

INTRODUÇÃO

As Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM) são doenças genéticas raras, causadas por anomalias em uma ou mais vias metabólicas, a maior parte das vezes em consequência do defeito de uma enzima ou transportador, com compromisso funcional das células e órgãos.

O Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo (CR-DHM) do Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (CHUC) é uma unidade transversal do CHUC, responsável pelo diagnóstico, tratamento e seguimento de um vasto número de doentes com DHM, durante todo o ciclo de vida, com uma grande diversidade de patologias ou sua suspeita. Rege-se pelos princípios de um acompanhamento contínuo e eficiente dos seus doentes, garantindo o acesso de todos os que necessitam dos seus serviços, assegurando a qualidade do serviço prestado, sempre com vista a uma melhoria da sua prática clínica nesta área e sobretudo tentando otimizar os resultados em saúde dos doentes. Este CR-DHM é Centro de Tratamento do Programa Nacional de Diagnóstico Precoce e está integrado na rede europeia MetabERN.

OBJETIVO

Descrever o conjunto de atividades de prestação de cuidados – Carteira de Serviços – para conhecimento de todos os que exercem funções no CR-DHM CHUC e para divulgação aos cidadãos e outros Serviços, internos ou externos ao CHUC.

APLICABILIDADE

Profissionais do Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

SIGLAS, DEFINIÇÕES E CONCEITOS

CDC: Serviço do Centro de Desenvolvimento da Criança

CR-DHM: Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo

CHUC: Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Criança: sempre que utilizado significa de acordo com o contexto: Recém-nascido/Criança/jovem até aos 18 anos

Adulto: indivíduo com idade superior a 18 anos

DHM: Doenças Hereditárias do Metabolismo

DESCRIÇÃO

Para cumprimento das suas responsabilidades o CR-DHM do CHUC dispõe de uma carteira de serviços. A Carteira de Serviços do CR-DHM do CHUC está disponível na intranet da instituição e é divulgada aos utentes e ao público em geral, designadamente através do site do CHUC.

DOCUMENTO ANEXO

Regulamento do CR-DHM do CHUC

<p>Elaboração</p> <p><i>Paula Garcia (21676)</i></p>	<p>Verificação</p> <p><i>Guiomar Oliveira (20742)</i> <i>Luísa Diogo (20688)</i></p>	<p><i>Aprovado</i> 06.05.2021</p> <p><i>Luísa Diogo</i></p> <p>Aprovação</p> <p><i>Luísa Diogo</i></p> <p>Conselho de Administração do CHUC</p> <p><i>Luísa Diogo</i></p>
<p>Data: 13/04/2021</p>	<p>Data: 19/04/2021</p>	<p>Data: 19/04/2021</p>

