



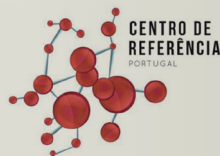
# Guia de Acolhimento



SÃO JOÃO



Centro de Referência  
**Doenças Hereditárias do Metabolismo**



CENTRO DE  
REFERÊNCIA  
PORTUGAL

# As Doenças Hereditárias do Metabolismo

As doenças hereditárias do metabolismo ou doenças metabólicas são um vasto grupo de doenças genéticas (atualmente mais de 800 estão reconhecidas), raras, crónicas, de diagnóstico, orientação e tratamento complexos. Devem-se a defeitos de enzimas ou outras moléculas que medeiam as reações químicas do organismo, comprometendo uma via metabólica e assim levando à acumulação de produtos que podem ser tóxicos ou à falta de outros que são essenciais ao normal funcionamento do organismo.

A especificidade e complexidade destas doenças, em constante evolução de conhecimento, motivaram a criação de uma equipa especializada para o diagnóstico e tratamento. Desde há mais de 30 anos que o Centro Hospitalar Universário de São João possui uma Unidade dedicada a esta área da medicina. Em 2016 foi reconhecido como Centro de Referência para as Doenças Hereditárias do Metabolismo, no primeiro processo encetado para tal no país. Está também integrado como membro da Rede Europeia de Referência na área das Doenças Hereditárias do Metabolismo (MetaBERN).

# O “Nosso - Seu” Centro de Referência

*O Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo (CR DHM) e toda a equipa rege a sua atividade tendo por base os seguintes fundamentos:*

## **Missão**

- Garantir cuidados especializados com elevado nível de competência
- Educação
- Investigação

## **Visão**

- Ser um exemplo de prestação de cuidados
- Atividade humanista e focalizada na perspetiva do doente e sua família

## **Valores**

- Integridade
- Rigor
- Multidisciplinaridade
- Disponibilidade
- Dedicção
- Solidariedade
- Humanismo
- Melhoria contínua de qualidade

# A sua Equipa de Profissionais

O CR DHM possui uma equipa central, multiprofissional, constituída por profissionais de saúde, especializados e dedicados às doenças hereditárias do metabolismo, e uma equipa multidisciplinar alargada, incluindo mais de 60 profissionais, que contempla médicos de todas as áreas especializadas da medicina e de suporte de cuidados, bem como técnicos de saúde fundamentais na avaliação e apoio do doente com DHM.

## A nossa Atividade

*A equipa do CR DHM, de forma dedicada, competente e organizada, desenvolve trabalho nas diferentes vertentes de atividade clínica e científica, nomeadamente:*

- Orientação da pessoa com diagnóstico ou suspeita de doença hereditária do metabolismo desde a vida fetal ao final da vida.
- Assistência em continuidade com processo de transição entre a idade pediátrica e a idade adulta assegurando transmissão de informação e continuidade de cuidados.
- Disponibilidade de todas as especialidades médicas e cirúrgicas num hospital central universitário, com profissionais com treino e competência para as diferentes condições dos doentes com DHM.

- Interligação a laboratórios especializados de diagnóstico para exames metabólicos, enzimáticos e genéticos.
- Integração em rede europeia de doenças hereditárias do metabolismo (MetabERN), articulando com centros europeus.
- Acesso a medicamentos órfãos (medicamentos que se destinam ao tratamento de patologias raras, desenvolvidos pela indústria farmacêutica sem o fim da rentabilidade) e orientação nutricional específica e individualizada.
- Disponibilidade de todos os meios essenciais à assistência imediata nas emergências metabólicas: Serviço de urgência aberto 24h/dia para crianças e adultos; acesso permanente a medicamentos específicos; unidades de cuidados intensivos; técnicas de diálise e de suporte vital extracorporal.
- Aconselhamento genético; Unidade de Medicina da Reprodução, com capacidade de orientação de diagnóstico pré-natal e pré-implantatório.
- Unidade de apoio móvel ao domicílio na Pediatria (UMAD); cuidados paliativos de acordo com as necessidades do doente.
- Intervenção na comunidade a nível social e escolar com orientação para apoios específicos.
- Formação pré e pós-graduada e atividade de investigação, contribuindo para a identificação de novas patologias e acesso a medicamentos inovadores.
- Articulação e colaboração com associações de doentes.

# Onde Estamos

A atividade de ambulatório do CRDHM ocorre:

- **Consulta de Pediatria – Doenças Metabólicas:**

Pavilhão K7 localizado na Consulta Externa – Centro de Ambulatório

*Horários:*

Segunda-feira: 9h00 – 17h00

Quarta-feira: 14h00 – 16h30

Sexta-feira: 9h00 – 13h00

- **Consulta de Medicina – Doenças Metabólicas:**

Pavilhão K4 localizado na Consulta Externa – Centro de Ambulatório

*Horário:*

Sexta-feira: 9h00 – 13h00

- **Consulta de Grupo – Doenças Hereditárias do Metabolismo (presencial/ não presencial):**

*Horário:*

Quarta-feira: 12h00 – 13h00

- **Hospital de Dia de Ambulatório:**

Piso 2 do Hospital de Dia localizado no Centro de Ambulatório

*Horário:*

Segunda a sexta-feira: 8h00 – 15h00

As consultas das outras especialidades que assistem o doente são realizadas nos espaços físicos adstritos a essas mesmas especialidades.

## *O internamento dos doentes com Doença Hereditária do Metabolismo ocorre:*

- **Crianças:** preferencialmente no edifício do internamento do Serviço de Pediatria, embora possa também acontecer em outros serviços específicos, como Serviços de Cirurgia Pediátrica, Otorrinolaringologia, Oftalmologia, Neonatologia e Medicina Intensiva Pediátrica.
- **Adultos:** preferencialmente no Serviço de Medicina Interna que se situa nos pisos 3 e 4 das alas central e nascente do hospital, mas também noutros serviços específicos quando tal indicado.

O centro afiliado Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia – Espinho sob coordenação do CR DHM assegura cuidados de proximidade ao doente pediátrico e adulto a nível de ambulatório e internamento.

# O que deve saber

- **Análises:** No plano de seguimento do doente são normalmente necessárias análises regulares, algumas das quais, enviadas para laboratórios externos especializados. Nestas circunstâncias, as colheitas devem ser agendadas com o enfermeiro e realizadas até às 10h00m. O jejum e as condições de colheita são variáveis de acordo com a doença e devem ser previamente acordados com o médico e enfermeiro.

- **Dietas:** Aos doentes com necessidade de dieta específica é fornecido um plano nutricional individualizado revisto periodicamente. O hospital garante a confecção destas dietas aos doentes internados, contudo, autoriza também que estes tragam alguns dos seus alimentos e suplementos do domicílio.

Os doentes com necessidade de dietas com produtos hipoproteicos têm acesso de forma gratuita a estes produtos através de prescrição médica do Centro de Referência. Os produtos dietéticos com carácter terapêuticos que constam da lista da Direção Geral de Saúde (DGS) e abrangidos pelo despacho 25822/2005 são comparticipados a 100%, se prescritos no âmbito do Centro de Referência.



- **Situações de risco clínico:** Algumas doenças metabólicas são susceptíveis de descompensação perante situações de risco, como infecção, febre, vômitos, cirurgia ou outras. Estes doentes são instruídos das medidas a adoptar perante estas situações de risco e, em caso de agravamento, devem recorrer ao serviço de urgência munidos de informação clínica, fármacos e produtos dietéticos.

- **Procedimentos específicos:** Aos doentes e famílias com necessidade de realização de procedimentos específicos, como por exemplo, pesquisa de glicemia, administração intramuscular de fármacos, colheitas de sangue em cartão, elaboração de dietas com controlo específico de proteínas e lípidos, é feito o ensino e capacitação pela equipa multidisciplinar.

- **Farmácia de ambulatório:** Muitos dos fármacos utilizados no tratamento destas doenças têm legislação específica, sendo conhecidos como medicamentos órfãos, apenas dispensados a nível hospitalar. A farmácia de ambulatório funciona nos dias úteis das 9h00-16h00 e situa-se num edifício próprio dentro do perímetro do hospital, a poente do edifício central (junto à entrada do Serviço de Urgência).

- **Cartão de Pessoa com Doença Rara:** Às pessoas com doença hereditária do metabolismo é solicitada a autorização para registo na plataforma do Registo de Saúde Eletrónico com introdução de informação do diagnóstico e cuidados de urgência. Esta informação está disponível a outras unidades de saúde do SNS, contudo, sugere-se que o doente seja portador desta mesma informação em modo impresso.
- **Associações de doentes e informação para o doente:** De acordo com a patologia diagnosticada, ser-lhe-á entregue folheto informativo da doença e apresentadas associações de doentes.
- **Páginas da internet úteis:**

*Centro Hospitalar Universitário de São João:* [www.chusj.pt](http://www.chusj.pt)

*MetabERN:* <http://metab.ern-net.eu/>

*E-IMD:* <http://www.e-imd.org/>

*Programa Nacional de Rastreio Precoce:* [www.diagnosticoprecoce.org/](http://www.diagnosticoprecoce.org/)

*Cartão de Pessoa com Doença Rara:* <https://www.dgs.pt/paginas-de-sistema/saude-de-a-a-z/cartao-da-pessoa-com-doenca-rara.aspx>

# Anotações

Categoria	Nome	Contacto	Serviço	Especialidade
<small>(Médico, Enfermeiro, Psicólogo, Assistente Social, Nutricionista,...)</small>				

# Contactos

Central de Consulta .....	+351 225 512 375/
.....	+351 225 512 108
Hospital de Dia .....	+351 225 512 243
Urgência Pediátrica .....	+351 225 512 201
Urgência de Adultos .....	+351 225 512 111
Farmácia de Ambulatório .....	+351 964 017 278

E-mail do Centro de Referência: [dhmetabolismo@chsj.min-saude.pt](mailto:dhmetabolismo@chsj.min-saude.pt)



*Este Guia de Acolhimento do Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo encontra-se disponível no site [www.chusj.pt](http://www.chusj.pt), no separador "A nossa saúde". Não dispensa a leitura do Guia de Acolhimento do CHUSJ (solicite-o no serviço ou consulte-o no site [www.chusj.pt](http://www.chusj.pt), separador Utentes e visitas para mais informações)*

