



“A introdução desta abordagem na citogenética clínica clássica permitirá, a curto prazo, a criação de uma citogenética de alto rendimento, dita ‘de próxima geração’ que resultará em notáveis avanços no diagnóstico clínico”, sublinha Dezso David, investigador responsável deste projeto. “Os resultados atuais indicam que várias alterações estruturais potencialmente patogénicas não são identificadas pelas metodologias tradicionais”, salienta ainda o investigador do Instituto Ricardo Jorge.

As anomalias do desenvolvimento no Homem são problemas de saúde devastadores que, nos países desenvolvidos, contribuem com quase metade da mortalidade infantil em recém-nascidos de termo. Os indivíduos sobreviventes apresentam anomalias congénitas que lhes causam uma incapacidade permanente, tendo um profundo impacto em saúde pública.

“Até agora, permanecem desconhecidas as causas genéticas e a arquitetura genómica da esmagadora maioria destas situações. Os resultados expeáveis deste projeto de colaboração luso-americana permitem antever a transformação da genética médica em genética médica personalizada, o diagnóstico, tratamento e prevenção destas doenças raras à luz destes resultados moleculares e, sem dúvida, a melhoria dos cuidados de saúde prestados aos doentes e seus familiares”, conclui Dezso David.

Cofinanciado pelo Instituto Ricardo Jorge e pela Fundação da Ciência e da Tecnologia, no quadro do Programa Harvard Medical School – Portugal, este projeto de investigação visa a identificação das causas e dos mecanismos de doenças do desenvolvimento, por exemplo, formas congénitas de cegueira, malformações dos membros ou alterações do desenvolvimento psicomotor, e outras. Este trabalho resulta de uma estreita colaboração entre o Instituto Ricardo Jorge, o(s) grupo(s) da Harvard Medical School e centros académicos clínicos de Lisboa, Porto e Coimbra.

*O Instituto Ricardo Jorge desenvolve uma tripla missão como laboratório do Estado no setor da saúde, laboratório nacional de referência e observatório nacional de saúde. O Instituto tem por missão contribuir para ganhos em saúde, para a definição de políticas de saúde e para o aumento da qualidade de vida da população. Dispõe de unidades operativas na sua Sede em Lisboa, em centros no Porto (Centro de Saúde Pública Doutor Gonçalves Ferreira) e em Águas de Moura (Centro de Estudos de Vetores e Doenças Infeciosas Doutor Francisco Cambournac).*

**Para mais informações contactar:**

**Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge**

Gabinete de Comunicação, Marketing e Relações Externas

Tel.: (+351) 217 519 200 | (+351) 927 953 095

Mail: [comunicacao@insa.min-saude.pt](mailto:comunicacao@insa.min-saude.pt) | Internet: [www.insa.min-saude.pt](http://www.insa.min-saude.pt)



**SNS** SERVIÇO NACIONAL  
DE SAÚDE

