JORNADAS CIENTÍFICAS EGAS MONIZ

DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE DOENÇAS RARAS DESAFIOS E IMPACTO NAS FAMÍLIAS

Farhana Afrin[1], Lanna Ferreira[1], Madalena Vilhena[1], Nayara Gonçalves[1] e Catarina Bernardes[2]
Escola Superior de Saúde Egas Moniz, Licenciatura em Ciências Biomédicas Laboratoriais
Campus Universitário, Quinta da Granja, 2829-511 Caparica, Almada, Portugal.
1.Estudante do 2° ano; igual contributo para o trabalho. 2. Docente

As doenças genéticas representam uma proporção significativa das doenças raras, sendo muitas delas diagnosticadas durante a infância.
Podem ser transmitidas por hereditariedade ou resultar de alterações genéticas de novo.

1.Porque é dificil diagnosticar ?

O diagnóstico é frequentemente demorado e complexo.

A baixa prevalência, a heterogeneidade genética e a variabilidade da apresentação clínica podem conduzir a uma prolongada «odisseia diagnóstica».



2.Principais desafios

- Dificuldade do reconhecimento de sintomas e dos sinais;
- Necessidade de exames genéticos especializados;
- Interpretação complexa de resultados;
- Disponibilidade limitada de recursos especializados;
- Acesso desigual ao aconselhamento genético.



3.Impacto nas famílias

As doenças raras podem afetar profundamente os doentes e as suas famílias a nível:

- Emocional e psicológico - incerteza perante a evolução da doença;
- Social - alterações na dinâmica familiar;
- Financeiro - custos dos exames, tratamentos e cuidados continuados;
- Do planeamento familiar;
- Do risco de recorrência.



4.O que é essencial valorizar ?

- Diagnóstico precoce;
- Aconselhamento genético;
- Acompanhamento multidisciplinar.

Estas dimensões podem contribuir para melhorar a qualidade de vida das pessoas afetadas e das respetivas familias.

BIBLIOGRAFIA