

2017-02-25 19:22:59

<http://justnews.pt/noticias/origem-genetica-da-maioria-das-doencas-raras-obriga-o-medico-de-familia-a-estar-atento-a-sinais-e-si>

Origem genética da maioria das doenças raras: um «desafio constante» que envolve os médicos de família

“O facto de 80% das doenças raras serem genéticas obrigam o médico de família a estar atento a determinados sinais e sintomas que afetam mais do que uma pessoa na família”, reconhece Luís Martins, coordenador da Unidade de Saúde Familiar (USF) Ramada, integrada no ACES Loures/Odivelas, no mês em que se assinala o Dia Mundial das Doenças Raras.

Em entrevista à Just News, publicada na edição do Jornal Médico que está a ser lançada, o responsável sublinha que as doenças raras são um “desafio constante” que também deve envolver a especialidade de MGF:

“Como acompanhamos os utentes nas várias fases da vida e dentro do seu contexto familiar, é importante que o médico de família procure formação nesta área para que a referenciação para centros de referência seja feita o mais precocemente possível.”

E salienta que, “no primeiro ano de vida, estas patologias apresentam uma taxa de mortalidade de 35% e que nos restantes casos revelam uma multiplicidade de sinais e sintomas sem qualquer padrão”.

Para que o diagnóstico seja feito o mais precocemente possível, Luís Martins defende que, “sempre que haja suspeitas, deve encaminhar-se o utente para centros de referência, certificados pelo Ministério da Saúde, onde se tem acesso a equipas multidisciplinares, especializadas e que sabem quais os testes e os tratamentos mais adequados”.



valências, como a Consulta de Terapia Familiar.

Médico há 20 anos, Luís Martins nota que, nos últimos tempos, se tem dado mais atenção a estas patologias. Atualmente, na lista de 1950 utentes, tem dois casos de paramiloidose. O segredo para se conseguir ajudar estes doentes está, no seu entender, na articulação e no trabalho em equipa.

“Devido à sua raridade, não é fácil fazer um diagnóstico, mas se todas as especialidades trabalharem em conjunto mais facilmente vamos conseguir que o doente tenha acesso a tratamentos, nomeadamente, a medicamentos órfãos que melhoram bastante a qualidade de vida”, salienta.

Esta articulação deve existir também com a escola e a comunidade: “É essencial manter uma interligação com as equipas de Educação Especial, assim como com a comunidade, para que a família possa ter os apoios sociais necessários e, quando adultos, se possam integrar os jovens a nível profissional.”

Fazendo uma análise da evolução das doenças raras, Luís Martins congratula-se porque, desde 2008, quando foi criado o Plano Nacional das Doenças Raras da Direção-Geral da Saúde (DGS), se tem apostado mais na informação e na formação. O mesmo foi reforçado com a adoção da Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020 da DGS.

“As associações de doentes também têm tido um papel mais preponderante, lutando e dando voz às necessidades de quem vive com este tipo de patologia”, faz questão em frisar o nosso interlocutor.

De futuro, os principais passos a serem dados, segundo Luís Martins, é apostar na formação pré e pós-graduada dos vários profissionais de saúde, mas também na normalização dos testes genéticos e na definição de orientações clínicas no diagnóstico precoce.

Quanto a ferramentas de apoio para os médicos, Luís Martins alerta para a importância de se escolher as que são credibilizadas, como a Orphanet.



Manuel de Carvalho Rodrigues
Controlo da hipertensão deve-se muito à MGF
P. 8/9

Manuel Monteiro-Grillo
Doentes oftalmológicos deviam procurar o hospital com diagnóstico mais definido
P. 12/13



Publicações
justNews
www.justnews.pt

Jornal Médico

Nesta edição
Suplemento
Infeções respiratórias



Director: José Alberto Soares
Mensal - Fevereiro 2017
Ano IV - Número 44 - 3 euros

DOS CUIDADOS DE SAÚDE PRIMÁRIOS



Dor crónica tem consulta em Ponte de Lima

P. 20/22

Doentes com dor crónica não controlada e incapacitante têm um acompanhamento especial na USF Lethes, onde existe uma consulta específica coordenada pelo médico de família Raul Marques Pereira (na foto). O projeto tem reconhecimento internacional, tendo sido selecionado para apresentação oral no Congresso Mundial de MGF - Wonca 2016.

DOSSIER
XXIV Jornadas Internacionais do IPR



P. 31/38



Paulo Teixeira

Pfizer continua empenhada em trazer fármacos inovadores para o sistema de saúde

P. 4



Assimetrias regionais dificultam luta contra a diabetes no Alentejo

P. 28/29

justNews
a partilhar informação desde 1981

www.justnews.pt



Jornal Médico
DOS CUIDADOS DE SAÚDE PRIMÁRIOS

MENSAL - Publicação de referência na área dos CSP, especialmente dirigida à Medicina Geral e Familiar.