

2014-02-26 10:54:36

<http://justnews.pt/noticias/especialistas-apresentam-livro-sobre-doenca-genetica-rara>Grupo Português
Génito - Urinário

Especialistas apresentam livro sobre doença genética rara

No âmbito do Dia Internacional para as Doenças Raras que se celebra no próximo dia 28 de Fevereiro (sexta-feira) é lançado um livro inédito em Portugal sobre a Esclerose Tuberosa, uma doença genética rara. Redigido por um grupo de médicos de diferentes especialidades, o livro contém recomendações sobre meios de diagnóstico e avanços recentes no tratamento desta patologia. A obra tem o apoio da Novartis.

A apresentação terá lugar nas instalações da Ordem dos Médicos, em Lisboa, e estará a cargo de Fernando Calais da Silva, presidente do Grupo Português Génito-Urinário, editor da obra.

O Grupo Português Génito-Urinário dedica-se ao estudo e desenvolvimento científicos, e ao apoio do doente com patologias no trato génito-urinário em Portugal. Fundado há 30 anos, o Grupo conta atualmente com 350 membros permanentes de várias especialidades, tendo vindo a desenvolver inúmeros trabalhos científicos, onde se contam a publicação de livros, e reuniões de formação. Tem igualmente promovido congressos e workshops com a presença de membros dos mais conceituados hospitais, tanto nacionais como internacionais.

A Esclerose Tuberosa é uma doença rara para a qual ainda não se conhece cura. Quando se manifesta a Esclerose Tuberosa pode provocar epilepsia, autismo ou défice cognitivo. De acordo com a Associação de Esclerose Tuberosa em Portugal (AETN), a Esclerose Tuberosa afeta cerca de 1600 pessoas em Portugal, e muitos casos não têm diagnóstico correto da doença.

As recomendações deste grupo de especialistas, expressas no livro, introduzem orientações sobre os avanços recentes no tratamento da doença, e resultam de um trabalho exaustivo de análise e discussão sobre a complexidade dos meios de diagnóstico e terapêuticas na Esclerose Tuberosa, consequência da sua variabilidade de apresentação, que implica o contributo de várias especialidades médicas.