

Instituto **Nacional de Saúde**
Doutor Ricardo Jorge



Genomic medicine in Portugal: developing a national strategy

EUPHA Public Health Week 2026

Public Health Genomics Section

Astrid Moura Vicente

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

May 8, 2026

Scientific & health drivers for a Genomic Medicine Strategy

Genomic Medicine uses DNA information from each individual to inform and personalize healthcare – for instance to estimate disease risk, personalise therapeutics, or define strategies to prevent disease



Faster diagnostic of rare diseases, reducing the “diagnostic odyssey”



Genomic profile risk for the prevention of chronic Diseases



Genome profile of tumor and/or patient allow the definition of precise cancer treatments



Matching of clinical studies with the patients who can truly benefit



The right drug at the right time for the right patient at the right dosage: improved efficacy, less ADR



Equity focus: precise diagnostics and treatments for people of variable ancestries

The trigger: 1+Million Genomes Initiative

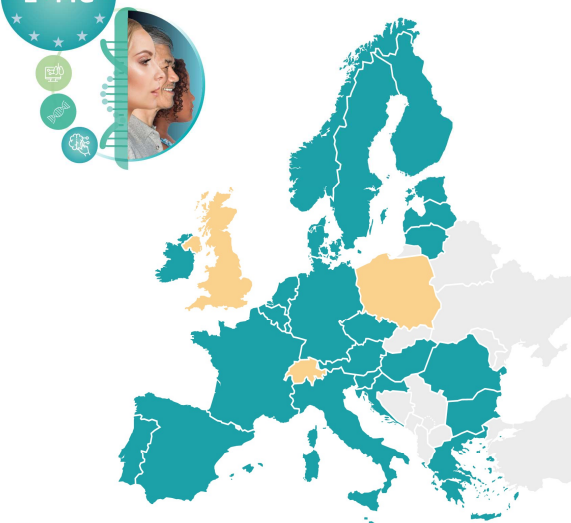


DECLARATION OF COOPERATION

Towards access to at least 1 million sequenced genomes in the European Union by 2022

1+Million Genomes: Signatory countries

(status on 1 July 2024)



- Austria
- Belgium
- Bulgaria
- Croatia
- Cyprus
- Czech Republic
- Denmark
- Estonia
- Finland
- France
- Germany
- Greece
- Hungary
- Ireland
- Italy
- Latvia
- Lithuania
- Luxembourg
- Malta
- Netherlands
- Norway
- Portugal
- Romania
- Slovenia
- Spain
- Sweden

● Observer countries



Ambition: Create a European network of genomic and health data collections for the benefit of citizens

1+Million Genomes Initiative



1. Organisation and governance
2. Ethical, Legal & Social Issues (ELSI)
3. Clinical data
4. Sequencing Quality
5. Data Access Infrastructure
6. Health economics
7. Healthcare Implementation
8. Rare diseases
9. Cancer
10. Common Complex diseases
11. Infectious diseases (COVID-19)
12. Pharmacogenomics
13. *Genome of Europe*



The 13th National Mirror Group (NMG) lead their national experience into the 1+ million genomes initiative. These national instances will ensure the effective implementation of the roadmap at a national and local level by 2025.

MISSION

- Improve quality of life
- Facilitate access to the initiative's information
- Promote national adoption and sustainability

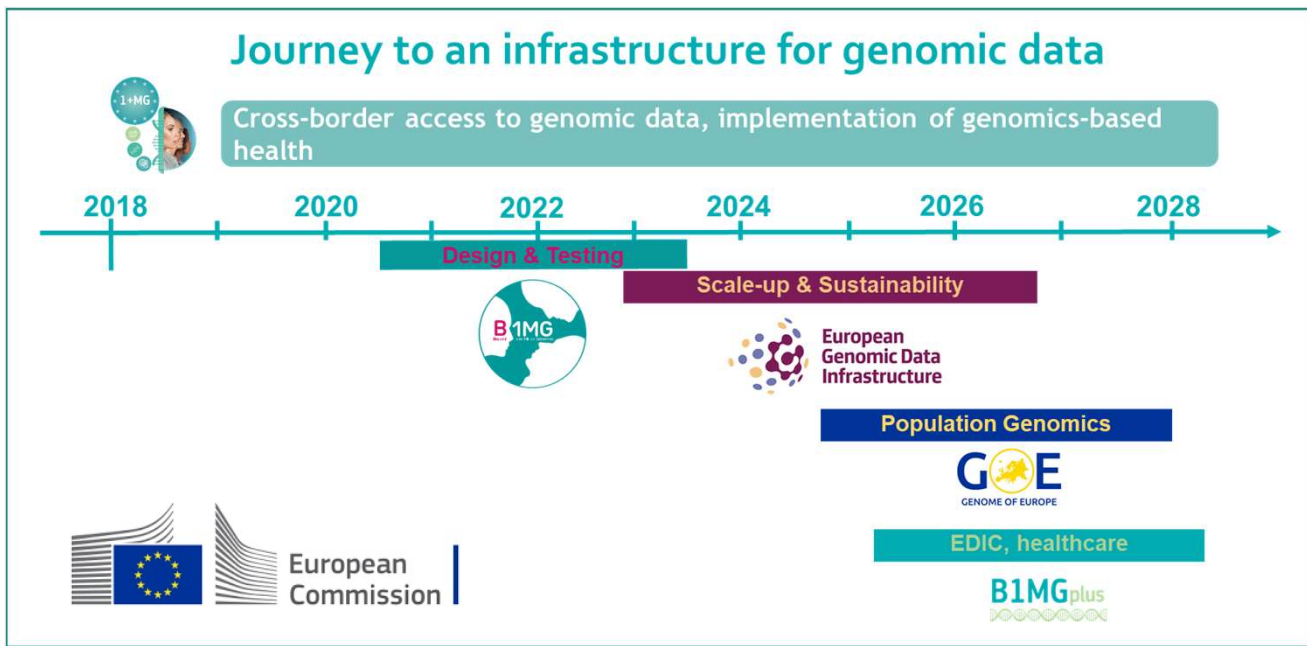
ROLE

National contributors: The lead experts will provide advice and support in implementing the initiative's objectives.

Initiative multipliers: As national representatives, their role will also be to facilitate and transmit information to their national constituencies to encourage adoption.

TASKS

- Build a decision making framework
- Evolution a future framework
- Identify prospective mechanisms



Policy-driven, multinational coordination
 Strong emphasis on **data governance and trust**
 Model for future global collaboration

Genomic Medicine in Portugal – Developing a National Strategy for Genomic Medicine



- No public health strategy for genomic testing
- Bottom up decisions for testing adoption following European standards and new developments
- Reimbursement but no clear criteria for prescription –equity issues
- No criteria for laboratories testing – overlapping with unnecessary costs
- No established infrastructure for genomic data management, no established criteria (follows European standards)
- No organized data access, not widely disseminated information on genetic variability in Portugal
- No strategy for education of health professionals – training is ad hoc
- Need for improving citizen literacy

National Strategy for Genomic Medicine PT_MedGen



SAÚDE

Gabinete do Secretário de Estado Adjunto e da Saúde

Despacho n.º 5135/2021

Sumário: Cria e determina a composição de uma comissão à qual compete a definição de roadmap para o planeamento e implementação da Estratégia Nacional para a Medicina Genómica, que apoiará a contribuição de Portugal na iniciativa 1+MG.

O Programa do XXII Governo Constitucional estabelece como uma das suas prioridades a saúde digital, com consequente influência na transformação digital rápida e sustentável do Serviço Nacional de Saúde. O Governo da República Portuguesa assinou, em abril de 2018, a declaração «Towards access to at least 1 million sequenced genomes (1+MG) in the European Union by 2022», no âmbito da European Union's Digital Day 2018 Conference.

A iniciativa 1+MG visa essencialmente fomentar a partilha de dados genómicos e de saúde das populações, de forma a melhorar o diagnóstico, a terapêutica e a prevenção de patologias com contribuição genética significativa, como o cancro, as doenças raras, as doenças cardiovasculares ou as doenças do cérebro. O conhecimento gerado criará oportunidades para estimular a investigação e inovação na área da saúde e para melhorar os cuidados em áreas chave da saúde, através da implementação da medicina personalizada como abordagem médica do futuro.

Ao participar nesta iniciativa, Portugal assumiu o compromisso de colaborar no estabelecimento de uma estrutura de partilha de dados genómicos e de saúde da população europeia, e de contribuir para a meta de informação genómica e de saúde de 1 milhão de cidadãos europeus em 2022.

Desde 2018, o Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, I. P. (INSA), tem coordenado, em representação do Ministério da Saúde, a participação de Portugal neste processo, contribuindo ativamente para a preparação do roadmap da iniciativa 1+MG e organizando um grupo de trabalho nacional que envolve múltiplas instituições de relevância para o projeto. Em outubro de 2020, por solicitação da Comissão Europeia, foram nomeados dois representantes de Portugal na iniciativa, um pela área da saúde e um pela área da ciência.

A iniciativa 1+MG representa uma oportunidade para o desenvolvimento e implementação da Estratégia Nacional para a Medicina Genómica (PT_MedGen), a qual permitirá um avanço significativo na adoção de abordagens de medicina personalizada, a par com o desenvolvimento global da medicina nesta área. Neste contexto, a estratégia PT_MedGen promoverá, ainda, a competitividade e a internacionalização, permitindo a criação de conhecimento e valor significativos na área da saúde.

Assim, ao abrigo do disposto na alínea f) do n.º 1 e do n.º 4 do Despacho n.º 11199/2020, de 6 de novembro, publicado no Diário da República, 2.ª série, n.º 222, de 13 de novembro de 2020, determina-se o seguinte:

1— A criação de uma comissão à qual compete a definição de um roadmap para o planeamento e implementação da Estratégia Nacional para a Medicina Genómica, que apoiará a contribuição de Portugal na iniciativa 1+MG, identificando as suas etapas, atividades, calendarização e necessidades de investimento e posterior acompanhamento do processo.

2— O roadmap referido no número anterior deve descrever o conjunto de objetivos específicos, etapas, atividades, metas a atingir, prazos, resultados esperados para cada etapa e necessidades de investimento para a implementação da Estratégia Nacional para a Medicina Genómica que suporte a contribuição de Portugal na iniciativa 1+MG. O roadmap deverá ser apresentado ao meu Gabinete, no prazo de 5 meses a contar da publicação do presente despacho.

3— A comissão é constituída por Fernando José Ramos Lopes de Almeida, presidente do conselho diretivo do INSA, que preside, e pelos seguintes membros, responsáveis pela organização e coordenação de grupos de trabalho (GT):

i) Astrid Moura Vicente, investigadora e coordenadora do Departamento de Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças Não-Transmissíveis do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge



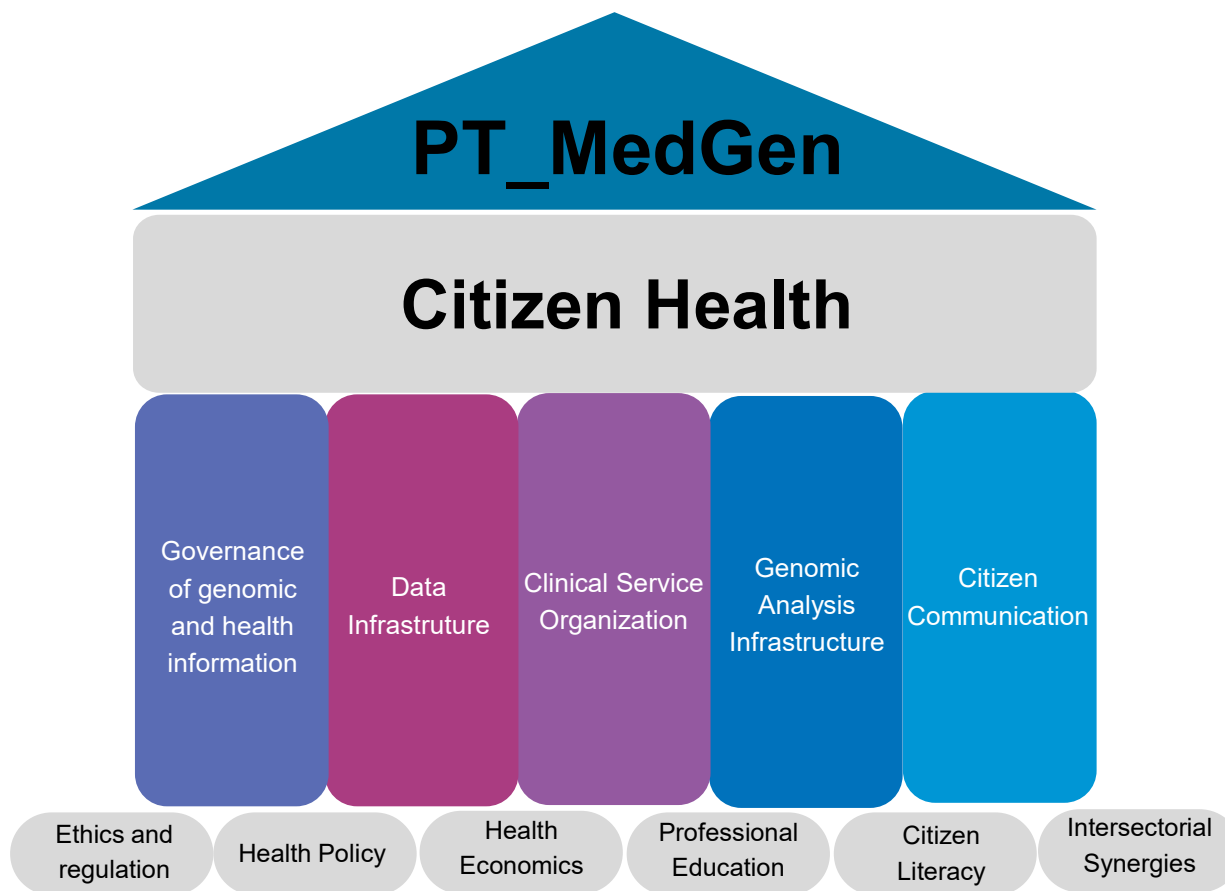
**PT_MedGen
Commission
1+MG National Mirror
Group**



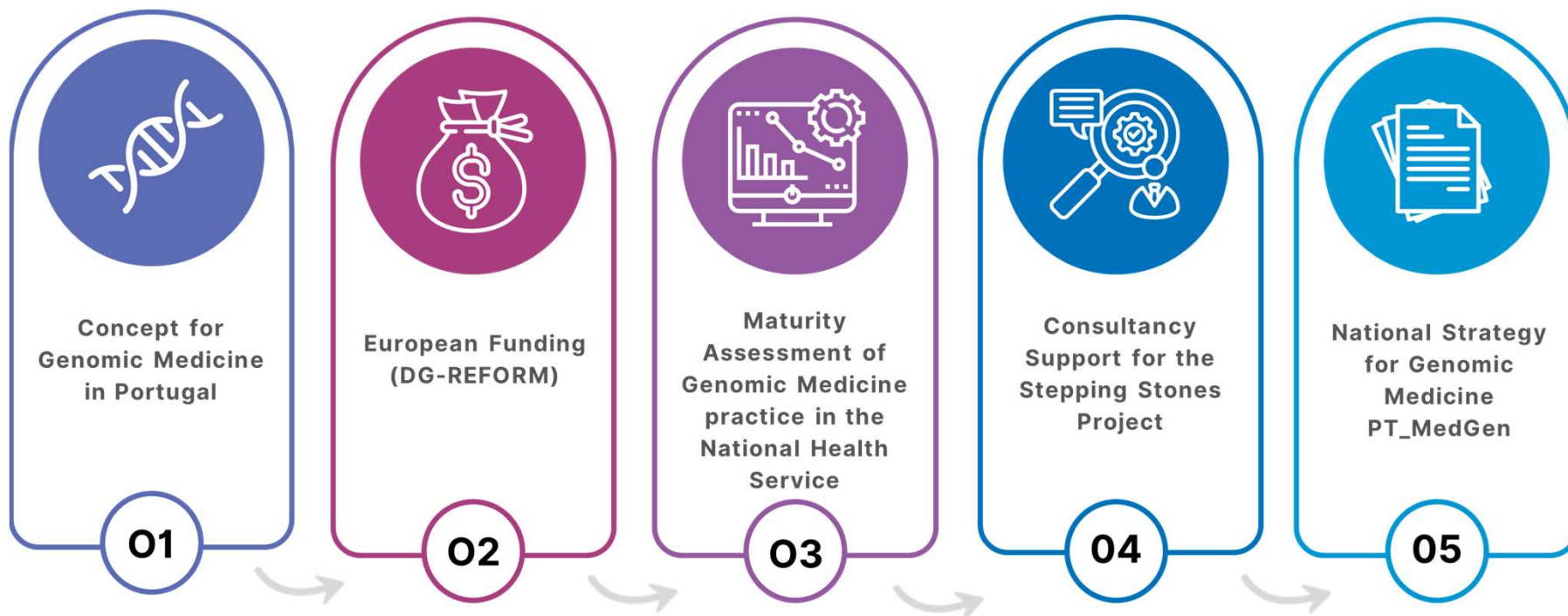
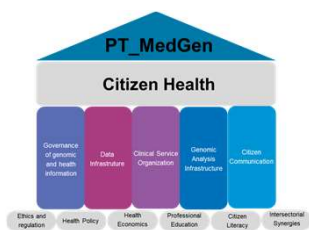
PT_MedGen Strategy - Development Process

**PT_MedGen Concept
2022**

**Genomic Medicine
Strategy Pillars**

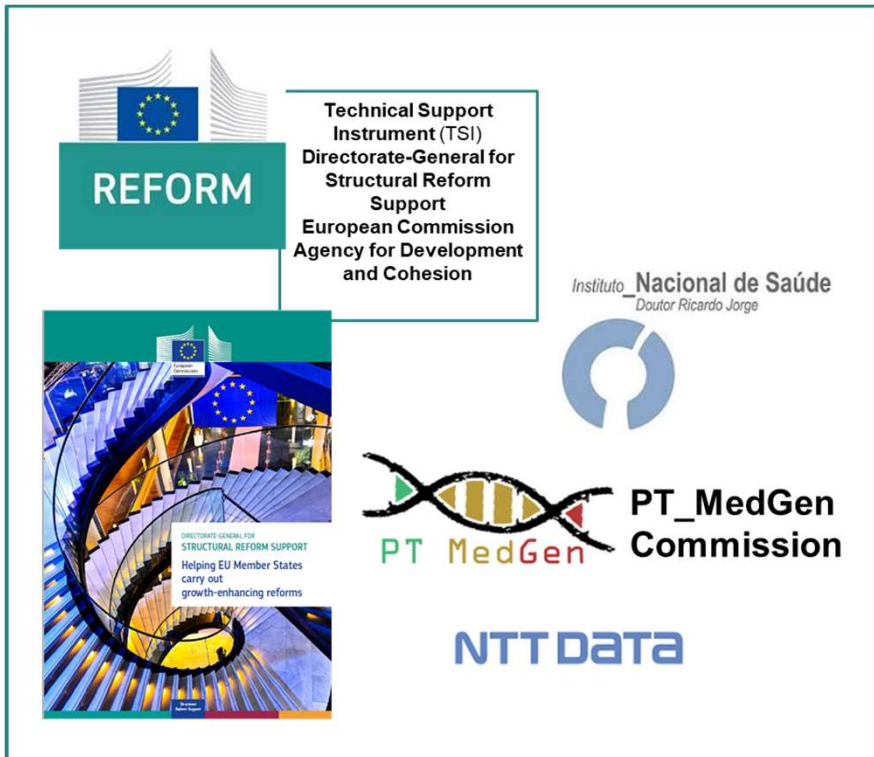


PT_MedGen Strategy - Development Process



PT_MedGen Strategy - Development Process

Stepping stones for the implementation of a Genomic Medicine Strategy in Portugal (2022-2024)



1. Guidelines for a **legal and ethical framework for genomic and health data in Portugal**, in a European context;
2. A **governance model for genomic and health information**, including pathways between data collection and storage infrastructures, clinical services, R&I institutions, and national and European entities;
3. A **strategy for the efficient organisation of clinical services for genomic medicine** including data management, multidisciplinary teams, clinical networks and integration with R&I;
4. A **communication campaign** aimed at citizens, patients, and policy makers to better understand the potential of genomics for health;
5. A **report on the role and value of industry** for genomic medicine.

PT_MedGen Strategy - Development Process

Maturity Level Model for Genomics in Healthcare – GiH-MLM PT

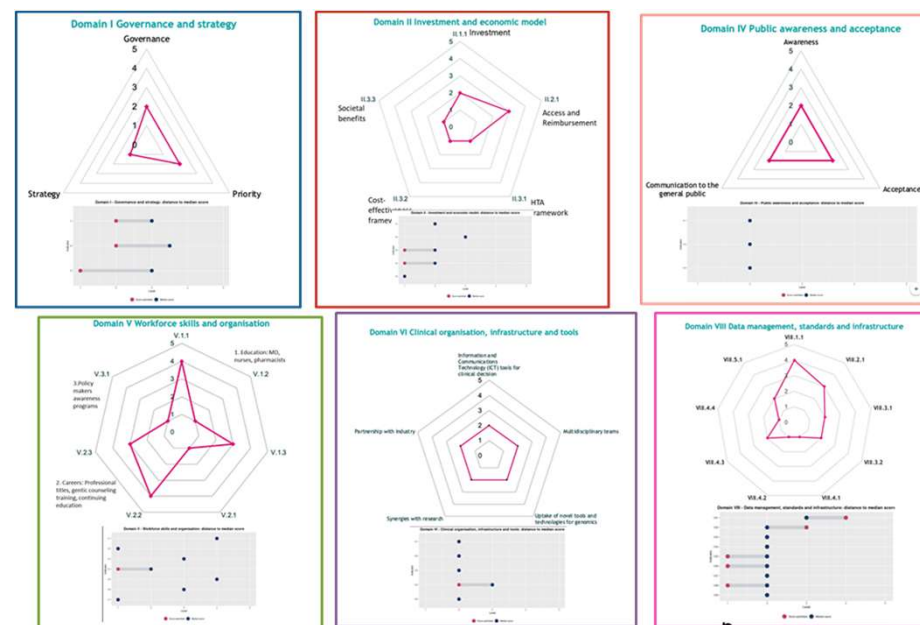


Genomic Medicine in Portugal Maturity levels 2022

Domínios	Níveis de Maturidade									
I - Governança e Estratégia (3 indicadores)	1	2	2							
II - Investimento e Modelos Económicos (5 indicadores)	1	1	1	2	3					
III - Ética, Legislação e Política (11 indicadores)	1	1	1	2	3	3	3	3	3	3
IV - Conscientização e Aceitação Pública (3 indicadores)	3	3	3							
V - Capacitação e Organização dos Profissionais (7 indicadores)	1	1	1	3	3	4	4			
VI - Serviços Clínicos, Infraestrutura e Ferramentas (5 indicadores)	2	2	2	2	2					
VII - Normas para Implementação da Genómica na Clínica (6 indicadores)	2	2	2	3	3	3				
VIII - Padronização e Infraestrutura de Gestão dos Dados (9 indicadores)	1	1	1	2	2	2	2	3	4	



17 stakeholders organizations involved



PT_MedGen Strategy - Development Process



Co-Creation process with Stakeholders

Challenge identification:
stakeholder interviews

Looking for solutions:
Workshops with stakeholders on Genomic Medicine Governance and Clinical Service Organization

European benchmarking
Analysis of strategies across European countries

Ethical, Legal and Societal Issues:
expert consultation

Communication :
genomic literacy survey and communication campaign



Estratégia Nacional para a Medicina Genómica
PT_MEDGEN

Estratégia Nacional para a Medicina Genómica

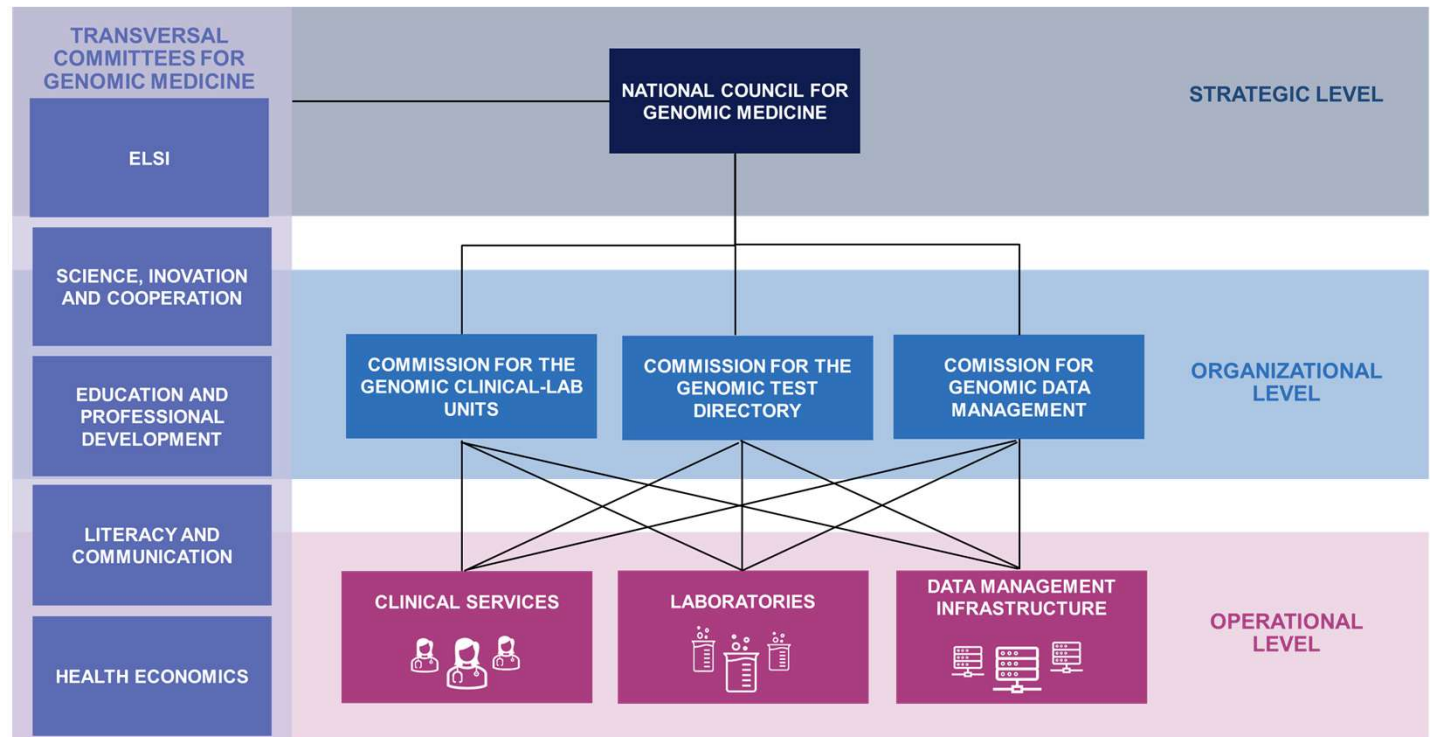
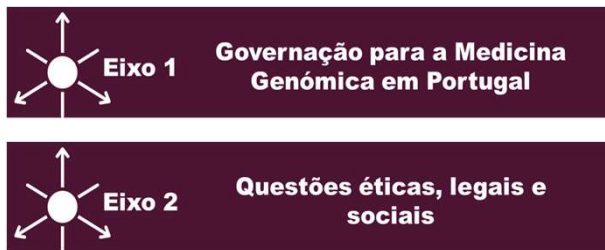
Porque é que Portugal precisa de uma Estratégia para a Medicina Genómica?

- Pelo potencial que a genómica confere para benefício da saúde dos cidadãos, reforço dos sistemas de saúde, e para o progresso da investigação e inovação clínica, biomédica e de saúde pública.
- É hoje possível a caracterização genómica dos indivíduos em tempo útil, e a custos razoáveis, permitindo diagnósticos muito mais rápidos e precisos, e uma definição mais segura do melhor tratamento a seguir.

Como se construiu a estratégia PT MedGen?

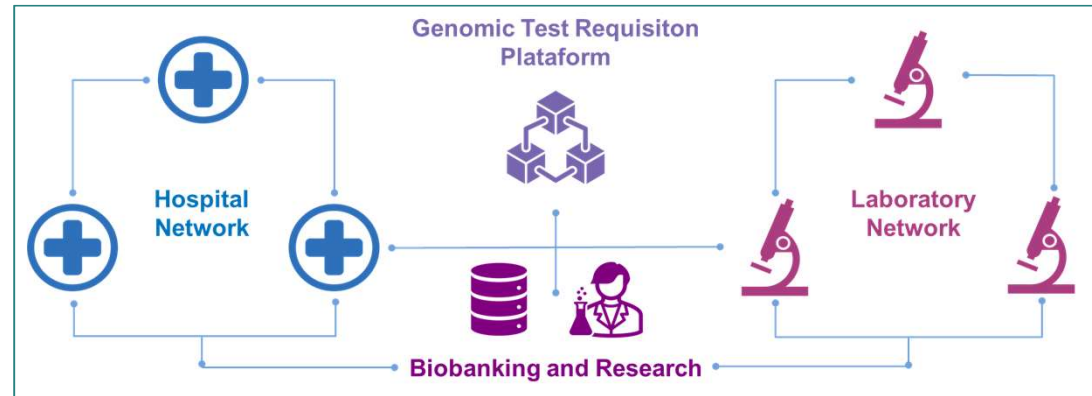
- Baseia-se numa reflexão por peritos da Comissão PT_Medgen, nomeada pelo Ministério da Saúde, e dos respetivos grupos de trabalho, complementada pelo estudo das melhores práticas europeias e globais.
- É sustentada por um extenso trabalho de auscultação e cocriação a nível nacional, que envolveu parceiros de 33 organizações portuguesas da maior relevância para a Medicina Genómica.

Genomic Medicine in Portugal – PT_MedGen priorities

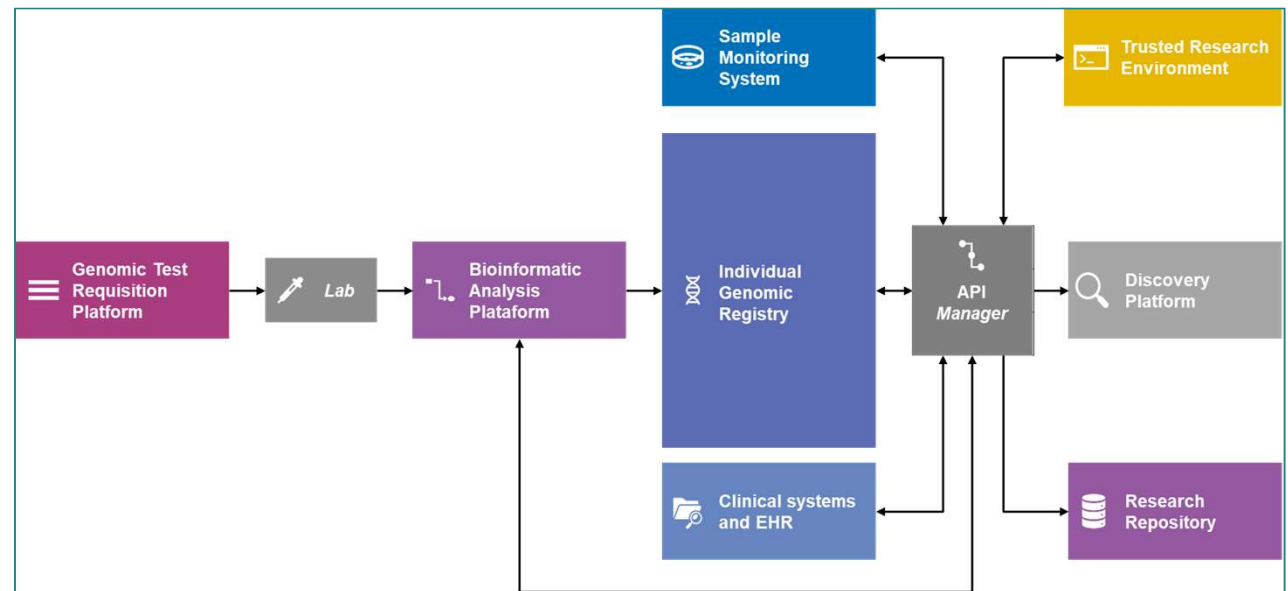


Genomic Medicine in Portugal – PT_MedGen priorities

Eixo 3 Organização dos serviços clínico-laboratoriais



Eixo 4 Gestão de Dados Genómicos e Acesso Transfronteiriço a Dados



Genomic Medicine in Portugal – PT_MedGen priorities

Eixo 5 Carreiras e Capacitação dos Profissionais

Eixo 6 Estratégia de Comunicação PT_MEDGEN

Eixo 7 Inovação, Criação de Valor e Transferência de Tecnologia

CITIZENS
...allowing a wider implementation of genomic medicine, benefiting healthcare.

PATIENTS
...Allowing a better understanding, diagnostic, treatment and prevention of disease.

HEALTH PROFESSIONALS
...allowing a better adoption of genomic medicine in healthcare, benefiting patients.

RESEARCHERS
...promoting research in genomic medicine, simplifying funding and fostering access to genomic data.

POLICY MAKERS
...improve the efficiency and coordination of healthcare in Portugal, benefiting patients and aligning the country with innovative initiatives in Europe and globally.

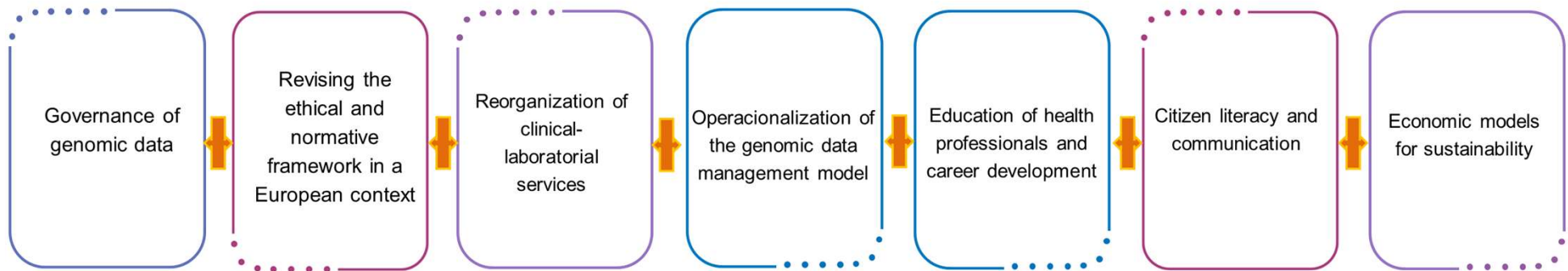
PUBLIC ADMINISTRATION
...promoting a better national coordination in healthcare, improving efficiency and benefiting citizens.

INDUSTRY
...opening opportunities of collaboration with industry for innovation.

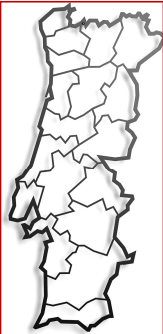
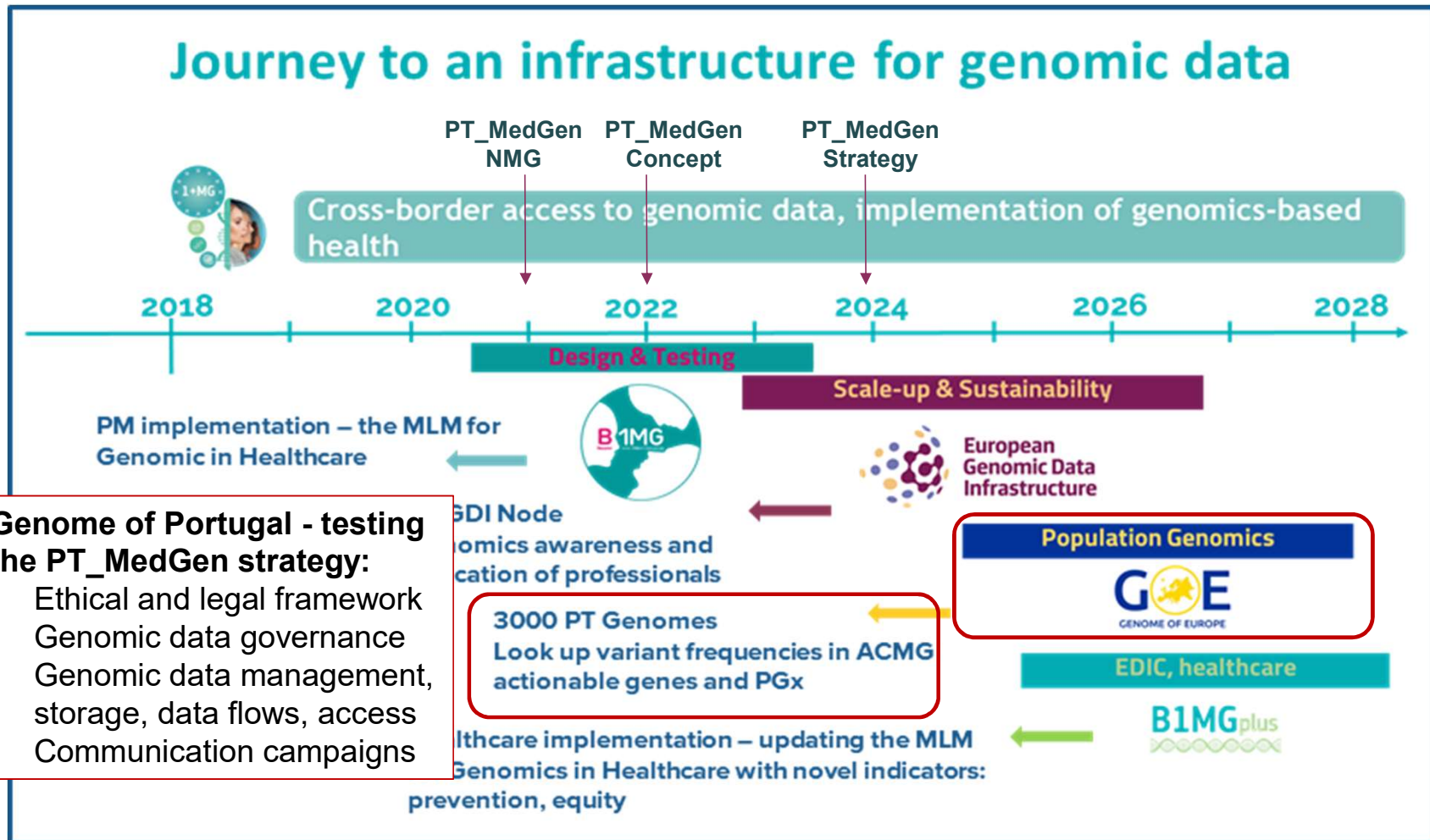
EUROPEAN ORGANIZATIONS
...fostering a better alignment with European initiatives and providing more collaboration and growth opportunities.



Genomic Medicine in Portugal – PT_MedGen



1+Million Genomes Initiative / Genomic Medicine in Portugal



Genome of Portugal - testing the PT_MedGen strategy:

- Ethical and legal framework
- Genomic data governance
- Genomic data management, storage, data flows, access
- Communication campaigns

Thank you!