



GENÔMICA PARA TODOS E DOENÇAS RARAS COMO PRIORIDADE DE SAÚDE PÚBLICA: UM COMPROMISSO GLOBAL PELA EQUIDADE E INCLUSÃO



Conscientes dos avanços sem precedentes na ciência genômica e do profundo impacto das doenças raras em milhões de pessoas em todo o mundo, os signatários desta declaração comprometem-se com os seguintes princípios fundamentais:

1. A GENÔMICA COMO BEM PÚBLICO GLOBAL

Defender que a genômica é uma ferramenta essencial para transformar a saúde pública e deve ser considerada um bem comum, a serviço de todas as pessoas, sem exclusão.

2. AS DOENÇAS RARAS COMO PRIORIDADE SANITÁRIA GLOBAL

Após a recente resolução da 78ª Assembleia Mundial da Saúde sobre doenças raras como prioridade sanitária global, exigir o compromisso das autoridades estatais para incluí-las em suas políticas de saúde pública, por meio de planos nacionais que abordem a prevenção, detecção precoce (como a triagem neonatal), atendimento multidisciplinar, terapias, reabilitação e apoio psicossocial.

3. EQUIDADE NO ACESSO AO DIAGNÓSTICO, À FARMACOGENÉTICA E FARMACOGENÔMICA E AS TERAPIAS AVANÇADAS

Promover ações junto às autoridades estatais, organismos multilaterais, setor privado e sociedade civil para que compreendam a relevância da genômica na saúde, de forma a estabelecer as medidas necessárias para garantir que todas as pessoas tenham acesso equitativo a tecnologias genômicas e outras ômicas, tanto para farmacogenética quanto para o diagnóstico precoce, acompanhamento e tratamento de doenças raras, especialmente em contextos de vulnerabilidade e/ou provenientes de populações minoritárias autóctones habitualmente sub-representadas.

4. INTEGRAÇÃO DA GENÔMICA NOS SISTEMAS NACIONAIS DE SAÚDE E FORTALECIMENTO DE RESPECTIVAS CAPACIDADES LOCAIS

Reivindicar a incorporação progressiva, ética e sustentável da genômica nos sistemas públicos de saúde, com foco especial na atenção primária, doenças raras e medicina personalizada. Apoiar o investimento em infraestrutura, formação de recursos humanos e desenvolvimento de capacidades em bioinformática, genética médica e genética laboratorial, bem como em aconselhamento genético em todos os países, sem deixar ninguém para trás. Está comprovado que o investimento em genética e genômica humana e médica pode ter um impacto significativo na redução dos custos do sistema de saúde a médio e longo prazo.

Declaração de Múrcia 2025



GENÔMICA PARA TODOS E DOENÇAS RARAS COMO PRIORIDADE DE SAÚDE PÚBLICA: UM COMPROMISSO GLOBAL PELA EQUIDADE E INCLUSÃO

5. EDUCAÇÃO E ALFABETIZAÇÃO GENÔMICA PARA TODOS

Impulsionar programas de formação e alfabetização em genética e genômica dirigidos a profissionais de saúde, pacientes, famílias e cidadãos em geral, com o objetivo de reduzir desigualdades de compreensão, promover decisões informadas e favorecer uma participação social ativa e consciente no desenvolvimento da medicina genômica e nas políticas de saúde pública.

6. PROTEÇÃO DOS DIREITOS HUMANOS E DA PRIVACIDADE GENÉTICA

Assegurar que toda iniciativa sobre genômica que se desenvolva respeite os direitos humanos, proteja a privacidade dos dados genéticos e garanta o consentimento livre e informado das pessoas. Para isso se propõe a reforçar a formação em cidadania com conceitos básicos de genética e genômica para evitar desigualdades de compreensão e fomentar decisões informadas.

7. PARTICIPAÇÃO SIGNIFICATIVA DOS PACIENTES E SUAS FAMÍLIAS

Reivindicar a importância da inclusão das pessoas, e das suas famílias, que convivem com doenças raras e outras patologias de causa genética como atores-chave na formulação de políticas, na investigação e desenho de projectos, contribuindo com a sua experiência e conhecimento.

8. ESTABELECIMENTO E ATUALIZAÇÃO DE MARCOS REGULATÓRIOS ÉTICOS E TRANSPARENTES

Apoiara criação e atualização de marcos normativos que regulem de forma ética e responsável o uso de tecnologias ômicas como a genômica e o compartilhamento de dados, favorecendo a investigação e a inovação sem pôr em risco a integridade das pessoas.

9. COOPERAÇÃO INTERNACIONAL SOLIDÁRIA E ABERTA

Fomentar alianças internacionais para a investigação e a troca de dados para fins biomédicos, conhecimentos e recursos, especialmente para abordar doenças raras que transcendem fronteiras e requerem soluções globais.

10. COMPROMISSO POLÍTICO E FINANCIAMENTO SUSTENTÁVEL

Interpelação dos Estados, organismos multilaterais, setor privado e sociedade civil para que se comprometam política e financeiramente com a implementação de programas genômicos integradores, sustentáveis e centrados nas pessoas com doenças raras.



GENÔMICA PARA TODOS E DOENÇAS RARAS COMO PRIORIDADE DE SAÚDE PÚBLICA: UM COMPROMISSO GLOBAL PELA EQUIDADE E INCLUSÃO



Este decálogo representa um roteiro ético, técnico e político para alcançar uma verdadeira inclusão e equidade genômica e garantir que nenhuma pessoa que vive com uma doença genética e/ou rara fique fora do progresso científico e esquecida.

Assinado por:

Aliança Ibero-Americana para Doenças Raras, Órfãs ou Incomuns (Aliber)
Associação Colombiana de Geneticistas Médicos (ACMGen)
Associação Espanhola de Genética Humana (AEGH)
Associação Mexicana de Genética Humana (AMGH)
União das Associações das Doenças Raras de Portugal (RD-Portugal)
Federação Espanhola de Doenças Raras (FEDER)
Federação Internacional de Sociedades de Genética Humana
Rede Latino-Americana de Genética Humana (RELAGH)
Rede Ibero-Americana de Farmacogenética e Farmacogenômica (RIBEF)
Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM)
Sociedade Espanhola de Genética Clínica e Dismorfologia (SEGCD)
Sociedade Portuguesa de Genética Humana (SPGH)



Declaração de Múrcia 2025

GENÔMICA PARA TODOS E DOENÇAS RARAS COMO PRIORIDADE DE SAÚDE PÚBLICA: UM COMPROMISSO GLOBAL PELA EQUIDADE E INCLUSÃO

Bibliografia

World Health Organization (WHO). *Genômica e Saúde Pública: Genômica para a Saúde*. Genebra: OMS; 2023. Disponível em: <https://www.who.int/publications/i/item/9789240072490>

Organização Mundial da Saúde (OMS). *Genômica para a Saúde: Relatório do Conselho Científico da OMS*. OMSCiênciaConselho, Relatório nº 2. Genebra: OMS; 2022.

Comissão Europeia. *Doenças Raras: Uma Prioridade Estratégica na UE*. Bruxelas: CEDireção-Geral para Saúde e Alimentação e Segurança; 2022.

EURORDIS – Rare Diseases Europe. *A Voz dos 30 Milhões de Pacientes: Panorama das Políticas sobre Doenças Raras na Europa*. Paris: EURORDIS; 2021.

Organização Pan-Americana da Saúde (OPAS). *Plano de Ação para o Fortalecimento do Uso da Genômica e de Outras Ômicas na Saúde Pública*. Washington, D.C.: OPAS; 2024.

Aliança Ibero-americana de Doenças Raras (ALIBER). *Relatório sobre a Situação das Doenças Raras na Ibero-América*. Madrid: ALIBER; 2023.

Federação Espanhola de Doenças Raras (FEDER). *Relatório Anual 2024: Desafios e Perspetivas em Doenças Raras*. Madrid: FEDER; 2024.

ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics). *Utilidade Clínica do Sequenciamento Genômico no Diagnóstico de Doenças Raras*. Genética na Medicina; 2023.