

CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO DE LISBOA NORTE, E. P. E.**Aviso (extrato) n.º 13776/2019**

Sumário: Abertura do Ciclo de Estudos Especiais em Pediatria — Erros Inatos do Metabolismo do Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, E. P. E.

Ciclo de Estudos Especiais em Pediatria — Erros Inatos do Metabolismo do Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, E. P. E.

1 — Nos termos da Portaria n.º 227/2007, de 5 de março, que aprovou o Regulamento do ciclo de estudos especiais, e por Despacho de Sua Excelência a Ministra da Saúde, de 22 de maio de 2019, que autorizou a criação do ciclo de estudos especiais em Pediatria — Erros Inatos do Metabolismo do Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, E. P. E. (CHULN, E. P. E.), torna-se público que, por deliberação do Conselho de Administração deste Centro Hospitalar Universitário, de 25 de julho de 2019, se encontram abertas inscrições, pelo prazo de 10 (dez) dias úteis, a contar da data da publicação deste Aviso no *Diário da República*, para admissão de 2 (dois) candidatos, para a frequência do Ciclo de Estudos Especiais em Pediatria — Erros Inatos do Metabolismo, a iniciar em 2019, nos termos seguintes:

2 — As candidaturas deverão ser formalizadas mediante requerimento dirigido ao Presidente do Conselho de Administração do CHULN, E. P. E., podendo ser entregues diretamente nas suas instalações, sita na Avenida Prof. Egas Moniz, 1649-035 Lisboa, no período compreendido entre as 08:00 horas e as 17:00 horas, ou remetido pelo correio, para a mesma morada, com aviso de receção.

3 — O Júri para o efeito designado será constituído pelos seguintes elementos:

Prof.ª Doutora Ana Isabel Lopes — Professora FMUL, Assistente Graduada Sênior de Pediatria e Diretora do Departamento de Pediatria do CHULN, E. P. E.;

Dra. Maria Celeste Canha Coelho Barreto — Diretora do Serviço de Pediatria do CHULN, E. P. E.;

Dra. Ana Maria Simões Mendes Gaspar — Coordenadora da Unidade de Doenças Metabólicas CHULN, E. P. E.

4 — Aos candidatos selecionados que já possuam vínculo a estabelecimento ou serviço de saúde, é garantida a frequência do Ciclo, em comissão gratuita de serviço.

5 — Os documentos a apresentar no Serviço de Recursos Humanos, dentro prazo indicado no ponto 1 do presente aviso, para efeitos de candidatura à frequência do Ciclo de Estudos são:

5.1 — Requerimento dirigido ao Presidente do Conselho de Administração do Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, E. P. E., onde deve constar a identificação completa, designadamente: nome, cédula profissional, filiação, naturalidade, nacionalidade, data de nascimento, número e data de validade do cartão de cidadão, número de identificação fiscal, residência, código postal, contacto telefónico, endereço eletrónico e identificação do organismo a que pertence o candidato;

5.2 — O requerimento deve ser acompanhado dos seguintes documentos:

a) Certificado comprovativo da obtenção do grau de assistente em Pediatria Médica ou documento equivalente;

b) Documento comprovativo da natureza e tempo de vínculo a qualquer Serviço dependente do Ministério da Saúde, no caso de existir;

c) Quatro (4) exemplares do *curriculum vitae*;

d) Declaração de concordância para frequência do Ciclo de Estudos Especiais, emitida pelo organismo a que o candidato se encontra vinculado.

6 — O resultado final ficará assente em ata, a homologar superiormente, e será publicado no *Diário da República*.

7 — É publicado em anexo o Regulamento do Ciclo de Estudos Especiais em Pediatria — Erros Inatos do Metabolismo, o qual faz parte integrante do presente Aviso.

29 de julho de 2019. — A Diretora do Serviço de Recursos Humanos, *Ana Correia Lopes*.

ANEXO

Regulamento do Ciclo de Estudos Especiais em Pediatria — Erros Inatos do Metabolismo (EIM)

Fundamentação

Deve-se a Archibald Garrod (1857-1936) a introdução do conceito de Erro Inato do Metabolismo (EIM), em 1908, na sequência dos seus estudos em doentes com Alcaptonúria, e seus familiares. Desses trabalhos, onde aplicou as Leis da Hereditariedade de Mendel, resultaram importantes inovações como a noção dinâmica de via metabólica, de bloqueio metabólico (entendido como defeito enzimático) e, acima de tudo, de individualidade química, que, segundo o cientista, caracterizaria cada ser humano. Garrod revolucionou o pensamento médico, dominado então por W. Osler (1849-1919), abrindo-o à modernidade ao considerar o Doente como um produto da evolução, e a Doença como um desequilíbrio entre a individualidade química, resultante da seleção natural e da evolução, e o ambiente. O EIM seria, pois, um defeito enzimático hereditário. Estes e outros conceitos relevantes para o progresso da Medicina, não tiveram, contudo, o impacto merecido na comunidade científica da época! Foi necessário aguardar pela evolução do conceito de gene (termo introduzido em 1911), da Genética, da Bioquímica, da Tecnologia, e de outras disciplinas para, quatro décadas depois, se comprovar a justeza do pensamento de Garrod, com a descoberta do primeiro defeito enzimático no homem, no caso da metahemoglobinémia recessiva (Gibson, 1948).

A partir dos anos 60 do século passado, com a redescoberta e valorização dos trabalhos de Garrod, e os progressos nas áreas atrás referidas, foi possível o desenvolvimento imparável do que se considera hoje a *Medicina Metabólica Pediátrica*, com mais de seis centenas de EIM completamente identificados.

Com o tempo, o conceito de EIM foi-se alargando, não apenas ao defeito enzimático, mas a outras proteínas: recetores, estruturais e de transporte, fatores de coagulação, imunoglobulinas, hemoglobinas, etc. Assim, as variantes proteicas de um sistema homeostático, codificadas por genes, e a sua interação com outros sistemas que constituem o corpo, e com o ambiente, passam a ser a origem de todas as doenças, ou seja a interface entre o gene e o fenotipo. O produto proteico dos genes é o centro conceptual da doença.

O fulgurante percurso da investigação básica e da Genética Molecular, na área dos EIM, permitiu o crescente conhecimento da maquinaria celular, e seu funcionamento, como os complexos mecanismos de regulação dos genes, a interação entre os diferentes organelos, o papel dos recetores nucleares, dos transportadores, dos chaperones moleculares, das proteases intracelulares, das membranas..., levando a uma mais profunda compreensão da fisiopatologia, e à procura permanente de novas técnicas de diagnóstico, e terapêuticas mais eficazes.

Todos os desenvolvimentos conceptuais e tecnológicos das últimas décadas trouxeram progressos notáveis no campo do Diagnóstico (precoce, pré-natal, pré-implantatório, reconhecimento de assintomáticos, de heterozigotos...), do Tratamento (dietético, uso de cofactores específicos, fármacos orfãos, transplantação de órgãos, de células, de substituição enzimática, de supressão do substrato...), da reabilitação especializada e da reinserção social, com maior longevidade e melhor qualidade de vida para os doentes e familiares. Apesar destes impressionantes avanços, é inquestionável o facto dos médicos em geral (e também os pediatras), e outros técnicos de saúde, possuírem um conhecimento muito limitado acerca dos EIM, do seu diagnóstico e tratamento, nas diferentes idades.

Entretanto, nos anos 60 do século passado, iniciou-se o diagnóstico precoce para a Fenilcetonúria (teste de Guthrie e Susie, 1963), nos EUA e alguns países europeus. O rastreio precoce desta doença baseou-se na predição de que o tratamento dietético, proposto por Bickel em 1953,

poderia prevenir o atraso mental, e que melhores resultados se alcançariam se o mesmo fosse iniciado precocemente.

O Rastreio neonatal sofreu progressos sucessivos, da “era Guthrie” à “era genética”. As técnicas de tandem mass (Millington, 1990) foram usadas no rastreio neonatal, permitindo uma determinação multianalítica, cobrindo um largo espectro de EIM. Iniciada experimentalmente na Europa, na Alemanha em 1998, foi introduzida em Portugal em 2005-6 (rastreio atual de 25 EIM). Avanços tecnológicos têm sido implementados neste procedimento, no sentido de aumentar a sensibilidade e especificidade, e reduzir o número de falsos positivos, assim como a sua aplicação a outros EIM, como as doenças do lisossoma. Projetam-se para o futuro técnicas de DNA que irão permitir a análise de centenas de genes (ou mais), num simples ensaio.

Em Portugal, desde finais dos anos 60, estas doenças mereceram o interesse de alguns médicos, essencialmente pediatras, geneticistas e bioquímicos. Assinale-se a criação da primeira Unidade Hospitalar exclusivamente dedicada ao diagnóstico e tratamento dos EIM, no Serviço de Pediatria do Hospital de Santa Maria em Lisboa, em 1975. No ano seguinte foi homologado o Centro de Metabolismos e Genética, constituído por uma Unidade Clínica (a referida Unidade Hospitalar), e uma Unidade Bioquímica (o Laboratório de Bioquímica da Faculdade de Farmácia de Lisboa). Anos depois foi criado o Instituto de Genética Médica no Porto, em 1979, e iniciou-se o Programa de Diagnóstico Precoce (“teste do pezinho”) para o rastreio da Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congénito. Após os anos 80 surgiram, sucessivamente, outras Unidades Hospitalares especializadas, em Serviços de Pediatria, no Porto, Coimbra e novamente em Lisboa.

Os EIM podem apresentar-se em qualquer idade, da vida fetal à idade adulta, com formas de apresentação e perfis bioquímicos e genéticos imensamente variados, que necessitam de diferenciados e complexos procedimentos diagnósticos e terapêuticos, muitos dos quais só possíveis em ambiente hospitalar, numa rede integrada de trabalho multidisciplinar, onde, por vezes, as parcerias com Centros de Referência estrangeiros são fundamentais. São doentes que necessitam, obrigatoriamente, de Centros Hospitalares Especializados no Diagnóstico e Tratamento dos EIM, com equipas e apoios multidisciplinares aptos a responder com eficiência e competência aos inúmeros problemas que marcam a vida destes doentes e suas famílias.

O doente crónico, como o é o que tem um EIM, é um doente que se “acumula”, cujo número vai crescendo, e que necessita, na maioria dos casos, de um acompanhamento específico, regular, frequente e multidisciplinar, ou seja um doente que necessita de complexos e diferenciados cuidados de saúde ao longo de toda a vida.

Em consequência, são necessários técnicos especializados em número suficiente, quer na área clínica, quer laboratorial, a quem se deve propiciar uma completa e sempre atualizada Formação Específica, que é muito longa e plural, e que possam permitir não só a indispensável renovação geracional das equipas existentes, como a capacidade para enfrentar as exigências futuras. Também o Diagnóstico Precoce Alargado (MS/MS), com a identificação de um número crescente de doentes, e de novas patologias (algumas raras e de história natural pouco ou nada conhecida), exerce uma pressão acrescida sobre o reduzido número de técnicos especializados existentes, não só quanto ao volume de trabalho, como levanta dilemas de ordem científica, ética, e até económica.

- a) Designação: Ciclo de Estudos Especiais em Pediatria — Erros Inatos do Metabolismo.
- b) Duração: O período de formação será de 24 meses,
- c) Regime e Condições de Trabalho: O regime de trabalho será de 35 horas a 40 horas semanais consoante o regime de trabalho do candidato, e integrando 12 horas por semana de Urgência. O regime de trabalho poderá ser flexibilizado, mediante acordo prévio, visando conciliar a formação do candidato com as necessidades do hospital de origem.
- d) Programa:

I

Objetivos e conteúdos

O Programa é concebido de modo a promover o aprofundamento dos conhecimentos acerca dos EIM, em todas as vertentes, desde o conceito de EIM e sua evolução, a suspeição clínica e

as formas de apresentação nos diferentes grupos etários, até aos diferenciados procedimentos necessários ao diagnóstico, terapêutica, reabilitação, medicina paliativa e reinserção social.

Haverá ainda uma revisão atualizada dos conhecimentos fundamentais das Ciências Básicas subjacentes a estas patologias, e às estratégias diagnósticas e de tratamento.

Também a família, a comunidade, o associativismo, os aspetos legais e a investigação científica serão devidamente abordados.

a) Áreas abrangidas:

Dados históricos: conceito de EIM e sua evolução. Frequência dos EIM. Classificação. Novos horizontes da Investigação Científica neste campo (era da Biologia).

Rastreios metabólicos: especial desenvolvimento do rastreio neonatal (da era Guthrie à era genética): implicações científicas, éticas e económicas; alargamento da sua aplicação a outros EIM, incluindo as “doenças dos organelos”; novas técnicas de DNA.

Suspeição clínica nos diferentes grupos etários. Formas de Apresentação Clínica nas diferentes idades, com realce para a idade pediátrica.

Quadros clínicos das seguintes doenças: dos aminoácidos, ácidos orgânicos; hiperamoniémias e doenças do ciclo da ureia, dos hidratos de carbono e polióis; da β -oxidação dos ácidos gordos e dos corpos cetónicos; das acidoses lácticas congénitas e doenças da cadeia respiratória; das lipoproteínas e lípidos; das purinas e pirimidinas; do metabolismo do cálcio e dos metais; das porfirinas e defeitos do heme; dos neurotransmissores, do lisossoma e peroxissoma; do colesterol e dos esteróis, dos ácidos biliares, das vitaminas e minerais; dos defeitos dos sistemas de transporte das membranas; dos CDG; do tecido conjuntivo; miopatias, cardiomiopatias.

Abordagem dos EIM com patologia predominante: gastrointestinal e hepática, renal e com perturbações electrolíticas, neurológica, cardiovascular, psiquiátrica, ocular, cutânea, hematológica, imunológica, dismórfica...

Importância dos apoios multidisciplinares, incluindo a área dos Cuidados Paliativos Pediátricos.

Diagnóstico: bioquímico, enzimático, morfológico, estudos DNA. Testes funcionais. Diagnóstico diferencial dos fenótipos clínicos e bioquímicos.

Tratamento: de emergência/ urgência e de manutenção; técnicas de depuração extracorporeal; terapia dietética (importância da avaliação nutricional e das deficiências nutricionais específicas); transplantação de órgãos e/ou células e seu seguimento especializado.

Genética Molecular: importância para o diagnóstico, diagnóstico pré-natal, estudos familiares e deteção de portadores, aconselhamento. Terapia génica: possibilidades atuais, limitações.

Investigação na área dos EIM.

Bioestatística. Epidemiologia.

Aspetos éticos, legais, sociais, associativos: sua importância para os doentes e famílias. Papel do voluntariado.

Apoio aos candidatos: obras de referência para consulta e estudo; Protocolos; sites na interNet; indicação de Centros de Referência europeus.

b) Atividades Programadas:

Sessões de Formação, teóricas ou teórico-práticas, acerca dos conhecimentos fundamentais das Ciências Básicas subjacentes aos EIM:

Biologia Celular, embriologia, bioquímica metabólica, fisiologia, genética molecular, nutrição, bioestatística e epidemiologia.

Sessões de Formação teórico-práticas versando a correlação dos aspetos laboratoriais e a clínica: sua importância para o diagnóstico e o seguimento dos doentes. Recomendações técnicas para boas práticas quanto à colheita de amostras, sua manipulação, preservação e transporte incluindo para o estrangeiro. A importância do diálogo contínuo entre o clínico, o bioquímico e o patologista. A importância do Laboratório Especializado em EIM: acesso, contactos, metodologias de trabalho, capacidades técnicas e instalações; breve estágio nesse laboratório para melhor compreensão dos diferentes procedimentos laboratoriais necessários ao diagnóstico e à investigação.

Sessões de Formação, teórico-práticas, acerca de: Cuidados Intensivos neonatais e pediátricos: suporte de vida, ventilação, perfusão, técnicas dialíticas, monitorização da PIC...

Cuidados Paliativos Pediátricos (CPP), nomeadamente através da frequência de curso básico de CPP.

Neurofisiologia: aspetos técnicos, indicações e interpretação de EEG, EMG, PE, estudos do sono, provas fisiológicas de audição e visão.

Imagiologia: ecografia, tomografia, ressonância magnética, ressonância magnética espectroscópica, medicina nuclear, angiografia. Aspetos imagiológicos fundamentais para o diagnóstico de alguns EIM, e seu seguimento. Importância da correlação da imagiologia cerebral com as diferentes fases do desenvolvimento do SNC.

Patologia: aspetos anatomopatológicos dos diferentes tecidos colhidos por biopsia, cirurgia ou post-mortem: Microscopia Ótica, Imunocitoquímica, Histoquímica, Microscopia Eletrónica. Avaliação anatomoclínica: aspetos cruciais e/ou indiciadores do diagnóstico de EIM.

A Formação teórico-prática deverá decorrer nos seguintes Serviços/Unidades:

Unidade de Doenças Metabólicas, Unidade de Neuropediatria, UCIPED, Unidade de Desenvolvimento, Unidade de Gastrenterologia do Departamento de Pediatria do CHULN, E. P. E.

Centro de Metabolismos e Genética, na Faculdade de Farmácia da Universidade de Lisboa.

Estágios opcionais: Pedopsiquiatria, Medicina Física e Reabilitação, Serviço de Radiologia do CHULN, E. P. E., Serviço de Referência Europeu na área dos EIM.

c) Objetivos:

De acordo com as recomendações da ETAC (Education and Training Advisory Committee), secção da SSIEM, a instituição creditada e mandatada para uniformizar e monitorizar a formação clínica da Medicina Metabólica Pediátrica na UE, pretende-se que os candidatos atinjam os seguintes objetivos a nível dos Conhecimentos, Aptidões e Atitudes:

Conhecimentos:

Fisiologia e Bioquímica: conhecer os parâmetros normais, e as alterações no decurso do crescimento de: equilíbrio hidroelectrolítico e ácidobase, metabolismo intermediário, resposta metabólica ao jejum, da glicémia, lactato, amónia, aminoácidos, ácidos orgânicos, da fosforilação oxidativa e da cadeia respiratória mitocondrial, dos lípidos e lipoproteínas, do colesterol e esteróis, do metabolismo dos organelos, das purinas e pirimidinas, das porfirinas, do cálcio, bilirrubina e metais; dos neurotransmissores, entre outros. Aprofundar os conhecimentos sobre o papel da barreira hematoencefálica no metabolismo cerebral. Bioquímica enzimática. Expressão tecidual.

Medicina Metabólica Pediátrica: conhecer as alterações bioquímicas e patológicas dos diferentes EIM, os sintomas clínicos, as alterações das vias e organelos envolvidos, os diferenciados procedimentos de diagnóstico: do rastreio ao diagnóstico definitivo. Interpretação dos dados laboratoriais, correlação dos dados bioquímicos e clínicos. Tratamento farmacológico; técnicas de depuração extracorporal; transplantação de órgãos e/ou células (fígado, rim, medula óssea, stem-cells.) e seu seguimento especializado multidisciplinar. Terapia génica: realidade atual do problema, limitações. Nutrição: conhecer as necessidades normais dos diferentes nutrientes para um crescimento e desenvolvimento normais.

Princípios da Dietética; consequências das dietas de restrição, exclusão e de suplementação; subnutrição e deficiências nutricionais específicas. Regimes dietéticos nas situações de emergência/urgência e de manutenção. Importância da Alimentação Parentérica.

Genética: conhecer os mecanismos da hereditariedade; princípios da Genética Molecular incluindo o DNA mitocondrial; bases e instrumentos da Genética Molecular; aconselhamento genético; DPN. Nova Genética das Populações. Dismorfologia e EIM.

Desenvolvimento: conhecer o desenvolvimento intelectual e psicológico normal. Métodos de avaliação do QD, QI, da função neuropsicológica e comportamental. Importância das anomalias nestas áreas para o diagnóstico de alguns EIM.

Epidemiologia. Estatística: conhecimento dos princípios da epidemiologia e da estatística aplicada à Medicina.

Investigação: importância da investigação clínica e básica. Normas recomendadas para a elaboração e redação de trabalhos científicos, preparação de resumos; técnicas para a elaboração e apresentação de comunicações orais. A importância da Bibliografia e a inclusão de referências nacionais. Boas práticas a ter em conta nos estudos/ensaios clínicos.

Obras para consulta e estudo; apoios via interNet; indicação e contactos com Centros idóneos estrangeiros.

Legislação, aspetos éticos, sociais e económicos: conhecimento da legislação nacional relacionada com ensaios clínicos, aspetos éticos envolvendo o diagnóstico e o tratamento, obstáculos de ordem étnica ou religiosa, uso de drogas órfãs, transferência de doentes particularmente para fora do país. Direitos como: abonos, subsídios, participações, acesso a instituições de reabilitação, ensino especial, apoios à família. Definição técnico-científica de Doença Crónica. Estatuto jurídico do Doente Crónico, papel da rede de Cuidados Paliativos Pediátricos na minimização do impacto da doença na qualidade de vida dos doentes e famílias. Associativismo dos doentes e famílias. Importância do voluntariado.

Aptidões de ordem:

Clínica: investigação e avaliação das causas metabólicas das seguintes situações: encefalopatia aguda; doença neurológica incluindo o atraso de desenvolvimento, atraso mental, regressão, convulsões, patologia do movimento, alterações do comportamento e psiquiátricas; doença hepática incluindo a hepatomegalia (com ou sem esplenomegalia), insuficiência hepática aguda, cirrose; coma; cardiomiopatia, alterações de condução, morte súbita; patologia oftalmológica, auditiva, cutânea, esquelética e articular, renal, hematológica; doença muscular incluindo miopatias; dismorfia; atraso de crescimento e de má evolução ponderal, outras. Tratamento de emergência/urgência: indicações para ventilação assistida; métodos dialíticos (DP, HD, HF, HDF, ECMO/HD.), monitorização da pressão intracraniana.

Técnica: interpretação dos exames complementares de diagnóstico e investigação, e dos fatores analíticos, fisiopatológicos e nutricionais que podem condicionar os resultados. Planeamento do seguimento clínico/bioquímico dos doentes, após o diagnóstico. Competência para interpretar os níveis dos metabolitos envolvidos nos diferentes EIM, nos fluidos orgânicos, e sua correlação com o estado clínico, a idade, o aporte alimentar, o estado nutricional, e as terapêuticas efetuadas. Indicações e interpretação de Testes Funcionais. Métodos de rastreio. Interpretação de biópsias de vários tecidos/órgãos. Utilização e interpretação das técnicas de Genética Molecular.

Aspetos práticos da terapêutica dietética: dietas de restrição, suplementação ou de exclusão, com particular ênfase para as dietas pobres em proteínas e com aporte controlado de aminoácidos, de exclusão de certos hidratos de carbono, pobre em lípidos (importância dos AG essenciais). Terapêutica dietética nas glucogenoses, doenças do peroxissoma, fenilcetonúria materna e na gravidez de outros EIM. Terapia dietética nas situações de emergência/urgência, semi-urgência, e de manutenção. Terapêutica de Urgência no domicílio. Regime de transição da alimentação parentérica para a alimentação entérica. Uso de misturas específicas de AAs: sua composição, formas de apresentação, indicações e posologia. Importância de certos cofactores vitamínicos, e do aporte adequado de vitaminas, minerais e elementos vestigiais. Competência para realizar uma avaliação nutricional racional e útil para a prática clínica.

Gestão: avaliação dos recursos necessários ao bom funcionamento da Unidade de Doenças Metabólicas e das suas diferentes valências. Aptidão para controlo de orçamentos, redação de planos económicos, gestão de política de admissões e auditorias. Organização de ligações com as estruturas de saúde locais, regionais e nacionais. Planificação da interface Unidade Pediátrica Especializada — Serviço de Adultos para o melhor seguimento dos adolescentes e adultos com EIM. Planificação da interface e acompanhamento da ligação com os Cuidados Paliativos Pediátricos.

Académico/Ensino: avaliação crítica de resultados de revisão bibliográfica, e resultantes de auditorias. Capacidade de preparação de manuscritos; preparação e apresentação de comunicações orais. Aptidão para o ensino, formal ou informal, quer a nível pré-quer pós-graduado; organização de material de ensino; participação e organização de programas de formação pós-graduada.

Investigação Científica: planificação de estudos ou ensaios clínicos, com tratamento estatístico dos resultados; organização e apresentação de conclusões com recurso a meios eletrónicos.

Atitudes: a nível:

Clínico: avaliar e entender o grau de compreensão da doença por parte dos familiares, e do seu envolvimento em todo o processo; ter atenção aos problemas psicológicos e emocionais, e aos possíveis constrangimentos de ordem étnica, religiosa ou cultural, assim como os hipotéticos problemas que se colocam por um diagnóstico definitivo demorado, mau prognóstico, ou prognóstico indefinido ou desconhecido. Como confrontar os pais com uma situação de diminuição de esperança de vida, de graves sequelas neurológicas e cognitivas, ou de morte: necessidade de apoio multidisciplinar e institucional.

Comunicação: abordagem e diálogo adequado com os doentes, os pais, a comunidade e demais profissionais de saúde e de investigação envolvidos, e seus responsáveis.

Formação: empenho na educação contínua e no ensino a vários níveis: pré, pós-graduado, para outros profissionais envolvidos e comunidade.

Apoio e liderança: atitude de apoio e empatia com os familiares em situação difícil. Acompanhamento e supervisão positiva dos elementos mais jovens da equipa, incluindo médicos. Reconhecimento do stress próprio e dos outros componentes da equipa, e solução do problema. Capacidade de liderança efetiva da equipa.

Investigação: atitude inovadora perante os problemas clínicos; proatividade, apoio e estímulo à investigação; atitude colaborante com os colegas e outros profissionais a nível local, nacional, ou internacional.

Administrativo: interesse na organização geral das atividades da Unidade, e suas relações com estruturas locais. Atitude construtiva no processo de tomada de decisões, e aceitação partilhada de responsabilidades. Competência para responder com eficácia aos problemas clínicos.

Completado o Programa de Formação, pretende-se que o candidato esteja apto a:

Cuidar de modo especializado e competente das crianças e adolescentes com EIM, quer no internamento e Hospital de Dia, quer nas consultas externas, e apoiar com total disponibilidade as famílias nas suas dúvidas acerca das estratégias diagnósticas e/ou terapêuticas programadas;

Colaborar na equipa multidisciplinar necessária a cada caso, com responsabilidade e eficácia;

Estabelecer a ligação e colaborar com os profissionais de saúde dos Hospitais Distritais e Centros de Saúde de modo a assegurar os melhores cuidados de saúde a nível local, e promover a formação especializada desses profissionais;

Programar e orientar, com antecedência necessária, a passagem dos doentes, adolescentes ou adultos, da Unidade Pediátrica para um Serviço de Adultos, providenciando todo o apoio especializado para garantir a continuidade e qualidade dos tratamentos e seguimento em curso;

Estabelecer um diálogo contínuo com o Laboratório Especializado em EIM, e com todas as valências médicas, cirúrgicas e laboratoriais disponíveis neste Hospital Central e Universitário, esclarecendo com rigor e clareza a situação clínica dos doentes, e os diagnósticos suspeitados;

Criar, coordenar e ou colaborar em protocolos de investigação e/ou de terapêutica com outras Unidades de Doenças Metabólicas, nacionais ou estrangeiras;

Assegurar uma colaboração regular com as Sociedades Científicas, nacionais e estrangeiras, como a SPDM, SSIEM e outras, procurando que a Formação Especializada siga, na medida do possível, as recomendações consideradas internacionalmente como mais eficazes e idóneas;

Ser capaz de gerir, em termos administrativos, a atividade da Unidade, no seio de um grande hospital central e universitário, defendendo com argumentos válidos a melhoria dos recursos humanos, técnicos e materiais da Unidade.

II

Locais e meios técnicos disponíveis

A formação decorrerá no Departamento de Pediatria do Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, E. P. E., um dos componentes do CHULN, EPE, não só na Unidade de Doenças Metabólicas, como noutras Unidades e Serviços do referido Departamento, e noutros Serviços do

CHULN, E. P. E., e da Faculdade de Medicina de Lisboa. Por um período de 2-3 meses, o ensino poderá decorrer, por opção, num Centro europeu de Referência em EIM.

A Unidade de Doenças Metabólicas (pioneira em Portugal-1975), conta com pediatras com experiência reconhecida na área dos EIM. A Unidade tem acesso fácil a todas as especialidades e tecnologias de um hospital central e universitário nomeadamente: Neonatologia (incluindo a Unidade de Cuidados Intensivos); Cuidados Intensivos Pediátricos (UCIPED), Neuropediatria (incluindo o Laboratório de EEG), Desenvolvimento com as suas diversas valências, diagnósticas e/ou de intervenção e reabilitação, Gastreenterologia incluindo técnicas endoscópicas, Nutrição e Dietética, Endocrinologia, Cardiologia, Nefrologia (incluindo o transplantação renal), Hematologia, Cirurgia, Ortopedia, Pneumologia (incluindo o laboratório de testes funcionais respiratórios e estudo do sono), Psicologia e Pedopsiquiatria, Consulta de Adolescentes, Imagiologia (incluindo neurorradiologia), Serviço de Genética, Serviço de Nutrição e Dietética entre outras especialidades médicas e cirúrgicas, eventualmente necessárias para o diagnóstico, tratamento e seguimento dos doentes. Conta com enfermeiras com experiência reconhecida nesta área, não só no Internamento como no Hospital de Dia, com conhecimentos adequados para a colheita de amostras, processamento e correto transporte, reconhecimento dos sinais de alarme no decurso de descompensações agudas, para a realização e colaboração em Testes Funcionais, Terapêutica Enzimática de Substituição (TES), entre outras.

A atividade da Unidade distribui-se pela enfermaria, consultas externas e Hospital de Dia, e apoio a outros hospitais, centros de saúde e outras instituições, no continente e ilhas. Recebe doentes, da zona sul do país, referenciados pela Comissão Nacional do Diagnóstico Precoce. Assegura ainda uma Consulta de Prevenção das Doenças Cardiovasculares, criada em 1997. Possui instalações adequadas para todos os procedimentos diagnósticos e/ou terapêuticos necessários. Conta com a colaboração permanente de dietista, psicóloga, pedopsiquiatra, e assistente social.

Tem referência e seguimento de doentes (< 18 anos) em número e patologias, que permitem experiência em todos os domínios propostos.

A Unidade colabora com os médicos e dietistas do Serviço de Medicina Interna de adultos, para a programação da transferência de doentes adolescentes/adultos com EIM, e seu seguimento regular.

A Unidade tem uma experiência longa na Formação Específica na área, aberta não só aos internos e especialistas de Pediatria, como de outras especialidades, clínicas ou laboratoriais, incluindo médicos de Medicina Interna. Colabora activamente com os Laboratórios Especializados em EIM do país, particularmente com a Unidade de Metabolismos e Genética (ex-Centro de Metabolismos e Genética) do iMed.UI da FFUL, assim como com centros de referência internacionais, com os quais partilha linhas de investigação e publicação de trabalhos científicos. Disponibiliza material de estudo atualizado, biblioteca e reprografia, meios informáticos e audiovisuais, protocolos específicos.

III

Corpo Docente

Formação Específica:

Dra. Ana Maria Simões Mendes Gaspar (Coordenadora) — Assistente Hospitalar Graduada de Pediatria — Coordenadora da Unidade de Doenças Metabólicas, e da Consulta de Prevenção das Doenças Cardiovasculares do Departamento de Pediatria do CHULN, EPE;

Dra. Patrícia Cristina Ramalho Batista Janeiro da Nóbrega — Assistente Hospitalar de Pediatria; experiência de 8 anos na área das Doenças Metabólicas do Departamento de Pediatria do CHULN, EPE;

Dra. Isabel Tavares de Almeida — Investigadora Principal do Met&Gen — iMed.UL e Professora Convidada de Bioquímica da FFUL, Faculdade de Farmácia da Universidade de Lisboa;

Dra. Isabel Antolin Rivera — Professora Auxiliar da FFUL e Investigadora do Met&Gen — iMed.UL, Faculdade de Farmácia da Universidade de Lisboa;

Dra. Laura Vilarinho — Doutorada em Ciências Biomédicas, Investigadora Auxiliar e responsável pela Unidade de Rastreio Neonatal do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge;

Dr. António de Quinhones Levy Gomes — Doutorado, Assistente Graduado Sénior de Pediatria; Coordenador da Unidade de Neuropediatria do Departamento de Pediatria do CHULN, EPE;

Dra. Marisa Augusta Pestana Vieira — Assistente Hospitalar de Pediatria; Coordenadora da Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, do Serviço de Pediatria do referido Departamento do CHULN, EPE;

Prof. Doutora Ana Isabel Gouveia Costa Fonseca Lopes — Professora FMUL, Assistente Graduada Sénior de Pediatria, Diretora do Departamento de Pediatria do CHULN e Coordenadora da Unidade de Gastrenterologia Pediátrica;

Dra. Maria Manuela Gomes dos Santos Baptista — Assistente Hospitalar Graduada de Pediatria, Coordenadora da Unidade de Desenvolvimento do referido Departamento;

Dr. Carlos Manuel Rodrigues Moniz — Assistente Graduado Sénior de Pediatria, Diretor do Serviço de Neonatologia, do referido Departamento;

Formação Básica:

Bioquímica Metabólica: Isabel Tavares de Almeida, Met&Gen, iMed.UL, FFUL;

Genética Molecular: Isabel Antolin Rivera, Met&Gen, iMed.UL, FFUL;

Imagiologia: Dra. Maria Luísa Pais da Graça Lobo, Assistente Graduada de Radiologia do CHULN, E. P. E., com experiência em Radiologia Pediátrica;

Biologia Celular e Embriologia, Epidemiologia, Investigação e Estatística: Prof.^a Doutora Ana Isabel Gouveia Costa Fonseca Lopes.

IV

Condições e número de admissões

1 — A admissão dos candidatos estará condicionada às capacidades formativas da Unidade, sendo de admitir 2 (dois) candidatos.

2 — Os candidatos devem ter, como habilitação mínima, o grau de Assistente Hospitalar de Pediatria e idade inferior a 45 anos.

V

Critérios de prioridade de seleção e incompatibilidades

1 — Será dada prioridade aos candidatos que já disponham de alguma experiência e tenham trabalho na área dos EIM num Centro vocacionado para o atendimento diferenciado nesta área.

2 — Os candidatos serão ordenados, tendo em conta a avaliação do *curriculum vitae* e entrevista, de acordo com as seguintes orientações:

- a) Avaliação do *curriculum vitae*, com especial relevância na área dos EIM;
- b) Expressão do interesse para a área da diferenciação e demonstração da sua aplicabilidade assistencial no exercício das suas funções;
- c) Motivação expressa do candidato.

3 — Considera-se incompatível com a frequência do curso a manutenção de outras atividades assistenciais que impliquem incapacidade de cumprimento das tarefas assistenciais em plena integração na equipa de trabalho e no serviço de urgência.

VI

Júri de seleção

O júri de seleção será composto por três elementos, nomeados pelo órgão de gestão, devendo incluir no mínimo o Coordenador e um elemento do corpo docente.



VII

Frequência do Ciclo

Aos candidatos selecionados que já possuam vínculo a estabelecimento ou serviços de saúde é garantida a frequência do Ciclo, em comissão gratuita de serviço.

Aos outros candidatos deverão ser assegurados os pressupostos que garantam as condições de frequência do Ciclo de Estudos Especiais.

A frequência do Ciclo não confere por si só o direito de ingressar em Estabelecimento ou Serviço de Saúde.

Este ciclo confere, tal como outros da mesma área, a habilitação preferencial para provimento de Assistente de Pediatria Médica em lugares em que seja exigido conhecimento ou experiência em Erros Inatos do Metabolismo.

VIII

Tipo de avaliação de conhecimentos

A avaliação de conhecimentos será efetuada com base na:

- 1 — Avaliação contínua durante o Ciclo de Estudos Especiais;
- 2 — Discussão de relatório de atividades elaborado pelo candidato;
- 3 — Prova oral teórica de avaliação de conhecimentos;
- 4 — Monografia de investigação clínica equiparação ao 1.º ano de Doutoramento (opcional).

IX

Avaliação do Ciclo

A avaliação decorrerá nos termos do artigo 9.º da Portaria n.º 227/2007, de 5 de março.

312483034