

Associação de
Esclerose Tuberosa
em Portugal



A Esclerose Tuberosa



- Incidência 1:6000 nascimentos
- 1 a 2 milhões de pessoas em todo o mundo
- Doença genética autossómica dominante
- Mutações no genes TSC1 (9q34) ou TSC2 (16q34)
- Causa o aparecimento tumores benignos em diferentes órgãos do corpo: Cérebro, pele, rins, fígado, coração, olho e pulmão
- Doença crónica que afecta cada indivíduo de maneira diferente
- Epilepsia em >80% dos doentes
- Défice cognitivo em >50% dos doentes

AETN



- Criada a 11 de Julho de 2011
- Realizou 5 Encontros de Famílias e 3 Congressos Nacionais de Esclerose Tuberosa
- O trabalho desenvolvido tem um grande foco na divulgação e ensino da doença aos principais cuidadores e pais de doentes
- Divulgação de informação atualizada da doença junto da comunidade científica
- Sensibilização da comunidade portuguesa para a existência da Esclerose Tuberosa
- Representação nos principais órgãos associativos Internacionais ligados à doença – E-TSC e TSCI Participação desde 2012, em todos os fóruns internacionais sobre a Esclerose Tuberosa



Urgência na Criação de Equipas Multidisciplinares



Porquê?



- Porque a Esclerose Tuberosa é uma doença multisistémica;
- Porque é uma doença de evolutiva e necessita de um acompanhamento regular;
- Porque as decisões relacionadas com o desenvolvimento da doença num órgão podem afectar a evolução da mesma noutro;

Porquê?



- Porque um doente seguido nas diversas especialidades beneficia tanto ao nível do acompanhamento evoluivo da doença como na melhoria significativa da sua qualidade de vida e dos seus cuidadores;
- Porque, em doenças raras, em que os casos existentes são limitados à casuística da própria doença, a concentração de especialistas é uma peça chave para a melhoria dos cuidados prestados;

Porquê?



- Porque a Esclerose Tuberosa é doença de acompanhamento dispendioso dado o número e frequência de exames de diagnóstico necessários (a duplicação e realização de exames fora das guide-lines representam um custo desnecessário e não benéfico para o doente);
- Porque uma equipa multidisciplinar, conhecedora das orientações para a doença, pode com maior rigor introduzir as terapêuticas mais adequadas a cada doente;

Porquê?



- Porque centralizar o tratamento e acompanhamento da Esclerose Tuberosa, em equipas multidisciplinares e em Centros de Referência será benéfico tanto do ponto de vista do doente e suas famílias, como para os médicos que as acompanham, como para as entidades que organizam a prestação de cuidados aos doentes.

TSCi

ORGANIZED BY

Associação de
Esclerose Tuberosa
em Portugal



INTERNATIONAL
TSC RESEARCH
CONFERENCE
3-5 NOVEMBER'16

Navigating TSC
Science to Therapies

LISBON-PORTUGAL
CHAMPALIMAUD FOUNDATION

MAJOR SPONSOR



SPONSORS



Associação de
Esclerose Tuberosa
em Portugal



www.esclerose tuberosa.org.pt