

2013
numero:

03

2ª série

Lisboa_INSA, IP

public. trimestral _ janeiro - março

ISSN: 0874 - 2929

Observações

Boletim Epidemiológico

editorial

O Biobanco do INSA e a Investigação Epidemiológica

Os biobancos, definidos como a coleção, armazenamento, processamento e distribuição de material biológico humano e dos dados associados para fins de investigação ⁽¹⁾, constituem uma ferramenta essencial para uma investigação epidemiológica de excelência, permitindo dissecar a associação entre o *background* genético, os estilos de vida e determinantes ambientais na prevalência, curso natural e resposta a tratamentos de várias doenças complexas. Como estes estudos carecem normalmente de potência estatística, torna-se necessária a colaboração entre múltiplos grupos de investigação, e esforços combinados para desenvolver biobancos de grandes dimensões, com o objetivo de promover estudos futuros. Neste sentido, os biobancos fornecem matéria-prima para alimentar projetos de investigação em áreas distintas, levando a progressos da investigação em saúde que permitem melhorar o diagnóstico, prevenção e tratamento da doença e avançar tanto na medicina personalizada como na saúde pública. Várias iniciativas recentes deste tipo ocorrem um pouco por todo o mundo, como é o caso do UK Biobank ⁽²⁾ que conta já com mais de meio milhão de amostras da população geral do Reino Unido, o Programa Nacional de Biobancos da Suécia ⁽³⁾, ou o Biobanco Nacional da Finlândia ⁽⁴⁾, que para além de amostras da população geral incluem também amostras de diferentes patologias como autismo, esclerose múltipla ou morte súbita.

Com o objetivo de contribuir para este esforço, o Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, encontra-se neste momento a mobilizar recursos com vista a estabelecer um biobanco, o qual contará com milhares de amostras biológicas da população geral Portuguesa e com coleções de valor inestimável de doenças raras e doenças crónicas recolhidas pelos seus investigadores ao longo de vários anos. Estas amostras biológicas, colhidas de acordo com criteriosos padrões de qualidade, terão associadas uma extensa caracterização fenotípica incluindo diagnósticos, fatores de risco, parâmetros físicos e metabólicos (tais como a pressão arterial e o nível de glucose no sangue) ou qualquer outra informação clinicamente relevante, bem como dados associados a fatores comportamentais ou sociais. O biobanco obedecerá aos mais rigorosos requisitos éticos e legais, assegurando desta forma a confidencialidade e a privacidade dos participantes que confiarão o seu material biológico e informação associada ao biobanco do INSA.

Neste contexto, foi estabelecido um grupo de trabalho no início de 2012, o qual definiu um *roadmap* a seguir tendo em vista a implementação do biobanco, o qual contempla entre outros aspetos, os requisitos técnicos, o seu regulamento interno, os *Standard Operating Procedures* (SOP) e um estudo cuidado das complexas questões éticas e legais envolvidas, algumas das quais abordadas já por Ventura (2011) ⁽⁵⁾. Prevê-se que este *roadmap* esteja concluído durante 2013. → *continua*

Desta forma, colaborando com diversos consórcios internacionais, e utilizando métodos uniformes de colheita e análise de dados, poderemos contribuir de forma significativa para melhorar o conhecimento dos estados de saúde e doença da população portuguesa e da etiologia de diversas patologias, para desenvolvimento de novos alvos terapêuticos, e para o avanço da saúde pública.

Marta Barreto da Silva (Coordenadora do Grupo de Trabalho do Biobanco, INSA)

Referências bibliográficas:

- (1) Knoppers BM, Hudson TJ. The art and science of Biobanking. Hum Genet. 2011;130:329-332.
- (2) The UK Biobank [Em linha]. Disponível em: <http://www.ukbiobank.ac.uk/> [consult. 20-12-2012]
- (3) The Swedish National Biobank Program [Em linha]. Disponível em: <http://www.biobanks.se/> [consult. 20-12-2012].
- (4) The National Biobank of Finland [Em linha]. Disponível em: <http://www.nationalbiobanks.fi/> [consult. 20-12-2012]
- (5) Ventura, C. Biobancos e investigação genética: orientações éticas. Lisboa: INSA IP, 2011.

neste número

Editorial Marta Barreto da Silva

p 01

Artigos Breves

1. Diagnóstico laboratorial de dengue no Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge: casos autóctones na Madeira

p 02

Maria João Alves, Fátima Amaro, Hugo Osório, Teresa Luz, Paulo Parreira, Líbia Zé-Zé

2. Ocorrência e avaliação da exposição a contaminantes químicos em alimentos para crianças

p 03

Paula Alvito, Carla Martins, Elsa Vasco, Maria João Barreira, Maria Antónia Calhau

3. Prevalência de *Legionella* nos sistemas de água

p 04

Raquel Rodrigues, Carla Coelho, Filipa Ferreira, Cristina Pizarro

4. Análise de custo-benefício da farmacogenética na terapêutica com varfarina

p 06

Ana Raimundo, Isabel Picanço, Marta Barreto da Silva, Astrid Moura Vicente

5. Evolução de casos de transmissão VIH da mãe ao filho em Portugal.

p 08

Elizabeth Pádua, Catarina Almeida, Ivone Águas-Doce, Baltazar Nunes, Helena Cortes Martins

6. Estudo da etiologia das infeções gastrointestinais agudas em crianças hospitalizadas na área de Lisboa

p 11

I Costa, C Júlio, J Rodrigues, MJ Simões, J Machado, L Reis, K. Sarioglou, A Santos, A Marques, J Benoliel, C Correia, C Escobar, T Silva, B Costa, M Oliveira, P Correia, GC Ferreira, M J Brito, M Oleastro

7. Risco fetal de anomalias congénitas com base na idade materna em Portugal.

p 13

Paula Braz, Ausenda Machado, Carlos Matias Dias

8. Base de dados internacional de variantes genéticas do gene MTM1: contributos para o perfil epidemiológico da miopatia miotubular.

p 15

Jorge Oliveira, Márcia Oliveira, Rosário Santos

9. Avaliação da ingestão de micronutrientes em diabéticos tipo 2.

p 17

Ana Valente, Manuel Bicho, Rui Duarte, João F. Raposo, Helena S. Costa

Notícias

p 19



Instituto Nacional de Saúde
Doutor Ricardo Jorge