ORDEM DOS FARMACÊUTICOS

Norma específica para Atribuição do Título de Especialista em Genética Humana da Ordem dos Farmacêuticos

A presente Norma foi aprovada pela direção nacional da Ordem dos Farmacêuticos, em XX de XX de 2026, nos termos do n.º 2 do artigo 12.º do Regulamento dos Colégios de Especialidade da Ordem dos Farmacêuticos.

CONSULTA PÚBLICA

## Secção I

## Responsabilidade, competências e organização

### Artigo 1.º

### Ordem dos Farmacêuticos

É da competência da Ordem dos Farmacêuticos, doravante designada por Ordem, a atribuição do título de especialista em genética humana, doravante designado por título.

### Artigo 2.º

### Direção Nacional

1. Compete à direção nacional, ouvido o conselho do colégio de especialidade de análises clínicas e de genética humana, doravante designado por conselho, fixar as datas e os locais para a realização dos exames, bem como definir a constituição do júri.
2. A direção nacional da Ordem, sob proposta do conselho, poderá fixar o número de vagas para admissão ao percurso formativo para a especialização em cada ano.
3. Compete à direção nacional aprovar as áreas funcionais e os conteúdos do programa formativo, descrito no anexo A, sob proposta do conselho.

**Comentado [FC1]:** A expressão "mediante parecer do conselho" foi substituída por **"sob proposta do conselho"**, para harmonizar esta competência com a responsabilidade do conselho de elaborar o programa.

### Artigo 3.º

### Conselho

Compete ao conselho:

1. Elaborar e propor à direção nacional o programa do percurso formativo para a especialização, as respetivas atualizações, e indicar bibliografia adequada;
2. Apreciar as candidaturas ao percurso formativo para a especialização apresentadas e propor à direção nacional a respetiva admissão ou não

admissão, de acordo com os regulamentos aprovados e com as normas estatutárias, regulamentares e deontológicas aplicáveis;

3. Propor à direção nacional a constituição do júri, o calendário das provas de avaliação final e o local de realização das mesmas, devendo a direção nacional divulgar a época de exames nos meios de comunicação oficiais da Ordem com, pelo menos, 30 dias corridos de antecedência.
4. Facultar a todos os membros do júri os currículos, os relatórios dos candidatos e as respetivas avaliações;
5. Propor à direção nacional o prazo para apresentação de candidaturas a exame;
6. Elaborar e propor à direção nacional o programa, a estrutura e os critérios de classificação das provas de exame.
7. Propor à direção nacional os critérios de reconhecimento da idoneidade e da capacidade formativa dos estabelecimentos ou serviços.

**Comentado [FC2]:** Esta alteração elimina a contradição entre este artigo, que atualmente atribui ao conselho o poder de decidir, e o artigo 11.º, que atribui a intervenção final à direção nacional.

**Comentado [FC3]:** Confirmar.

**Artigo 4.º**

**Organização e funcionamento do júri de exames**

O júri será constituído por um presidente, pelo menos dois vogais e um vogal suplente, todos farmacêuticos especialistas em genética humana pela Ordem, devendo, sempre que possível, incluir elementos das três secções regionais.

**Artigo 5.º**

**Competências do Júri de exames**

1. Compete ao júri:
   a) Apreciar as candidaturas submetidas a avaliação final e propor à direção nacional a respetiva admissão ou não admissão, de acordo com os regulamentos aprovados segundo as normas estatutárias, regulamentares e deontológicas aplicáveis;
   b) Elaborar as provas de exame em linha com o conteúdo programático e com os critérios de avaliação previamente aprovados;
   c) Avaliar as provas de exame, classificá-las e cumprir os prazos estabelecidos nas normas;
   d) Propor à direção nacional a aprovação ou reprovação dos candidatos e comunicar-lhe as respetivas classificações.
2. Os membros do júri deverão solicitar escusa de avaliação a candidatos, sempre que se verifique qualquer incompatibilidade ou outra circunstância suscetível de comprometer a sua independência ou imparcialidade, em conformidade com o artigo 13.º do Regulamento dos Colégios de Especialidade.

CONSULTA PÚBLICA

**Secção II**

**Programa Formativo**

**Artigo 6.º**

**Percurso formativo para a especialização**

1. A atribuição do título de especialista fica condicionada a um período de formação, em contexto de exercício profissional, estabelecimento ou serviço reconhecido como idóneo e com capacidade formativa adequada, e à aprovação nas provas de avaliação final, elaboradas pela Ordem, sem prejuízo das ações de monitorização e avaliação intercalar previstas no artigo 14.º.
2. O período de formação terá início após o candidato ser notificado da aceitação da candidatura nos termos do artigo 11.º da presente Norma, sem prejuízo do regime transitório previsto no artigo 25.º.
3. O período do percurso formativo para a especialização terá a duração mínima de quatro anos (48 meses), o qual poderá ser integralmente cumprido no mesmo laboratório, desde que reúna as condições para o efeito, ou em laboratórios diferentes devendo, em qualquer caso, processar-se de forma continua. Qualquer interrupção deverá ser comunicada ao conselho até 30 dias corridos após o início, com indicação do motivo e da duração previsível, devendo o reinício da atividade ser igualmente comunicado no prazo de 30 dias corridos. Os períodos de interrupção não são contabilizados para efeitos da duração mínima do percurso formativo. As interrupções superiores a seis meses carecem de autorização do conselho, que poderá determinar a revisão do plano individual de formação ou a realização de formação complementar..
4. O percurso formativo para a especialização deverá ser realizado nas áreas funcionais descritas no anexo A, respeitando as seguintes durações:
   a) Bioquímica Genética: 12 meses;
   b) Citogenética e Citogenética Molecular: 12-18 meses;
   c) Genética Molecular e Genómica: 18-24 meses.
   d) O somatório dos períodos previstos nas alíneas b) e c) deve totalizar 36 meses.
   e) O candidato deve definir um plano individual de formação que assegure o cumprimento das áreas funcionais e das durações previstas nas alíneas anteriores, bem como do período mínimo estabelecido no n.º 3.

**Comentado [FC4]:** Confirmar.

**Comentado [FC5]:** A substituição de "parecer" por **"autorização"** é importante: uma interrupção não deve apenas ser objeto de parecer se dela depende a validade do percurso.

CONSULTA PÚBLICA

5. O programa formativo, descrito no anexo A, para além das alterações e atualizações que lhe sejam pontualmente introduzidas, deve ser revisto, pelo menos, de cinco em cinco anos, pelo conselho e submetido à aprovação da direção nacional.

6. O percurso formativo para a especialização deverá ser tutelado, por um orientador de formação, farmacêutico especialista em genética humana, onde esta atividade está a decorrer.

   a) Em caso de impedimento temporário ou definitivo do orientador, deverá ser proposta a sua substituição por outro farmacêutico que reúna os requisitos previstos no número anterior, ficando a substituição sujeita a aprovação do conselho.

   b) O orientador de formação do candidato deverá efetuar uma avaliação no final de cada área funcional, que deverá ser remetida, de imediato, ao conselho.

**Secção III**

**Idoneidades e capacidade formativa dos estabelecimentos ou serviços**

**Artigo 7.º**

**Local(is) de realização do percurso formativo para a especialização**

1. Para efeitos de aceitação da candidatura, o(s) laboratório(s) do percurso formativo para a especialização deverá(ão) possuir idoneidade e capacidade formativa previamente reconhecidas pela Ordem para a área funcional em causa, de acordo com os critérios aprovados pela direção nacional, sob proposta do conselho.
2. Pode ser reconhecido como idóneo para a realização percurso formativo para a especialização de determinada área funcional de formação, qualquer estabelecimento ou serviço de saúde do setor público, social ou privado que possa garantir o cumprimento dos objetivos expressos no programa de formação (anexo A).

**Secção IV**

**Candidaturas**

**Artigo 8.º**

**Critérios de elegibilidade**

1. Só poderão candidatar-se ao título membros inscritos na Ordem.

CONSULTA PÚBLICA

2. Os candidatos deverão ser membros efetivos individuais da Ordem e ter a sua situação regular perante a mesma, desde a submissão da candidatura até à conclusão do procedimento de atribuição do título.
3. Os períodos durante os quais a inscrição na Ordem se encontre suspensa não são contabilizados para efeitos do percurso formativo, não podendo o candidato apresentar-se à avaliação final enquanto se mantiver a suspensão.

**Comentado [FC6]:** O 1 e o 2 devem fundir-se.

**Comentado [FC7]:** Esta formulação substitui a exclusão aparentemente definitiva dos candidatos que tenham tido qualquer suspensão durante os quatro anos.

4. Não são elegíveis candidatos a este procedimento de atribuição do título, os farmacêuticos que se encontrem a cumprir o programa da Residência Farmacêutica em Genética Humana, nem farmacêuticos que se encontrem a exercer em unidades do Serviço Nacional de Saúde.

**Artigo 9.º**

**Reconhecimento da experiência profissional no estrangeiro**

Os candidatos em situação de membro correspondente deverão cumprir com os mesmos requisitos que o membro efetivo da Ordem.

**Artigo 10.º**

**Candidatura ao percurso formativo para a especialização**

1. Para se candidatar ao percurso formativo para a especialização, o interessado deve elaborar um processo de candidatura, de acordo com os modelos disponíveis no portal da Ordem, dirigido ao bastonário da Ordem de acordo com as especificações publicitadas, onde deverão constar:

a) Identificação do candidato;

b) Curriculum vitae

c) Plano individual de formação, com indicação da sequência, duração, locais, orientadores e objetivos de cada área funcional;

d) Identificação do local ou dos locais onde pretende efetuar o percurso formativo para a especialização, com indicação das respetivas áreas funcionais;

e) Declaração do(s) orientador(es) de formação, aceitando tutelar a orientação do candidato nas diferentes áreas funcionais;

f) Pedido de reconhecimento da idoneidade e da capacidade formativa do(s) laboratório(s), assinado pelo Diretor Técnico do Laboratório/Diretor de Serviço, , quando esse reconhecimento ainda não tenha sido atribuído;

CONSULTA PÚBLICA

g) Declaração do estabelecimento ou serviço confirmando a disponibilidade dos meios, técnicas, atividade e recursos necessários ao cumprimento do plano individual de formação.

**Comentado [FC8]:** Confirmar.

2. Sempre que se verifique alteração do local do percurso formativo para a especialização e/ou do orientador de formação o candidato deverá apresentar, no prazo de 30 dias corridos, a atualização do seu processo.

**Artigo 11.º**

**Aceitação da candidatura ao percurso formativo para a especialização**

1. A direção nacional da Ordem, mediante proposta do conselho terá o prazo máximo de 30 dias úteis, após receção do processo completo de candidatura, para informar o requerente da aceitação, ou não, da sua candidatura ao percurso formativo para a especialização.
2. Quando o processo estiver incompleto, o candidato deverá ser notificado para suprir as deficiências ou apresentar os documentos em falta, ficando suspenso o prazo previsto no número anterior.
3. A decisão de não aceitação deverá ser fundamentada e notificada ao candidato.

**Artigo 12.º**

**Candidatura à Avaliação Final**

1. Concluído o percurso formativo para a especialização, a candidatura à avaliação final deverá ser formalizada de acordo com o calendário de exames aprovado pela direção nacional.
2. Os candidatos ao título de especialista devem requerer exame à Ordem, submetendo a sua candidatura de acordo com as especificações publicitadas, dirigida ao bastonário, apresentando:
   a) Requerimento solicitando admissão da candidatura à época de exames;
   b) Documento comprovativo do(s) período(s) de formação efetiva atestado(s) pela(s) entidade(s) empregadora(s) ou entidade idónea onde decorreu o período de formação;
   c) Documento curricular detalhado sobre a referida experiência profissional nas diferentes áreas de atividade, atestado pelo(s) farmacêutico(s) especialista(s) em genética humana responsável(eis);
   d) Pagamento correspondente ao processo de avaliação da candidatura.
3. A Direção Nacional divulgará, através dos meios de informação da Ordem, instruções aos requerentes e modelos de documentos, aquando da abertura da época de candidaturas.

CONSULTA PÚBLICA

4. A data-limite de contagem da experiência profissional é a data-limite de entrega das candidaturas.
5. Os candidatos ao título de especialista deverão ter uma experiência mínima de quatro anos, de acordo com o artigo 6.º, devendo esta nos últimos dois anos ter sido consecutiva, salvo situações excecionais devidamente justificadas e reconhecidas pelo conselho.

**Artigo 13.º**

**Análise da candidatura à avaliação final**

1. O júri aprecia as candidaturas à avaliação final e apresenta à direção nacional uma proposta fundamentada de admissão ou não admissão no prazo definido para o efeito.
2. A direção nacional da Ordem deverá decidir no prazo máximo de 30 dias úteis após a data de encerramento das candidaturas.
3. Quando se verifique a falta de documentos ou a existência de irregularidades suscetíveis de suprimento, o candidato deverá ser notificado para proceder à respetiva regularização nos termos do Regulamento dos Colégios de Especialidade.
4. A decisão de não admissão deverá ser fundamentada e notificada ao candidato..

**Secção V**

**Avaliação da formação**

**Artigo 14.º**

**Avaliação do percurso formativo para a especialização**

1. Durante o percurso formativo para a especialização e após a finalização de cada uma das áreas funcionais previstas no anexo A, o candidato deverá apresentar o relatório de atividades dessa área funcional, elaborado de acordo com o modelo e os critérios aprovados pelo conselho e validado pelo orientador de formação.
2. O orientador de formação deverá avaliar o candidato no final de cada área funcional ou período formativo sob a sua responsabilidade, utilizando a escala de 0 a 20 valores. São considerados para avaliação os seguintes parâmetros:

    a) Capacidade de execução técnica;

    b) Nível de conhecimentos e sua adequada integração, face à fase de formação em que se encontra;

    c) Empenho na promoção científica e valorização profissional;

CONSULTA PÚBLICA

d) Exercício e responsabilidade profissional individual;

e) Relações humanas no trabalho.

3. Em simultâneo com o relatório de atividades do candidato, deverá ser enviada à Ordem a avaliação do orientador de formação, que fará parte do processo de candidatura.
4. A formação em cada área funcional, para além do acompanhamento pelo orientador de formação, poderá ser monitorizada pelo conselho. Esta monitorização poderá incluir as seguintes formas de avaliação intercalares:

a) Discussão de casos clínicos;

b) Discussão presencial do relatório das áreas funcionais, na presença do orientador de formação;

c) Outras formas de monitorização/avaliação consideradas adequadas ao objetivo do percurso formativo para a especialização, na área funcional em causa.

**Secção VI**

**Avaliação final**

**Artigo 15.º**

**Avaliação final**

1. As provas de avaliação final constarão de provas teóricas, provas práticas nas áreas funcionais de bioquímica genética, citogenética e citogenética molecular, e genética molecular e genómica, e prova curricular global. As provas de avaliação final decorrem por esta ordem cronológica, sendo todas elas eliminatórias.
2. As provas versarão sobre os conteúdos relacionados com a prática diária nas áreas funcionais descritas no anexo A da presente Norma.
3. O conselho poderá propor a criação de etapas adicionais de acordo com a evolução da prática profissional e dos padrões de avaliação.

**Artigo 16.º**

**Prova teórica de avaliação final**

A prova teórica destina-se a avaliar a integração, a capacitação e o nível de conhecimentos do candidato no final do percurso formativo para a especialização.

CONSULTA PÚBLICA

**Artigo 17.º**

**Prova prática de avaliação final**

1. A prova prática de cada valência, poderá consistir numa das seguintes formas:
    a. Execução de técnicas laboratoriais com discussão da metodologia utilizada, interpretação e discussão dos resultados obtidos;
    b. Prova teórico-prática;
    c. Discussão de casos clínicos.
2. A prova prática terá a duração máxima de três dias.

**Artigo 18.º**

**Prova curricular de avaliação final**

A prova curricular destina-se a avaliar a trajetória profissional do candidato ao longo do percurso formativo para a especialização, consistindo na verificação, apreciação e discussão do *Curriculum Vitae* e dos relatórios submetidos durante o mesmo.

**Artigo 19.º**

**Classificação da avaliação final**

1. A classificação da avaliação final traduz a apreciação global da capacidade do candidato para desempenhar todas as eventuais funções e assumir as responsabilidades de um especialista em genética humana.
2. A classificação final será ratificada pela direção nacional ouvido o conselho, no prazo máximo de 30 dias úteis, após a comunicação pelo júri do resultado final.

**Secção VII**

**Disposições finais e transitórias**

**Artigo 20.º**

CONSULTA PÚBLICA

**Disposições finais**

1. Todas as despesas resultantes do processo de candidatura e atribuição do título de especialista serão da exclusiva responsabilidade do candidato, estando estas definidas no Regulamento de Quotas e Taxas da Ordem.
2. O uso do título de especialista vincula o especialista ao colégio de especialidade da Ordem.
3. O disposto nesta Norma não dispensa o cumprimento do Regulamento dos Colégios de Especialidade da Ordem dos Farmacêuticos.

**Artigo 21.º**

**Falta de Aproveitamento da Avaliação e Repetição**

1. A aprovação em cada uma das áreas funcionais poderá ser obtida separadamente.
2. O prazo limite para aprovação não simultânea nas diferentes áreas funcionais é de três épocas consecutivas, contadas a partir da primeira admissão a provas de avaliação final.
3. Os candidatos que já tenham requerido a candidatura a exame uma vez, e estejam nas condições indicadas no ponto anterior, estão dispensados da entrega de nova documentação. Terão, no entanto, de apresentar a sua candidatura à nova época nos termos do ponto 1 do artigo 12.º.
4. A não aprovação no prazo de três épocas consecutivas implicará a reapreciação e reavaliação pelo conselho de todo o processo de candidatura, iniciando-se nova candidatura às provas de avaliação final.

**Artigo 22.º**

**Falsas declarações**

Sem prejuízo de competente participação criminal por prática do crime previsto no artigo 256º nº 1 d) do Código Penal, as falsas declarações são punidas com exclusão do candidato do processo de candidatura ao título, bem como a interdição da referida candidatura, sendo o caso encaminhado para o respetivo Conselho Jurisdicional Regional.

**Artigo 23.º**

**Casos omissos**

Os casos omissos nesta Norma ou no Regulamento dos Colégios de Especialidade serão resolvidos pela direção nacional, ouvido o conselho.

CONSULTA PÚBLICA

**Artigo 24.º**

**Secretaria Online**

É da exclusiva responsabilidade do candidato garantir que a informação constante na sua Área Reservada enquanto membro, disponível na Secretaria Online, se mantém atualizada no decorrer de todo o processo de candidatura.

**Artigo 25.º**

**Aplicabilidade da norma**

Esta Norma aplica-se aos candidatos que tenham já requerido o seu estágio até à data de entrada em vigor desta Norma.

**Artigo 26.º**

**Entrada em vigor**

A presente Norma entra em vigor após divulgação nos meios de comunicação oficiais da Ordem, após homologação pela direção nacional e publicação em Diário da República.

**Artigo 27.º**

**Norma revogatória**

É expressamente revogado o Regulamento n.º 1230/2025, publicado no *Diário da República*, 2.ª série, n.º 219, de 12 de novembro de 2025, com a entrada em vigor do presente Regulamento, bem como todas as disposições que com este sejam incompatíveis.

XX de XX de 2026 – O Bastonário da Ordem dos Farmacêuticos, Helder Dias Mota Filipe.

**ANEXO A**

**Áreas funcionais em genética humana**

CONSULTA PÚBLICA

| Áreas funcionais | Conteúdos específicos | Obrigatório/ Opcional | Duração |
|---|---|---|---|
| 1. Bioquímica Genética | Programa teórico:<br>a. Conceitos básicos sobre os mecanismos celulares e moleculares que regulam a fisiologia humana.<br>b. Epidemiologia (genética populacional) e bioestatística.<br>c. Bioética no diagnóstico e investigação (ex. consentimento informado, direito à privacidade, autonomia na decisão).<br>d. Padrões de hereditariedade.<br>e. O genoma humano. Estrutura, epigenética e mecanismos de regulação da expressão de genes. Métodos de análise e caracterização do genoma humano.<br>f. Doenças metabólicas.<br>g. Mutagénese, teratogénese e carcinogénese, etiologia e relação genótipo-fenótipo de determinados distúrbios genéticos.<br>h. Riscos, limitações e metodologia no diagnóstico pré-implantatório, pré-natal, pós-natal e oncológico.<br>i. Noções gerais de aconselhamento genético.<br>j. Conhecimento de alguns sistemas de nomenclatura internacional (ISCN, HGVS).<br>k. Conhecimento de *guidelines* ACMG – valor preditivo de patogenicidade<br>l. Gestão e organização laboratorial.<br>m. Gestão da qualidade.<br><br>Programa prático/laboratorial: | Obrigatório | 12 meses |
| 2. Citogenética e Citogenética Molecular | | | 12-18 meses |
| 3. Genética Molecular e Genómica, Oncogenética, Imunogenética e Farmacogenética | | | 18-24 meses |

CONSULTA PÚBLICA

| Áreas funcionais | Conteúdos específicos | Obrigatório/ Opcional | Duração |
|---|---|---|---|
| | a. Conhecer as boas práticas laboratoriais em genética humana e citogenética: normas básicas de higiene e segurança laboratorial, organização do espaço físico, equipamento de laboratório, procedimentos de colheita, identificação, transporte, processamento e armazenamento de amostras, etc.<br>b. Execução de técnicas, pré-analíticas e analíticas, aplicadas às áreas da citogenética e da biologia molecular: culturas celulares, colorações específicas, análise cromossómica e sua interpretação, isolamento de ácidos nucleicos (ADN genómico e plasmídico e ARN), PCR quantitativo (tempo real) e digital, transcrição reversa, eletroforese em gel de agarose e de poliacrilamida, *Southern blotting*, deteção de polimorfismos do comprimento de fragmentos de restrição (RFLP) e outros polimorfismos da sequência de ADN, pesquisa de grandes deleções (MLPA e array CGH/array de SNPs), estudo de padrões de metilação de ADN. sequenciação nucleotídica por Sanger e NGS sequenciação massiva incluindo *long reads* e *nanopore*.<br>c. Execução de técnicas de bioquímica genética: métodos para deteção, identificação e quantificação e de aminoácidos, ácidos orgânicos e seus metabolitos em fluidos biológicos (espetrofotometria, vários tipos de cromatografia, espetrometria de massa, | | |

CONSULTA PÚBLICA

| Áreas funcionais | Conteúdos específicos | Obrigatório/ Opcional | Duração |
|---|---|---|---|
| | eletroforese em gel e capilar, rádio-imuno-ensaio, imunofluorescência).<br>d. Interpretar os resultados de um teste genético num determinado contexto clínico e formular uma conclusão, conhecendo as implicações do diagnóstico.<br>e. Conhecer as limitações das técnicas aplicadas.<br>f. Conhecer os *softwares* de análise bioinformática.<br>g. Colaborar com as bases de dados internacionais, das várias nosologias, partilhando as variantes encontradas na população estudada.<br>h. Produzir relatórios de acordo com a legislação em vigor e as *guidelines* internacionais reconhecidas. | | |

CONSULTA PÚBLICA