

2014-10-03 11:22:13

<http://justnews.pt/noticias/as-doencas-raras-na-pratica-clinica-de-internistas-e-especialistas-em-mgf>

## As doenças raras na prática clínica de internistas e especialistas em MGF

“Muitos de nós, internistas e médicos de MGF, já nos confrontámos no exercício clínico com um doente particularmente difícil, portador de um quadro clínico bizarro, de interpretação difícil, com avaliação complementar pouco esclarecedora ou surpreendente e em que intervimos timidamente com terapêutica paliativa prudente, até melhor perceção... o doente raro!”, menciona Luís Brito Avô, coordenador do Núcleo de Estudos de Doenças Raras da SPMI.

O especialista começa por esclarecer que a doença rara (DR) tem uma prevalência de 1/2000, estando atualmente catalogadas cerca de 7 mil. “Estima-se que 600 mil portugueses sejam seus portadores. Do ponto de vista da patologia humana, o conceito de DR é transversal, distribuindo-se por entidades hereditárias metabólicas de causa genética (80%), sendo as restantes 20% doenças infecciosas, oncológicas e degenerativas, entre outras.”

Luís Brito Avô refere que esta é uma área de particular deficit formativo, em que é vulgar o médico, durante toda a sua vida clínica, não observar estas doenças e, na sua confrontação, ter dificuldades de enquadramento, apesar de muitos dos médicos terem nos seus ficheiros doentes com estas características. Por outro lado, “os doentes portadores de DR diagnosticada em idade pediátrica, quando atingem maior idade, devem ser enquadrados na Medicina de Adultos”.

De acordo com o nosso interlocutor, é frequente a utilização de medicamentos órfãos para tratar DR, sendo, geralmente, a sua dispensa exclusivamente hospitalar e sujeita a aprovação por comissões específicas do Ministério da Saúde.

“A maioria dos doentes fará terapêutica em ambiente hospitalar, mas, no seu dia a dia, o seu médico de MGF é o seu interlocutor direto, necessariamente integrado na equipa que o assiste”, sublinha, acrescentando que uma das maiores dificuldades do portador de DR é a sua referenciação, sendo a sua acessibilidade a cuidados específicos um enigma frequente. “Recomenda-se que sejam orientados para centros de referência, função vital da MGF”, refere.

Foi neste contexto que surgiu o NEDR, nascido em 2009. “Atualmente, somos 32 membros e cobrimos a quase totalidade do País”, menciona, acrescentando que os objetivos principais do grupo são “estabelecer contacto regular entre os associados e promover reuniões de atualização científica; contribuir para uma base de dados nacional e análise epidemiológica; contribuir para a investigação e estabelecimento de consensos de diagnóstico, terapêutica e prevenção das DR; e estabelecer contactos e colaboração com outras estruturas atuantes no mesmo campo, sendo a MGF uma das áreas fundamentais para esta estratégia”.

“Medicina Interna/MGF/DR representam uma equação inevitável, tornando-nos players determinantes na prestação de cuidados a estes doentes, e espera-se de nós essa capacidade, formando um corpo clínico capaz de responder a estas solicitações.”

### A intervenção do Núcleo

O NEDR realizou, nos últimos quatro anos, simpósios nacionais e mesas-redondas temáticas nos cinco congressos nacionais de Medicina Interna mais recentes. Além disso, criou parcerias com o Núcleo de Doenças Minoritárias da Sociedade Espanhola de Medicina Interna, com a ORPHANET, com associações de doentes e a Direção-Geral da Saúde, e integrou-se no Study group on Rare Diseases da European Federation of Internal Medicine.

De acordo com Luís Brito Avô, o Plano Nacional de Doenças Raras, implementado pelo Ministério da Saúde, contém uma reorganização e certificação de Centros de Referência para os vários subgrupos das DR. Nos serviços de Medicina Interna do SNS, existem quatro consultas de Doenças Hereditário-metabólicas do adulto (duas no Porto, uma em Lisboa e uma em Coimbra), sendo todos os seus coordenadores membros do NEDR.

“O NEDR tem grandes expectativas de desenvolvimento para os próximos anos, sendo reconhecido que a área das DR é prioritária a nível europeu e nacional nas políticas de saúde recentemente implementadas, em que queremos participar ativamente”, menciona.

### **V Simpósio NEDR**

O NEDR realiza, nos dias 17 e 18 de outubro, no Hotel Tiara, no Porto, o V Simpósio NEDR, para o qual os especialistas em MGF estão convidados a participar. Em destaque vão estar temas como as doenças lisossomais de sobrecarga, miocardiopatias, progeria e envelhecimento, deficiência de lipase ácida lisossomal, porfírias e hemoglobínúria paroxística noturna.