e pareceres médicos legalmente exigidos deverão ser obtidos antes do prazo legalmente previsto para a interrupção da gravidez e em tempo útil à sua eventual realização dentro dos referidos prazos.

3 — Compete ao médico que atestar a circunstância ou circunstâncias que envolvam a faculdade legal de interrupção da gravidez prestar os esclarecimentos pertinentes à mulher grávida ou ao seu representante legal.

4 — Após obtenção do consentimento esclarecido, escrito, da mulher grávida ou do seu representante legal, nos termos do n.º 3 do artigo 142.º do Código Penal, e do atestado médico, deve o estabelecimento oficial de saúde providenciar pela realização da intervenção adequada nos termos e prazos legais.

5 — Exceptuam-se do disposto nos números anteriores as situações previstas no n.º 4 do artigo 142.º do Código Penal.

**Artigo 3.º****Comissões técnicas de certificação**

1 — A certificação da conformidade com as circunstâncias previstas na alínea c) do n.º 1 do artigo 142.º do Código Penal compete a comissões técnicas, que deverão ser, para o efeito, desde já criadas uma em cada um dos estabelecimentos referidos no n.º 1.º da presente portaria.

2 — Cada comissão é composta por três ou cinco médicos como membros efectivos e dois suplentes, a nomear pelo órgão máximo do estabelecimento oficial de saúde pelo período de um ano, renovável.

3 — Na composição das comissões deve prever-se a presença obrigatória de um obstetra/ecografista, de um neonatologista e, sempre que possível, de um geneticista, sendo os restantes elementos necessariamente possuidores de conhecimentos categorizados para a avaliação das circunstâncias que tornam não punível a interrupção da gravidez.

4 — As comissões podem, sempre que necessário, solicitar o parecer de outros técnicos ou peritos.

**Artigo 4.º****Funcionamento das comissões**

1 — Ao funcionamento das comissões aplica-se o disposto no Código do Procedimento Administrativo quanto aos órgãos colegiais.

2 — As comissões reúnem mediante convocação dos presidentes, sempre que necessário, e, obrigatória e imediatamente, após a recepção da declaração de consentimento e do atestado médico referidos no n.º 4 do n.º 2.º

3 — Sempre que entender necessário, deve a comissão prestar os necessários esclarecimentos à mulher grávida ou ao seu representante legal.

**Artigo 5.º****Objectores de consciência**

Os estabelecimentos em que a existência de objectores de consciência impossibilite a realização da interrupção da gravidez nos termos e prazos legais devem desde já providenciar pela garantia da sua realização, adoptando as adequadas formas de cooperação com outros estabelecimentos de saúde ou com profissionais de saúde legalmente habilitados, assumindo os encargos daí resultantes.

**Artigo 6.º****Cumprimento de prazos**

Em quaisquer circunstâncias devem os estabelecimentos resolver qualquer situação dentro dos prazos previstos na lei para a interrupção da gravidez.

Ministério da Saúde.

Assinada em 26 de Fevereiro de 1998.

A Ministra da Saúde, *Maria de Belém Roseira Martins Coelho Henriques de Pina*.

## CENTROS DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

**Despacho n.º 10 325/99 (2.ª série).** — O despacho ministerial n.º 5411/97 (2.ª série), publicado no *Diário da República*, 2.ª série, n.º 180, de 6 de Agosto de 1997, estabeleceu os objectivos, os princípios e o modelo de organização de diagnóstico pré-natal.

No documento «Saúde em Portugal: uma estratégia para o virar do século 1998-2002» foram estabelecidas as metas que se pretendem atingir nesta área.

Importa agora determinar a estrutura dos centros de diagnóstico pré-natal e estabelecer os requisitos necessários e as orientações para a sua implementação no terreno.

Nestes termos, determino:

É aprovado o modelo de estruturação e funcionamento dos centros de diagnóstico pré-natal previstos no despacho n.º 5411/97 (2.ª série), publicado no *Diário da República*, 2.ª série, n.º 180, de 6 de Agosto de 1997, anexo a este despacho, dele fazendo parte integrante.

3 de Maio de 1999. — A Ministra da Saúde, *Maria de Belém Roseira Martins Coelho Henriques de Pina*.

### Orientações reguladoras dos centros de diagnóstico pré-natal

1 — Estrutura dos centros de diagnóstico pré-natal:

1.1 — Cuidados de saúde primários — a intervenção a nível dos cuidados pré-natais inclui a realização da consulta pré-concepcional, o rastreio, a identificação e a referenciação das mulheres em idade fértil em risco de filho com anomalia congénita e as acções de vigilância à grávida. A qualidade desta intervenção depende também do desenvolvimento das unidades coordenadoras funcionais (UCF), a par de outras acções que facilitem a articulação entre cuidados de saúde primários/cuidados secundários como os sistemas locais de saúde.

1.2 — Centros de diagnóstico pré-natal (CDPN):

1.2.1 — Os CDPN serão criados a partir das consultas de alto risco obstétrico e funcionarão como sectores individualizados, mas integrados nos serviços de obstetria dos hospitais de apoio perinatal.

1.2.2 — As competências cometidas ao CDPN são as descritas no n.º 4.2 do despacho n.º 5411/97 (2.ª série), publicado no *Diário da República*, 2.ª série, n.º 180, de 6 de Agosto de 1997.

1.2.3 — A equipa multidisciplinar do CDPN compreende profissionais das seguintes áreas funcionais: consulta de obstetria ou de diagnóstico pré-natal, ecografia diferenciada, genética médica, pediatria/neonatal, fetopatologia, psicologia e serviço social.

O núcleo do centro é constituído pelos quatro primeiros sectores. As outras áreas agregam-se de acordo com os recursos e os problemas concretos que surgirem.

1.2.4 — Os médicos que constituem o núcleo do CDPN serão indicados pelos respectivos serviços, uma vez definidas as normas de colaboração que se deseja. Caso a instituição não disponha de médicos geneticistas, o apoio nesta área deverá ser assegurado por protocolo com o serviço de genética médica com que o CDPN se articula, de acordo com o plano de saúde regional.

1.2.5 — Os CDPN deverão estabelecer um protocolo de articulação com um centro de diagnóstico e terapêutica pré-natal que explicita, entre outros aspectos, o processo de relacionamento, de referenciação, as formas de apoio especializado na prestação de cuidados e a formação dos recursos humanos.

1.2.6 — Os CDPN deverão articular-se com a(s) UCF respectiva(s), o que permitirá incrementar a realização da consulta pré-concepcional e melhorar a qualidade da vigilância da grávida, incluindo a ecografia morfológica e a eficácia da referência.

1.2.7 — O CDPN terá um regulamento interno e um coordenador.

1.3 — Centros de diagnóstico e terapêutica pré-natal (CDTPN):

1.3.1 — Os CDTPN funcionarão como sectores individualizados em departamentos ou serviços de obstetria de hospitais de apoio perinatal diferenciado. Os centros são compreendidos como a agregação de módulos ou sectores que, dada a sua grande complexidade, nem sempre coexistem todos na mesma instituição. Deste modo, o centro federa interesses através de protocolos com serviços da mesma instituição ou não, com o objectivo de assegurar os recursos e as competências técnicas necessárias à prestação de cuidados de elevada qualidade.

1.3.2 — As competências cometidas ao CDTPN são as descritas no n.º 4.3 do despacho n.º 5411/97 (2.ª série), publicado no *Diário da República*, 2.ª série, n.º 180, de 6 de Agosto de 1997.

1.3.3 — A equipa multidisciplinar do CDTPN compreende profissionais dos seguintes sectores: medicina materno-fetal, ecografia diferenciada, genética médica, neonatologia, patologia clínica (incluindo o «laboratório do feto», fetopatologia, cardiologia pediátrica, cirurgia pediátrica e diferenciada pós-natal, psicologia, epidemiologia e serviço social. Os cinco primeiros sectores constituem o núcleo do CDTPN, associando-se os restantes de acordo com os problemas clínicos concretos.

1.3.4 — Os médicos que constituem o núcleo do CDTPN serão indicados pelos respectivos serviços, uma vez definidas as normas de colaboração que se deseja.

1.3.5 — Por «laboratório do feto» entende-se a materialização do conceito feto como paciente, o que implica o estudo bioquímico, imunológico, enzimológico e microbiológico do feto e da mãe nos casos de suspeita de doença fetal ou malformação. O «laboratório do feto» terá de se localizar fisicamente dentro do centro, sendo a parte técnica assegurada por patologistas clínicos devidamente preparados e qualificados. As condições de organização destes laboratórios e as suas atribuições serão definidas pela Direcção-Geral da Saúde.

1.3.6 — Aos CDTPN cabe um papel importante na formação dos profissionais de saúde dos cuidados de saúde primários e CDPN, no fomento do desenvolvimento de projectos de investigação.

1.3.7 — Os CDTPN deverão estabelecer protocolos escritos com os CDPN, UCF e sistemas locais de saúde com que se articulam.

1.3.8 — Os CDTPN deverão ter um regulamento interno e um coordenador.

1.4 — A ecografia é uma técnica imprescindível na vigilância pré-natal da grávida e para a realização do diagnóstico pré-natal. Neste sentido, os CDPN deverão dispor de recursos técnicos de qualidade e de ecografistas altamente qualificados.

1.4.1 — As áreas funcionais de ecografia deverão estruturar-se de acordo com os níveis II e III dos CDPN.

1.4.2 — A Direcção-Geral da Saúde estabelecerá através de documento específico as orientações para esta área.

1.5 — A embriofetopatologia é uma actividade multidisciplinar que consiste no estudo da placenta, do embrião ou do feto, realizando a autópsia convencional, o exame detalhado do hábito externo e exames complementares.

1.5.1 — As unidades de embriofetopatologia deverão estruturar-se numa rede articulada com níveis de complexidade funcional diferentes, compatível com a estruturação dos CDPN.

1.5.2 — Um documento específico da responsabilidade da Direcção-Geral da Saúde estabelecerá as atribuições e os requisitos para o funcionamento dos sectores de embriofetopatologia.

2 — Recursos — os recursos mínimos dos CDPN, relativamente aos recursos humanos, equipamentos e espaço físico, constarão de anexo a este despacho.

3 — Implementação no terreno:

3.1 — As administrações regionais de saúde cabe apoiar e dinamizar a estruturação dos CDPN, apoiadas pelas comissões técnicas regionais de diagnóstico pré-natal.

3.2 — As regiões de saúde deverão, neste sentido, elaborar um plano regional de diagnóstico pré-natal para orientar a prestação de cuidados nesta área.

3.3 — A criação dos centros deverá ser faseada de modo a ser possível avaliar com rigor os recursos já existentes nas instituições e os necessários ao cumprimento da missão, de acordo com as finalidades estabelecidas pelo despacho n.º 5411/97 (2.ª série).

3.4 — Dada a grande complexidade dos recursos necessários à criação de centros altamente diferenciados que incluam intervenções de terapêutica fetal e assistência perinatal adequada aos recém-nascidos com necessidades especiais, entende-se que o total de CDTPN a criar, a nível nacional, deverá ser reduzido. Nesta perspectiva, sempre que tal for julgado possível, o centro poderá resultar da convergência de instituições diferentes que se associam para constituir um CDTPN comum.

**Recursos****Centros de diagnóstico pré-natal****Recursos mínimos****Humanos****a) Médicos:**

Três especialistas de obstetria/ginecologia, dois dos quais com competência em ecografia diferenciada;  
Um médico geneticista (se existir área funcional de genética);  
Um pediatra/neonatalista com experiência em dismorfologia.

*Nota.* — A consulta de aconselhamento genético deverá ser efectuada de acordo com o estabelecido no n.º 4.7 do despacho n.º 5411/97 (2.ª série).

**b) Outros profissionais de saúde:**

Um enfermeiro especialista em saúde materna e obstétrica;  
Um auxiliar de acção médica.

**c) Administrativo:**

Um funcionário com experiência em secretariado e informática.

*Nota.* — Os médicos destacados pelo director do serviço de obstetria para o CDPN deverão, na medida do possível, exercer prioritariamente esta actividade.

**Equipamento**

Equipamento inerente a ecografia de nível II, de acordo com documento emanado da Direcção-Geral da Saúde.

Material médico para estudos invasivos.

Equipamento informático adequado.

Apetrechamento adequado dos serviços de obstetria e neonatologia.

**Espaço físico**

Será utilizado espaço multiuso do serviço (salas de consulta, sala de espera, etc.), embora possa ser afectado espaço específico para o centro, sempre que disponível.

**Centros de diagnóstico e terapêutica pré-natal****Recursos mínimos****Humanos****a) Médicos:**

Cinco especialistas de ginecologia/obstetria dos quais pelo menos três com competência diferenciada em ecografia obstétrica;

Dois médicos geneticistas;

Dois neonatologistas;

Dois patologistas clínicos.

Outros especialistas nas seguintes áreas: cardiologia pediátrica, cirurgia diferenciada pós-natal, epidemiologia, fetopatologia, imagiologia.

*Nota.* — Os médicos de ginecologia e obstetria deverão, na medida do possível, desenvolver prioritariamente a sua actividade no CDTN.

**b) Outros profissionais de saúde (entre outros):**

Assistente social;  
Enfermeiros especialistas;  
Psicólogo.

**c) Administrativo** — dois funcionários com experiência em secretariado e informática.

*Nota.* — A enumeração destes profissionais não significa que tenham de ser quadros contratados especificamente para esta área. Pelo contrário, deverão utilizar-se, sempre que possível, recursos humanos já existentes. A cedência dos profissionais ou outra forma de colaboração deverá realizar-se através dos protocolos de articulação.

**Equipamento**

Equipamento inerente a ecografia de nível III, de acordo com documento emanado da Direcção-Geral da Saúde.

Equipamento para técnicas invasivas e terapêutica do feto, incluindo o material laboratorial de análise rápida do sangue fetal.

Equipamento informático adequado.

Apetrechamento adequado do centro materno fetal, cuidados intensivos neonatais, serviço de genética médica e laboratório do feto.

*Nota.* — O equipamento ecográfico que for afectado deverá ser prioritariamente utilizado nas actividades assistenciais do CDTN.

**Espaço físico**

Será utilizado espaço multiuso do serviço (salas de consulta, sala de espera, etc.), embora deva ser afectado espaço específico para o centro sempre que as actividades o justifiquem.

**Despacho n.º 10 326/99 (2.ª série).** — A vigilância epidemiológica constitui um elemento fundamental de decisão da política de saúde pública de âmbito nacional.

O conhecimento acerca da distribuição e tendências dos fenómenos de saúde e de doença pressupõe a sua utilidade na adequação das estratégias de intervenção com a finalidade de protecção da saúde pública.

Assim:

Considerando que a vigilância epidemiológica tem como objectivo a avaliação sistemática do padrão de distribuição das doenças e a análise dos factores de risco subjacentes, a fim de se adoptarem as medidas de prevenção e de resposta apropriadas;

Considerando que compete à Direcção-Geral da Saúde a recolha, análise e interpretação da informação obtida através dos sistemas de vigilância existentes a nível nacional;

Considerando, ainda, que compete à Direcção-Geral da Saúde, enquanto serviço central de natureza técnico-normativa e responsável pela orientação e fiscalização das actividades de prevenção da doença, no âmbito da autoridade de saúde, ordenar as medidas a adoptar pelas autoridades de saúde e outras autoridades com competência nas matérias em causa, com o objectivo de prevenir e conter a propagação das doenças ou situações de risco;

Considerando que urge definir uma política nacional de vigilância epidemiológica que permita orientar as estratégias a desenvolver neste âmbito e integrar os diversos sistemas de vigilância já existentes ou cuja criação se venha a mostrar adequada:

Determino o seguinte:

1 — É criada, na minha directa dependência, a Comissão Nacional de Vigilância Epidemiológica, a quem compete propor a política nacional de vigilância epidemiológica no âmbito da estratégia da saúde do País.

2 — A comissão tem a seguinte composição:

O director-geral da Saúde, que preside;  
O director do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge ou seu representante;  
O presidente do Instituto Nacional da Farmácia e do Medicamento ou seu representante;  
O director do Instituto Português do Sangue ou seu representante.

3 — A comissão deverá, apresentar:

Até ao próximo dia 15 de Julho, uma proposta relativa à vigilância epidemiológica das doenças transmissíveis consideradas prioritárias para o período de 1999-2000;

Até ao próximo dia 15 de Novembro, um plano geral de normalização do sistema de vigilância epidemiológica nacional.

5 de Maio de 1999. — A Ministra da Saúde, *Maria de Belém Roseira Martins Coelho Henriques de Pina*.

**MINISTÉRIO DA SAÚDE****Decreto-Lei n.º 217/99**

de 15 de Junho

O Decreto-Lei n.º 13/93, de 15 de Janeiro, estabelece o regime jurídico do licenciamento e fiscalização das unidades privadas de saúde, tendo em vista efectivar a responsabilidade do Estado quanto ao funcionamento das referidas unidades.

O Decreto Regulamentar n.º 44/93, de 17 de Dezembro, fixou os requisitos que os laboratórios deviam observar quanto a instalações, organização e funcionamento, dando início a uma nova fase da actividade laboratorial que representa um assinalável contributo para a garantia da qualidade técnica e assistencial no funcionamento daqueles estabelecimentos.

O tempo decorrido e a experiência entretanto colhida justificam, contudo, alterações ao regime legal em vigor, tendo em vista promover, designadamente, o melhor controlo, qualidade, segurança e cumprimento das regras hígio-sanitárias da actividade laboratorial, dando, de resto, expressão a sugestões das organizações profissionais representativas do sector privado da saúde.

Para assegurar a aplicação harmoniosa do diploma em território nacional, e tendo em atenção a experiência colhida, cria-se uma comissão técnica nacional com um conjunto de competências no domínio da qualidade e segurança.

Assim:

Nos termos da alínea a) do n.º 1 do artigo 198.º da Constituição, o Governo decreta, para valer como lei geral da República, o seguinte:

**CAPÍTULO I****Disposições gerais****Artigo 1.º****Objectivo**

1 — O presente diploma aprova o regime jurídico do licenciamento e da fiscalização dos laboratórios privados que prossigam actividades de diagnóstico, de monitorização terapêutica e de prevenção no domínio da patologia humana, independentemente da forma jurídica adoptada, bem como os requisitos que devem ser observados quanto a instalações, organização e funcionamento.

2 — Os laboratórios do sector público e os laboratórios do sector social regem-se pelas regras de qualidade e segurança previstas neste diploma.

**Artigo 2.º****Liberdade de escolha**

Os laboratórios e as entidades prescritoras devem respeitar o princípio da liberdade de escolha dos utilizadores.

**Artigo 3.º****Qualidade e segurança**

As normas de qualidade e segurança são cumpridas em todas as situações previstas no presente diploma

de acordo com as regras definidas pelos códigos científicos e técnicos internacionalmente reconhecidos nesta área, competindo à comissão técnica nacional propor ao Ministro da Saúde a sua adopção.

**Artigo 4.º****Dever de cooperação**

Os laboratórios devem colaborar com as autoridades de saúde nas campanhas e programas de saúde pública.

**Artigo 5.º****Programas de controlo de qualidade**

1 — O manual de boas práticas que deve integrar os processos de garantia de qualidade laboratorial, internos e externos, é aprovado pelo Ministro da Saúde, ouvidas a comissão técnica nacional e as Ordens dos Médicos e dos Farmacêuticos.

2 — No âmbito da anatomia patológica, o manual de boas práticas é elaborado em colaboração com a Ordem dos Médicos em termos equivalentes aos do número anterior.

3 — Os manuais de boas práticas referidos nos números anteriores são elaborados de modo a garantir a qualidade dos laboratórios.

**Artigo 6.º****Regras deontológicas**

No desenvolvimento da sua actividade devem os laboratórios e os seus profissionais observar o cumprimento das regras deontológicas em vigor nas respectivas ordens, tendo em particular atenção o princípio da independência profissional e técnica do director técnico.

**Artigo 7.º****Manual de boas práticas**

1 — Dos manuais de boas práticas para os laboratórios de análises clínicas a que se refere o artigo 5.º constam, designadamente:

- a) A listagem das nomenclaturas a utilizar pelos profissionais de saúde;
- b) A indicação dos equipamentos específicos para cada valência laboratorial;
- c) As restrições à colheita de produtos biológicos;
- d) As regras a observar na colaboração com outros laboratórios, nacionais e estrangeiros, definindo neste último caso uma orientação para os casos excepcionais em que seja permitido o recurso a eles;
- e) A responsabilidade e a independência da direcção técnica do laboratório;
- f) Indicações pormenorizadas sobre os procedimentos operativos, designadamente quanto à identificação dos doentes, condições de colheita, etiquetagem, métodos a utilizar, validação dos resultados e sua transmissão, garantia de qualidade, confidencialidade dos resultados e requisitos dos relatórios;
- g) Instrução sobre a manutenção dos equipamentos e periodicidade das respectivas verificações, bem como sobre os reagentes;

- h) Orientações sobre armazenamento e segurança;
- i) Regras específicas quanto a organização, áreas e instalações;
- j) Normas relativas à instalação de postos de colheita;
- k) O número mínimo de técnicas que os laboratórios ficam obrigados a executar por cada valência;
- l) As regras sobre o sistema de gestão e recolha de resíduos.

2 — Do manual de boas práticas de anatomia patológica a que se refere o n.º 3 do artigo 5.º devem constar todas as alíneas do número anterior, com excepção das alíneas j) e k).

## CAPÍTULO II

### Da licença de funcionamento

#### Artigo 8.º

##### Licença de funcionamento

O funcionamento de qualquer laboratório depende da obtenção de uma licença, a conceder por despacho do Ministro da Saúde, que fixa as valências que o seu titular fica autorizado a desenvolver, os respectivos postos de colheita e, bem assim, os laboratórios com os quais tenha sido celebrado contrato de colaboração.

#### Artigo 9.º

##### Comissão técnica nacional

1 — É criada uma comissão técnica nacional (CTN) na dependência do Ministro da Saúde, que emite parecer prévio sobre o licenciamento dos laboratórios referidos no artigo 1.º e sobre as matérias expressamente mencionadas no presente diploma legal e em outras que lhe sejam conferidas por despacho ministerial.

2 — Compete, nomeadamente, à CTN:

- a) Emitir pareceres de carácter geral relacionados com a aplicação harmoniosa do presente diploma legal em todo o território nacional;
- b) Esclarecer as dúvidas que lhe sejam colocadas pelas comissões de verificação técnica ou pelos laboratórios;
- c) Emitir parecer final sobre os processos de licenciamento instruídos pelas administrações regionais de saúde (ARS) abreviadamente, que são submetidos a despacho do Ministro da Saúde, através da Direcção-Geral da Saúde;
- d) Elaborar relatório anual sobre o funcionamento dos laboratórios, em especial no que toca ao cumprimento das normas de qualidade e segurança;
- e) Emitir parecer anual, ou sempre que seja solicitado, sobre as actividades da comissão de verificação técnica;
- f) Emitir parecer sobre os processos instruídos pelas ARS e que podem conduzir à suspensão ou revogação da licença de funcionamento;
- g) Emitir parecer sobre os processos de concessão de licença de funcionamento de laboratórios instruídos pelas ARS.

3 — Sempre que necessário, no exercício das suas competências, a CTN adopta explicitamente normas de referência aprovadas por despacho do Ministro da Saúde.

4 — As competências e o modo de funcionamento da CTN são definidos por despacho do Ministro da Saúde.

5 — A CTN é constituída por cinco elementos, sendo um técnico de saúde em representação do Ministério da Saúde, que preside, um em representação da Ordem dos Médicos, um em representação da Ordem dos Farmacêuticos e dois em representação das associações profissionais dos patologistas clínicos e dos analistas clínicos.

6 — No âmbito da anatomia patológica, é constituída uma comissão técnica nacional específica, composta por um técnico de saúde em representação do Ministério da Saúde, que preside, dois em representação da Ordem dos Médicos ou um representante da Ordem dos Médicos e outro da associação dos médicos anátomo-patologistas, caso exista.

7 — Sempre que estejam em causa matérias com interesse para outras entidades, a CTN solicita o seu parecer prévio.

#### Artigo 10.º

##### Comissões de verificação técnica

1 — São criadas comissões de verificação técnica (CVT), que funcionam junto de cada ARS, às quais compete, genericamente, no âmbito dos poderes de vistoria e inspecção:

- a) Verificar a satisfação dos requisitos exigidos para a criação, organização e funcionamento dos laboratórios;
- b) Avaliar a implementação dos programas internos e externos de controlo de qualidade que vierem a ser aprovados, por despacho ministerial, ouvidas a CTN e as Ordens dos Médicos e dos Farmacêuticos;
- c) Propor a instauração dos processos de contra-ordenações, com vista à aplicação das coimas estabelecidas na lei;
- d) Propor as medidas consideradas necessárias face às deficiências detectadas;
- e) Reconhecer o cumprimento pelos laboratórios das instruções constantes do manual de boas práticas aprovado por despacho ministerial;
- f) Instruir os processos conducentes à suspensão ou revogação da licença de funcionamento;
- g) Verificar os equipamentos mínimos exigidos para cada valência;
- h) Apreçar as regras de armazenamento, segurança e certificação dos produtos;
- i) Verificar as condições de manutenção dos equipamentos e respectivas verificações, bem como dos reagentes.

2 — As CVT para análises clínicas são constituídas por cinco elementos, sendo um técnico de saúde em representação do Ministério da Saúde, que preside, um em representação da Ordem dos Médicos, um em representação da Ordem dos Farmacêuticos e dois em representação das associações profissionais dos patologistas clínicos e dos analistas clínicos.

3 — As CVT, no âmbito da anatomia patológica, são constituídas por três elementos, sendo dois em representação do Ministério da Saúde, que preside, e um designado pela Ordem dos Médicos.

4 — Os processos instruídos pelas CVT são enviados, através da respectiva ARS, ao director-geral da Saúde, que os submete ao parecer da CTN, para os efeitos definidos no n.º 2 do artigo 9.º

5 — As competências e o modo de funcionamento das CVT são fixados por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN.

#### Artigo 11.º

##### Valências

1 — Para efeitos do disposto no artigo 8.º, os laboratórios podem ser autorizados a desenvolver, isolada ou conjuntamente, designadamente as seguintes valências:

- a) Bioquímica;
- b) Microbiologia;
- c) Hematologia;
- d) Imunologia;
- e) Endocrinologia laboratorial e estudo funcional dos metabolismos, órgãos e sistemas;
- f) Monitorização de fármacos e toxicologia clínica;
- g) Genética;
- h) Patologia molecular.

2 — Os laboratórios de análises clínicas devem abranger, no mínimo, quatro das valências constantes das alíneas a) a e) do número anterior, podendo, no entanto, ser autorizado outro número de valências, mediante despacho do Ministro da Saúde, com base em parecer emitido pela CTN.

3 — Sem prejuízo do disposto no número anterior, e quando não haja lugar ao desempenho de todas as valências referidas no número anterior, o laboratório identifica-se pela valência ou valências que prossegue, ficando vedada a recolha de produtos biológicos para outras valências.

4 — Para cada valência são estabelecidas as determinações mínimas que o laboratório é obrigado a executar.

5 — Os laboratórios de anatomia patológica podem desenvolver as seguintes valências:

- a) Histopatologia;
- b) Citopatologia;
- c) Estudos necrópsicos;
- d) Técnicas adicionais de estudo, como imunocitoquímica, ultra-estruturas e patologia molecular.

6 — Por despacho do Ministro da Saúde e com fundamento em parecer da CTN, os laboratórios podem ser autorizados a desenvolver outras valências, justificadas pela evolução científica e técnica.

#### Artigo 12.º

##### Processo de licenciamento

1 — O pedido de licenciamento de um laboratório deve ser efectuado mediante a apresentação de um requerimento dirigido ao Ministro da Saúde através da ARS onde o mesmo se situa.

2 — Do requerimento devem constar:

- a) A denominação social ou nome e demais elementos identificativos do requerente;
- b) A indicação da sede ou residência;
- c) O número fiscal de contribuinte;
- d) A localização da unidade e sua designação;
- e) A identificação da direcção técnica;
- f) O tipo de serviços que se propõe prestar.

3 — O requerimento é acompanhado pelos seguintes documentos:

- a) Cópia do cartão de identificação de pessoa colectiva ou do bilhete de identidade do requerente e ainda do respectivo cartão de contribuinte, que pode ser certificada pelo serviço receptor;
- b) Certidão actualizada do registo comercial;
- c) Relação detalhada do pessoal e respectivo mapa, acompanhada de certificados de habilitações literárias e profissionais;
- d) Programa funcional, memória descritiva e projecto das instalações em que o laboratório deve funcionar, assinado por técnico devidamente habilitado;
- e) Programa funcional, memória descritiva e projecto de instalações;
- f) Certificado, emitido pela autoridade de saúde competente, que ateste as condições hígio-sanitárias e de acessibilidade das instalações do laboratório;
- g) Impresso de licença de funcionamento de modelo normalizado;
- h) Projecto de regulamento interno.

#### Artigo 13.º

##### Licenciamento de postos de colheita

1 — Sempre que os laboratórios de análises clínicas pretendam dispor de outros postos de colheita para além dos constantes na licença de funcionamento, devem organizar um processo com os seguintes documentos:

- a) Requerimento, devidamente fundamentado, dirigido ao Ministro da Saúde, através da ARS, com identificação da entidade requerente;
- b) Identificação do pessoal responsável pelo funcionamento do posto de colheitas;
- c) Programa funcional, memória descritiva e projecto de instalações;
- d) Indicação do meio de transporte a utilizar e distância ao laboratório central;
- e) Contrato de arrendamento ou outro documento equivalente que prove a utilização pela entidade requerente para fins laboratoriais.

2 — A autorização de abertura de novos postos de colheita depende de parecer prévio da CTN.

#### Artigo 14.º

##### Instrução do processo

1 — Compete à respectiva ARS a instrução do processo de atribuição da licença de funcionamento.

2 — Para os efeitos previstos no número anterior, a ARS pode solicitar aos requerentes todos os esclarecimentos adicionais que, em cada caso, considere necessários à informação do requerimento a que se refere o artigo anterior.

#### Artigo 15.º

##### Condições de licenciamento

São condições de atribuição da licença de funcionamento:

- a) A idoneidade do requerente, que, no caso de se tratar de pessoa colectiva, deve ser preenchida pelos administradores, directores ou gerentes que detenham a direcção efectiva do laboratório;
- b) A idoneidade profissional do director técnico e demais profissionais de saúde que prestem serviço no laboratório;
- c) A qualidade técnica dos exames a prestar no laboratório, bem como dos equipamentos de que ficarão dotados;
- d) O cumprimento dos requisitos exigíveis em matéria de instalações, equipamento, organização e funcionamento estabelecidos nos capítulos III e IV.

#### Artigo 16.º

##### Vistoria

1 — A atribuição da licença de funcionamento é precedida de vistoria a efectuar pelas CVT previstas no artigo 10.º, devendo ser articulada com as vistorias a que se referem os n.ºs 2 e 3 do artigo 50.º do Decreto-Lei n.º 445/91, de 20 de Novembro.

2 — Efectuada a vistoria a que se refere o número anterior, deve a ARS submeter o processo, devidamente instruído e informado, ao director-geral da Saúde.

#### Artigo 17.º

##### Revogação da licença

1 — Sempre que o funcionamento de um laboratório decorrer em condições de manifesta degradação qualitativa dos cuidados prestados, deve ser revogada a respectiva licença de funcionamento por despacho do Ministro da Saúde, mediante proposta do director-geral da Saúde, ouvida a CTN.

2 — As condições a que se refere o número anterior devem ser comprovadas em processo instruído pelas CVT.

3 — Notificado o despacho de revogação da licença de funcionamento, deve a entidade cessar a sua actividade no prazo fixado, sob pena de se solicitar às autoridades administrativas e policiais competentes o encerramento compulsivo mediante comunicação do despacho correspondente.

#### Artigo 18.º

##### Suspensão da licença

1 — Sempre que o laboratório não disponha dos meios materiais e humanos exigíveis segundo as *leges artis*, mas seja possível supri-los, deve o director-geral da Saúde propor ao Ministro da Saúde a suspensão da licença de funcionamento, com inibição de funciona-

mento dos respectivos serviços, observando-se o disposto no n.º 2 do artigo anterior.

2 — O despacho que determinar a suspensão da licença fixa o prazo, não superior a 180 dias, dentro do qual o laboratório deve realizar as obras, adquirir os equipamentos ou contratar o pessoal necessário ao regular funcionamento dos seus serviços, sob pena de revogação da licença.

3 — Se as faltas ou defeitos encontrados não tiverem risco significativo em termos de saúde pública ou não decorrerem de perda de idoneidade ou necessidade de substituição do director técnico, a suspensão da licença pode não envolver a inibição de funcionamento.

4 — A suspensão pode ser imediatamente imposta pelo director-geral da Saúde, que a seguir informa a CTN quando se verifique a falta de idoneidade do director técnico ou a necessidade da sua substituição.

5 — A suspensão pode ser imediatamente imposta pela autoridade de saúde da área geográfica onde se encontra instalado o laboratório.

#### Artigo 19.º

##### Verificações periódicas

Em termos a definir por despacho do Ministro da Saúde, e para efeitos do disposto nos artigos 17.º e 18.º, as CVT efectuem verificações periódicas aos laboratórios, por sua iniciativa ou quando recebam reclamações dos utentes, que pela sua natureza justifiquem a sua realização.

#### Artigo 20.º

##### Publicidade da inibição de funcionamento e da revogação

1 — A medida de revogação da licença de funcionamento é divulgada ao público, pela respectiva ARS, através da afixação de edital na porta principal de acesso ao laboratório e da publicação do despacho do Ministro da Saúde em, pelo menos, dois jornais, um de âmbito nacional e outro de entre os de maior circulação na localidade em que se situe o laboratório.

2 — A medida de inibição de funcionamento prevista no n.º 3 do artigo 18.º é divulgada ao público através da afixação de edital na porta principal de acesso ao laboratório.

#### Artigo 21.º

##### Autorização de reabertura

Logo que cessem as razões que motivaram a suspensão da licença, pode o Ministro da Saúde, ouvida a CTN, a requerimento do interessado, determinar o termo da suspensão, após vistoria a realizar ao laboratório pelas CVT, sendo afixado o aviso correspondente no local onde fora dada a conhecer a suspensão.

### CAPÍTULO III

#### Instalações e equipamento

#### Artigo 22.º

##### Meio físico

Os laboratórios devem situar-se em meios físicos salubres, de fácil acessibilidade e que disponham de infra-

-estruturas viárias, de abastecimento de água, de sistema de recolha de águas residuais e de resíduos, de energia eléctrica e de telecomunicações.

#### Artigo 23.º

##### Instalações

1 — O exercício da actividade laboratorial deve ser realizado em áreas exclusivamente destinadas a esse fim.

2 — Os laboratórios de análises clínicas podem, mediante autorização do Ministro da Saúde e com base em parecer prévio fundamentado da CTN respectiva, designadamente no manual de boas práticas e nas normas de qualidade e segurança, instalar postos para a colheita de produtos biológicos em local externo ao estabelecimento referido no número anterior.

3 — O estabelecimento destinado ao exercício da actividade principal dos laboratórios deve dispor, de acordo com as valências exercidas, de instalações adequadas e com capacidade para assegurar a qualidade técnica das colheitas de produtos biológicos e dos exames efectuados.

4 — Para os efeitos do n.º 3, as instalações dos laboratórios de análises clínicas devem ter, no conjunto, uma dimensão mínima de 120 m<sup>2</sup>, incluindo zonas de circulação, compreendendo um sector de atendimento de utentes e de recepção de produtos, arquivo de resultados e sala de espera com instalações sanitárias, bem como as seguintes áreas autónomas:

- a) Salas de colheitas;
- b) Área para serviços de apoio com zonas de lavagem e de preparação e esterilização de material;
- c) Área para execução de análises.

5 — Os laboratórios de anatomia patológica devem dispor de uma área mínima de 40 m<sup>2</sup> para as seguintes instalações:

- a) Área de recepção de peças cirúrgicas e produtos de biopsia;
- b) Área de observação macroscópica e colheita de fragmentos para inclusão com zonas de lavagem e de preparação de produtos biológicos;
- c) Área para trabalho técnico: inclusão, cortes, coloração e colorações especiais.

6 — Os laboratórios devem ainda dispor das seguintes áreas de trabalho:

- a) Área de trabalho médico;
- b) Área de secretariado;
- c) Área para punções de citologia aspirativa sempre que os anátomo-patologistas as executem.

#### Artigo 24.º

##### Postos de colheita

1 — Sem prejuízo da observância do disposto no n.º 2 do artigo 23.º, os postos de colheita dos laboratórios de análises clínicas devem compreender um sector de atendimento, incluindo sala de espera com instalações sanitárias, e uma sala autónoma e exclusiva para colheita e acondicionamento de produtos biológicos.

2 — A distância entre o posto de colheitas e o laboratório central não pode ser superior a 60 km.

#### Artigo 25.º

##### Normas genéricas de construção

1 — As paredes, tectos, divisórias, portas e o revestimento do pavimento das áreas destinadas a exames devem permitir a manutenção de um grau de assépsia e isolamento compatíveis com a valência a que se destinam.

2 — Os laboratórios que preparem autovacinas e auto-alergénios devem dispor, exclusivamente para esse efeito, de uma área convenientemente protegida contra quaisquer contaminações.

3 — Os laboratórios que utilizem radioisótopos na realização de análises devem obedecer às normas em vigor no âmbito da protecção contra radiações ionizantes.

#### Artigo 26.º

##### Instalações técnicas e equipamentos especiais

1 — Os laboratórios devem ser dotados de instalações técnicas e de equipamentos especiais adequados e com capacidade para assegurar a qualidade técnica dos exames efectuados, de acordo com as normas e legislação em vigor sobre qualidade, segurança e higiene.

2 — Devem os laboratórios respeitar as prescrições estabelecidas para protecção contra os riscos de exposição a agentes biológicos.

3 — Para os efeitos do número anterior, as instalações técnicas e equipamentos especiais abrangem, no mínimo:

- a) Instalações eléctricas;
- b) Climatização, nomeadamente aquecimento, ventilação, ar condicionado e extracção, quando haja libertação de produtos incómodos ou tóxicos;
- c) Desinfecção e esterilização de materiais e equipamentos utilizados que delas careçam;
- d) Gestão de resíduos;
- e) Equipamentos frigoríficos;
- f) Rede de distribuição de água e avaliação de qualidade de acordo com a legislação em vigor;
- g) Segurança contra incêndios;
- h) Os laboratórios onde se manuseiem produtos tóxicos, irritantes ou corrosivos devem possuir meios de actuação rápida de lavagem, designadamente duche de emergência e «lava olhos».

4 — Sem prejuízo do disposto na alínea f) do número anterior, sempre que o laboratório exercer a sua actividade em valências com exigências específicas de qualidade da água, deve ainda dispor de sistemas de tratamento próprios, adequados e em condições de permanente e correcta utilização que assegurem as características físicas, químicas e bacteriológicas apropriadas às utilizações previstas.

5 — O projecto, concepção e funcionamento das instalações técnicas e dos equipamentos especiais devem obedecer às normas em vigor, bem como às recomendações específicas que a natureza das várias valências justifique.

**Artigo 27.º****Equipamento geral**

Os equipamentos mínimos que devem existir nos laboratórios de análises clínicas e de anatomia patológica são estabelecidos, caso a caso, por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN.

**CAPÍTULO IV****Organização e funcionamento****Artigo 28.º****Regulamento interno**

Os laboratórios devem dispor de um regulamento interno definido pelo director técnico, do qual deve constar, pelo menos, o seguinte:

- a) Identificação do director técnico e do seu substituto, bem como dos especialistas e restantes colaboradores;
- b) Estrutura organizacional do laboratório;
- c) Deveres gerais dos profissionais;
- d) Funções e competências por grupos profissionais;
- e) Normas de funcionamento;
- f) Localização das unidades de colheita e identificação do pessoal que procede à recolha ou colheita dos produtos biológicos;
- g) Laboratórios com os quais tem colaboração;
- h) Normas relativas aos utilizadores.

**Artigo 29.º****Direcção técnica**

1 — Os laboratórios são tecnicamente dirigidos por um director técnico com as seguintes qualificações:

- a) Nos laboratórios de análises clínicas o director técnico deve ter a especialidade de patologia clínica ou de análises clínicas e estar inscrito na Ordem dos Médicos ou na Ordem dos Farmacêuticos;
- b) Nos laboratórios de anatomia patológica o director técnico deve ter a especialidade de anatomia patológica e estar inscrito no respectivo colégio da especialidade da Ordem dos Médicos.

2 — Cada director técnico só pode assumir a responsabilidade por um laboratório, implicando presença física verificável que garanta a qualidade dos exames laboratoriais, devendo ser substituído nos seus impedimentos e ausências por um profissional qualificado com formação adequada.

3 — Em caso de morte ou incapacidade permanente do director técnico para o exercício da sua profissão, deve o laboratório proceder imediatamente à sua substituição e informar a ARS do especialista designado.

4 — As situações descritas no número anterior devem ser resolvidas pelo laboratório de forma definitiva no prazo máximo de seis meses contados a partir da verificação dos factos.

5 — Compete exclusivamente ao director técnico definir as técnicas que garantam a qualidade e a escolha de reagentes e de equipamentos.

6 — Pode ser autorizado, por despacho do Ministro da Saúde, no âmbito do processo de licenciamento, que o director técnico exerça a direcção técnica em dois laboratórios, com fundamento no requerimento da entidade proponente e parecer da CTN, que explicita as condições em que o exercício é autorizado.

**Artigo 30.º****Pessoal**

1 — Os laboratórios de análises clínicas devem dispor no exercício da sua actividade, designadamente para efeitos de execução de análises e de colheita de produtos biológicos, de especialistas devidamente habilitados e de pessoal técnico com formação adequada, de acordo com as valências prosseguidas e o movimento previsível.

2 — Para efeitos do número anterior, cada laboratório de análises clínicas deve dispor, em princípio, de, pelo menos, um especialista inscrito nas Ordens dos Médicos ou dos Farmacêuticos por cada seis técnicos, em tempo completo, ao seu serviço.

3 — O aumento da proporção entre especialistas e técnicos está sujeito a autorização do Ministro da Saúde, mediante requerimento fundamentado e parecer da CTN.

4 — No âmbito do processo de licenciamento, o laboratório apresenta o projecto do número de postos de colheita que é objecto de autorização nos termos do n.º 2 do artigo 23.º

5 — A administração por via endovenosa de drogas para avaliações analíticas, as punções arteriais, medulares e as biopsias só podem ser executadas por médicos ou sob vigilância médica.

6 — Nos casos em que os laboratórios utilizem radioisótopos para a realização de algumas análises devem dispor de pessoal devidamente habilitado na área da protecção e segurança radiológica.

7 — Os laboratórios de anatomia patológica devem dispor, para exercício da sua actividade, de, pelo menos, um especialista inscrito no colégio da especialidade e de técnicos com a formação adequada.

8 — Para efeitos do disposto no número anterior, cada laboratório de anatomia patológica deve dispor, no mínimo, de um técnico de anatomia patológica.

9 — Os laboratórios devem ainda ter pessoal de atendimento, secretariado e arquivo.

**Artigo 31.º****Identificação**

1 — Os laboratórios devem ser identificados em tabuleta exterior e com indicação do nome e habilitação profissional do director técnico.

2 — Os postos de colheita devem ser identificados em tabuleta exterior com a indicação e localização do laboratório de que dependem e do respectivo director técnico, com menção das suas habilitações profissionais.

**Artigo 32.º****Informação aos utentes**

1 — O horário de funcionamento e a licença de autorização de funcionamento devem ser afixados em local bem visível e acessível aos utentes.

2 — A tabela de preços deve estar obrigatoriamente disponível para consulta pelos utilizadores.

3 — Deve ser afixada, em local bem visível, informação sobre a existência de livro de reclamações.

#### Artigo 33.º

##### Livro de reclamações

1 — Os laboratórios devem dispor de livro de reclamações de modelo normalizado insusceptível de ser desvirtuado, com termo de abertura datado e assinado pelo conselho de administração das ARS.

2 — Os laboratórios devem enviar mensalmente às ARS as reclamações efectuadas pelos seus utilizadores, as quais devem obter resposta no prazo máximo de 30 dias, ouvidas as Ordens dos Médicos e dos Farmacêuticos.

#### Artigo 34.º

##### Funcionamento dos postos de colheita

Os postos de colheita dos laboratórios de análises clínicas não podem funcionar sem a presença, no mínimo, de um técnico nas condições referidas no n.º 1 do artigo 30.º

#### Artigo 35.º

##### Colheita de produtos biológicos

Os produtos biológicos podem ser colhidos, nomeadamente, em laboratórios de análises clínicas devidamente licenciados e respectivos postos de colheita, no domicílio e em outras unidades privadas de saúde por pessoal técnico devidamente habilitado para o efeito, em termos a definir por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN.

#### Artigo 36.º

##### Transporte de produtos biológicos

1 — O acondicionamento e o transporte dos produtos biológicos para laboratórios de análises clínicas devem ser efectuados em condições de termostabilização adequadas, de acordo com as regras estabelecidas no manual de boas práticas.

2 — O transporte dos produtos biológicos das unidades de colheita deve ser efectuado por pessoal e meios próprios dos laboratórios, sendo vedada a utilização de transportes públicos.

3 — Os produtos destinados a exames anátomo-patológicos devem ser transportados em meios de fixação apropriados e devidamente acondicionados em recipientes destinados para o efeito.

#### Artigo 37.º

##### Restrições à colheita de produtos biológicos

Não é permitida nos postos de colheita a obtenção de produtos biológicos destinados a análises cuja realização deva ser imediata ou cujo resultado possa vir a sofrer alterações com o transporte a efectuar para o laboratório central.

#### Artigo 38.º

##### Resultados dos exames

1 — Os resultados dos exames efectuados por cada laboratório de análises clínicas devem constar de relatório autenticado pelo director técnico ou por especialistas inscritos nas Ordens dos Médicos ou dos Farmacêuticos, nos quais aquele delegue funções, nos termos do regulamento interno.

2 — Os resultados dos exames de anatomia patológica devem ser assinados por anátomo-patologistas inscritos no colégio da especialidade da Ordem dos Médicos, devidamente identificados.

#### Artigo 39.º

##### Colaboração entre laboratórios

1 — Os laboratórios nacionais podem, excepcionalmente, estabelecer acordos com laboratórios estrangeiros para a realização de exames que exijam a utilização de técnicas não disponíveis no País nas condições a aprovar por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN.

2 — No caso de os laboratórios não disporem de capacidade técnica para a realização de exames que exijam tecnologia especial, podem recorrer a outros laboratórios licenciados, mediante a celebração de um contrato de colaboração, do qual dão conhecimento à Direcção-Geral da Saúde.

#### Artigo 40.º

##### Seguro profissional e de actividade

A responsabilidade civil profissional bem como a responsabilidade pela actividade laboratorial devem ser transferidas, total ou parcialmente, para empresas de seguros.

#### Artigo 41.º

##### Alterações relevantes de funcionamento

1 — Estão sujeitas a comunicação prévia à Direcção-Geral da Saúde as alterações relevantes no funcionamento dos laboratórios e postos de colheita, designadamente a transferência de titularidade, a cessão de exploração, a mudança da direcção técnica ou de estruturas físicas, remodelação, transformação e ampliação.

2 — Nas situações previstas no número anterior, a Direcção-Geral da Saúde tomará as medidas adequadas à garantia do cumprimento do presente decreto-lei.

#### Artigo 42.º

##### Conservação e arquivo

1 — Os laboratórios de análises clínicas devem conservar, por qualquer processo, pelo menos durante cinco anos, sem prejuízo de outros prazos que venham a ser estabelecidos por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN, de acordo com as situações específicas relacionadas com a tipologia de informação adequada a diferentes situações clínicas, os seguintes documentos:

- a) Os resultados nominativos dos exames analíticos realizados;
- b) Os resultados dos programas de garantia de qualidade;
- c) Os resultados das vistorias realizadas pela CVT;

- d) Os contratos celebrados quanto à recolha dos resíduos;
- e) Os acordos relativos à aquisição dos equipamentos e dos reagentes;
- f) Os protocolos de colaboração com outros laboratórios.

2 — O disposto no número anterior é também aplicável aos laboratórios de anatomia patológica no que respeita aos documentos referidos nas alíneas a) a e) do número anterior e ainda quanto ao seguinte:

- a) Lâminas histológicas;
- b) Lâminas citológicas;
- c) Blocos de parafina.

## CAPÍTULO V

### Das contra-ordenações e sanções acessórias

#### Artigo 43.º

##### Contra-ordenações

1 — Constituem contra-ordenações puníveis com coima graduada de 250 000\$ a 750 000\$, no caso de pessoa singular, e de 500 000\$ até ao máximo de 6 000 000\$, no caso de pessoa colectiva:

- a) A violação do disposto no artigo 29.º e nos n.ºs 2, 3 e 4 do artigo 30.º;
- b) O não cumprimento dos programas de controlo de qualidade e do manual de boas práticas;
- c) A existência de postos de colheita em contra-venção com o disposto no artigo 24.º;
- d) O funcionamento de postos de colheita sem a presença de um técnico devidamente habilitado, conforme o previsto no artigo 34.º;
- e) A colheita de produtos biológicos em contra-venção ao disposto nos artigos 35.º e 37.º;
- f) O transporte de produtos biológicos em violação do artigo 36.º

2 — A negligência é punível.

#### Artigo 44.º

##### Instrução, aplicação e destino das coimas

1 — A aplicação das coimas previstas nos números anteriores compete ao director-geral da Saúde.

2 — A instauração dos processos é da iniciativa das CVT, cabendo a instrução às ARS.

3 — O produto das coimas reverte em 60% para o Estado, em 20% para a Direcção-Geral da Saúde e em 20% para a ARS que instruiu o processo.

## CAPÍTULO VI

### Disposições transitórias e finais

#### Artigo 45.º

##### Disposição transitória

1 — Os laboratórios de análises clínicas e de anatomia patológica que se encontrem em funcionamento à data da entrada em vigor do presente diploma devem, no

prazo de 180 dias, sob pena do seu encerramento, requerer a respectiva licença de funcionamento, organizando os correspondentes processos, de acordo com as regras constantes deste diploma.

2 — Aos laboratórios referidos no número anterior, bem como aos postos de colheita, não são exigíveis os documentos referidos nas alíneas c), e) e f) do n.º 3 do artigo 12.º e na alínea f) do artigo 13.º e, bem assim, o requisito mínimo estabelecido nos n.ºs 4, 5 e 6 do artigo 23.º, sendo a área permitida dos laboratórios autorizada, nestes casos, por despacho do Ministro da Saúde, com fundamento em requerimento do interessado e parecer prévio da CTN.

3 — A obrigatoriedade da observância do contido no n.º 2 do artigo 30.º e no n.º 1 do artigo 42.º reporta-se à data da entrada em vigor do presente diploma.

#### Artigo 46.º

##### Regime transitório

Aos trabalhadores subordinados e autónomos que à data da entrada em vigor do presente diploma exerçam actividades de análises clínicas nos laboratórios objecto do presente diploma continua a aplicar-se o disposto no artigo 5.º do Decreto-Lei n.º 261/93, de 24 de Julho.

#### Artigo 47.º

##### Revogação

É revogado o Decreto Regulamentar n.º 44/93, de 17 de Dezembro.

#### Artigo 48.º

##### Legislação supletiva

Em tudo o que não se encontre especialmente previsto no presente diploma é aplicável o disposto no Decreto-Lei n.º 13/93, de 15 de Janeiro.

#### Artigo 49.º

##### Entrada em vigor

O presente diploma entra em vigor 30 dias após a data da sua publicação.

Visto e aprovado em Conselho de Ministros de 15 de Abril de 1999. — *António Manuel de Oliveira Guterres* — *Maria de Belém Roseira Martins Coelho Henriques de Pina*.

Promulgado em 25 de Maio de 1999.

Publique-se.

O Presidente da República, JORGE SAMPAIO.

Referendado em 1 de Junho de 1999.

O Primeiro-Ministro, *António Manuel de Oliveira Guterres*.

## MINISTÉRIO DA SAÚDE

## Decreto-Lei n.º 534/99

de 11 de Dezembro

O Decreto-Lei n.º 217/99, de 15 de Junho, estabelece o regime jurídico do licenciamento e fiscalização das unidades privadas de saúde, tendo em vista efectivar a responsabilidade do Estado no tocante ao seu funcionamento.

Igualmente o sector público e as instituições particulares de solidariedade social com objectivos de saúde estão sujeitos ao poder orientador e de inspecção dos serviços competentes do Ministério da Saúde, por forma a salvaguardar a qualidade e segurança dos serviços prestados.

Em execução do que se dispõe na Lei n.º 48/90, de 24 de Agosto, foi aprovado o regime jurídico do licenciamento e da fiscalização do exercício das actividades dos laboratórios, bem como os requisitos a que devem obedecer quanto à organização, funcionamento e instalações.

O presente diploma legal tem por finalidade principal estender ao regime jurídico do licenciamento e fiscalização dos laboratórios a arquitectura jurídica, formal e substancial, consubstanciada nos diplomas legais relacionados com o licenciamento e fiscalização das unidades de saúde de diagnóstico, de radiologia e de imageologia e de medicina física e de reabilitação.

Foram ouvidas as Ordens dos Médicos e dos Farmacêuticos.

Foram observados os procedimentos decorrentes da Lei n.º 23/98, de 26 de Maio.

Assim:

Nos termos da alínea a) do n.º 1 do artigo 198.º da Constituição, o Governo decreta, para valer como lei geral da República, o seguinte:

## Artigo 1.º

Os artigos 3.º, 4.º, 5.º, 6.º, 7.º, 9.º, 10.º, 11.º, 12.º, 13.º, 16.º, 17.º, 18.º, 19.º, 20.º, 21.º, 22.º, 23.º, 24.º, 25.º, 26.º, 27.º, 28.º, 29.º, 30.º, 31.º, 32.º, 33.º, 34.º, 35.º, 36.º, 37.º, 38.º, 39.º, 40.º, 41.º, 42.º, 43.º, 44.º, 45.º, 46.º, 47.º, 48.º e 49.º do Decreto-Lei n.º 217/99, de 15 de Junho, passam a ter a seguinte redacção:

## «Artigo 3.º

## Liberdade de instalação

Deve ser respeitado o princípio da liberdade de instalação dos laboratórios desde que sejam observados os requisitos previstos neste diploma.

## Artigo 4.º

## Regras deontológicas

(Actual artigo 6.º)

## Artigo 5.º

## Dever de cooperação

(Actual artigo 4.º)

## Artigo 6.º

## Qualidade e segurança

(Actual artigo 3.º)

## Artigo 7.º

## Programas de garantia e manual de boas práticas

1 — O manual de boas práticas que deve integrar os processos de garantia de qualidade laboratorial é aprovado por despacho do Ministro da Saúde, ouvidas a comissão técnica nacional (CTN) e as Ordens dos Médicos e dos Farmacêuticos.

2 — No âmbito da anatomia patológica, o manual de boas práticas é aprovado por despacho do Ministro da Saúde, ouvidas a CTN e a Ordem dos Médicos.

3 — Os manuais de boas práticas referidos nos números anteriores são elaborados de modo a permitir a acreditação dos laboratórios, integrando-se no sistema de qualidade da saúde.

4 — Dos manuais de boas práticas referidos nos números anteriores constam, designadamente:

- a) A listagem das nomenclaturas a utilizar pelos profissionais de saúde;
- b) A indicação dos equipamentos específicos para cada valência laboratorial;
- c) As restrições à colheita de produtos biológicos;
- d) As regras a observar na colaboração com outros laboratórios nacionais e estrangeiros, definindo neste último caso uma orientação para os casos excepcionais em que seja permitido o recurso a eles;
- e) A responsabilidade e a independência da direcção técnica do laboratório;
- f) Indicações pormenorizadas sobre os procedimentos operativos, designadamente quanto à identificação dos doentes, condições de colheita, etiquetagem, métodos a utilizar, validação dos resultados e sua transmissão, garantia de qualidade, confidencialidade dos resultados e requisitos dos relatórios que sejam necessários;
- g) Instrução sobre a manutenção dos equipamentos e periodicidade das respectivas verificações, bem como sobre os reagentes;
- h) Orientações sobre armazenamento e segurança;
- i) Regras específicas quanto à organização, áreas e instalações;
- j) Normas relativas à instalação de postos de colheita;
- k) O número mínimo de técnicas que os laboratórios ficam obrigados a executar por cada valência;
- l) As regras sobre o sistema de gestão e recolha de resíduos;
- m) Requisitos do relatório anual de actividades.

5 — Do manual de boas práticas de anatomia patológica a que se refere o n.º 2 devem constar todas as alíneas do número anterior, com excepção das alíneas j) e k).

## Artigo 9.º

[...]

- 1 — .....
- 2 — .....
- a) .....

- b) Esclarecer as dúvidas que lhe sejam colocadas pelas comissões de verificação técnica (CVT) ou pelos laboratórios;
- c) *[Actual alínea g).]*
- d) Elaborar relatório anual sobre o funcionamento do dispositivo que licencia e fiscaliza a qualidade e segurança dos laboratórios;
- e) Acompanhar os processos de contra-ordenações instaurados pelas ARS;
- f) .....
- g) Propor os prazos de realização das vistorias e atribuição de licenças de funcionamento, contados a partir da data de entrada do requerimento do interessado, reiniciando-se a sua contagem sempre que sejam solicitados novos elementos processuais.

3 — .....

4 — As normas que regem o exercício das competências e o modo de funcionamento da CTN são definidas por despacho do Ministro da Saúde.

5 — .....

6 — No âmbito da anatomia patológica é constituída uma CTN específica, composta por um técnico de saúde em representação do Ministério da Saúde, que preside, e dois em representação da Ordem dos Médicos.

7 — .....

#### Artigo 10.º

[...]

1 — .....

- a) .....
- b) Avaliar a implementação dos programas de garantia de qualidade que vierem a ser aprovados;
- c) Participar às ARS as infracções que constituam contra-ordenações, com vista à aplicação das coimas estabelecidas na lei;
- d) .....
- e) Reconhecer o cumprimento das instruções constantes do manual de boas práticas pelos laboratórios;
- f) .....
- g) .....
- h) .....
- i) Verificar as condições de manutenção dos equipamentos, bem como dos reagentes.

2 — As CVT para análises clínicas são constituídas por três elementos, sendo um técnico de saúde em representação do Ministério da Saúde, que preside, um em representação da Ordem dos Médicos e um em representação da Ordem dos Farmacêuticos.

3 — As CVT, no âmbito da anatomia patológica, são constituídas por três elementos, sendo um em representação do Ministério da Saúde, que preside, e dois em representação da Ordem dos Médicos.

4 — As coimas aplicadas pela ARS em processo de contra-ordenação são comunicadas ao director-geral da Saúde.

5 — As normas que regem o exercício das competências e o modo de funcionamento das CVT são fixadas por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN.

#### Artigo 11.º

##### Processo de licenciamento

1 — O pedido de licenciamento de um laboratório deve ser efectuado mediante a apresentação de um requerimento dirigido ao Ministro da Saúde, através da ARS da área onde aquele se situa, à qual compete a instrução do processo.

2 — Do requerimento devem constar:

- a) A denominação social ou nome e demais elementos identificativos do requerente;
- b) A indicação da sede ou residência;
- c) O número fiscal de contribuinte;
- d) A localização da unidade e sua designação;
- e) A identificação da direcção técnica, incluindo o exercício de funções noutro laboratório;
- f) O tipo de serviços que se propõe prestar.

3 — O requerimento é acompanhado pelos seguintes documentos:

- a) Cópia do cartão de identificação de pessoa colectiva ou do bilhete de identidade do requerente e, ainda, do respectivo cartão de contribuinte, que pode ser certificada pelo serviço receptor;
- b) Certidão actualizada do registo comercial;
- c) Projecto do quadro do pessoal a admitir;
- d) Programa funcional, memória descritiva e projecto das instalações em que o laboratório deve funcionar, assinado por técnico devidamente habilitado;
- e) Certificado que ateste que o laboratório cumpre as regras de segurança vigentes;
- f) Certificado, emitido pela autoridade de saúde competente, que ateste as condições hígido-sanitárias das instalações em que o laboratório deve funcionar;
- g) Impresso de licença de funcionamento de modelo normalizado;
- h) Projecto de regulamento interno.

4 — Autorizado o licenciamento do laboratório, deve o mesmo apresentar, no prazo definido no despacho ministerial, a relação detalhada do pessoal e respectivo mapa, acompanhada de certificados de habilitações literárias e profissionais.

#### Artigo 12.º

##### Licenciamento de postos de colheita

1 — Sempre que os laboratórios de análises clínicas pretendam dispor de outros postos de colheita para além dos constantes na licença de funcionamento, devem organizar um processo com os seguintes documentos:

- a) Requerimento, devidamente fundamentado, dirigido ao Ministro da Saúde, através da ARS, com identificação da entidade requerente;
- b) Programa funcional, memória descritiva e projecto de instalações;
- c) Indicação do meio de transporte a utilizar e distância ao laboratório central;
- d) Contrato de arrendamento ou outro documento equivalente que prove a utilização pela entidade requerente.

2 — Após o licenciamento do posto de colheita previsto no número anterior, o laboratório deve apresentar

a identificação do pessoal responsável pelo funcionamento daquele.

3 — A autorização de abertura de outros postos de colheita depende de despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN.

#### Artigo 13.º

##### Processo especial de licenciamento de valências

1 — O laboratório que pretenda praticar nas instalações licenciadas outras valências para além das constantes na licença de funcionamento deve apresentar requerimento dirigido ao Ministro da Saúde, através da respectiva ARS, acompanhado dos seguintes elementos:

- a) Identificação do laboratório;
- b) Tipo de serviços;
- c) Indicação do pessoal, se for caso disso;
- d) Indicação do equipamento.

2 — A implementação de unidades para o desenvolvimento de valências fora das instalações licenciadas rege-se pelo processo geral de licenciamento.

#### Artigo 16.º

[...]

1 — A atribuição da licença de funcionamento é precedida de vistoria a efectuar pelas CVT previstas no artigo 10.º, devendo ser articulada com as vistorias a que se refere o regime jurídico da urbanização e edificação, na parte relativa aos estabelecimentos comerciais, quando aplicável.

2 — .....

#### Artigo 17.º

[...]

1 — Sempre que o funcionamento de um laboratório decorra em condições de manifesta degradação qualitativa dos cuidados e tratamentos prestados ou quando, pelas entidades competentes, se verifique inobservância das regras técnicas que enformam as profissões, bem como as infracções de carácter deontológico ou ético, deve ser revogada a respectiva licença de funcionamento, por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN, sob proposta do director-geral da Saúde.

2 — As condições a que se refere o número anterior devem ser comprovadas em processo instruído pela CVT, no caso de serem de carácter técnico ou assistencial, ou pelas respectivas ordens profissionais, quando se tratar de inobservância das regras técnicas que enformam as profissões, bem como as infracções de carácter deontológico ou ético.

3 — Notificado o despacho de revogação da licença de funcionamento, deve o laboratório cessar a sua actividade no prazo fixado, sob pena de se solicitar às autoridades administrativas e policiais competentes o encerramento compulsivo mediante comunicação do despacho correspondente.

#### Artigo 18.º

##### Suspensão da licença

1 — Sempre que o laboratório não disponha dos meios humanos e materiais exigíveis segundo as presentes normas, mas seja possível supri-los, deve o direc-

tor-geral da Saúde proceder à suspensão da licença de funcionamento, observando-se o disposto no n.º 2 do artigo anterior.

2 — O despacho que determinar a suspensão da licença de funcionamento fixa o prazo, não superior a 180 dias, dentro do qual o laboratório deve realizar as obras, adquirir os equipamentos ou contratar o pessoal necessário ao regular funcionamento dos seus serviços, sob pena de revogação da licença.

3 — A suspensão da licença implica a inibição de funcionamento sempre que haja:

- a) Faltas ou defeitos com risco significativo para a saúde pública;
- b) Perda de idoneidade do director do laboratório;
- c) Falta de substituição do director do laboratório no prazo definido na lei;
- d) Não ser imediatamente assegurada a substituição interina do director do laboratório.

4 — A suspensão pode ser imediatamente imposta, pelo director-geral da Saúde, quando o funcionamento da mesma constitua grave risco para a saúde pública, que informa seguidamente a CTN.

#### Artigo 19.º

##### Verificações

1 — As CVT efectuem verificações periódicas em termos a definir por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN.

2 — As CVT efectuem verificações aos laboratórios quando recebam reclamações dos utentes, que pela sua natureza o justifiquem.

#### Artigo 20.º

##### Publicidade da inibição de funcionamento e da revogação

A medida de revogação da licença de funcionamento e a medida de inibição de funcionamento previstas nos artigos 17.º e 18.º são divulgadas ao público, pela respectiva ARS, através da afixação de edital na porta principal de acesso ao laboratório e dos postos de colheita e outros meios que se venham a revelar necessários à informação da população envolvida.

#### Artigo 21.º

##### Autorização de reabertura

Logo que cessem as razões que motivaram a suspensão da licença de funcionamento, a requerimento do interessado, deve o Ministro da Saúde, ouvida a CTN, determinar o termo da suspensão após vistoria a realizar ao laboratório, pela CVT respectiva, sendo o despacho dado a conhecer ao público através da utilização dos mesmos meios que foram usados para aplicar a suspensão.

## CAPÍTULO II

### Organização e funcionamento

#### Artigo 22.º

##### Valências

1 — Para efeitos do disposto no artigo 8.º, os laboratórios podem ser autorizados a desenvolver, isolada

ou conjuntamente, designadamente, as seguintes valências:

- a) Bioquímica;
- b) Microbiologia;
- c) Hematologia;
- d) Imunologia;
- e) Endocrinologia laboratorial e estudo funcional dos metabolismos, órgãos e sistemas;
- f) Monitorização de fármacos e toxicologia clínica;
- g) Genética;
- h) Patologia molecular.

2 — Os laboratórios de análises clínicas devem abranger, no mínimo, quatro das valências constantes das alíneas a) a e) do número anterior, podendo, no entanto, ser autorizado outro número de valências, mediante despacho do Ministro da Saúde, com base em parecer emitido pela CTN.

3 — Sem prejuízo do disposto no número anterior, e, quando não haja lugar ao desempenho de todas as valências referidas no número anterior, o laboratório identifica-se pela valência ou valências que prossegue, ficando impedido o exercício de qualquer outra, pelo que fica vedada a recolha de produtos biológicos para outras valências.

4 — Para cada valência são estabelecidas as determinações mínimas que o laboratório é obrigado a executar.

5 — Os laboratórios de anatomia patológica podem desenvolver as seguintes valências:

- a) Histopatologia;
- b) Citopatologia;
- c) Estudos necrópsicos;
- d) Técnicas adicionais de estudo, como imunocitoquímica, ultraestruturas e patologia molecular.

6 — Por despacho do Ministro da Saúde e com fundamento em parecer da CTN, os laboratórios podem ser autorizados a desenvolver outras valências, justificadas pela evolução técnica e científica.

#### Artigo 23.º

##### Direcção do laboratório

1 — Os laboratórios são tecnicamente dirigidos por um director com as seguintes qualificações:

- a) Nos laboratórios o director deve ter a especialidade de patologia clínica ou de análises clínicas e estar inscrito na Ordem dos Médicos ou na Ordem dos Farmacêuticos;
- b) Nos laboratórios de anatomia patológica o director deve ter a especialidade de anatomia patológica e estar inscrito na Ordem dos Médicos.

2 — Cada director deve assumir a responsabilidade de um único laboratório, implicando presença física verificável que garanta a qualidade dos exames laboratoriais, devendo ser substituído nos seus impedimentos e ausências por um especialista médico ou farmacêutico.

3 — Em caso de morte ou incapacidade permanente do director para o exercício da sua profissão, deve o laboratório proceder imediatamente à sua substituição e informar a ARS do especialista designado.

4 — As situações descritas no número anterior devem ser resolvidas pelo laboratório, de forma definitiva, no

prazo máximo de três meses contados a partir da ocorrência dos factos.

5 — Cabe ao director, para além da direcção e da responsabilidade pelo funcionamento, velar, em especial, pela qualidade dos actos e exames a prestar e pelo cumprimento das normas ético-deontológicas.

6 — Pode ser autorizado, por despacho do Ministro da Saúde, no âmbito do processo de licenciamento, que o director exerça a direcção técnica em dois laboratórios, com fundamento no requerimento da entidade proponente e parecer da CTN, que explicita as condições em que o exercício é autorizado.

7 — É da responsabilidade do director:

- a) Elaborar o regulamento interno do laboratório a que se refere o artigo anterior e velar pelo seu cumprimento, tendo em vista, designadamente, as normas definidas pelo manual de boas práticas a que se refere o artigo 7.º;
- b) Designar, de entre os profissionais com qualificação equivalente à sua, o seu substituto durante as suas ausências ou impedimentos;
- c) Velar pelo cumprimento dos preceitos éticos, deontológicos e legais;
- d) Velar pela qualidade dos actos e exames prestados, tendo em particular atenção os programas de garantia de qualidade a que se refere o artigo 7.º;
- e) Elaborar os protocolos técnicos, tendo em vista, designadamente, o cumprimento das normas definidas pelo manual de boas práticas e velar pelo seu cumprimento;
- f) Elaborar as normas referentes à protecção da saúde e à segurança do pessoal, bem como as referentes à protecção do ambiente e da saúde pública, designadamente as referentes aos resíduos; e velar pelo seu cumprimento;
- g) Garantir a qualificação técnico-profissional adequada para o desempenho das funções técnicas necessárias;
- h) Elaborar o relatório anual a que se refere o artigo 7.º

#### Artigo 24.º

##### Pessoal

1 — O laboratório deve dispor, para além do director, do pessoal técnico necessário ao desempenho das funções para que estão licenciados, segundo especificações reguladas por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN.

2 — O pessoal não habilitado pode permanecer em exercício de funções, em regime transitório, tal como o previsto no artigo 5.º do Decreto-Lei n.º 261/93, de 24 de Julho.

#### Artigo 25.º

##### Regulamento interno

Os laboratórios devem dispor de um regulamento interno definido pelo director, do qual deve constar, pelo menos, o seguinte:

- a) Identificação do director e do seu substituto, bem como dos especialistas e restantes colaboradores;

- b) Estrutura organizacional do laboratório;
- c) Deveres gerais dos profissionais;
- d) Funções e competências por grupos profissionais;
- e) Normas de funcionamento;
- f) Localização das unidades de colheita e identificação do pessoal que procede à recolha ou colheita dos produtos biológicos;
- g) Laboratórios com os quais tem colaboração;
- h) Normas relativas aos utilizadores.

#### Artigo 26.º

##### Identificação

1 — Os laboratórios devem ser identificados em tabuleta exterior e com indicação do nome e habilitação profissional do director.

2 — Os postos de colheita devem ser identificados em tabuleta exterior com a indicação e localização do laboratório de que dependem e do respectivo director com menção das suas habilitações profissionais.

#### Artigo 27.º

##### Informação aos utentes

1 — O horário de funcionamento e a licença de autorização de funcionamento devem ser afixados em local bem visível e acessível aos atentes.

2 — A tabela de preços deve estar obrigatoriamente disponível para consulta pelos utilizadores.

3 — Deve ser afixada, em local bem visível, informação sobre a existência de livro de reclamações.

#### Artigo 28.º

##### Livro de reclamações

1 — Os laboratórios devem dispor de livro de reclamações de modelo normalizado insusceptível de ser desvirtuado, com termo de abertura datado e assinado pelo conselho de administração da ARS.

2 — Os laboratórios devem enviar mensalmente às ARS as reclamações efectuadas pelos seus utilizadores, as quais devem obter resposta no prazo máximo de 30 dias, ouvidas as Ordens dos Médicos e dos Farmacêuticos.

3 — O modelo de livro de reclamações é aprovado por despacho do Ministro da Saúde.

#### Artigo 29.º

##### Funcionamento dos postos de colheita

Os postos de colheita dos laboratórios não podem funcionar sem a presença, no mínimo, de um técnico nas condições referidas no artigo 24.º

#### Artigo 30.º

##### Colheita de produtos biológicos

Os produtos biológicos podem ser colhidos, nomeadamente, em laboratórios devidamente licenciados e respectivos postos de colheita, no domicílio e em outras unidades privadas de saúde por pessoal técnico devidamente habilitado para o efeito, em termos a definir por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN.

#### Artigo 31.º

##### Transporte de produtos biológicos

1 — O acondicionamento e o transporte dos produtos biológicos para laboratórios devem ser efectuados em condições de termo-estabilização adequadas, de acordo com as regras estabelecidas no manual de boas práticas.

2 — O transporte dos produtos biológicos das unidades de colheita deve ser efectuado por pessoal e meios próprios dos laboratórios, sendo vedada a utilização de transportes públicos.

3 — Os produtos destinados a exames anátomo-patológicos devem ser transportados em meios de fixação apropriados e devidamente acondicionados em recipientes destinados para o efeito.

#### Artigo 32.º

##### Restrições à colheita de produtos biológicos

Não é permitida nos postos de colheita a obtenção de produtos biológicos destinados a análises cuja realização deva ser imediata ou cujo resultado possa vir a sofrer alterações com o transporte a efectuar para o laboratório central.

#### Artigo 33.º

##### Resultados dos exames

1 — Os resultados dos exames efectuados por cada laboratório devem constar de relatório validado pelo director ou por especialistas inscritos nas Ordens dos Médicos ou dos Farmacêuticos, nos quais aquele delegue funções, nos termos do regulamento interno.

2 — Os resultados dos exames de anatomia patológica devem ser assinados por anátomo-patologistas inscritos na Ordem dos Médicos, devidamente identificados.

#### Artigo 34.º

##### Colaboração entre laboratórios

1 — Os laboratórios nacionais podem, excepcionalmente, estabelecer acordos com laboratórios estrangeiros para a realização de exames que exijam a utilização de técnicas não disponíveis no País nas condições a aprovar por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN.

2 — No caso de os laboratórios não disporem de capacidade técnica para a realização de exames que exijam tecnologia especial, podem recorrer a outros laboratórios licenciados, mediante a celebração de um contrato de colaboração, do qual dão conhecimento à Direcção-Geral da Saúde.

3 — Os laboratórios licenciados ao abrigo deste diploma não podem ser utilizados como postos de colheita de laboratórios aos quais, pela sua situação geográfica, não se aplique este decreto-lei.

#### Artigo 35.º

##### Seguro profissional e de actividade

A responsabilidade civil e profissional bem como a responsabilidade pela actividade laboratorial devem ser transferidas, total ou parcialmente, para empresas de seguros.

#### Artigo 36.º

##### Alterações relevantes de funcionamento

1 — Estão sujeitas a comunicação prévia à Direcção-Geral da Saúde as alterações relevantes no funciona-

mento dos laboratórios e dos postos de colheita, designadamente a transferência de titularidade, a cessão de exploração, a mudança da direcção, dos especialistas ou de estruturas físicas, remodelação, transformação e ampliação.

2 — Nas situações previstas no número anterior, a Direcção-Geral da Saúde tomará as medidas adequadas à garantia do cumprimento do presente decreto-lei, ouvida a CTN.

#### Artigo 37.º

##### Conservação e arquivo

1 — Os laboratórios devem conservar, por qualquer processo, pelo menos durante cinco anos, sem prejuízo de outros prazos que venham a ser estabelecidos por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN, de acordo com as situações específicas relacionadas com a tipologia de informação adequada a diferentes situações clínicas, os seguintes documentos:

- a) Os resultados nominativos dos exames analíticos realizados;
- b) Os resultados dos programas de garantia de qualidade;
- c) Os resultados das vistorias realizadas pelas CVT;
- d) Os contratos celebrados quanto à recolha dos resíduos;
- e) Os acordos relativos à aquisição dos reagentes;
- f) Os protocolos de colaboração com outros laboratórios.

2 — O disposto no número anterior é também aplicável aos laboratórios de anatomia patológica no que respeita aos documentos referidos nas alíneas a) a e) do número anterior e, ainda, quanto ao seguinte:

- a) Lâminas histológicas;
- b) Lâminas citológicas;
- c) Blocos de parafina.

3 — Os contratos e demais documentação relativos à aquisição dos equipamentos devem ser conservados durante todo o tempo em que os mesmos se encontrarem em funcionamento.

## CAPÍTULO IV

### Instalações e equipamento

#### Artigo 38.º

##### Meio físico

Os laboratórios devem situar-se em meios físicos salubres e de fácil acessibilidade e dispor de infra-estruturas viárias, de abastecimento de água, de sistema de recolha de águas residuais e de resíduos, de energia eléctrica e de telecomunicações, de acordo com a legislação em vigor.

#### Artigo 39.º

##### Instalações

1 — O exercício da actividade laboratorial deve ser realizado em áreas exclusivamente destinadas a esse fim.

2 — Os laboratórios podem, mediante autorização do Ministro da Saúde e com base em parecer prévio fundamentado da comissão técnica nacional respectiva,

designadamente, no manual de boas práticas e nas normas de qualidade e segurança, instalar postos para a colheita de produtos biológicos em local externo ao estabelecimento referido no número anterior.

3 — O estabelecimento destinado ao exercício da actividade principal do laboratório deve dispor, de acordo com as valências exercidas, de instalações adequadas e com capacidade para assegurar a qualidade técnica das colheitas de produtos biológicos e dos exames efectuados.

4 — Para os efeitos do disposto no presente artigo, as instalações dos laboratórios, independentemente das valências que prossigam, devem dispor das instalações estabelecidas por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN e mediante proposta do laboratório.

#### Artigo 40.º

##### Postos de colheita

1 — À regulação das áreas dos postos de colheita aplica-se o disposto no n.º 4 do artigo anterior.

2 — A distância entre o posto de colheitas e o laboratório central não pode ser superior a 60 km.

#### Artigo 41.º

##### Normas genéricas de construção

1 — As paredes, tectos, divisórias, portas e o revestimento do pavimento das áreas destinadas a exames devem permitir a manutenção de um grau de assepsia e isolamento compatíveis com a valência a que se destinam.

2 — Os laboratórios que preparem autovacinas e auto-alergénios devem dispor, exclusivamente para esse efeito, de uma área convenientemente protegida contra quaisquer contaminações.

3 — Os laboratórios que utilizem radioisótopos na realização de análises devem obedecer às normas em vigor no âmbito da protecção contra radiações ionizantes.

#### Artigo 42.º

##### Instalações técnicas e equipamentos especiais

1 — Os laboratórios devem ser dotados de instalações técnicas e de equipamentos especiais adequados e com capacidade para assegurar a qualidade técnica dos exames efectuados, de acordo com as normas e legislação em vigor sobre qualidade, segurança e higiene.

2 — Devem os laboratórios respeitar as prescrições estabelecidas para protecção contra os riscos de exposição a agentes biológicos.

3 — Para os efeitos do número anterior, as instalações técnicas e equipamentos especiais abrangem, no mínimo:

- a) Instalações eléctricas;
- b) Climatização, nomeadamente aquecimento, ventilação, ar condicionado e extracção, quando haja libertação de produtos incómodos ou tóxicos;
- c) Desinfecção e esterilização de materiais e equipamentos utilizados que delas careçam;
- d) Gestão de resíduos;
- e) Equipamentos frigoríficos;
- f) Rede de distribuição de água e avaliação de qualidade de acordo com a legislação em vigor;

- g) Segurança contra incêndios;  
 h) Os laboratórios onde se manuseiem produtos tóxicos, irritantes ou corrosivos devem possuir meios de actuação rápida de lavagem, designadamente duche de emergência e «lava-olhos»

4 — Sem prejuízo do disposto na alínea f) do número anterior, sempre que o laboratório exercer a sua actividade em valências com exigências específicas de qualidade da água, deve, ainda, dispor de sistemas de tratamento próprios, adequados e em condições de permanente e correcta utilização, que assegurem as características físicas, químicas e bacteriológicas apropriadas às utilizações previstas.

5 — O projecto, concepção e funcionamento das instalações técnicas e dos equipamentos especiais devem obedecer às normas em vigor, bem como às recomendações específicas que a natureza das várias valências justifique.

6 — As normas estruturais, funcionais e de qualidade da água são as estabelecidas na lei geral.

#### Artigo 43.º

##### Equipamento geral

Os equipamentos mínimos que devem existir nos laboratórios são estabelecidos por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN.

### CAPÍTULO V

#### Das contra-ordenações e sanções acessórias

#### Artigo 44.º

##### Contra-ordenações

1 — Constituem contra-ordenações puníveis com coima graduada de 250 000\$ a 750 000\$, no caso de pessoa singular, e de 500 000\$ até ao máximo de 6 000 000\$, no caso de pessoa colectiva:

- A violação do disposto nos artigos 11.º, 12.º, 23.º, 24.º e 35.º;
- A existência de postos de colheita em contra-venção com o disposto nos artigos 39.º e 40.º;
- O funcionamento de postos de colheita sem a presença de um técnico devidamente habilitado, conforme o previsto no artigo 29.º;
- A colheita de produtos biológicos em contra-venção ao disposto nos artigos 30.º e 32.º;
- O transporte de produtos biológicos em violação do artigo 31.º;
- A violação do disposto no n.º 3 do artigo 34.º

2 — A negligência é punível.

#### Artigo 45.º

##### Instrução, aplicação e destino das coimas

1 — A instrução dos processos de contra-ordenação compete às ARS e a aplicação das coimas ao respectivo conselho de administração.

2 — O produto das coimas reverte em 60% para o Estado, em 20% para a Direcção-Geral da Saúde e em 20% para a ARS que instruiu o processo.

#### Artigo 46.º

##### Sanção acessória

Em caso de revogação da licença de funcionamento, o titular do laboratório, seja pessoa singular ou colectiva, fica inibido de requerer nova licença pelo período de dois anos.

### CAPÍTULO VI

#### Disposições transitórias e finais

#### Artigo 47.º

##### Disposição transitória

1 — Os laboratórios de análises clínicas e de anatomia patológica que se encontrem em funcionamento à data da entrada em vigor do presente diploma devem, no prazo de 180 dias, sob pena do seu encerramento, requerer a respectiva licença de funcionamento, organizando os correspondentes processos, de acordo com as regras constantes deste diploma.

2 — Aos laboratórios referidos no número anterior, bem como aos postos de colheita, desde que não tenham sofrido alterações e mesmo quando transferidos para outra entidade, não são exigíveis os documentos referidos nas alíneas c), d), e) e f) do n.º 3 do artigo 11.º e nas alíneas a), b) e c) do n.º 1 do artigo 12.º

3 — A obrigatoriedade da observância do contido nas alíneas a), b) e c) do n.º 1 do artigo 37.º reporta-se à data da entrada em vigor do presente diploma legal.

#### Artigo 48.º

##### Revogação

(Actual artigo 47.º)

#### Artigo 49.º

##### Legislação supletiva

(Actual artigo 48.º)

#### Artigo 50.º

##### Entrada em vigor

(Actual artigo 49.º)»

#### Artigo 2.º

O prazo mencionado no n.º 1 do artigo 47.º começa a contar a partir da data da entrada em vigor do presente decreto-lei.

Visto e aprovado em Conselho de Ministros de 1 de Outubro de 1999. — *António Manuel de Oliveira Guterres* — *Maria de Belém Roseira Martins Coelho Henriques de Pina*.

Promulgado em 19 de Novembro de 1999.

Publique-se.

O Presidente da República, JORGE SAMPAIO.

Referendado em 25 de Novembro de 1999.

O Primeiro-Ministro, *António Manuel de Oliveira Guterres*.

**Portaria n.º 148/2001**

de 2 de Março

Atendendo à importância crescente que a genética médica tem vindo a obter em todos os domínios da medicina, bem como que a evolução científica forneceu à genética médica os instrumentos que reforçaram a sua individualidade, é amplamente reconhecida a necessidade de autonomização enquanto especialidade médica.

Por outro lado, tendo em atenção que através da reformulação do regime legal dos internatos médicos se visa garantir as melhores condições de formação e, consequentemente, revalorizar os títulos de qualificação profissional que confere, é medida fundamental o estabelecimento de programas de formação para cada área profissional, devidamente atualizados, que definam a estrutura curricular do processo formativo, com tempos e planos gerais de atividades, e fixem os objetivos globais e específicos de cada área e estágio e os momentos e métodos da avaliação.

Foram observados os procedimentos decorrentes da Lei n.º 23/98, de 26 de Maio.

Assim, sob proposta da Ordem dos Médicos e do Conselho Nacional dos Internatos Médicos:

Ao abrigo do disposto nos artigos 7.º e 8.º do Decreto-Lei n.º 128/92, de 4 de Julho, bem como nos artigos 24.º, 25.º e 79.º do Regulamento dos Internatos Complementares, aprovado pela Portaria n.º 695/95, de 30 de Junho:

Manda o Governo, pela Ministra da Saúde, o seguinte:

1.º É criada a área profissional de genética médica e aditada ao elenco constante do Regulamento dos Internatos Complementares, aprovado pela Portaria n.º 695/95, de 30 de Junho.

2.º É aprovado o programa de formação da área profissional referida no número anterior, constante do anexo à presente portaria e da qual faz parte integrante.

3.º A aplicação e desenvolvimento do programa referido no número anterior compete aos órgãos e agentes responsáveis pela formação nos internatos, devendo assegurar a maior uniformidade ao nível nacional.

A Ministra da Saúde, *Maria Manuela de Brito Arcanjo Marques da Costa*, em 7 de Fevereiro de 2001.

**ANEXO****Programa de formação do internato complementar de genética médica**

- 1 — Duração do internato — 60 meses.
- 2 — Estrutura e duração dos estágios:
  - 2.1 — Prática laboratorial — de 9 a 24 meses:
    - 2.1.1 — Estágio em citogenética — três meses;
    - 2.1.2 — Estágio em genética bioquímica e molecular — três meses;
    - 2.1.3 — Estágio em fetopatologia (anatomia patológica) — três meses;
    - 2.1.4 — Estágio opcional — três meses. Este estágio poderá ser efectuado (em alternativa aos previstos no n.º 2.2.4.) numa das seguintes áreas:
      - 2.1.4.1 — Citogenética;
      - 2.1.4.2 — Genética bioquímica;
      - 2.1.4.3 — Genética bioquímica e molecular;
    - 2.1.5 — Os estágios em prática laboratorial poderão ser prolongados por mais 12 meses, em detrimento dos estágios opcionais previstos no n.º 2.4;
    - 2.2 — Treino clínico básico — de 12 a 15 meses:
      - 2.2.1 — Estágio em diagnóstico pré-natal (obstetrícia) — três meses;

2.2.2 — Estágios em pediatria (I e II) — dois estágios de três meses cada:

2.2.2.1 — Neonatologia (pediatria I);

2.2.2.2 — Pediatria do desenvolvimento (pediatria II);

2.2.3 — Estágio em medicina interna ou outra especialidade médica de adultos — três meses;

2.2.4 — Estágio opcional — três meses. Este estágio poderá ser efectuado (em alternativa aos previstos no n.º 2.1.4) numa das seguintes áreas:

2.2.4.1 — Pediatria (de preferência em doenças metabólicas);

2.2.4.2 — Medicina interna (ou outra especialidade médica de adultos);

2.2.4.3 — Epidemiologia;

2.2.4.4 — Estatística e informática da saúde;

2.3 — Treino clínico específico — de 24 a 36 meses:

2.3.1 — Genética clínica, incluindo aconselhamento genético, genética preditiva, diagnóstico pré-natal, dismorfologia, doenças metabólicas, doenças genéticas de adultos, entre outras — 24 meses.

2.3.1.1 — Recomenda-se que, da totalidade deste período de formação, três a seis meses sejam realizados, nos dois últimos anos, noutro serviço ou instituição com idoneidade formativa;

2.3.2 — Os estágios em treino clínico específico poderão ser prolongados por mais 12 meses, em detrimento dos estágios opcionais previstos no n.º 2.4;

2.4 — Estágios opcionais — 12 meses:

2.4.1 — Dois estágios com a duração de seis meses cada, destinados ao reforço da componente laboratorial ou da prática clínica e ou a uma maior dedicação a uma das valências (laboratoriais ou clínicas) disponíveis.

2.4.2 — Os futuros geneticistas com perfil laboratorial podem utilizar estes 12 meses opcionais para complemento da sua prática laboratorial, enquanto os futuros geneticistas com perfil clínico podem utilizá-los para treino clínico específico.

2.4.3 — Estes estágios opcionais devem ser realizados durante o 5.º e último ano de formação.

2.4.4 — Durante o último ano do internato deverá ser planeado e efectuado um projecto de investigação (laboratorial, clínico ou misto), em qualquer das áreas da genética médica, desde que integrado nas actividades de um ou mais destes locais de estágio e de interesse para os mesmos.

3 — Sequência preferencial dos estágios:

3.1 — 1.º ano — estágio de seis meses em genética clínica, seguido de estágio de três meses em citogenética e de estágio de três meses em neonatologia (pediatria I);

3.2 — 2.º ano — estágio de seis meses em genética clínica, seguido de estágio de três meses em genética bioquímica e molecular e de estágio de três meses em diagnóstico pré-natal (obstetrícia);

3.3 — 3.º ano — estágio de seis meses em genética clínica, seguido de estágio de três meses em fetopatologia (anatomia patológica) e de estágio de três meses em pediatria do desenvolvimento (pediatria II);

3.4 — 4.º ano — estágio de seis meses em genética clínica, seguido de estágio opcional de três meses, laboratorial (n.º 2.1.4) ou clínico (n.º 2.2.4), e de estágio de três meses em medicina interna (ou outra especialidade médica de adultos);

3.5 — 5.º ano — ano de execução dos dois estágios opcionais (laboratorial ou clínico) de seis meses, previstos no n.º 2.4, e do projecto de investigação, previsto no n.º 2.4.4.

4 — Local de formação para cada estágio:

4.1 — Estágios em citogenética — em laboratórios de citogenética de serviços ou instituições de genética

médica (n.ºs 2.1.1 e 2.1.4.1); os estágios opcionais de seis meses (n.º 2.4) poderão ainda ser realizados em outros laboratórios, considerados idóneos, dedicados à patologia cromossómica humana;

4.2 — Estágio em genética bioquímica e molecular — em laboratórios de genética molecular de serviços ou instituições de genética médica, ou em outros laboratórios dedicados ao diagnóstico molecular de doenças genéticas (n.ºs 2.2.2, 2.1.4.3 e 2.4);

4.3 — Estágio em fetopatologia — em serviço de anatomia patológica com actividade reconhecida em fetopatologia e considerado idóneo para esse tipo de formação (n.º 2.1.3);

4.4 — Estágio opcional em genética bioquímica — em laboratórios de genética bioquímica, unidades de metabolismo e ou de enzimologia de serviços ou instituições de genética médica, ou em outros laboratórios dedicados a doenças genéticas (n.º 2.1.4.2);

4.5 — Estágio em diagnóstico pré-natal — em serviços de obstetria com centro de diagnóstico pré-natal de nível II ou III (n.º 2.2.1);

4.6 — Estágios em pediatria (I e II) — em serviços de pediatria com unidade de neonatologia (n.º 2.2.2.1) e valências de pediatria do desenvolvimento (n.º 2.2.2.2) ou doenças metabólicas (n.º 2.2.4.1);

4.7 — Estágios em medicina interna ou outra especialidade médica de adultos — num grande departamento de medicina hospitalar ou, quando existirem separados, em serviços de especialidades não pediátricas e essencialmente não cirúrgicas e não laboratoriais (medicina interna, neurologia, endocrinologia, cardiologia, oftalmologia, ortopedia, oncologia, etc.), desde que num mínimo de três meses em cada um desses serviços (n.ºs 2.2.3 e 2.2.4.2);

4.8 — Estágio opcional em epidemiologia — em serviço ou instituição considerados idóneos para esse tipo de formação, com programas de acção em saúde pública, de preferência relacionados com doenças genéticas (n.º 2.2.4.3);

4.9 — Estágio opcional em estatística e informática da saúde — em serviço ou instituição considerados idóneos para esse tipo de formação (n.º 2.2.4.4);

4.10 — Estágios em genética clínica — em serviços ou instituições de genética médica (n.º 2.3.1), no caso dos estágios opcionais (n.º 2.4), também em serviços ou instituições que mantenham consultas especializadas ou temáticas para diagnóstico, tratamento e seguimento de doenças genéticas, e ou para testes preditivos e aconselhamento genético, desde que num mínimo de três meses em cada um desses serviços ou instituições.

5 — Objectivos de desempenho e conhecimento para cada estágio:

5.1 — Os objectivos gerais são:

5.1.1 — Formação de geneticistas clínicos ou laboratoriais, competentes para a prevenção, diagnóstico (clínico e laboratorial) e orientação terapêutica adequada de pessoas com doenças genéticas, bem como para aconselhamento genético destas e dos seus familiares, discutindo todas as alternativas disponíveis, incluindo as relacionadas com a reprodução;

5.1.2 — Orientação dos futuros profissionais para a garantia de qualidade dos seus serviços laboratoriais e clínicos, para o reconhecimento das implicações psicológicas, familiares e sociais da doença genética e para os princípios éticos e deontológicos fundamentais da prática clínica e laboratorial da genética médica;

5.1.3 — Reconhecimento da importância da colaboração entre os geneticistas responsáveis pelos exames

laboratoriais e os clínicos e da interacção com proficiência e sensibilidade com médicos de outras especialidades e com os profissionais não médicos que intervenham no encaminhamento dos doentes e famílias com patologia genética, para uma orientação mais adequada dos consultandos;

5.1.4 — Avaliação da evolução constante do conhecimento, particularmente numa área tão vasta e em expansão tão acelerada, com vista a reconhecer as suas próprias insuficiências e limitações e recorrer aos apoios apropriados;

5.2 — Objectivos específicos de cada estágio:

5.2.1 — Estágios em citogenética:

5.2.1.1 — Objectivos de desempenho — praticar as técnicas mais habituais de citogenética, incluindo o cariótipo de linfócitos do sangue periférico, amniócitos e vilosidades coriônicas, fibroblastos, células da medula óssea e tumorais, e os diversos métodos de bandeamento cromossómico e a hibridização *in situ* com fluorocromos (FISH);

5.2.1.2 — Objectivos de conhecimento — conhecer os fundamentos básicos de cada técnica e as suas indicações, sabendo propor os principais exames citogenéticos, em situação de doenças cromossómicas, leucemias e tumores sólidos, interpretar os seus resultados e conhecer as suas limitações;

5.2.2 — Estágios em genética bioquímica e molecular:

5.2.2.1 — Objectivos de desempenho — familiarizar-se com as técnicas básicas da biologia molecular, incluindo a extracção e quantificação de ADN, o uso de enzimas de restrição e as técnicas de RFLP (*restriction fragment length polymorphisms*) *southern blotting*, PCR (*polymerase chain reaction*) e SSCP (*single strand conformational polymorphism*), para estudo da variabilidade normal e detecção de mutações patogénicas;

5.2.2.2 — Objectivos de conhecimento — conhecer os fundamentos básicos de cada técnica e suas indicações, sabendo propor os principais testes moleculares, particularmente em situação de doenças genéticas, interpretar os seus resultados e conhecer as suas limitações;

5.2.3 — Estágio em fetopatologia:

5.2.3.1 — Objectivos de desempenho — familiarizar-se com as técnicas mais habitualmente utilizadas para o estudo macroscópico e microscópico da anátomo-patologia humana e, em particular, da patologia fetal e placentária; participar activamente no exame necrópico de fetos e recém-nascidos; observar e documentar correctamente (por inspecção e mensuração, fotografia, radiografia e anátomo-patologia) as anomalias encontradas em produtos de abortamento e nados-mortos e no exame das membranas fetais;

5.2.3.2 — Objectivos de conhecimento — reconhecer as principais anomalias congénitas e síndromes polimalformativas e as principais manifestações de patologia placentária, identificar as suas causas (genéticas ou adquiridas) e possibilidades de prevenção;

5.2.4 — Estágio opcional em genética bioquímica:

5.2.4.1 — Objectivos de desempenho — tomar contacto com as principais técnicas básicas de bioquímica, incluindo cromatografia, HPLC (*high performance liquid chromatography*), radioimunologia e espectrofotometria e outros métodos de identificação e doseamento de enzimas, hormonas e outras proteínas;

5.2.4.2 — Objectivos de conhecimento — conhecer os fundamentos básicos de cada técnica e suas indicações, sabendo propor os principais testes bioquímicos, par-

ticularmente em situação de doenças genéticas, interpretar os seus resultados e conhecer as suas limitações;

#### 5.2.5 — Estágio em diagnóstico pré-natal (DPN):

5.2.5.1 — Objectivos de desempenho — acompanhar os principais métodos obstétricos de diagnóstico ou intervenção fetal (ecografia, amniocentese, biópsia de vilosidades, coriocentese, fetoscopia) e de IVG (interrupção voluntária da gravidez); aprender a lidar com conhecimento e sensibilidade no apoio a casais com insucessos da reprodução;

5.2.5.2 — Objectivos de conhecimento — adquirir noções adequadas de embriologia e do desenvolvimento fetal normal, incluindo em situações de generalidade, conhecer as causas mais habituais de abortamentos de repetição e de infertilidade, reconhecer as anomalias mais frequentes do desenvolvimento, as suas causas e prevenção, conhecer as indicações, vantagens e limitações dos resultados obstétricos do DPN; valorizar a importância da interdisciplinaridade no DPN;

#### 5.2.6 — Estágios em pediatria:

5.2.6.1 — Objectivos de desempenho — saber observar o desenvolvimento normal do recém-nascido e da criança e reconhecer, apropriada e atempadamente, os desvios encontrados; realizar e documentar correctamente o exame físico e obter a história clínica e familiar relevante; estabelecer um relacionamento adequado e eficaz com as crianças doentes e seus familiares;

5.2.6.2 — Objectivos de conhecimento — conhecer o processo normal do desenvolvimento infantil, estatoponderal e psicomotor e reconhecer os seus desvios; conhecer as causas mais frequentes de atraso de crescimento e de atraso psicomotor, saber diagnosticar e orientar algumas das situações genéticas mais frequentemente encontradas em patologia pediátrica e conhecer as suas causas e prevenção;

#### 5.2.7 — Estágio em medicina interna:

5.2.7.1 — Objectivos de desempenho — realizar e documentar correctamente o exame físico e obter a história clínica e familiar relevante em jovens e adultos de idades variadas e com patologias diversificadas; estabelecer bom relacionamento profissional com o adulto doente e sua família;

5.2.7.2 — Objectivos de conhecimento — saber diagnosticar e tratar algumas das situações genéticas mais frequentes em medicina interna ou na especialidade médica de adultos escolhida e conhecer as suas causas e prevenção;

#### 5.2.8 — Estágio opcional em epidemiologia:

5.2.8.1 — Objectivos de desempenho — familiarizar-se com os objectivos principais da saúde pública no âmbito das doenças genéticas e com as principais aplicações das metodologias próprias da epidemiologia e seus resultados práticos; participar em rastreios e registos de patologias humanas;

5.2.8.2 — Objectivos de conhecimento — obter a noção da estrutura das populações humanas e suas variações; reconhecer como essa estrutura e essas variações podem contribuir para a doença e sua prevenção; conhecer o funcionamento da rede dos serviços de saúde primários e a sua importância para a planificação dos cuidados, a prevenção da doença e a promoção da saúde humana; conhecer as principais metodologias epidemiológicas e, particularmente, nos rastreios e registos;

#### 5.2.9 — Estágio em estatística e informática da saúde:

5.2.9.1 — Objectivos de desempenho — acompanhar a planificação e participar em estudos de recolha, registo, manutenção e análise de estatística relacionados

com a saúde; discutir criticamente a metodologia e conclusões de publicações oficiais e científicas de dados relacionados com a saúde, particularmente no campo da genética médica;

5.2.9.2 — Objectivos de conhecimento — conhecer os processos de recolha, registo e manutenção das estatísticas oficiais ligadas à saúde (vital, demográficas, etc.); conhecer as principais escalas de medição e saber interpretar os seus resultados; saber construir e testar hipóteses alternativas, usar os procedimentos de análise adequados e interpretar criticamente os seus resultados; compreender os principais problemas epidemiológicos, particularmente os de maior relevância para a genética médica;

#### 5.2.10 — Estágios em genética clínica:

##### 5.2.10.1 — Objectivos de desempenho:

- Observar correctamente os doentes e os seus familiares e diagnosticar ou confirmar diagnósticos de doenças genéticas, anomalias congénitas e síndromes dismórficas;
- Elaborar e interpretar de forma adequada as árvores genealógicas e identificar familiares em risco de doença genética;
- Avaliar riscos de aparecimento ou recidiva de doenças genéticas, incluindo a manifestação e transmissão de predisposições genéticas;
- Realizar o aconselhamento genético com sensibilidade e tacto, comunicando de forma não directiva e despreconceituada toda a informação necessária em cada situação, de acordo com o estado psicológico, a educação, os conhecimentos e as convicções morais dos consultandos, e com conhecimento profundo dos princípios básicos e das técnicas adequadas;
- Conhecer e apresentar todas as alternativas reprodutivas disponíveis, incluindo o diagnóstico pré-natal e a reprodução medicamente assistida, que sejam adequadas a cada situação genética e a cada consultando;

##### 5.2.10.2 — Objectivos de conhecimento:

- Ter a noção correcta da variabilidade fenotípica normal e patológica, da penetrância incompleta e da expressividade variável, da penetrância dependente da idade e da heterogeneidade genética, e das suas implicações para o diagnóstico (clínico e laboratorial) e o prognóstico;
- Saber diagnosticar e conhecer os meios possíveis de tratamento e prevenção das doenças genéticas mais frequentes, incluindo as técnicas de diagnóstico pré-natal, programas de rastreio e diagnóstico precoce, detecção de portadores e diagnóstico pré-sintomático, saber interpretar os resultados e conhecer as suas limitações;
- Saber construir e manter registos de doenças genéticas, reconhecer a sua importância na planificação de cuidados e na prevenção, assim como os seus perigos potenciais e regras indispensáveis para garantir a mais estrita confidencialidade;
- Obter um sólido conhecimento dos conceitos e noções fundamentais nas diversas áreas da genética médica, que incluem, entre outras, a genética molecular e bioquímica, a imunogenética, a citogenética e a biologia celular, a gené-

- tica do desenvolvimento, embriologia, teratologia, dismorfologia e fetopatologia, a genética psicossocial e outros aspectos das ciências sociais que se inter-relacionam com a genética, como a antropologia cultural e a genética histórica, a genética do comportamento e das doenças psiquiátricas, a genética das populações, epidemiologia genética e evolução;
- e) Saber consultar informação genética na literatura médica e em bases de dados especializadas, sempre que necessário e do modo mais apropriado;
- f) Conhecer profundamente os aspectos psicológicos, legais e éticos relacionados com toda a prática da genética médica, incluindo os que se relacionam com a manutenção de registos genéticos, com o DPN, o diagnóstico de portadores, e a detecção de mutações para doenças hereditárias tardias e incuráveis ou de genes de susceptibilidades;
- g) Conhecer adequadamente as recomendações internacionais e a legislação nacional a respeito do DPN e IVG, da execução de testes genéticos (diagnósticos, preditivos e pré-natais) e da manutenção de registos e ficheiros com informação genética.
- 6 — Avaliação de desempenho e de conhecimentos em cada estágio:
- 6.1 — Avaliação de desempenho:
- 6.1.1 — Avaliação contínua de desempenho segundo os seguintes parâmetros:
- a) Capacidade de execução técnica — ponderação 4;
- b) Interesse pela valorização profissional — ponderação 3;
- c) Responsabilidade profissional — ponderação 4;
- d) Relações humanas no trabalho — ponderação 3;
- 6.2 — Avaliação de conhecimentos:
- 6.2.1 — Para estágios de duração igual ou superior a seis meses, as provas de avaliação de conhecimentos consistirão de:
- a) Discussão pública dos relatórios de actividades;
- b) Discussão pública de (i) prova clínica com doente, ou (ii) execução e interpretação de exames laboratoriais, ou (iii) problema clínico e ou laboratorial, consoante o tipo de estágios.
- 7 — Aplicabilidade:
- 7.1 — O presente programa entra em vigor em 1 de Janeiro de 2001 e aplica-se aos internos que iniciarem a especialidade a partir dessa data e até à sua revisão.

**MINISTÉRIO DA SAÚDE****Decreto-Lei n.º 111/2004**

de 12 de Maio

O Decreto-Lei n.º 217/99, de 15 de Junho, com a redacção dada pelo Decreto-Lei n.º 534/99, de 11 de Dezembro, estabeleceu o regime jurídico do licenciamento e fiscalização dos laboratórios privados que prosigam actividades de diagnóstico, de monitorização terapêutica e de prevenção no domínio da patologia humana, bem como os requisitos que devem ser observados quanto a instalações, organização e funcionamento, definindo ainda as regras de qualidade e de segurança a que devem obedecer os laboratórios do sector público e social.

A experiência resultante da sua aplicação e a necessidade de eliminar eventuais factores de discriminação relativamente aos laboratórios existentes noutros Estados membros, factores que são contrários aos princípios da liberdade de estabelecimento e da livre prestação de serviços, previstos no Tratado da Comunidade Europeia, impõem a alteração de algumas disposições do decreto-lei em causa, a fim de o tornar compatível com tais princípios, mantendo, no entanto, a salvaguarda da qualidade e segurança dos serviços prestados.

Aproveitou-se igualmente para, na disposição referente às contra-ordenações, substituir a anterior moeda nacional, o escudo, pela unidade monetária em vigor, o euro, nos valores das coimas.

Sendo a segunda alteração ao Decreto-Lei n.º 217/99, de 15 de Junho, considerou-se oportuno republicar o texto com todas as alterações adoptadas, incluindo as que constam do presente diploma.

Foi ouvida a Comissão Técnica Nacional de Patologia Clínica e Análises Clínicas.

Assim:

Nos termos da alínea a) do n.º 1 do artigo 198.º da Constituição, o Governo decreta o seguinte:

**Artigo 1.º**

Alteração ao Decreto-Lei n.º 217/99, de 15 de Junho

O artigo 8.º do Decreto-Lei n.º 217/99, de 15 de Junho, e os artigos 7.º, 12.º, 34.º, 40.º e 44.º do mesmo

diploma, com a redacção conferida pelo Decreto-Lei n.º 534/99, de 11 de Dezembro, passam a ter a seguinte redacção:

**«Artigo 7.º**

[...]

- 1 — .....
- 2 — .....
- 3 — .....
- 4 — .....
- a) .....
- b) .....
- c) .....
- d) As regras a observar na colaboração com outros laboratórios, definindo, no caso de laboratórios fora da Comunidade Europeia, uma orientação para os casos excepcionais em que seja permitido o recurso aos mesmos, nos termos do disposto no artigo 34.º;
- e) .....
- f) .....
- g) .....
- h) .....
- i) .....
- j) .....
- k) .....
- l) .....
- m) .....
- 5 — .....

**Artigo 8.º**

[...]

O funcionamento de qualquer laboratório depende da obtenção de uma licença, a conceder por despacho do Ministro da Saúde, que fixa as valências que o seu titular fica autorizado a desenvolver, os respectivos postos de colheita e, bem assim, os laboratórios, fora da Comunidade Europeia, com os quais tenha sido celebrado contrato de colaboração, nos casos previstos no n.º 2 do artigo 34.º

Artigo 12.º

[...]

- 1 — .....
- a) .....
- b) .....
- c) Indicação do meio e condições de transporte utilizados para o laboratório central;
- d) .....
- 2 — .....
- 3 — .....
- 4 — Os laboratórios de análises clínicas licenciados num Estado membro que pretendam abrir postos de colheita no território nacional devem organizar um processo nos termos do disposto no presente artigo, acompanhado da documentação comprovativa do respectivo licenciamento no país de origem.

Artigo 34.º

[...]

- 1 — Os laboratórios nacionais podem estabelecer acordos de colaboração entre si ou com laboratórios de outro Estado membro, nos termos do presente diploma, os quais devem ser levados ao conhecimento da Direcção-Geral da Saúde.
- 2 — Os laboratórios nacionais podem, excepcionalmente, estabelecer acordos com laboratórios fora da Comunidade Europeia, nas condições a aprovar por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN.
- 3 — Os laboratórios licenciados ao abrigo deste diploma não podem ser utilizados como postos de colheita de laboratórios licenciados fora da Comunidade Europeia.

Artigo 40.º

[...]

- 1 — À regulação das áreas dos postos de colheita aplica-se o disposto no n.º 4 do artigo anterior.
- 2 — (*Revogado.*)

Artigo 44.º

[...]

- 1 — Constituem contra-ordenações puníveis com coima graduada de € 1250 a € 3740, no caso de pessoa singular, e de € 2500 até ao máximo de € 30 000, no caso de pessoa colectiva:
  - a) .....
  - b) .....
  - c) .....
  - d) .....
  - e) .....
  - f) .....
- 2 — .....

Artigo 2.º

Republicação

O Decreto-Lei n.º 217/99, de 11 de Junho, com a redacção dada pelo Decreto-Lei n.º 534/99, de 11 de

Dezembro, é republicado em anexo, na íntegra, com as alterações introduzidas pelo presente diploma.

Visto e aprovado em Conselho de Ministros de 18 de Março de 2004. — *José Manuel Durão Barroso* — *Maria Teresa Pinto Basto Gouveia* — *Maria Celeste Ferreira Lopes Cardona* — *Luís Filipe Pereira*.

Promulgado em 26 de Abril de 2004.

Publique-se.

O Presidente da República, JORGE SAMPAIO.

Referendado em 27 de Abril de 2004.

O Primeiro-Ministro, *José Manuel Durão Barroso*.

ANEXO

Regime jurídico do licenciamento dos laboratórios

CAPÍTULO I

Disposições gerais

Artigo 1.º

Objectivo

1 — O presente diploma aprova o regime jurídico do licenciamento e da fiscalização dos laboratórios privados que prossigam actividades de diagnóstico, de monitorização terapêutica e de prevenção no domínio da patologia humana, independentemente da forma jurídica adoptada, bem como os requisitos que devem ser observados quanto a instalações, organização e funcionamento.

2 — Os laboratórios do sector público e os laboratórios do sector social regem-se pelas regras de qualidade e segurança previstas neste diploma.

Artigo 2.º

Liberdade de escolha

Os laboratórios e as entidades prescritoras devem respeitar o princípio da liberdade de escolha dos utilizadores.

Artigo 3.º

Liberdade de instalação

Deve ser respeitado o princípio da liberdade de instalação dos laboratórios desde que sejam observados os requisitos previstos neste diploma.

Artigo 4.º

Regras deontológicas

No desenvolvimento da sua actividade devem os laboratórios e os seus profissionais observar o cumprimento das regras deontológicas em vigor nas respectivas ordens, tendo em particular atenção o princípio da independência profissional e técnica do director técnico.

Artigo 5.º

Dever de cooperação

Os laboratórios devem colaborar com as autoridades de saúde nas campanhas e programas de saúde pública.

## Artigo 6.º

## Qualidade e segurança

As normas de qualidade e segurança são cumpridas em todas as situações previstas no presente diploma de acordo com as regras definidas pelos códigos científicos e técnicos internacionalmente reconhecidos nesta área, competindo à comissão técnica nacional propor ao Ministro da Saúde a sua adopção.

## Artigo 7.º

## Programas de garantia e manual de boas práticas

1 — O manual de boas práticas que deve integrar os processos de garantia de qualidade laboratorial é aprovado por despacho do Ministro da Saúde, ouvidas a comissão técnica nacional (CTN) e as Ordens dos Médicos e dos Farmacêuticos.

2 — No âmbito da anatomia patológica, o manual de boas práticas é aprovado por despacho do Ministro da Saúde, ouvidas a CTN e a Ordem dos Médicos.

3 — Os manuais de boas práticas referidos nos números anteriores são elaborados de modo a permitir a acreditação dos laboratórios, integrando-se no sistema de qualidade da saúde.

4 — Dos manuais de boas práticas referidos nos números anteriores constam, designadamente:

- a) A listagem das nomenclaturas a utilizar pelos profissionais de saúde;
- b) A indicação dos equipamentos específicos para cada valência laboratorial;
- c) As restrições à colheita de produtos biológicos;
- d) As regras a observar na colaboração com outros laboratórios, definindo, no caso de laboratórios fora da Comunidade Europeia, uma orientação para os casos excepcionais em que seja permitido o recurso aos mesmos, nos termos do disposto no artigo 34.º;
- e) A responsabilidade e a independência da direcção técnica do laboratório;
- f) Indicações pormenorizadas sobre os procedimentos operativos, designadamente quanto à identificação dos doentes, condições de colheita, etiquetagem, métodos a utilizar, validação dos resultados e sua transmissão, garantia de qualidade, confidencialidade dos resultados e requisitos dos relatórios que sejam necessários;
- g) Instrução sobre a manutenção dos equipamentos e periodicidade das respectivas verificações, bem como sobre os reagentes;
- h) Orientações sobre armazenamento e segurança;
- i) Regras específicas quanto a organização, áreas e instalações;
- j) Normas relativas a instalação de postos de colheita;
- k) O número mínimo de técnicas que os laboratórios ficam obrigados a executar por cada valência;
- l) As regras sobre o sistema de gestão e recolha de resíduos;
- m) Requisitos do relatório anual de actividades.

5 — Do manual de boas práticas de anatomia patológica a que se refere o n.º 2 devem constar todas as alíneas do número anterior, com excepção das alíneas f) e k).

## CAPÍTULO II

## Da licença de funcionamento

## Artigo 8.º

## Licença de funcionamento

O funcionamento de qualquer laboratório depende da obtenção de uma licença, a conceder por despacho do Ministro da Saúde, que fixa as valências que o seu titular fica autorizado a desenvolver, os respectivos postos de colheita e, bem assim, os laboratórios, fora da Comunidade Europeia, com os quais tenha sido celebrado contrato de colaboração, nos casos previstos no n.º 2 do artigo 34.º

## Artigo 9.º

## Comissão técnica nacional

1 — É criada uma CTN na dependência do Ministro da Saúde, que emite parecer prévio sobre o licenciamento dos laboratórios referidos no artigo 1.º e sobre as matérias expressamente mencionadas no presente diploma legal e em outras que lhe sejam conferidas por despacho ministerial.

2 — Compete, nomeadamente, à CTN:

- a) Emitir pareceres de carácter geral relacionados com a aplicação harmoniosa do presente diploma legal em todo o território nacional;
- b) Esclarecer as dúvidas que lhe sejam colocadas pelas comissões de verificação técnica (CVT) ou pelos laboratórios;
- c) Emitir parecer sobre os processos de concessão de licença de funcionamento de laboratórios instruídos pelas administrações regionais de saúde (ARS);
- d) Elaborar relatório anual sobre o funcionamento do dispositivo que licencia e fiscaliza a qualidade e segurança dos laboratórios;
- e) Acompanhar os processos de contra-ordenações instaurados pelas ARS;
- f) Emitir parecer sobre os processos instruídos pelas ARS e que podem conduzir à suspensão ou revogação da licença de funcionamento;
- g) Propor os prazos de realização das vistorias e atribuição de licenças de funcionamento, contados a partir da data de entrada do requerimento do interessado, reiniciando-se a sua contagem sempre que sejam solicitados novos elementos processuais.

3 — Sempre que necessário, no exercício das suas competências, a CTN adopta explicitamente normas de referência aprovadas por despacho do Ministro da Saúde.

4 — As normas que regem o exercício das competências e o modo de funcionamento da CTN são definidas por despacho do Ministro da Saúde.

5 — A CTN é constituída por cinco elementos, sendo um técnico de saúde em representação do Ministério da Saúde, que preside, um em representação da Ordem dos Médicos, um em representação da Ordem dos Farmacêuticos e dois em representação das associações profissionais dos patologistas clínicos e dos analistas clínicos.

6 — No âmbito da anatomia patológica, é constituída uma CTN específica, composta por um técnico de saúde

em representação do Ministério da Saúde, que preside, e dois em representação da Ordem dos Médicos.

7 — Sempre que estejam em causa matérias com interesse para outras entidades, a CTN solicita o seu parecer prévio.

#### Artigo 10.º

##### Comissões de verificação técnica

1 — São criadas CVT, que funcionam junto de cada ARS, às quais compete, genericamente, no âmbito dos poderes de vistoria e inspecção:

- a) Verificar a satisfação dos requisitos exigidos para a criação, organização e funcionamento dos laboratórios;
- b) Avaliar a implementação dos programas de garantia de qualidade que vierem a ser aprovados;
- c) Participar às ARS as infracções que constituam contra-ordenações, com vista à aplicação das coimas estabelecidas na lei;
- d) Propor as medidas consideradas necessárias face às deficiências detectadas;
- e) Reconhecer o cumprimento das instruções constantes do manual de boas práticas pelos laboratórios;
- f) Instruir os processos conducentes à suspensão ou revogação da licença de funcionamento;
- g) Verificar os equipamentos mínimos exigidos para cada valência;
- h) Apreciar as regras de armazenamento, segurança e certificação dos produtos;
- i) Verificar as condições de manutenção dos equipamentos, bem como dos reagentes.

2 — As CVT para análises clínicas são constituídas por três elementos, sendo um técnico de saúde em representação do Ministério da Saúde, que preside, um em representação da Ordem dos Médicos e um em representação da Ordem dos Farmacêuticos.

3 — As CVT, no âmbito da anatomia patológica, são constituídas por três elementos, sendo um em representação do Ministério da Saúde, que preside, e dois em representação da Ordem dos Médicos.

4 — As coimas aplicadas pela ARS em processo de contra-ordenação são comunicadas ao director-geral da Saúde.

5 — As normas que regem o exercício das competências e o modo de funcionamento das CVT são fixadas por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN.

#### Artigo 11.º

##### Processo de licenciamento

1 — O pedido de licenciamento de um laboratório deve ser efectuado mediante a apresentação de um requerimento dirigido ao Ministro da Saúde, através da ARS da área onde aquele se situa, à qual compete a instrução do processo.

2 — Do requerimento devem constar:

- a) A denominação social ou nome e demais elementos identificativos do requerente;
- b) A indicação da sede ou residência;
- c) O número fiscal de contribuinte;
- d) A localização da unidade e a sua designação;

- e) A identificação da direcção técnica, incluindo o exercício de funções noutro laboratório;
- f) O tipo de serviços que se propõe prestar.

3 — O requerimento é acompanhado pelos seguintes documentos:

- a) Cópia do cartão de identificação de pessoa colectiva ou do bilhete de identidade do requerente e, ainda, do respectivo cartão de contribuinte, que pode ser certificada pelo serviço receptor;
- b) Certidão actualizada do registo comercial;
- c) Projecto do quadro do pessoal a admitir;
- d) Programa funcional, memória descritiva e projecto das instalações em que o laboratório deve funcionar, assinado por técnico devidamente habilitado;
- e) Certificado que ateste que o laboratório cumpre as regras de segurança vigentes;
- f) Certificado, emitido pela autoridade de saúde competente, que ateste as condições hígido-sanitárias das instalações em que o laboratório deve funcionar;
- g) Impresso de licença de funcionamento de modelo normalizado;
- h) Projecto de regulamento interno.

4 — Autorizado o licenciamento do laboratório, deve o mesmo apresentar, no prazo definido no despacho ministerial, a relação detalhada do pessoal e respectivo mapa, acompanhada de certificados de habilitações literárias e profissionais.

#### Artigo 12.º

##### Licenciamento de postos de colheita

1 — Sempre que os laboratórios de análises clínicas pretendam dispor de outros postos de colheita para além dos constantes na licença de funcionamento devem organizar um processo com os seguintes documentos:

- a) Requerimento, devidamente fundamentado, dirigido ao Ministro da Saúde, através da ARS, com identificação da entidade requerente;
- b) Programa funcional, memória descritiva e projecto de instalações;
- c) Indicação do meio e condições de transporte utilizados para o laboratório central;
- d) Contrato de arrendamento ou outro documento equivalente que prove a utilização pela entidade requerente.

2 — Após o licenciamento do posto de colheita previsto no número anterior, o laboratório deve apresentar a identificação do pessoal responsável pelo funcionamento daquele.

3 — A autorização de abertura de outros postos de colheita depende de despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN.

4 — Os laboratórios de análises clínicas licenciados num Estado membro que pretendam abrir postos de colheita no território nacional devem organizar um processo nos termos do disposto no presente artigo, acompanhado da documentação comprovativa do respectivo licenciamento no país de origem.

**Artigo 13.º****Processo especial de licenciamento de valências**

1 — O laboratório que pretenda praticar nas instalações licenciadas outras valências para além das constantes na licença de funcionamento deve apresentar requerimento dirigido ao Ministro da Saúde, através da respectiva ARS, acompanhado dos seguintes elementos:

- a) Identificação do laboratório;
- b) Tipo de serviços;
- c) Indicação do pessoal, se for caso disso;
- d) Indicação do equipamento.

2 — A implementação de unidades para o desenvolvimento de valências fora das instalações licenciadas rege-se pelo processo geral de licenciamento.

**Artigo 14.º****Instrução do processo**

1 — Compete à respectiva ARS a instrução do processo de atribuição da licença de funcionamento.

2 — Para os efeitos previstos no número anterior, a ARS pode solicitar aos requerentes todos os esclarecimentos adicionais que, em cada caso, considere necessários à informação do requerimento a que se refere o artigo anterior.

**Artigo 15.º****Condições de licenciamento**

São condições de atribuição da licença de funcionamento:

- a) A idoneidade do requerente, que, no caso de se tratar de pessoa colectiva, deve ser preenchida pelos administradores, directores ou gerentes que detenham a direcção efectiva do laboratório;
- b) A idoneidade profissional do director técnico e demais profissionais de saúde que prestem serviço no laboratório;
- c) A qualidade técnica dos exames a prestar no laboratório, bem como dos equipamentos de que ficarão dotados;
- d) O cumprimento dos requisitos exigíveis em matéria de instalações, equipamento, organização e funcionamento estabelecidos nos capítulos III e IV.

**Artigo 16.º****Vistoria**

1 — A atribuição da licença de funcionamento é precedida de vistoria a efectuar pelas CVT previstas no artigo 10.º, devendo ser articulada com as vistorias a que se refere o regime jurídico da urbanização e edificação, na parte relativa aos estabelecimentos comerciais, quando aplicável.

2 — Efectuada a vistoria a que se refere o número anterior, deve a ARS submeter o processo, devidamente instruído e informado, ao director-geral da Saúde.

**Artigo 17.º****Revogação da licença**

1 — Sempre que o funcionamento de um laboratório decorra em condições de manifesta degradação qualitativa dos cuidados e tratamentos prestados ou quando, pelas entidades competentes, se verifique inobservância das regras técnicas que enformam as profissões, bem como as infracções de carácter deontológico ou ético, deve ser revogada a respectiva licença de funcionamento, por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN, sob proposta do director-geral da Saúde.

2 — As condições a que se refere o número anterior devem ser comprovadas em processo instruído pela CVT, no caso de serem de carácter técnico ou assistencial, ou pelas respectivas ordens profissionais, quando se tratar de inobservância das regras técnicas que enformam as profissões, bem como as infracções de carácter deontológico ou ético.

3 — Notificado o despacho de revogação da licença de funcionamento, deve o laboratório cessar a sua actividade no prazo fixado, sob pena de se solicitar às autoridades administrativas e policiais competentes o encerramento compulsivo mediante comunicação do despacho correspondente.

**Artigo 18.º****Suspensão da licença**

1 — Sempre que o laboratório não disponha dos meios humanos e materiais exigíveis segundo as presentes normas, mas seja possível supri-los, deve o director-geral da Saúde proceder à suspensão da licença de funcionamento, observando-se o disposto no n.º 2 do artigo anterior.

2 — O despacho que determinar a suspensão da licença de funcionamento fixa o prazo, não superior a 180 dias, dentro do qual o laboratório deve realizar as obras, adquirir os equipamentos ou contratar o pessoal necessário ao regular funcionamento dos seus serviços, sob pena de revogação da licença.

3 — A suspensão da licença implica a inibição de funcionamento sempre que haja:

- a) Faltas ou defeitos com risco significativo para a saúde pública;
- b) Perda de idoneidade do director do laboratório;
- c) Falta de substituição do director do laboratório no prazo definido na lei;
- d) Não ser imediatamente assegurada a substituição interina do director do laboratório.

4 — A suspensão pode ser imediatamente imposta, pelo director-geral da Saúde, quando o funcionamento da mesma constitua grave risco para a saúde pública, que informa seguidamente a CTN.

**Artigo 19.º****Verificações**

1 — As CVT efectuem verificações periódicas, em termos a definir por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN.

2 — As CVT efectuem verificações aos laboratórios quando recebam reclamações dos utentes que pela sua natureza o justifiquem.

## Artigo 20.º

## Publicidade da inibição de funcionamento e da revogação

A medida de revogação da licença de funcionamento e a medida de inibição de funcionamento previstas nos artigos 17.º e 18.º são divulgadas ao público, pela respectiva ARS, através da afixação de edital na porta principal de acesso ao laboratório e dos postos de colheita e outros meios que se venham a revelar necessários à informação da população envolvida.

## Artigo 21.º

## Autorização de reabertura

Logo que cessem as razões que motivaram a suspensão da licença de funcionamento, a requerimento do interessado, deve o Ministro da Saúde, ouvida a CTN, determinar o termo da suspensão após vistoria a realizar ao laboratório, pela CVT respectiva, sendo o despacho dado a conhecer ao público através da utilização dos mesmos meios que foram usados para aplicar a suspensão.

## CAPÍTULO III

## Organização e funcionamento

## Artigo 22.º

## Valências

1 — Para efeitos do disposto no artigo 8.º, os laboratórios podem ser autorizados a desenvolver, isolada ou conjuntamente, designadamente, as seguintes valências:

- a) Bioquímica;
- b) Microbiologia;
- c) Hematologia;
- d) Imunologia;
- e) Endocrinologia laboratorial e estudo funcional dos metabolismos, órgãos e sistemas;
- f) Monitorização de fármacos e toxicologia clínica;
- g) Genética;
- h) Patologia molecular.

2 — Os laboratórios de análises clínicas devem abranger, no mínimo, quatro das valências constantes das alíneas a) a e) do número anterior, podendo, no entanto, ser autorizado outro número de valências, mediante despacho do Ministro da Saúde, com base em parecer emitido pela CTN.

3 — Sem prejuízo do disposto no número anterior e quando não haja lugar ao desempenho de todas as valências referidas no número anterior, o laboratório identifica-se pela valência ou valências que prossegue, ficando impedido o exercício de qualquer outra, pelo que fica vedada a recolha de produtos biológicos para outras valências.

4 — Para cada valência são estabelecidas as determinações mínimas que o laboratório é obrigado a executar.

5 — Os laboratórios de anatomia patológica podem desenvolver as seguintes valências:

- a) Histopatologia;
- b) Citopatologia;
- c) Estudos necrópsicos;

d) Técnicas adicionais de estudo, como imunocitoquímica, ultraestruturas e patologia molecular.

6 — Por despacho do Ministro da Saúde e com fundamento em parecer da CTN, os laboratórios podem ser autorizados a desenvolver outras valências, justificadas pela evolução técnica e científica.

## Artigo 23.º

## Direcção do laboratório

1 — Os laboratórios são tecnicamente dirigidos por um director com as seguintes qualificações:

- a) Nos laboratórios o director deve ter a especialidade de patologia clínica ou de análises clínicas e estar inscrito na Ordem dos Médicos ou na Ordem dos Farmacêuticos;
- b) Nos laboratórios de anatomia patológica o director deve ter a especialidade de anatomia patológica e estar inscrito na Ordem dos Médicos.

2 — Cada director deve assumir a responsabilidade de um único laboratório, implicando presença física verificável que garanta a qualidade dos exames laboratoriais, devendo ser substituído nos seus impedimentos e ausências por um especialista médico ou farmacêutico.

3 — Em caso de morte ou incapacidade permanente do director para o exercício da sua profissão, deve o laboratório proceder imediatamente à sua substituição e informar a ARS do especialista designado.

4 — As situações descritas no número anterior devem ser resolvidas pelo laboratório, de forma definitiva, no prazo máximo de três meses contados a partir da ocorrência dos factos.

5 — Cabe ao director, para além da direcção e da responsabilidade pelo funcionamento, velar, em especial, pela qualidade dos actos e exames a prestar e pelo cumprimento das normas ético-deontológicas.

6 — Pode ser autorizado, por despacho do Ministro da Saúde, no âmbito do processo de licenciamento, que o director exerça a direcção técnica em dois laboratórios, com fundamento no requerimento da entidade proponente e parecer da CTN, que explicita as condições em que o exercício é autorizado.

7 — É da responsabilidade do director:

- a) Elaborar o regulamento interno do laboratório a que se refere o artigo anterior e velar pelo seu cumprimento, tendo em vista, designadamente, as normas definidas pelo manual de boas práticas a que se refere o artigo 7.º;
- b) Designar, de entre os profissionais com qualificação equivalente à sua, o seu substituto durante as suas ausências ou impedimentos;
- c) Velar pelo cumprimento dos preceitos éticos, deontológicos e legais;
- d) Velar pela qualidade dos actos e exames prestados, tendo em particular atenção os programas de garantia de qualidade a que se refere o artigo 7.º;
- e) Elaborar os protocolos técnicos, tendo em vista, designadamente, o cumprimento das normas definidas pelo manual de boas práticas e velar pelo seu cumprimento;
- f) Elaborar as normas referentes à protecção da saúde e à segurança do pessoal, bem como as

referentes à protecção do ambiente e da saúde pública, designadamente as referentes aos resíduos, e velar pelo seu cumprimento;

- g) Garantir a qualificação técnico-profissional adequada para o desempenho das funções técnicas necessárias;
- h) Elaborar o relatório anual a que se refere o artigo 7.º

#### Artigo 24.º

##### Pessoal

1 — O laboratório deve dispor, para além do director, do pessoal técnico necessário ao desempenho das funções para que estão licenciados, segundo especificações reguladas por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN.

2 — O pessoal não habilitado pode permanecer em exercício de funções, em regime transitório, tal como o previsto no artigo 5.º do Decreto-Lei n.º 261/93, de 24 de Julho.

#### Artigo 25.º

##### Regulamento interno

Os laboratórios devem dispor de um regulamento interno definido pelo director, do qual deve constar, pelo menos, o seguinte:

- a) Identificação do director e do seu substituto, bem como dos especialistas e restantes colaboradores;
- b) Estrutura organizacional do laboratório;
- c) Deveres gerais dos profissionais;
- d) Funções e competências por grupos profissionais;
- e) Normas de funcionamento;
- f) Localização das unidades de colheita e identificação do pessoal que procede à recolha ou colheita dos produtos biológicos;
- g) Laboratórios com os quais tem colaboração;
- h) Normas relativas aos utilizadores.

#### Artigo 26.º

##### Identificação

1 — Os laboratórios devem ser identificados em tabuleta exterior e com indicação do nome e habilitação profissional do director.

2 — Os postos de colheita devem ser identificados em tabuleta exterior com a indicação e localização do laboratório de que dependem e do respectivo director com menção das suas habilitações profissionais.

#### Artigo 27.º

##### Informação aos utentes

1 — O horário de funcionamento e a licença de autorização de funcionamento devem ser afixados em local bem visível e acessível aos utentes.

2 — A tabela de preços deve estar obrigatoriamente disponível para consulta pelos utilizadores.

3 — Deve ser afixada, em local bem visível, informação sobre a existência de livro de reclamações.

#### Artigo 28.º

##### Livro de reclamações

1 — Os laboratórios devem dispor de livro de reclamações de modelo normalizado insusceptível de ser desvirtuado, com termo de abertura datado e assinado pelo conselho de administração da ARS.

2 — Os laboratórios devem enviar mensalmente às ARS as reclamações efectuadas pelos seus utilizadores, as quais devem obter resposta no prazo máximo de 30 dias, ouvidas as Ordens dos Médicos e dos Farmacêuticos.

3 — O modelo de livro de reclamações é aprovado por despacho do Ministro da Saúde.

#### Artigo 29.º

##### Funcionamento dos postos de colheita

Os postos de colheita dos laboratórios não podem funcionar sem a presença, no mínimo, de um técnico nas condições referidas no artigo 24.º

#### Artigo 30.º

##### Colheita de produtos biológicos

Os produtos biológicos podem ser colhidos, nomeadamente, em laboratórios devidamente licenciados e respectivos postos de colheita, no domicílio e em outras unidades privadas de saúde por pessoal técnico devidamente habilitado para o efeito, em termos a definir por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN.

#### Artigo 31.º

##### Transporte de produtos biológicos

1 — O acondicionamento e o transporte dos produtos biológicos para laboratórios devem ser efectuados em condições de termoestabilização adequadas, de acordo com as regras estabelecidas no manual de boas práticas.

2 — O transporte dos produtos biológicos das unidades de colheita deve ser efectuado por pessoal e meios próprios dos laboratórios, sendo vedada a utilização de transportes públicos.

3 — Os produtos destinados a exames anátomo-patológicos devem ser transportados em meios de fixação apropriados e devidamente acondicionados em recipientes destinados para o efeito.

#### Artigo 32.º

##### Restrições à colheita de produtos biológicos

Não é permitida nos postos de colheita a obtenção de produtos biológicos destinados a análises cuja realização deva ser imediata ou cujo resultado possa vir a sofrer alterações com o transporte a efectuar para o laboratório central.

#### Artigo 33.º

##### Resultados dos exames

1 — Os resultados dos exames efectuados por cada laboratório devem constar de relatório validado pelo director ou por especialistas inscritos nas Ordens dos Médicos ou dos Farmacêuticos, nos quais aquele delegue funções, nos termos do regulamento interno.

2 — Os resultados dos exames de anatomia patológica devem ser assinados por anátomo-patologistas inscritos na Ordem dos Médicos, devidamente identificados.

#### Artigo 34.º

##### Colaboração entre laboratórios

1 — Os laboratórios nacionais podem estabelecer acordos de colaboração entre si ou com laboratórios de outro Estado membro, nos termos do presente diploma, os quais devem ser levados ao conhecimento da Direcção-Geral da Saúde.

2 — Os laboratórios nacionais podem, excepcionalmente, estabelecer acordos com laboratórios fora da Comunidade Europeia, nas condições a aprovar por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN.

3 — Os laboratórios licenciados ao abrigo deste diploma não podem ser utilizados como postos de colheita de laboratórios licenciados fora da Comunidade Europeia.

#### Artigo 35.º

##### Seguro profissional e de actividade

A responsabilidade civil e profissional, bem como a responsabilidade pela actividade laboratorial, deve ser transferida, total ou parcialmente, para empresas de seguros.

#### Artigo 36.º

##### Alterações relevantes de funcionamento

1 — Estão sujeitas a comunicação prévia à Direcção-Geral da Saúde as alterações relevantes no funcionamento dos laboratórios e dos postos de colheita, designadamente a transferência de titularidade, a cessão de exploração, a mudança da direcção, dos especialistas ou de estruturas físicas e a remodelação, transformação e ampliação.

2 — Nas situações previstas no número anterior, a Direcção-Geral da Saúde tomará as medidas adequadas à garantia do cumprimento do presente decreto-lei, ouvida a CTN.

#### Artigo 37.º

##### Conservação e arquivo

1 — Os laboratórios devem conservar, por qualquer processo, pelo menos durante cinco anos, sem prejuízo de outros prazos que venham a ser estabelecidos por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN, de acordo com as situações específicas relacionadas com a tipologia de informação adequada a diferentes situações clínicas, os seguintes documentos:

- Os resultados nominativos dos exames analíticos realizados;
- Os resultados dos programas de garantia de qualidade;
- Os resultados das vistorias realizadas pelas CVT;
- Os contratos celebrados quanto à recolha dos resíduos;
- Os acordos relativos à aquisição dos reagentes;
- Os protocolos de colaboração com outros laboratórios.

2 — O disposto no número anterior é também aplicável aos laboratórios de anatomia patológica no que

respeita aos documentos referidos nas alíneas a) a e) do número anterior e, ainda, quanto ao seguinte:

- Lâminas histológicas;
- Lâminas citológicas;
- Blocos de parafina.

3 — Os contratos e demais documentação relativos à aquisição dos equipamentos devem ser conservados durante todo o tempo em que os mesmos se encontrarem em funcionamento.

## CAPÍTULO IV

### Instalações e equipamento

#### Artigo 38.º

##### Meio físico

Os laboratórios devem situar-se em meios físicos salubres e de fácil acessibilidade e dispor de infra-estruturas viárias, de abastecimento de água, de sistema de recolha de águas residuais e de resíduos, de energia eléctrica e de telecomunicações, de acordo com a legislação em vigor.

#### Artigo 39.º

##### Instalações

1 — O exercício da actividade laboratorial deve ser realizado em áreas exclusivamente destinadas a esse fim.

2 — Os laboratórios podem, mediante autorização do Ministro da Saúde e com base em parecer prévio fundamentado da CTN respectiva, designadamente no manual de boas práticas e nas normas de qualidade e segurança, instalar postos para a colheita de produtos biológicos em local externo ao estabelecimento referido no número anterior.

3 — O estabelecimento destinado ao exercício da actividade principal do laboratório deve dispor, de acordo com as valências exercidas, de instalações adequadas e com capacidade para assegurar a qualidade técnica das colheitas de produtos biológicos e dos exames efectuados.

4 — Para os efeitos do disposto no presente artigo, as instalações dos laboratórios, independentemente das valências que prossigam, devem dispor das instalações estabelecidas por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN e mediante proposta do laboratório.

#### Artigo 40.º

##### Postos de colheita

À regulação das áreas dos postos de colheita aplica-se o disposto no n.º 4 do artigo anterior.

#### Artigo 41.º

##### Normas genéricas de construção

1 — As paredes, tectos, divisórias, portas e revestimento do pavimento das áreas destinadas a exames devem permitir a manutenção de um grau de assepsia e isolamento compatíveis com a valência a que se destinam.

2 — Os laboratórios que preparem autovacinas e auto-alergénios devem dispor, exclusivamente para esse efeito, de uma área convenientemente protegida contra quaisquer contaminações.

3 — Os laboratórios que utilizem radioisótopos na realização de análises devem obedecer às normas em vigor no âmbito da protecção contra radiações ionizantes.

#### Artigo 42.º

##### Instalações técnicas e equipamentos especiais

1 — Os laboratórios devem ser dotados de instalações técnicas e de equipamentos especiais adequados e com capacidade para assegurar a qualidade técnica dos exames efectuados, de acordo com as normas e legislação em vigor sobre qualidade, segurança e higiene.

2 — Devem os laboratórios respeitar as prescrições estabelecidas para protecção contra os riscos de exposição a agentes biológicos.

3 — Para os efeitos do número anterior, as instalações técnicas e equipamentos especiais abrangem, no mínimo:

- a) Instalações eléctricas;
- b) Climatização, nomeadamente aquecimento, ventilação, ar condicionado e extracção, quando haja libertação de produtos incómodos ou tóxicos;
- c) Desinfecção e esterilização de materiais e equipamentos utilizados que delas careçam;
- d) Gestão de resíduos;
- e) Equipamentos frigoríficos;
- f) Rede de distribuição de água e avaliação de qualidade de acordo com a legislação em vigor;
- g) Segurança contra incêndios;
- h) Os laboratórios onde se manuseiem produtos tóxicos, irritantes ou corrosivos devem possuir meios de actuação rápida de lavagem, designadamente duche de emergência e «lava-olhos».

4 — Sem prejuízo do disposto na alínea f) do número anterior, sempre que o laboratório exercer a sua actividade em valências com exigências específicas de qualidade da água, deve, ainda, dispor de sistemas de tratamento próprios, adequados e em condições de permanente e correcta utilização que assegurem as características físicas, químicas e bacteriológicas apropriadas às utilizações previstas.

5 — O projecto, concepção e funcionamento das instalações técnicas e dos equipamentos especiais devem obedecer às normas em vigor, bem como às recomendações específicas que a natureza das várias valências justifique.

6 — As normas estruturais, funcionais e de qualidade da água são as estabelecidas na lei geral.

#### Artigo 43.º

##### Equipamento geral

Os equipamentos mínimos que devem existir nos laboratórios são estabelecidos por despacho do Ministro da Saúde, ouvida a CTN.

### CAPÍTULO V

#### Das contra-ordenações e sanções acessórias

#### Artigo 44.º

##### Contra-ordenações

1 — Constituem contra-ordenações puníveis com coima graduada de € 1250 a € 3740, no caso de pessoa singular, e de € 2500 até ao máximo de € 30 000, no caso de pessoa colectiva:

- a) A violação do disposto nos artigos 11.º, 12.º, 23.º, 24.º e 35.º;
- b) A existência de postos de colheita em contra-venção com o disposto nos artigos 39.º e 40.º;
- c) O funcionamento de postos de colheita sem a presença de um técnico devidamente habilitado, conforme o previsto no artigo 29.º;
- d) A colheita de produtos biológicos em contra-venção ao disposto nos artigos 30.º e 32.º;
- e) O transporte de produtos biológicos em violação do artigo 31.º;
- f) A violação do disposto no n.º 3 do artigo 34.º

2 — A negligência é punível.

#### Artigo 45.º

##### Instrução, aplicação e destino das coimas

1 — A instrução dos processos de contra-ordenação compete às ARS e a aplicação das coimas ao respectivo conselho de administração.

2 — O produto das coimas reverte em 60% para o Estado, em 20% para a Direcção-Geral da Saúde e em 20% para a ARS que instruiu o processo.

#### Artigo 46.º

##### Sanção acessória

Em caso de revogação da licença de funcionamento, o titular do laboratório, seja pessoa singular ou colectiva, fica inibido de requerer nova licença pelo período de dois anos.

### CAPÍTULO VI

#### Disposições transitórias e finais

#### Artigo 47.º

##### Disposição transitória

1 — Os laboratórios de análises clínicas e de anatomia patológica que se encontrem em funcionamento à data da entrada em vigor do presente diploma devem, no prazo de 180 dias, sob pena do seu encerramento, requerer a respectiva licença de funcionamento, organizando os correspondentes processos, de acordo com as regras constantes deste diploma.

2 — Aos laboratórios referidos no número anterior, bem como aos postos de colheita, desde que não tenham sofrido alterações e mesmo quando transferidos para outra entidade, não são exigíveis os documentos referidos nas alíneas c), d), e) e f) do n.º 3 do artigo 11.º e nas alíneas a), b) e c) do n.º 1 do artigo 12.º

3 — A obrigatoriedade da observância do contido nas alíneas a), b) e c) do n.º 1 do artigo 37.º reporta-se à data da entrada em vigor do presente diploma legal.

#### Artigo 48.º

##### Revogação

É revogado o Decreto Regulamentar n.º 44/93, de 17 de Dezembro.

#### Artigo 49.º

##### Legislação supletiva

Em tudo o que não se encontre especialmente previsto no presente diploma é aplicável o disposto no Decreto-Lei n.º 13/93, de 15 de Janeiro.

**Lei n.º 12/2005****de 26 de Janeiro****Informação genética pessoal e informação de saúde**

A Assembleia da República decreta, nos termos da alínea c) do artigo 161.º da Constituição, a lei seguinte:

**Artigo 1.º****Objecto**

A presente lei 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.

**Artigo 2.º****Informação de saúde**

Para os efeitos desta lei, a informação de saúde abrange todo o tipo de informação directa ou indirectamente ligada à saúde, presente ou futura, de uma pessoa, quer se encontre com vida ou tenha falecido, e a sua história clínica e familiar.

**Artigo 3.º****Propriedade da informação de saúde**

1 — A informação de saúde, incluindo os dados clínicos registados, resultados de análises e outros exames subsidiários, intervenções e diagnósticos, é propriedade da pessoa, sendo as unidades do sistema de saúde os depositários da informação, a qual não pode ser utilizada para outros fins que não os da prestação de cuidados e a investigação em saúde e outros estabelecidos pela lei.

2 — O titular da informação de saúde tem o direito de, querendo, tomar conhecimento de todo o processo clínico que lhe diga respeito, salvo circunstâncias excepcionais devidamente justificadas e em que seja inequivocamente demonstrado que isso lhe possa ser prejudicial, ou de o fazer comunicar a quem seja por si indicado.

3 — O acesso à informação de saúde por parte do seu titular, ou de terceiros com o seu consentimento, é feito através de médico, com habilitação própria, escolhido pelo titular da informação.

**Artigo 4.º****Tratamento da informação de saúde**

1 — Os responsáveis pelo tratamento da informação de saúde devem tomar as providências adequadas à protecção da sua confidencialidade, garantindo a segurança das instalações e equipamentos, o controlo no acesso à informação, bem como o reforço do dever de sigilo e da educação deontológica de todos os profissionais.

2 — As unidades do sistema de saúde devem impedir o acesso indevido de terceiros aos processos clínicos e aos sistemas informáticos que contenham informação de saúde, incluindo as respectivas cópias de segurança, assegurando os níveis de segurança apropriados e cumprindo as exigências estabelecidas pela legislação que regula a protecção de dados pessoais, nomeadamente

para evitar a sua destruição, accidental ou ilícita, a alteração, difusão ou acesso não autorizado ou qualquer outra forma de tratamento ilícito da informação.

3 — A informação de saúde só pode ser utilizada pelo sistema de saúde nas condições expressas em autorização escrita do seu titular ou de quem o represente.

4 — O acesso a informação de saúde pode, desde que anonimizada, ser facultado para fins de investigação.

5 — A gestão dos sistemas que organizam a informação de saúde deve garantir a separação entre a informação de saúde e genética e a restante informação pessoal, designadamente através da definição de diversos níveis de acesso.

6 — A gestão dos sistemas de informação deve garantir o processamento regular e frequente de cópias de segurança da informação de saúde, salvaguardadas as garantias de confidencialidade estabelecidas por lei.

**Artigo 5.º****Informação médica**

1 — Para os efeitos desta lei, a informação médica é a informação de saúde destinada a ser utilizada em prestações de cuidados ou tratamentos de saúde.

2 — Entende-se por «processo clínico» qualquer registo, informatizado ou não, que contenha informação de saúde sobre doentes ou seus familiares.

3 — Cada processo clínico deve conter toda a informação médica disponível que diga respeito à pessoa, ressalvada a restrição imposta pelo artigo seguinte.

4 — A informação médica é inscrita no processo clínico pelo médico que tenha assistido a pessoa ou, sob a supervisão daquele, informatizada por outro profissional igualmente sujeito ao dever de sigilo, no âmbito das competências específicas de cada profissão e dentro do respeito pelas respectivas normas deontológicas.

5 — O processo clínico só pode ser consultado por médico incumbido da realização de prestações de saúde a favor da pessoa a que respeita ou, sob a supervisão daquele, por outro profissional de saúde obrigado a sigilo e na medida do estritamente necessário à realização das mesmas, sem prejuízo da investigação epidemiológica, clínica ou genética que possa ser feita sobre os mesmos, ressalvando-se o que fica definido no artigo 16.º

**Artigo 6.º****Informação genética**

1 — A informação genética é a informação de saúde que verse as características hereditárias de uma ou de várias pessoas, aparentadas entre si ou com características comuns daquele tipo, excluindo-se desta definição a informação derivada de testes de parentesco ou estudos de zigotia em gémeos, dos estudos de identificação genética para fins criminais, bem como do estudo das mutações genéticas somáticas no cancro.

2 — A informação genética pode ser resultado da realização de testes genéticos por meios de biologia molecular, mas também de testes citogenéticos, bioquímicos, fisiológicos ou imagiológicos, ou da simples recolha de informação familiar, registada sob a forma de uma árvore familiar ou outra, cada um dos quais pode, por si só, enunciar o estatuto genético de uma pessoa e seus familiares.

3 — A informação genética reveste natureza médica apenas quando se destina a ser utilizada nas prestações de cuidados ou tratamentos de saúde, no contexto da confirmação ou exclusão de um diagnóstico clínico, no

confirmação ou exclusão de um diagnóstico clínico, no contexto de diagnóstico pré-natal ou diagnóstico pré-implantatório ou no da farmacogenética, excluindo-se, pois, a informação de testes preditivos para predisposições a doenças comuns e pré-sintomáticos para doenças monogénicas.

4 — A informação genética que não tenha implicações imediatas para o estado de saúde actual, tal como a resultante de testes de paternidade, de estudos de zigotia em gémeos, e a de testes preditivos — com a excepção de testes genéticos para resposta a medicamentos —, de heterozigotia, pré-sintomáticos, pré-natais ou pré-implantatórios não pode ser incluída no processo clínico, salvo no caso de consultas ou serviços de genética médica com arquivos próprios e separados.

5 — Os processos clínicos de consultas ou serviços de genética médica não podem ser acedidos, facultados ou consultados por médicos, outros profissionais de saúde ou funcionários de outros serviços da mesma instituição ou outras instituições do sistema de saúde no caso de conterem informação genética sobre pessoas saudáveis.

6 — A informação genética deve ser objecto de medidas legislativas e administrativas de protecção reforçada em termos de acesso, segurança e confidencialidade.

7 — A utilização de informação genética é um acto entre o seu titular e o médico, que é sujeito às regras deontológicas de sigilo profissional dos médicos e dos restantes profissionais de saúde.

8 — A existência de vínculo laboral ou outro entre o médico ou outro profissional de saúde e qualquer actividade, incluindo companhias de seguros, entidades profissionais ou fornecedores de quaisquer bens ou serviços, não justifica qualquer diminuição aos deveres de segredo que sobre aqueles impendem.

9 — Os cidadãos têm o direito de saber se um processo clínico, ficheiro ou registo médico ou de investigação contém informação genética sobre eles próprios e a sua família e de conhecer as finalidades e usos dessa informação, a forma como é armazenada e os prazos da sua conservação.

#### Artigo 7.º

##### Bases de dados genéticos

1 — Entende-se por «base de dados genéticos» qualquer registo, informatizado ou não, que contenha informação genética sobre um conjunto de pessoas ou famílias.

2 — As regras de criação, manutenção, gestão e segurança das bases de dados genéticos para prestação de cuidados de saúde e relativas à investigação em saúde são regulamentadas nos termos da legislação que regula a protecção de dados pessoais.

3 — As bases de dados genéticos que contenham informação familiar e os registos genéticos que permitam a identificação de familiares devem ser mantidas e supervisionadas por um médico com especialidade em genética ou, na sua falta, por outro médico.

4 — Qualquer pessoa pode pedir e ter acesso à informação sobre si própria contida em ficheiros com dados pessoais, nos termos da lei.

#### Artigo 8.º

##### Terapia génica

1 — A intervenção médica que tenha como objecto modificar intencionalmente o genoma humano só pode

ser levada a cabo, verificadas as condições estabelecidas nesta lei, por razões preventivas ou terapêuticas.

2 — É proibida qualquer intervenção médica que tenha por objectivo a manipulação genética de características consideradas normais, bem como a alteração da linha germinativa de uma pessoa.

#### Artigo 9.º

##### Testes genéticos

1 — A realização de testes genéticos diagnósticos ou de farmacogenética obedece aos princípios que regem a prestação de qualquer cuidado de saúde.

2 — A detecção do estado de heterozigotia para doenças recessivas, o diagnóstico pré-sintomático de doenças monogénicas e os testes de susceptibilidades genéticas em pessoas saudáveis só podem ser executados com autorização do próprio, a pedido de um médico com a especialidade de genética e na sequência da realização de consulta de aconselhamento genético, após consentimento informado, expresso por escrito.

3 — A comunicação dos resultados de testes genéticos deve ser feita exclusivamente ao próprio, ou, no caso de testes diagnósticos, a quem legalmente o represente ou seja indicado pelo próprio, e em consulta médica apropriada.

4 — No caso de testes de estado de heterozigotia, pré-sintomáticos e preditivos, os resultados devem ser comunicados ao próprio e não podem nunca ser comunicados a terceiros sem a sua autorização expressa por escrito, incluindo a médicos ou outros profissionais de saúde de outros serviços ou instituições ou da mesma consulta ou serviço mas não envolvidos no processo de teste dessa pessoa ou da sua família.

5 — No caso de testes pré-natais e pré-implantatórios, os resultados devem ser comunicados exclusivamente à progenitora, aos progenitores ou aos respectivos representantes legais.

6 — Não devem ser realizados testes pré-sintomáticos, preditivos ou pré-implantatórios em pessoas com incapacidade mental que possam não compreender as implicações deste tipo de testes e dar o seu consentimento.

7 — Em situações de risco para doenças de início na vida adulta e sem cura nem tratamento comprovadamente eficaz, a realização do teste pré-sintomático ou preditivo tem ainda como condição uma avaliação psicológica e social prévia e o seu seguimento após a entrega dos resultados do teste.

8 — A frequência das consultas de aconselhamento genético e a forma do seguimento psicológico e social são determinadas considerando a gravidade da doença, a idade mais habitual de manifestação dos primeiros sintomas e a existência ou não de tratamento comprovado.

#### Artigo 10.º

##### Testes de heterozigotia, pré-sintomáticos, preditivos e pré-natais

1 — Para efeitos do artigo anterior, consideram-se testes para detecção do estado de heterozigotia os que permitam a detecção de pessoas saudáveis portadoras heterozigóticas para doenças recessivas.

2 — Consideram-se testes pré-sintomáticos os que permitam a identificação da pessoa como portadora, ainda assintomática, do genótipo inequivocamente responsável por uma dada doença monogénica.

3 — Consideram-se testes genéticos preditivos os que permitam a detecção de genes de susceptibilidade,

entendida como uma predisposição genética para uma dada doença com hereditariedade complexa e com início habitualmente na vida adulta.

4 — Consideram-se testes de farmacogenética os testes preditivos que permitem a detecção de predisposições para respostas diferenciais no tratamento com um dado medicamento ou a susceptibilidade para reacções adversas derivadas da toxicidade da droga.

5 — Consideram-se testes pré-natais todos aqueles executados antes ou durante uma gravidez, com a finalidade de obtenção de informação genética sobre o embrião ou o feto, considerando-se assim como caso particular destes o diagnóstico pré-implantatório.

6 — Consideram-se testes de rastreio todos os testes diagnósticos, de heterozigotia, pré-sintomáticos, preditivos ou pré-natais que são aplicados a toda a população ou grupos populacionais de risco aumentado, nomeadamente por género, idade, origem étnica, em qualquer altura da vida.

#### Artigo 11.º

##### Princípio da não discriminação

1 — Ninguém pode ser prejudicado, sob qualquer forma, em função da presença de doença genética ou em função do seu património genético.

2 — Ninguém pode ser discriminado, sob qualquer forma, em função dos resultados de um teste genético diagnóstico, de heterozigotia, pré-sintomático ou preditivo, incluindo para efeitos de obtenção ou manutenção de emprego, obtenção de seguros de vida e de saúde, acesso ao ensino e, para efeitos de adopção, no que respeita quer aos adoptantes quer aos adoptandos.

3 — Ninguém pode ser discriminado, sob qualquer forma, nomeadamente no seu direito a seguimento médico e psicossocial e a aconselhamento genético, por se recusar a efectuar um teste genético.

4 — É garantido a todos o acesso equitativo ao aconselhamento genético e aos testes genéticos, salvaguardando-se devidamente as necessidades das populações mais fortemente atingidas por uma dada doença ou doenças genéticas.

#### Artigo 12.º

##### Testes genéticos e seguros

1 — As companhias de seguros não podem pedir nem utilizar qualquer tipo de informação genética para recusar um seguro de vida ou estabelecer prémios mais elevados.

2 — As companhias de seguros não podem pedir a realização de testes genéticos aos seus potenciais segurados para efeitos de seguros de vida ou de saúde ou para outros efeitos.

3 — As companhias de seguros não podem utilizar a informação genética obtida de testes genéticos previamente realizados nos seus clientes actuais ou potenciais para efeitos de seguros de vida e de saúde ou para outros efeitos.

4 — As seguradoras não podem exigir nem podem utilizar a informação genética resultante da colheita e registo dos antecedentes familiares para recusar um seguro ou estabelecer prémios aumentados ou para outros efeitos.

#### Artigo 13.º

##### Testes genéticos no emprego

1 — A contratação de novos trabalhadores não pode depender de selecção assente no pedido, realização ou resultados prévios de testes genéticos.

2 — As empresas e outras entidades patronais não é permitido exigir aos seus trabalhadores, mesmo que com o seu consentimento, a realização de testes genéticos ou a divulgação de resultados previamente obtidos.

3 — Nos casos em que o ambiente de trabalho possa colocar riscos específicos para um trabalhador com uma dada doença ou susceptibilidade, ou afectar a sua capacidade de desempenhar com segurança uma dada tarefa, pode ser usada a informação genética relevante para benefício do trabalhador e nunca em seu prejuízo, desde que tenha em vista a protecção da saúde da pessoa, a sua segurança e a dos restantes trabalhadores, que o teste genético seja efectuado após consentimento informado e no seguimento do aconselhamento genético apropriado, que os resultados sejam entregues exclusivamente ao próprio e ainda desde que não seja nunca posta em causa a sua situação laboral.

4 — As situações particulares que impliquem riscos graves para a segurança ou a saúde pública podem constituir uma excepção ao anteriormente estipulado, observando-se no entanto a restrição imposta no número seguinte.

5 — Nas situações previstas nos números anteriores os testes genéticos, dirigidos apenas a riscos muito graves e se relevantes para a saúde actual do trabalhador, devem ser seleccionados, oferecidos e supervisionados por uma agência ou entidade independente e não pelo empregador.

6 — Os encargos da realização de testes genéticos a pedido ou por interesse directo de entidades patronais são por estas suportados.

#### Artigo 14.º

##### Testes genéticos e adopção

1 — Não podem ser pedidos testes genéticos, nem usada informação genética já disponível, para efeitos de adopção.

2 — Os serviços de adopção ou os pais prospectivos não podem pedir testes genéticos ou usar informação de testes anteriores nas crianças adoptandas.

3 — Os serviços de adopção não podem exigir aos pais adoptantes a realização de testes genéticos, nem usar informação já disponível sobre os mesmos.

#### Artigo 15.º

##### Laboratórios que procedem ou que oferecem testes genéticos

1 — Compete ao Governo regulamentar as condições da oferta e da realização de testes genéticos do estado de heterozigotia, pré-sintomáticos, preditivos ou pré-natais e pré-implantatórios, de modo a evitar, nomeadamente, a sua realização por laboratórios, nacionais ou estrangeiros, sem apoio de equipa médica e multidisciplinar necessária, assim como a eventual venda livre dos mesmos.

2 — Nos termos da lei e das recomendações éticas, de qualidade e de segurança dos organismos reguladores nacionais e internacionais, o Governo determina medidas de acreditação e de certificação dos laboratórios públicos ou privados que realizem testes genéticos e procede ao seu licenciamento.

#### Artigo 16.º

##### Investigação sobre o genoma humano

1 — A investigação sobre o genoma humano segue as regras gerais da investigação científica no campo da

saúde, estando obrigada a confidencialidade reforçada sobre a identidade e as características das pessoas individualmente estudadas.

2 — Deve ser garantido o livre acesso da comunidade científica aos dados emergentes da investigação sobre o genoma humano.

3 — A investigação sobre o genoma humano está sujeita à aprovação pelos *comités* de ética da instituição hospitalar, universitária ou de investigação.

4 — A investigação sobre o genoma humano em pessoas não pode ser realizada sem o consentimento informado dessas pessoas, expresso por escrito, após a explicação dos seus direitos, da natureza e finalidades da investigação, dos procedimentos utilizados e dos riscos potenciais envolvidos para si próprios e para terceiros.

#### Artigo 17.º

##### Dever de protecção

1 — É ilícita a criação de qualquer lista de doenças ou características genéticas que possa fundamentar pedidos de testes de diagnóstico, de heterozigotia, pré-sintomáticos, preditivos ou pré-natais ou de qualquer tipo de rastreio genético.

2 — Todo o cidadão tem direito a recusar-se a efectuar um teste genético do estado de heterozigotia, pré-sintomático, preditivo ou pré-natal.

3 — Todo o cidadão tem direito a receber aconselhamento genético e, se indicado, acompanhamento psicossocial, antes e depois da realização de testes de heterozigotia, pré-sintomáticos, preditivos e pré-natais.

4 — Só podem ser pedidos testes genéticos a menores desde que sejam efectuados em seu benefício e nunca em seu prejuízo, com o consentimento informado dos seus pais ou tutores, mas procurando-se sempre o seu próprio consentimento.

5 — Nomeadamente, não podem ser pedidos testes preditivos em menores para doenças de início habitual na vida adulta, sem prevenção ou cura comprovadamente eficaz.

6 — Do mesmo modo, o diagnóstico pré-natal para doenças de início habitual na vida adulta e sem cura não pode ser efectuado para mera informação dos pais, mas apenas para prevenção da doença ou deficiência, dentro dos prazos previstos na lei.

7 — Os médicos têm o dever de informar as pessoas que os consultam sobre os mecanismos de transmissão e os riscos que estes implicam para os seus familiares e de os orientar para uma consulta de genética médica, a qual deve ser assegurada nos termos da legislação regulamentar da presente lei.

8 — No caso dos testes de rastreio genético, deve sempre proteger-se, além dos direitos individuais, os direitos das populações ou grupos populacionais a rastrear, evitando-se a sua estigmatização.

9 — Os cidadãos com necessidades especiais, bem como os que são portadores de deficiências ou doenças crónicas, incluindo os doentes com patologias genéticas e seus familiares, gozam do direito à protecção do Estado em matéria de informação sobre os cuidados de saúde de que necessitam.

#### Artigo 18.º

##### Obtenção e conservação de material biológico

1 — A colheita de sangue e outros produtos biológicos e a obtenção de amostras de DNA para testes genéticos devem ser objecto de consentimento informado separado para efeitos de testes assistenciais e para fins de investigação em que conste a finalidade da colheita e o tempo de conservação das amostras e produtos deles derivados.

2 — O material armazenado é propriedade das pessoas em quem foi obtido e, depois da sua morte ou incapacidade, dos seus familiares.

3 — O consentimento pode ser retirado a qualquer altura pela pessoa a quem o material biológico pertence ou, depois da sua morte ou incapacidade, pelos seus familiares, devendo nesse caso as amostras biológicas e derivados armazenados ser definitivamente destruídos.

4 — Não devem ser utilizadas para efeitos assistenciais ou de investigação amostras biológicas cuja obtenção se destinou a uma finalidade diferente, a não ser com nova autorização por parte da pessoa a quem pertence ou, depois da sua morte ou incapacidade, dos seus familiares, ou após a sua anonimização irreversível.

5 — Amostras colhidas para um propósito médico ou científico específico só podem ser utilizadas com a autorização expressa das pessoas envolvidas ou seus representantes legais.

6 — Em circunstâncias especiais, em que a informação possa ter relevância para o tratamento ou a prevenção da recorrência de uma doença na família, essa informação pode ser processada e utilizada no contexto de aconselhamento genético, mesmo que já não seja possível obter o consentimento informado da pessoa a quem pertence.

7 — Todos os parentes em linha directa e do segundo grau da linha colateral podem ter acesso a uma amostra armazenada, desde que necessário para conhecer melhor o seu próprio estatuto genético, mas não para conhecer o estatuto da pessoa a quem a amostra pertence ou de outros familiares.

8 — É proibida a utilização comercial, o patenteamento ou qualquer ganho financeiro de amostras biológicas enquanto tais.

#### Artigo 19.º

##### Bancos de DNA e de outros produtos biológicos

1 — Para efeitos desta lei, entende-se por «banco de produtos biológicos» qualquer repositório de amostras biológicas ou seus derivados, com ou sem tempo delimitado de armazenamento, quer utilize colheita prospectiva ou material previamente colhido, quer tenha sido obtido como componente da prestação de cuidados de saúde de rotina, quer em programas de rastreio, quer para investigação, e que inclua amostras que sejam identificadas, identificáveis, anonimizadas ou anónimas.

2 — Ninguém pode colher ou usar amostras biológicas humanas já colhidas ou seus derivados, com vista à constituição de um banco de produtos biológicos, se não tiver obtido autorização prévia de entidade credenciada pelo departamento responsável pela tutela da saúde, assim como da Comissão Nacional de Protecção de Dados se o banco estiver associado a informação pessoal.

3 — Os bancos de produtos biológicos devem ser constituídos apenas com a finalidade da prestação de cuidados de saúde, incluindo o diagnóstico e a prevenção de doenças, ou de investigação básica ou aplicada à saúde.

4 — Um banco de produtos biológicos só deve aceitar amostras em resposta a pedidos de médicos e não das próprias pessoas ou seus familiares.

5 — O consentimento informado escrito é necessário para a obtenção e utilização de material para um banco de produtos biológicos, devendo o termo de consentimento incluir informação sobre as finalidades do banco, o seu responsável, os tipos de investigação a desenvolver, os seus riscos e benefícios potenciais, as condições e a duração do armazenamento, as medidas tomadas para garantir a privacidade e a confidencialidade das pessoas participantes e a previsão quanto à possibilidade de comunicação ou não de resultados obtidos com esse material.

6 — No caso de uso retrospectivo de amostras ou em situações especiais em que o consentimento das pessoas envolvidas não possa ser obtido devido à quantidade de dados ou de sujeitos, à sua idade ou outra razão comparável, o material e os dados podem ser processados, mas apenas para fins de investigação científica ou obtenção de dados epidemiológicos ou estatísticos.

7 — A conservação de amostras de sangue seco em papel obtidas em rastreios neonatais ou outros deve ser considerada à luz dos potenciais benefícios e perigos para os indivíduos e a sociedade, podendo, no entanto, essas colecções ser utilizadas para estudos familiares no contexto do aconselhamento genético ou então para investigação genética, desde que previamente anonimizada de forma irreversível.

8 — Deve ser sempre garantida a privacidade e a confidencialidade, evitando-se o armazenamento de material identificado, controlando-se o acesso às colecções de material biológico, limitando-se o número de pessoas autorizadas a fazê-lo e garantindo-se a sua segurança quanto a perdas, alteração ou destruição.

9 — Só podem ser usadas amostras anónimas ou irreversivelmente anonimizadas, devendo as amostras identificadas ou identificáveis ficar limitadas a estudos que não possam ser feitos de outro modo.

10 — Não é permitido o armazenamento de material biológico humano não anonimizado por parte de entidades com fins comerciais.

11 — Havendo absoluta necessidade de se usarem amostras identificadas ou identificáveis, estas devem ser codificadas, ficando os códigos armazenados separadamente, mas sempre em instituições públicas.

12 — Se o banco envolver amostras identificadas ou identificáveis e estiver prevista a possibilidade de comunicação de resultados dos estudos efectuados, deve ser envolvido nesse processo um médico especialista em genética.

13 — O material biológico armazenado é considerado propriedade da pessoa de quem foi obtido ou, depois da sua morte ou incapacidade, dos seus familiares, devendo ser armazenado enquanto for de comprovada utilidade para os familiares actuais e futuros.

14 — Os investigadores responsáveis por estudos em amostras armazenadas em bancos de produtos biológicos devem sempre verificar que os direitos e os interesses das pessoas a quem o material biológico pertence são devidamente protegidos, incluindo a sua privacidade e confidencialidade, mas também no que respeita à preservação das amostras, que podem mais tarde vir a ser necessárias para diagnóstico de doença familiar, no contexto de testes genéticos nessas pessoas ou seus familiares.

15 — Compete aos investigadores responsáveis pela colecção e manutenção de bancos de produtos biológicos zelar pela sua conservação e integridade e informar as pessoas de quem foi obtido consentimento de qualquer perda, alteração ou destruição, assim como da sua decisão de abandonar um tipo de investigação ou de fechar o banco.

16 — A lei define as regras para o licenciamento e a promoção de processos de garantia de qualidade dos bancos de produtos biológicos.

17 — A transferência de um grande número de amostras ou colecções de material biológico para outras entidades nacionais ou estrangeiras deve sempre respeitar o propósito da criação do banco para o qual foi obtido o consentimento e ser aprovada pelas comissões de ética responsáveis.

18 — A constituição de bancos de dados que descrevam uma determinada população e a eventual transferência dos seus dados devem ser aprovadas pelo Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida e, no caso de serem representativos da população nacional, pela Assembleia da República.

19 — Os bancos de produtos biológicos constituídos para fins forenses de identificação criminal ou outros devem ser objecto de regulamentação específica.

#### Artigo 20.º

##### Património genético humano

O património genético humano não é susceptível de qualquer pantaneamento.

#### Artigo 21.º

##### Relatório sobre a aplicação da lei

O Governo, ouvido o Conselho Nacional de Ética para as Ciências da Vida, apresenta à Assembleia da República, no prazo de dois anos após a entrada em vigor desta lei, e a cada dois anos subsequentes, um relatório que inventarie as condições e as consequências da sua aplicação, considerando a evolução da discussão pública acerca dos seus fundamentos éticos e os progressos científicos entretanto obtidos.

#### Artigo 22.º

##### Regulamentação

1 — Compete ao Governo a regulamentação desta lei no prazo de 180 dias.

2 — É objecto de regulamentação própria a definição de medidas de promoção da investigação e de protecção da identidade genética pessoal, de validação clínica e analítica dos testes genéticos, particularmente dos testes preditivos para genes de susceptibilidade e da resposta a tratamentos medicamentosos, bem como dos testes de rastreio genético.

Aprovada em 9 de Dezembro de 2004.

O Presidente da Assembleia da República, *João Bosco Mota Amaral*.

Promulgada em 7 de Janeiro de 2005.

Publique-se.

O Presidente da República, *JORGE SAMPAIO*.

Referendada em 13 de Janeiro de 2005.

O Primeiro-Ministro, *Pedro Miguel de Santana Lopes*.