

## Departamento de Genética Humana do INSA: 50 anos de atividade em diagnóstico, prevenção e investigação da doença genética em Portugal

### *Department of Human Genetics of INSA: 50 years of activity in diagnosis, prevention, and research of genetic disease in Portugal*

Celebrar os cinquenta anos da Genética Humana no Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge é revisitar uma trajetória alicerçada na visão, no pioneirismo e no compromisso com a saúde pública em Portugal. Foi em 1975, num período de mudança e renovação, que se lançou a base de um percurso científico que viria a transformar profundamente a forma como se compreendem, diagnosticam e acompanham as doenças genéticas no país.

Ao longo destas cinco décadas, o Instituto acompanhou os avanços científicos e tecnológicos que marcaram as últimas décadas, mantendo inalterada a sua missão essencial: colocar o conhecimento ao serviço das pessoas. Do diagnóstico pré-natal, neonatal e pós-natal ao longo da vida, à investigação em citogenética, molecular e bioquímica; da caracterização de doenças raras e genómicas à avaliação do impacto das interações gene-ambiente, cada etapa deste percurso do Departamento de Genética Humana espelha não apenas a inovação, mas também a dedicação, o rigor e o sentido de responsabilidade institucional.

Este número especial do *Boletim Epidemiológico Observações* constitui mais do que uma retrospectiva. Representa um testemunho vivo da relevância da genética humana no passado, um reconhecimento do impacto que assume no presente e uma projeção confiante para o futuro, no qual a investigação translacional, a colaboração internacional e a aposta em metodologias emergentes continuarão a produzir efeitos transformadores na vida de inúmeras pessoas e famílias.

O percurso aqui apresentado evidencia uma constante capacidade de adaptação e evolução, acompanhando os extraordinários avanços tecnológicos das últimas décadas. Do diagnóstico citogenético convencional às metodologias de alta resolução, da implementação pioneira do rastreio neonatal à integração da genómica funcional e da medicina personalizada, o Departamento de Genética Humana consolidou-se como uma referência nacional e internacional na área da genética médica e da saúde pública.

Assinalar este meio século é, sobretudo, prestar homenagem a todos aqueles que, com o seu trabalho, competência e visão, contribuíram para construir esta história e projetá-la no futuro.

#### *Glória Isidro*

Coordenadora do Departamento de Genética Humana  
Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge  
gloria.isidro@insa.min-saude.pt