

 CHUC HOSPITAL PEDIÁTRICO	CARTEIRA DE SERVIÇOS	PE-01.00 Próxima Revisão: maio/ 2021
CENTRO DE REFERÊNCIA DE DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO DO CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE COIMBRA		Página 1 de 7

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, 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.

Elaboração	Verificação	Aprovação
Paula Garcia (mec 21676), Conceição Robalo (mec 20488), Fátima Luz (mec 23459), Isabel Lucas (mec 21239), Paula Namora (mec 21227)	Luísa Diogo (mec 20688) Guiomar Oliveira (mec 20742) Ana Rosete (mec 24431)	Conselho de Administração do CHUC
Data: 14/ maio/ 2019	Data: 15/maio/2019	Data: /maio/2019

	CARTEIRA DE SERVIÇOS	PE-01.00 Próxima Revisão: maio/ 2021
CENTRO DE REFERÊNCIA DE DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO DO CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE COIMBRA		Página 2 de 7

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.

CARTEIRA DE SERVIÇOS DO CENTRO DE REFERÊNCIA DE DOENÇAS METABÓLICAS DO CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE COIMBRA

Consultas Médicas (primeiras, subsequentes, sem presença do utente)	
SETOR	DESCRIÇÃO
Pediatria- DHM	Médicos Pediatras com experiência e formação em DHM. Este corpo clínico é responsável pelo diagnóstico, avaliação, seguimento, terapêutica e investigação de todos os doentes, em idade pediátrica, portadores de doenças hereditárias do metabolismo em seguimento no Hospital Pediátrico do CHUC.
Neuropediatria - DHM	Médicos Neuropediatras com interesse e experiência nas DHM, que intervêm no diagnóstico, tratamento e investigação de crianças com DHM que afetam a normal formação e/ou funcionamento do sistema nervoso central (cérebro, cerebelo, tronco encefálico e medula espinhal) do sistema nervoso periférico (nervos), e do músculo.
Medicina Interna - DHM	Médicos de Medicina Interna com experiência e formação em DHM. Este corpo clínico é responsável pelo diagnóstico, avaliação, seguimento, terapêutica e investigação de todos os doentes, na idade adulta, portadores de doenças hereditárias do metabolismo em seguimento nos Hospitais da Universidade do CHUC.
Neurologia - DHM	Médicos Neurologistas com experiência e formação nas DHM que intervêm no diagnóstico, tratamento e investigação de adultos com DHM que afetam o funcionamento do sistema nervoso central (cérebro, cerebelo, tronco encefálico e medula espinhal) do sistema nervoso periférico (nervos), e do músculo.
Hematologia – DHM (Adultos e Crianças)	Médicos Hematologistas com interesse e experiência em DHM que intervêm no diagnóstico, tratamento e investigação de adultos e crianças com DHM que afetam o funcionamento do sistema hematopoiético.
Nefrologia – DHM (Adultos e Crianças)	Médicos Nefrologistas com interesse e experiência em DHM que intervêm no diagnóstico, tratamento e investigação de adultos e crianças com DHM que afetam o funcionamento do sistema nefrológico.
Genética – DHM (Adultos e Crianças)	Médicos Geneticistas com experiência acumulada de longos anos no diagnóstico e aconselhamento genético às famílias afetadas por doenças hereditárias do metabolismo, assim como na orientação de diagnóstico pré-natal nas suas inúmeras vertentes, em articulação com a Obstetrícia.

	CARTEIRA DE SERVIÇOS	PE-01.00 Próxima Revisão: maio/ 2021
CENTRO DE REFERÊNCIA DE DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO DO CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE COIMBRA		Página 3 de 7

Apoio diferenciado de outras especialidades Médicas (Adultos e Crianças)	<p>O CR-DHM é constituído por uma equipa multidisciplinar que inclui além do núcleo referido nos itens anteriores outras especialidades clínicas que contribuem para o seguimento multidisciplinar dos doentes no seu ciclo de vida como por exemplo a Anestesia, Cardiologia, Cirurgia, Consulta da Dor, Cuidados Paliativos, Cuidados Intensivos, Dermatologia, Endocrinologia, Gastroenterologia, Ginecologia / Obstetrícia, Hepatologia, Imunodeficiências, Medicina Física e Reabilitação, Nefrologia, Neurofisiologia, Pediatria do Neurodesenvolvimento, Oftalmologia, Otorrinolaringologia, Ortopedia, Pneumologia, Psiquiatria da Infância e adolescência/Psiquiatria, Reumatologia e Urgência, com capacidade de apoio a todas as faixas etárias. Estes clínicos fazem a avaliação, diagnósticos sintomáticos, tratamento e seguimento específico do atingimento multiorgânico e multifunções destas patologias.</p>
Consultas de Enfermagem	
Enfermagem (Adultos e Crianças)	<p>O CR-DHM tem enfermeiras de referência que fazem o acolhimento, identificam as necessidades de intervenção e definem linhas de orientação acerca dos ensinamentos em áreas diferenciadas de saúde, a par da avaliação dos parâmetros somatométricos e vitais. Avaliam a adesão terapêutica, fazem o reforço de ensinamentos, orientações e vigilâncias e a articulação com os Cuidados de Saúde Primários. Para além de integrarem as consultas multidisciplinares, as enfermeiras são responsáveis pelas colheitas de produtos biológicos. São profissionais experientes que conhecem e cuidam dos doentes e acompanham o seu percurso como doentes metabólicos desde a pediatria à idade adulta. Têm experiência na realização de análises e testes específicos e treino no ensino /educação dos doentes e famílias relativamente a doença e sinais de descompensação, assim como no modo de atuação imediato.</p>
Consultas de Outros Profissionais de Saúde	
Nutrição (Adultos e Crianças)	<p>As Nutricionistas fazem o acompanhamento das crianças com necessidades nutricionais específicas inerentes à sua patologia de base (ex: dietas de restrição, dieta cetogénica) ou na perspetiva da redução de comorbilidades (ex: dieta hipercalórica ou hipocalórica). Efetuam a recolha e registo de hábitos alimentares e avaliam o estado nutricional por antropometria, bioimpedância e dados analíticos. Elaboram, entregam e prestam esclarecimento de planos alimentares estruturados e individualizados.</p>
Psicologia (Adultos e Crianças)	<p>As Psicólogas contribuem para a abordagem multidisciplinar do doente com DHM ou sua suspeita em todas as fases do seu ciclo de vida, realizando avaliações psicológicas e psicométricas (neurodesenvolvimentais, intelectuais, neuropsicológicas, comportamentais, emocionais e familiares) colaborando para um esclarecimento diagnóstico e etiológico, na caracterização de perfis neurodesenvolvimentais, cognitivos e comportamentais de grupos clínicos e na promoção de medidas de intervenção psicoeducativa específicas. Elabora e aplica protocolos de avaliação psicológica, de qualidade de vida e de intervenção psicoterapêutica individual e familiar.</p> <p>Promovem avaliações em parâmetros como a qualidade de controlo dietético no desenvolvimento neuro-psicológico ao longo da vida, no desenvolvimento socio-afetivo, na capacidade de adaptação a diversos contextos de vida (educativo e profissional) e após intervenções estruturais no seguimento clínico.</p> <p>Otimizam instrumentos de avaliação de forma a melhor avaliar a</p>

	CARTEIRA DE SERVIÇOS	PE-01.00 Próxima Revisão: maio/ 2021
CENTRO DE REFERÊNCIA DE DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO DO CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE COIMBRA		Página 4 de 7

	<p>especificidade das doenças hereditárias de metabolismo. Promovem ações de formação para pais/ professores e outros profissionais de saúde no âmbito da psico-educação dentro desta temática.</p>
Serviço Social (Adultos e Crianças)	<p>As Assistentes Sociais integram as equipas multidisciplinares e apoiam os doentes afetados por doenças crónicas e suas famílias, proporcionando-lhes um acompanhamento social dinâmico e prolongado no tempo. Prestam informações úteis sobre o funcionamento interno (serviço, hospital, sistema/políticas de saúde) e externo (serviços que o utente utiliza/ recursos de proximidade) e outras relativas aos recursos, direitos e benefícios, funcionamento dos equipamentos sociais, agentes locais/institucionais, grupos e associações, programas e projetos de interesse.</p>
Educação/Professores (Crianças)	<p>Avaliam o desenvolvimento global e o desempenho escolar das crianças/jovens acompanhadas no CR-DHM. Elaboram relatórios que incluem o diagnóstico dos problemas e propostas de solução a implementar em contexto escolar, integrando-os com a restante informação das equipas multidisciplinares. Interagem com as escolas no sentido da plena integração das crianças em contexto escolar.</p>
Terapia da Fala (Crianças)	<p>Centram a sua atividade na criança, sua família e respetivos contextos, nas vertentes da prevenção, avaliação, intervenção e estudo das perturbações da comunicação, abrangendo não só todas as funções associadas à compreensão e expressão da linguagem oral e escrita mas também outras formas de comunicação não verbal; avalia e intervém nas perturbações da deglutição. Orienta a intervenção terapêutica para os recursos locais, sempre que possível.</p>
Terapia Ocupacional (Crianças)	<p>Avalia as competências neuromotoras, sensoriais e funcionais da criança/jovem e intervém na discussão de caso em equipa. Em conjunto com os cuidadores formais e/ou outros profissionais, identifica objetivos, define e demonstra estratégias para potenciar as capacidades funcionais e a participação da criança nos diversos contextos (familiar; escolar; comunidade). Sempre que necessário, colabora na (re) adaptação de espaços e equipamentos, no estudo de produtos de apoio e na confeção de ortóteses.</p>
Outros Técnicos de Saúde (Adultos e Crianças)	<p>Outros profissionais de saúde estão incluídos nas equipas multidisciplinares do CR-DHM com contribuições muito relevantes no acompanhamento de doentes com DHM, nomeadamente a Fisioterapia.</p>

Secretariado Clínico (Adultos e Crianças)	
DESIGNAÇÃO	DESCRIÇÃO
Secretariado	<p>O secretariado clínico constitui uma mais valia na equipa do CR-DHM do CHUC. Constitui-se como um elo de ligação entre o doente e os profissionais de saúde e entre profissionais de saúde, mantendo a gestão da comunicação eficiente e célere. É responsável pela gestão documental e por manter a identificação inequívoca dos doentes, atentando a duplicações, omissões ou outros erros processuais, zelando pela consistência e conservação da informação confidencial.</p>

	CARTEIRA DE SERVIÇOS	PE-01.00 Próxima Revisão: maio/ 2021
CENTRO DE REFERÊNCIA DE DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO DO CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE COIMBRA		Página 5 de 7

Hospital de Dia (Adultos e Crianças)	
DESIGNAÇÃO	DESCRIÇÃO
Hospital de Dia	<p>Esta modalidade assistencial de cuidados de saúde constitui uma unidade orgânica funcional, com espaço físico próprio e meios técnicos e humanos qualificados, onde o doente recebe cuidados de saúde de diagnóstico ou terapêutico de forma programada e permanece sob vigilância médica ou de enfermagem, por um período inferior a 24 horas. Os Hospitais de Dia (HD) de Pediatria, Medicina Interna, Neurologia e Hematologia contam com enfermeiros especializados e com larga experiência nesta área. A sua existência tem permitido uma redução considerável do número de internamentos nos doentes do DHM. Neste âmbito são incluídos doentes para investigação metabólica de acordo com protocolo, nomeadamente para realização de provas funcionais, para recolha de produtos biológicos com técnicas de punção lumbar ou medular para diagnóstico e/ou monitorização, designadamente nos doentes suspeitos de DHM ou com diagnóstico estabelecido. São também efetuadas as perfusões endovenosas com enzimas de substituição em doenças lisossomais de sobrecarga ou perfusões com terapêuticas específicas de outras patologias.</p> <p>No HD de Neurologia é feita a colheita de tecidos por biópsia (músculo, pele, nervo, glândulas sudoríparas e artéria temporal), a processar no Laboratório de Neuropatologia.</p>

Internamento	
DESIGNAÇÃO	DESCRIÇÃO
Serviços de Internamento (Adultos e Crianças)	<p>Os doentes são internados apenas quando estritamente necessário em serviços preferenciais, de acordo com a equipa médica que os apoia, não havendo enfermarias próprias. Quando não ficam sob responsabilidade direta do médico de referência do CR-DHM do CHUC (ex: internamento em Serviço de Cuidados Intensivos), o apoio é prestado em consultoria e em co-responsabilidade.</p> <p>Os internamentos ocorrem quando estão presentes descompensações metabólicas ou neurológicas a necessitar de monitorização contínua e cuidados invasivos, para estudos funcionais complexos, para otimização terapêutica ou para procedimentos cirúrgicos programados.</p>

Urgência	
DESIGNAÇÃO	DESCRIÇÃO
Serviços de Urgência (Adultos e Crianças)	<p>Em fase de descompensação, ou sempre que os doentes tenham necessidade de avaliação com carácter de urgência, está garantido o apoio durante 24 horas por um elemento da equipa de pediatria e/ou de Medicina Interna de serviço à urgência nesse dia. Os elementos de referência do CR-DHM mantêm-se acessíveis por telefone, em regime de voluntariado, aos doentes e aos médicos de urgência.</p> <p>A informação relativa à atuação em situações de emergência/urgência está contida em protocolos de atuação clínica, e os doentes são portadores de relatório com informação personalizada.</p>

Meios Complementares de Diagnóstico e Terapêutica (Adultos e Crianças)	
DESIGNAÇÃO	DESCRIÇÃO
Laboratórios de análises em fluidos biológicos	<p>Os Laboratórios de Bioquímica (Serviço de Patologia Clínica) e de Hematologia (Departamento de Hematologia Clínica) têm equipas de serviço em presença física 24 horas por dia para determinações bioquímicas/ hematológicas permitindo efetuar o perfil analítico geral necessário ao diagnóstico e controlo dos doentes.</p>

	CARTEIRA DE SERVIÇOS	PE-01.00 Próxima Revisão: maio/ 2021
CENTRO DE REFERÊNCIA DE DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO DO CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE COIMBRA		Página 6 de 7

Laboratórios de análises em tecidos	<p>O Serviço de Anatomia Patológica do CHUC dispõe de anatomopatologistas com experiência no estudo morfológico das DHM, assim como das técnicas auxiliares de diagnóstico necessárias à caracterização destas patologias.</p> <p>O Laboratório de Neuropatologia do Serviço de Neurologia tem a seu cargo todos os exames neuropatológicos efetuados no CHUC.</p>
Exames de Imagem	<p>O Serviço de Imagem Médica do CHUC dispõe de todas as valências de um hospital do grupo III, nomeadamente: radiografia convencional, tomografia axial computadorizada, ressonância magnética nuclear de corpo e órgãos, ecografia, exames neurorradiológicos, estudos de espectroscopia, diversos tipos de angiografia e técnicas de intervenção imagiológica.</p>
Exames de Medicina Nuclear	<p>A Medicina Nuclear utiliza as propriedades de radiofármacos ou radionuclídeos para investigar perturbações do metabolismo e da função, da fisiologia e da patofisiologia, para diagnosticar e/ou tratar doença com fontes radioativas não-seladas. No CHUC são executados procedimentos de medicina nuclear convencional, estudos de Tomografia por Emissão de Positrões (PET/CT), de densitometria óssea e de terapêutica com radiofármacos.</p>
Exames Neurofisiológicos	<p>Diversas técnicas de neurofisiologia estão disponíveis para doentes com DHM nas instalações do CHUC, incluindo técnicas de monitorização neurofisiológica intra-operatórias.</p> <p>O Laboratório de Eletromiografia realiza exames a doentes de todas as idades. O Laboratório de Electroencefalografia tem possibilidade de realização de electroencefalograma (EEG) de diversos tipos, incluindo monitorização por vídeo-EEG de longa duração.</p> <p>No Serviço de Oftalmologia do CHUC são realizados os potenciais evocados visuais (PEV), electroretinograma (ERG) e electroculograma (EOG).</p> <p>O estudo dos potenciais evocados auditivos precoces do tronco cerebral é realizado no Serviço de ORL do CHUC.</p>
Técnicas Dialíticas	<p>Os doentes com DHM de qualquer faixa etária seguidos no CR-DHM têm acesso à generalidade das técnicas dialíticas, quando necessário. Estas estão disponíveis nos Serviços de Cuidados Intensivos ou nas Unidades de Hemodiálise da Nefrologia.</p>
Transplantação de Órgãos	<p>Está disponível no CHUC a terapêutica por transplante hepático (pediátrico e adulto) e renal (pediátrico e adulto) que constitui alternativa terapêutica em várias doenças hereditárias do metabolismo. O transplante de células estaminais, quando necessário, é feito nos Institutos Portugueses de Oncologia do Porto ou Lisboa.</p>

Serviços Farmacêuticos (Adultos e Crianças)

DESIGNAÇÃO	DESCRIÇÃO
Farmácia	<p>Durante 24 horas por dia há disponibilização imediata de fármacos específicos para emergências metabólicas. Fornecem ainda, aos doentes em ambulatório, fármacos específicos não disponíveis em farmácias não hospitalares, assegurando quando necessário um serviço de entrega de proximidade.</p>

Cuidados Paliativos e Continuados (Adultos e Crianças)

DESIGNAÇÃO	DESCRIÇÃO
Cuidados Paliativos e Continuados	<p>O CHUC está integrado na Rede Nacional de Cuidados Paliativos e Continuados, incluindo a vertente pediátrica. Tem equipas intra e extra hospitalares vocacionadas ao apoio ao doente crónico com necessidades de saúde especiais, como é o caso das DHM.</p>

	CARTEIRA DE SERVIÇOS	PE-01.00 Próxima Revisão: maio/ 2021
CENTRO DE REFERÊNCIA DE DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO DO CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE COIMBRA		Página 7 de 7

Laboratórios Nacionais de Referência em DHM (Adultos e Crianças)	
DESIGNAÇÃO	DESCRIÇÃO
Laboratórios nacionais que investigam DHM	<p>O CR-DHM do CHUC articula com laboratórios certificados no rastreio e diagnóstico de DHM: Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética - Departamento de Genética Humana- Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge; Centro de Genética Médica Dr Jacinto de Magalhães do Centro Hospitalar e Universitário do Porto; Laboratório de Biomedicina Mitocondrial e Teranóstica do Centro de Neurociências e Biologia Celular da Universidade de Coimbra; Laboratório de Citogenética da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; Laboratório de Metabolismos e Genética - Grupo de Investigação Metabolismos e Genética (Met&Gen) - iMed.Ulisboa - Instituto de Investigação do Medicamento - Unidade Plurianual de Investigação da Fundação para a Ciência e Tecnologia (FCT) da Faculdade de Farmácia da ULisboa; Centro de Genética Clínica CGC Genetics do Porto; Centro de Genética Preditiva e Preventiva – Instituto de Biologia Molecular e Celular (CGPP-IBMC) da Universidade do Porto.</p>

Consultadoria Interna e Externa (Adultos e Crianças)	
DESIGNAÇÃO	DESCRIÇÃO
Serviço de Consultores	<p>Os profissionais do CR-DHM prestam consultadoria a todos os serviços do CHUC que a solicitem, assim como às unidades hospitalares da zona centro através da rede existente de centros afiliados protocolados pela Administração Regional de Saúde do Centro e a nível Europeu decorrente da integração do CR-DHM do CHUC à rede europeia MetabERN, nomeadamente através da plataforma <i>Clinical Patient Management System</i> (CPMS).</p>

Articulação Interna e Externa (Adultos e Crianças)	
DESIGNAÇÃO	DESCRIÇÃO
Articulação interna	<p>Realização de reuniões regulares entre os vários profissionais do CR-DHM para planificação da atividade e discussão casos clínicos.</p>
Articulação externa	<p>Articulação com os Centros Afiliados, Centros de Referência Nacionais e Internacionais a nível assistencial, formativo e de investigação.</p> <p>Articulação com Associações de Doentes e outros organismos da sociedade civil.</p>

Formação, Ensino e Investigação (Adultos e Crianças)	
DESIGNAÇÃO	DESCRIÇÃO
Formação	<p><u>Dos elementos do CR-DHM:</u> os profissionais do CR fazem regularmente formação e atualização de conhecimentos na área das DHM em eventos nacionais e internacionais.</p> <p><u>A outros profissionais:</u> os elementos do CR-DHM do CHUC promovem ações de formação próprias ou em colaboração com outros CR, sociedades científicas, associações de doentes ou outras instituições afins.</p>
Ensino	<p>Os profissionais do CR têm competência no ensino pre e pós graduado dos vários tipos de profissionais que o integram.</p>
Investigação	<p>O CR-DHM do CHUC está envolvido em projetos, ensaios clínicos nacionais e internacionais e registos nacionais e internacionais de DHM.</p> <p>Divulgam em reuniões, apresentações ou publicações a sua atividade.</p>