

**CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO DE SANTO ANTÓNIO, E. P. E.****Aviso n.º 22562/2023**

*Sumário:* Abertura de ciclo de estudos especiais de Doenças Hereditárias do Metabolismo.

Por deliberação do Conselho de Administração do Centro Hospitalar Universitário de Santo António, EPE, de 25 de outubro de 2023, faz -se público que se encontram abertas inscrições, pelo prazo de 10 dias úteis, a contar da data da publicação deste aviso no *Diário da República*, para admissão ao Ciclo de Estudos Especiais de Pediatria — área de Neonatologia, nos termos da Portaria n.º 227/2007, de 05 de março.

**Fundamentação**

Ao longo dos últimos 50 anos o desenvolvimento científico e tecnológico permitiu o reconhecimento de um grande número de doenças hereditárias do foro metabólico. Atualmente estão descritos cerca de 1900 erros inatos do metabolismo. A sua identificação, o conhecimento da importância do seu diagnóstico bem como um índice de suspeita que não existia há alguns anos atrás, aliada a uma melhoria dos meios laboratoriais e painéis de rastreio molecular, contribuíram para este acréscimo.

São doenças muito variadas e relativamente complexas, que exigem da parte dos profissionais uma sólida preparação científica, a integração em equipas organizadas e grande disponibilidade. Hoje são cada vez em maior número os doentes metabólicos que atingem a idade adulta, colocando novos desafios no que respeita à continuidade de cuidados e à salvaguarda da sua qualidade de vida. Na abordagem destas patologias, a identificação de doenças tratáveis assume a maior relevância devido à necessidade de se dar início urgente a uma terapêutica adequada, com impacto significativo no prognóstico destes doentes.

Após o êxito obtido no tratamento pré-sintomático da fenilcetonúria, novas terapêuticas têm vindo a ser testadas para as doenças hereditárias do metabolismo, algumas com sucesso documentado, salvando a vida a centenas de doentes, outras com carácter mais experimental e promissor.

As crises de descompensação em muitas destas doenças são potencialmente fatais, pelo que o estabelecimento de planos de urgência e semi-urgência para cada doente, bem como o ensino rigoroso da família, são de primordial importância para preservar a vida destes doentes. O tratamento, quando possível, passa geralmente pelo uso de produtos nutricionais, suplementos, enzimas, terapia génica e outros fármacos altamente específicos e dispendiosos.

As características de que este grupo de patologias se reveste levou a que estes doentes sejam orientados para Hospitais especializados no diagnóstico e tratamento, dispondo de equipas multidisciplinares com conhecimentos e capacidade de avaliar as situações, confirmar o diagnóstico e orientar a terapêutica.

A Unidade Multidisciplinar de Doenças Metabólicas do Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA) tem uma experiência de 30 anos e presta cuidados diferenciados na área das Doenças Hereditárias do Metabolismo, desde o período neonatal até à idade adulta. É também parte integrante desta unidade o laboratório de Bioquímica Genética, fundamental no diagnóstico e controlo permitindo uma abordagem diferenciada deste tipo de doentes.

A Unidade de Doenças Metabólicas do CHUdSA foi reconhecida como Centro de Referência Nacional na área das Doenças Hereditárias do Metabolismo em março de 2016. Posteriormente, após ser submetida a uma auditoria europeia externa, o Centro de Referência na área das Doenças Hereditárias do Metabolismo (CR-DHM) CHUdSA, foi aprovado e integrado na Rede Europeia de Doenças Hereditárias do Metabolismo (MetabERN).

A formação específica requerida por este amplo e complexo grupo de patologias, associada ao escasso número de profissionais dedicados à área atualmente existentes, justifica a realização deste Ciclo de Estudos Especiais de Doenças Hereditárias do Metabolismo.

## 1 — Designação:

Ciclo de Estudos Especiais de Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM).

## 2 — Duração:

O período de formação será de 24 meses.

## 3 — Regime e condições de trabalho:

O regime de trabalho será de 35 a 40 horas semanais consoante o regime de trabalho do candidato, incluindo um período semanal de 12 horas no serviço de urgência de pediatria.

## 4 — Local da sua realização:

Serviço de Pediatria — Centro Materno Infantil do Norte, CHUdSA.

## 5 — Programa, Conteúdos e Objetivos:

O programa e objetivos propostos baseiam-se na proposta curricular para a formação clínica da Medicina Metabólica Pediátrica da *Education and Training Advisory Committee da Society for de Study of Inborn Errors of Metabolism*, que visa a transmissão de conhecimentos, o desenvolvimento de aptidões e a adequação de atitudes para uma correta abordagem das DHM.

## 5.1 — Conteúdos:

Numa fase inicial haverá uma formação teórica básica, abrangendo os seguintes conceitos:

Definição, classificação e frequência das DHM.

Diagnóstico pré-natal e deteção sistemática por rastreio neonatal ou em populações de risco.

Abordagem geral dos vários grupos de DHM considerados na metabERN:

Aminoacidopatias e acidúrias orgânicas;

Doenças do metabolismo do piruvato, do ciclo de Krebs, da fosforilação oxidativa mitocondrial e do transporte e metabolismo da tiamina;

Doenças dos carboidratos, da oxidação dos ácidos gordos e dos corpos cetónicos;

Doenças lisossomais de sobrecarga;

Doenças dos peroxissomas e relacionadas com os lípidos; o Doenças congénitas da glicosilação e do tráfego celular;

Doenças dos neuromoduladores e pequenas moléculas e outras doenças.

Particularidades da fisiopatologia, manifestações clínicas e abordagem diagnóstica, incluindo testes funcionais, terapêutica farmacológica e dietética de urgência e manutenção das várias patologias, considerando os diferentes grupos etários.

Abordagem de urgência e emergência incluindo orientação em cuidados intensivos e técnicas dialíticas.

Avaliação multidisciplinar e transição para a idade adulta:

Aspetos sociais, éticos e legais do diagnóstico e tratamento;

Desafios da doença crónica e otimização da assistência paliativa.

Na formação básica estão incluídas sessões formativas sobre conhecimentos fundamentais de ciências básicas: Bioquímica, Fisiologia, Genética, Nutrição e Bioestatística, assim como, sessões formativas em laboratório especializado na área das Doenças Metabólicas, Imagiologia e Investigação.

A formação assistencial teórico-prática, programada para 24 meses, inclui os seguintes estágios:

Unidade de Doenças Metabólicas do Serviço de Pediatria, CMIN-CHUdSA — 12 meses;

Serviço de Neuropediatria, CMIN-CHUdSA — 2 meses;

Unidade de Neurodesenvolvimento do Serviço de Pediatria, CMIN-CHUdSA — 1 mês;

Serviço de Genética Médica, CHUdSA — 2 meses;

Hepatologia, Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, CMIN-CHUdSA — 1 mês;

Laboratórios Especializados do Centro Genética Médica Jacinto Magalhães (Bioquímica Genética, Genética Molecular e Citogenética) — 2 meses;

Unidade Consulta de Doenças Metabólicas do Serviço de Medicina Interna, CHUdSA — 1 mês;

Estágios opcionais em centros clínicos ou laboratoriais de referência, ou outros de interesse para a formação do candidato, sujeito a aprovação do corpo docente — 3 meses;

Reuniões interdisciplinares mensais com os serviços e unidades do CR-DHM envolvidas no seguimento destes doentes (nutrição, neuropediatria, hepatologia, neurodesenvolvimento, genética, cardiologia, nefrologia, fisioterapia, pedopsiquiatria, ORL, oftalmologia, hematologia, ortopedia), para avaliação e monitorização dos tratamentos e apreciação da evolução.

Reuniões quinzenais com os laboratórios especializados, para avaliação e discussão dos resultados dos estudos de diagnóstico ou de controlo metabólico dos doentes em seguimento.

Reunião mensal, com a equipa de adultos, para preparação da transição de doentes na sua adolescência tardia ou jovens adultos.

## 5.2 — Objetivos:

O objetivo da formação teórica e prática deste Ciclo é que no final o candidato tenha os seguintes conhecimentos, competências e atitudes:

### 5.2.1 — Conhecimentos:

Fisiologia e bioquímica: balanço hidro-electrolítico, equilíbrio ácido-base, metabolismo intermediário (glicose, lactato, amónia, aminoácidos e ácidos orgânicos), lípidos e lipoproteínas, bilirrubina e sais biliares, purinas e pirimidinas, neurotransmissores, porfirinas, fosforilação oxidativa e cadeia respiratória mitocondrial, metabolismo dos lisossomas, dos peroxissomas, do aparelho de Golgi, retículo endoplasmático e metabolismo das vitaminas e metais (oligoelementos).

Medicina Metabólica Pediátrica: apresentação clínica, fisiopatologia, alterações bioquímicas, histológicas e imagiológicas; Exames complementares a efetuar perante uma suspeita de diagnóstico; Interpretação dos dados laboratoriais e correlação de dados laboratoriais e clínicos.

Nutrição: avaliação das necessidades fisiológicas normais em proteínas, hidratos de carbono, lípidos, vitaminas e minerais; Tratamento nutricional nas doenças metabólicas: princípios, monitorização e prevenção de deficiências nutricionais específicas; Esquemas de nutrição entérica e parentérica nas situações de descompensação aguda.

Tratamento: farmacológico, dietético e enzimático, técnicas de depuração exógena, transplante de órgãos e células e terapia génica adequados a cada doente; Conhecimento da abordagem/tratamento de emergência na situação de descompensação aguda; Elaboração das terapêuticas dietéticas utilizadas nas várias DHM.

Monitorização e vigilância: clínica e analítica protocolada, identificando os desvios e conhecendo a importância da prevenção e intervenção precoces e da avaliação do atingimento multiorgânico.

Neurodesenvolvimento: conhecimento do desenvolvimento normal e escalas de avaliação.

Hereditariedade, genética molecular e genética das populações: importância do genoma na compreensão da fisiopatologia, diagnóstico, terapêutica e prevenção das DHM, salientando os princípios do aconselhamento genético aos doentes e famílias e conhecimento das possibilidades de diagnóstico pré-natal.

Investigação: reconhecer a importância da investigação clínica e básica, conhecer os princípios de boas práticas clínicas e a legislação nacional nos estudos/ensaios clínicos, as normas para elaboração e redação de trabalhos científicos e participação em estudos multicêntricos.

Aspectos éticos e sociais: incluindo direitos na doença crónica e aspetos éticos do diagnóstico e tratamento.

### 5.2.2 — Competências:

Competências Clínicas: conhecimento, avaliação e investigação dos principais quadros de apresentação clínica no recém-nascido e outros grupos etários; Formas de apresentação no recém-nascido: deterioração neurológica, convulsões, hipotonia, insuficiência hepática /hepatomegalia /icterícia, cardiopatia /arritmia, hidropsia fetal; Formas de apresentação tardia com manifestações agudas: encefalopatia, quadros Reye-like, ALTE, ataxia recorrente, sintomas psiquiátricos; Formas de apresentação tardia com manifestações crónicas: doença neurológica (incluindo regressão, atraso de desenvolvimento, epilepsia, alterações do movimento, miopatias), cardiomiopatia e arritmias, doença hepática, má evolução estatura-ponderal, alterações renais, oftalmológicas, hematológicas, esqueléticas, cutâneas e síndromes dismórficas; Tratamentos na urgência/emergência e a longo prazo: Cuidados de suporte, fármacos específicos, técnicas dialíticas (diálise peritoneal, hemodiálise, hemodiafiltração), transplante de órgãos e regime nutricional (dietas hipoproteicas e controladas em aminoácidos; dietas restritas em lípidos; dietas restritas em glícidos, dietas cetogénicas, dieta para glicogenoses e Smith-Lemli-Opitz); Capacidade para efetuar aconselhamento genético e informar sobre diagnóstico pré-natal.

Competências Técnicas: capacidade para interpretar exames complementares de diagnóstico, tendo em conta as condições de colheita e conservação dos produtos, fatores nutricionais, fármacos em curso ou outros fatores que possam influenciar os resultados; Prescrição e interpretação dos testes funcionais (prova de jejum, provas de sobrecarga, prova de esforço); Capacidade de efetuar biópsias de pele, músculo e outras; Elaboração das terapêuticas dietéticas utilizadas nas várias DHM.

Competências Científicas e de Investigação: preparação de estudos clínicos, trabalhos escritos e comunicações; Avaliação crítica de trabalhos publicados.

Competências em Organização e Gestão: utilização criteriosa dos recursos disponíveis; Intervenção positiva na organização e dinâmica do próprio serviço assim como na sua articulação a nível regional e nacional e internacional (trabalho em rede).

### 5.2.3 — Atitudes:

Atitudes Clínicas: avaliar o entendimento da patologia e o envolvimento familiar, problemas psicológicos e emocionais; trabalhar para a adequada orientação do doente e família a nível de apoios e integração, respeitando as suas diferenças étnicas e culturais.

Comunicação: diálogo apropriado com o doente e família assim como com os outros profissionais de saúde e estruturas hierárquicas.

Formação: Colaborar de forma contínua na formação e no ensino pré e pós-graduado.

Investigação: apoio e estímulo à investigação; Organização de trabalhos de investigação e participação em estudos multicêntricos.

Organização e Gestão: utilização criteriosa dos recursos disponíveis e intervenção na organização e dinâmica do próprio serviço.

## 6 — Entidades que compõem o corpo docente:

O Corpo docente é composto pelos seguintes elementos:

Direção — Esmeralda Emília Gomes Martins, Assistente Graduada Sénior de Pediatria, Coordenadora do Centro de Referência na área das Doenças Hereditárias do Metabolismo do CHUdSA, Doutorada em Ciências Médicas e Professora Catedrática Convidada do ICBAS.

### Formação Específica:

Esmeralda Emília Gomes Martins — Assistente Graduada Sénior de Pediatria, Coordenadora do Centro de Referência na área das Doenças Hereditárias do Metabolismo do CHUdSA;

Anabela Oliveira Bandeira — Assistente Graduada de Pediatria, Centro de Referência na área das Doenças Hereditárias do Metabolismo do CHUdSA;

Rosa Maria de Castro Ribeiro — Assistente Graduada de Medicina Interna, Centro de Referência na área das Doenças Hereditárias do Metabolismo do CHUdSA;

Teresa Maria Padrão Temudo — Assistente Graduada Sênior de Pediatria, Diretora do Serviço de Neuropediatria, Doutorada em Ciências Médicas e Professora Catedrática Convidada do ICBAS;

Ermelinda Ramalho Santos Silva — Assistente Graduada de Pediatria, Hepatologia; Doutorada em Ciências Médicas e Professora Associada Convidada do ICBAS;

Ana Catarina de Magalhães Claro Prior — Assistente Graduada de Pediatria, Coordenadora da Unidade de Neurodesenvolvimento;

Ana Maria de Figueiredo Tavares Fortuna — Geneticista, Mestre em Genética Humana, Diretora do Serviço de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães-CHUdSA;

Maria Manuela Ferreira de Almeida — Assessora Superior de Nutrição — Unidade de Nutrição em Doenças Metabólicas — CHUdSA;

Carla Maria da Silva Pombo Carmona — Psicóloga, Doutorada em Psicologia Clínica; Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães — CHUdSA;

Maria Dulce Silva Quelhas — Doutorada em Ciências Biomédicas, Investigadora da Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica ICBAS. Laboratório de Bioquímica Genética, Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães-CHUdSA.

#### Formação básica:

Genética: Ana Maria de Figueiredo Tavares Fortuna, Diretora do Centro de Genética Médica; Jacinto de Magalhães, Investigadora da Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica ICBAS;

Investigação: Paula Maria Vieira Jorge, investigadora principal do Grupo Clinical and experimental Human Genomics da Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica do ICBAS;

Bioestatística: Laetitia da Costa Teixeira, Professora Auxiliar — ICBAS; Membro integrado do ICBAS-CINTESIS, Universidade do Porto; Membro colaborador do ISPUP-EPIUnit, Universidade do Porto;

Imunologia: Doutora Maria Esmeralda de Azevedo Rodrigues Neves, Diretora do Serviço de Imunologia- CHUdSA;

Imagiologia: Pedro Ricardo Ferreira Soares Pinto, Assistente de Neurorradiologia — CHUdSA.

#### 7 — Indicações do local e meios técnicos

A formação decorrerá no Serviço de Pediatria do CHUdSA, não só na Unidade de Doenças Metabólicas, como noutras Unidades do referido Serviço e noutros Serviços ou Unidades orgânicas. Por um período máximo de 3 meses, o ensino poderá decorrer, por opção, num ou mais centros europeus de Referência em DHM.

#### Características da Unidade de Doenças Metabólicas do CHUdSA:

Experiência acumulada de mais de 30 anos, elementos médicos com actividade reconhecida e número de doentes e patologias que permitem experiência nas várias patologias;

Integrada no Serviço de Pediatria de um Hospital Central, com espaço físico adequado para as necessidades de atendimento dos doentes (consulta, hospital de dia e internamento em enfermaria ou unidade de cuidados intensivos);

Centro de Referência Nacional na área das Doenças Hereditárias do Metabolismo integrada na Rede Europeia de Doenças Hereditárias do Metabolismo (MetabERN).

Enfermeiros e técnicos com experiência no atendimento, educação e seguimento das crianças e adolescentes com doença metabólica e suas famílias.

Nutricionistas com experiência acumulada de 20 anos, atividade reconhecida e número de doentes e patologias que permitem experiência nas várias DHM com tratamento dietético.

Apoio regular de psicólogo e assistente social.

Dispõe de equipa multidisciplinar constituída por Pediatria, Neuropediatria, Nutrição com apoio estreito de profissionais de outros Serviços/Unidades Pediátricas do Hospital como Cardiologia, Gastroenterologia, Oftalmologia, Nefrologia, Pneumologia, Otorrinolaringologia, Ortopedia, Medicina



Física e Reabilitação, Pedopsiquiatria e Psicologia, Cuidados Intensivos Neonatais e Pediátricos, Hematologia, Endocrinologia e Cirurgia.

Capacidade para desenvolver actividades de formação específica de forma regular e ter participação activa em programas de formação.

Dispõe de meios bibliográficos e informáticos de fácil acesso e disponibilidade.

Laboratório do Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães:

Unidade de Bioquímica Genética: estuda os doentes sintomáticos com suspeita ou DHM confirmada, nomeadamente, acidúrias orgânicas, aminoacidopatias, defeitos congénitos da glicosilação, citopatias mitocondriais e doenças do lisossoma e peroxisoma.

8 — Condições a que devem obedecer os candidatos e número de admissões:

Os candidatos devem deter o Grau de Assistente Hospitalar de Pediatria Médica.

Serão abertas duas vagas.

9 — Critérios de prioridade para selecção dos candidatos:

Será dada prioridade aos candidatos que já disponham de alguma experiência de trabalho na área das DHM.

Os candidatos serão ordenados tendo em conta:

Avaliação de *Curriculum Vitae*, com especial relevância na área das DHM;

Motivação e interesse do candidato para a área de diferenciação;

Considera-se incompatível com a frequência desta formação a manutenção de actividades que impliquem incapacidade de cumprimento das tarefas assistenciais e a plena integração na equipa de trabalho.

10 — Constituição do júri de selecção:

Alberto António Moreira Caldas Afonso — Assistente Graduado Sénior de Pediatria, Diretor do Centro Materno-Infantil do Norte do CHUdSA.

Esmeralda Emília Gomes Martins — Assistente Graduada Sénior de Pediatria, Coordenadora da Unidade de Doenças Metabólicas do CHUdSA.

Anabela Oliveira Bandeira — Assistente Graduada de Pediatria, Unidade de Doenças Metabólicas do CHUdSA.

11 — Tipo de avaliação de conhecimentos:

Será efectuada nos termos do artigo 9.º da Portaria n.º 227/2007 de 5 de março.

Avaliação contínua no quotidiano, levada a cabo pelo corpo docente.

Avaliação final de conhecimentos, realizada pelo júri previamente nomeado para a selecção dos candidatos no acesso ao Ciclo de Estudos Especiais.

A avaliação final constará de:

- 1) Discussão de relatório de actividades elaborado pelo candidato.
- 2) Prova oral teórica de avaliação de conhecimentos.
- 3) Artigo científico resultante de projeto de investigação.

12 — Constituição do júri de avaliação:

Alberto António Moreira Caldas Afonso — Assistente Graduado Sénior de Pediatria, Diretor do Centro Materno-Infantil do Norte do CHUdSA.

Esmeralda Emília Gomes Martins — Assistente Graduada Sénior de Pediatria, Coordenadora da Unidade de Doenças Metabólicas do CHUdSA.

Anabela Oliveira Bandeira — Assistente Graduada de Pediatria, Unidade de Doenças Metabólicas do CHUdSA.



13 — Formalização das candidaturas:

As candidaturas deverão ser formalizadas mediante requerimento, podendo ser entregue diretamente no Serviço de Direção de Pessoas e Bem-Estar, sito no Largo Prof. Abel Salazar, 4099-001 Porto, nos dias úteis, no período compreendido entre as 08:30 horas e as 15 horas, ou remetido pelo correio, para a mesma morada, através de carta registada, com aviso de receção.

Documentos a apresentar no Serviço de Direção de Pessoas e Bem-Estar:

- 1) Declaração de concordância do organismo a que pertence.
- 2) Requerimento dirigido ao Presidente do Conselho de Administração deste Centro Hospitalar, onde deverá constar: nome, filiação, naturalidade, nacionalidade, data de nascimento, número, data e arquivo de bilhete de identidade, residência, telefone e organismo a que pertence.
- 3) Quatro exemplares do *curriculum vitae*.
- 4) Certificado comprovativo do grau de assistente hospitalar.

13 de novembro de 2023. — A Diretora do Serviço de Direção de Pessoas e Bem-Estar, *Ilda Maria Correia de Magalhães*.

317054845