

From Invisible to Essential: The Role of Internal Medicine in Rare Diseases

Do Invisível ao Essencial: O Papel da Medicina Interna nas Doenças Raras

Sónia Moreira¹ , Lèlita Santos^{1,2} 

Abstract:

Rare diseases represent a significant public health challenge, affecting 6% to 8% of the European population. Due to advances in neonatal screening and innovative therapies, over 90% of pediatric patients now survive into adulthood, creating a growing cohort of complex, multisystemic cases. Internal Medicine is the ideal specialty to manage these patients, offering the holistic and differentiated approach required for high-complexity care. Central to this perspective is the critical role of the internist in the transition from pediatric to adult care - a period of high vulnerability that demands structured, multidisciplinary planning to ensure treatment adherence. Furthermore, the internist's diagnostic accuracy is vital in shortening the "diagnostic odyssey," particularly in emergency settings where subtle phenotypes of rare conditions can manifest. Finally, we emphasize the early integration of palliative care to safeguard patient dignity and support caregivers. However, strengthening clinical training and establishing dedicated teams within Internal Medicine are essential steps to ensure that no patient remains "orphaned" by the healthcare system.

Keywords: Internal Medicine; Palliative Care; Rare Diseases; Transition to Adult Care.

Resumo:

As doenças raras constituem um desafio de saúde pública expressivo, afetando entre 6% a 8% da população europeia. Com o sucesso dos rastreios neonatais e terapias inovadoras, mais de 90% dos doentes sobrevivem até à idade adulta, originando uma coorte crescente de casos complexos e multisistémicos. A Medicina Interna é a especialidade vocacionada para a gestão destes doentes, oferecendo a visão integradora necessária para abordar a disfunção multiorgânica. Destaca-se o papel crucial do internista na transição dos cuidados pediátricos para os de adultos, um processo dinâmico que exige

planeamento estruturado para garantir a adesão terapêutica a longo prazo. Adicionalmente, sublinha-se a importância da acuidade diagnóstica do internista na redução do hiato diagnóstico, especialmente no Serviço de Urgência, onde fenótipos raros podem ser identificados durante os períodos de agudização dos sintomas. Por fim, reforça-se a necessidade da integração precoce de cuidados paliativos para assegurar a dignidade e o suporte aos cuidadores. No entanto, destaca-se a importância de reforçar a formação e a criação de equipas dedicadas na Medicina Interna, por serem os pilares fundamentais para que a raridade do diagnóstico não resulte na marginalização do cuidado.

Palavras-chave: Cuidados Paliativos; Doenças Raras; Medicina Interna; Transição de Cuidados.

Introdução

O Dia Mundial das Doenças Raras celebrado a 28 de fevereiro afirma-se como um compromisso inalienável com a equidade. Para a Medicina Interna, esta data é um apelo ao dever de garantir que a especificidade de cada patologia seja correspondida com uma estratégia assistencial à altura da sua exigência. É nossa responsabilidade assegurar que estes doentes encontrem na medicina interna um porto de abrigo seguro, onde a diferenciação técnica e a humanização se unem para mitigar as assimetrias no seu percurso de saúde. Subjacente a este compromisso está o reconhecimento de um paradoxo estatístico. As doenças raras, apesar de individualmente apresentarem uma prevalência inferior a 5 casos por 10 000 habitantes, o seu peso cumulativo é expressivo.¹ Em Portugal, de acordo com os dados do Plano de Ação para as Doenças Raras 2025-2030 (ADR 25-30), estão diagnosticadas entre 600 000 a 800 000 pessoas, o que equivale a 6% a 8% da população.² Estes números demonstram que a raridade, quando observada de forma agregada, deixa de ser uma questão marginal para se tornar um pilar central e de vasta relevância na gestão da saúde pública.

O DESAFIO DE UMA NOVA REALIDADE EPIDEMIOLÓGICA

As doenças raras atravessam uma profunda mudança de paradigma. Historicamente circunscritas ao domínio da pediatria, beneficiaram da eficácia crescente dos programas

¹Serviço de Medicina, Unidade Local de Saúde de Coimbra, EPE, Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, MetabERN, Coimbra, Portugal

²Núcleo de Estudos de Nutrição Clínica, Sociedade Portuguesa de Medicina Interna

<https://doi.org/10.24950/rspmi.2849>

de rastreio neonatal, da otimização do diagnóstico, do tratamento precoce e da introdução de estratégias terapêuticas inovadoras. Esta evolução resultou numa redução significativa da morbimortalidade, permitindo que mais de 90% destes doentes alcancem a idade adulta.^{3,4} Simultaneamente, o refinamento das técnicas de diagnóstico molecular em estreita simbiose com uma acuidade clínica crescente, tem vindo a desvendar fenótipos de doenças raras para além da idade pediátrica. Esta convergência epidemiológica entre os doentes sobreviventes da transição pediátrica e os diagnósticos *de novo* origina uma coorte populacional em expansão, caracterizada por uma elevada heterogeneidade fenotípica e um atingimento multissistémico. Sendo a Medicina Interna a especialidade vocacionada para a abordagem do doente complexo e da disfunção multiorgânica, esta oferece o enquadramento clínico ideal para a gestão do doente com doença rara. Nesse sentido, torna-se imperativo consolidar o papel da Medicina Interna, garantindo que a nossa capacidade de resposta evolui ao ritmo deste crescimento populacional e das suas exigências específicas.

O INTERNISTA NA TRANSIÇÃO DE CUIDADOS

A transição da pediatria para os cuidados de adultos representa um dos momentos de maior vulnerabilidade no percurso da pessoa com doença rara. Longe de ser um mero ato administrativo de transferência de ficheiro, a transição é um processo dinâmico e planeado que deve ser iniciado precocemente, idealmente entre os 11 e os 12 anos, e que se pode prolongar até aos 24 anos conforme a maturidade e complexidade do caso.^{3,5} Este processo requer a elaboração de planos abrangentes e procedimentos consensualizados entre as equipas pediátricas e de adultos. Esta continuidade de cuidados traduz-se em ganhos inequívocos para o doente, tal como demonstrado por Díaz-López *et al.*⁵ Neste estudo, a transição estruturada com o envolvimento ativo de equipas multidisciplinares, onde o Internista se insere, permitiu antecipar a integração plena nos cuidados de adulto em cerca de 8 anos e promoveu uma melhor autogestão da doença. Associadamente, o processo conseguiu contrariar a tendência de abandono típica desta idade e, mesmo sendo mais jovens, estes doentes mantiveram taxas de adesão ao seguimento elevadas (88%), demonstrando que uma transição planeada é fundamental.

A eficácia da transição de cuidados e o papel do médico como gestor do doente deparam-se com barreiras significativas.³⁻⁵ Destacam-se as limitações logísticas e temporais, a escassez de Internistas com diferenciação em doenças raras e a resistência emocional das famílias perante a mudança. Para superar estas lacunas, é vital investir na formação curricular dos Internistas em doenças sistémicas raras. Este passo permitirá que a especialidade garanta o rigor e a segurança necessários no acompanhamento do doente após a saída da pediatria.

O PERCURSO ATÉ AO DIAGNÓSTICO

O diagnóstico atempado continua a ser um dos maiores desafios na gestão das doenças raras. Atualmente, o percurso diagnóstico prolonga-se, em média, por cinco anos em Portugal. Embora o Sequenciamento de Nova Geração (NGS) tenha revolucionado a identificação de variantes genéticas, esta tecnologia não substituiu o raciocínio clínico inicial e a valorização de manifestações fenotípicas subtis vitais para o diagnóstico.^{6,7} O internista distingue-se pela sua competência na integração multiorgânica e visão sistémica e detém uma aptidão única para a abordagem da complexidade.⁸ É esta diferenciação que lhe permite identificar patologias raras sob sintomatologia inespecífica.

O Serviço de Urgência assume-se como um cenário determinante, funcionando frequentemente como a principal porta de entrada para doentes em fase de descompensação aguda. É nesta interface de elevada pressão e complexidade que a acuidade clínica se torna vital: a interpretação precisa da semiologia e das alterações analíticas críticas, exacerbadas pela crise, permite direcionar o raciocínio para um diagnóstico assertivo. Este momento de rutura tem o poder de interromper anos de incerteza, garantindo que o doente transite de um percurso de indefinição para uma rede de cuidados especializada e estruturada, centrada nos princípios da medicina de precisão.⁸⁻¹⁰

CUIDADOS PALIATIVOS NAS DOENÇAS RARAS

A abordagem das doenças raras exige a integração precoce dos cuidados paliativos, que devem ser desmistificados e entendidos como cuidados de suporte otimizados que coexistem com as terapêuticas modificadoras do prognóstico. Esta intervenção, longe de se limitar à fase terminal, é essencial para mitigar o peso de sintomas como a dor, a fadiga extrema ou a dispneia, com impacto positivo demonstrado na sobrevivência e na qualidade de vida.^{11,12} Neste contexto, o Planeamento Antecipado de Cuidados surge como um imperativo ético, devendo ser implementado enquanto o doente mantém a sua autonomia e capacidade cognitiva. Este processo contínuo permite não só o controlo rigoroso de sintomas, mas também um apoio robusto ao cuidador, reconhecendo o isolamento social e o luto antecipatório enfrentado por famílias sob décadas de sobrecarga emocional. É fundamental garantir que a tecnologia de ponta e as novas terapias genéticas não obliteram a dignidade, assegurando que o foco permanece na proporcionalidade terapêutica e na centralidade da pessoa, e não apenas na biologia da patologia.

Conclusão

No Dia das Doenças Raras, importa reiterar que nenhuma patologia é "órfã" perante uma Medicina Interna robusta, diferenciada e eticamente comprometida com a complexidade. O futuro destes doentes depende da nossa capacidade de resposta hoje, sendo a nossa missão garantir que a raridade

do diagnóstico nunca dite a marginalização do cuidado. Para o efeito, lançamos à especialidade um desafio assente numa tríade fundamental: o reforço da formação, a constituição de equipas dedicadas e o estímulo à investigação. Pela sua natureza integradora, a Medicina Interna deve ser o alicerce para que estes doentes encontrem não apenas uma resposta clínica, mas um percurso estruturado, digno e de excelência. ■

Contributorship Statement

SM – Manuscript writing

LS – Critical review

All authors approved the final version to be published.

Declaração de Contribuição

SM – Redação do manuscrito

LS – Revisão crítica

Todos os autores aprovaram a versão final a ser publicada.

Ethical Disclosures

Conflicts of Interest: The authors have no conflicts of interest to declare.

Financial Support: This work has not received any contribution grant or scholarship.

Provenance and Peer Review: Not commissioned; externally peer-reviewed.

Responsabilidades Éticas

Conflitos de Interesse: Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse.

Apoio Financeiro: Este trabalho não recebeu qualquer subsídio, bolsa ou financiamento.

Proveniência e Revisão por Pares: Não solicitado; revisão externa por pares.

© 2026 Sociedade Portuguesa de Medicina Interna. This is an open-access article under the CC BY-NC 4.0. Re-use permitted under CC BY-NC 4.0. No commercial re-use.

© 2026 Sociedade Portuguesa de Medicina Interna. Este é um artigo de acesso aberto sob a licença CC BY-NC 4.0. Reutilização permitida de

acordo com CC BY-NC 4.0. Nenhuma reutilização comercial.

Correspondence / Correspondência:

Sónia Moreira - soniamoreira@ulscoimbra.min-saude.pt

Serviço de Medicina, Unidade Local de Saúde de Coimbra, EPE.

Praceta Professor Mota Pinto, 3004-561 Coimbra, Portugal.

Received / Recebido: 24/02/2026

Accepted / Aceite: 20/03/2026

Published Online / Publicado Online: 23/06/2026

Published / Publicado: 23/06/2026

REFERÊNCIAS

1. Direção-Geral da Saúde. Plano de Ação para as Doenças Raras 2025-2030 (ADR 25-30). Lisboa: Ministério da Saúde; 2024.
2. Orphanet. Prevalence and incidence of rare diseases: Bibliographic data. Orphanet Report Series. 2023;(1).
3. Ferreira CR, et al. Challenges in Transition From Childhood to Adulthood Care in Rare Metabolic Diseases: Results From the First Multi-Center European Survey. *Front Med.* 2021;8:654515.
4. Díaz-López EJ, et al. Impact of a Transition Clinic on Long-Term Care and Nutritional Management in Patients with Inborn Errors of Metabolism. *Nutrients.* 2025;17(20):3240.
5. Sociedade Portuguesa de Medicina Interna. Consenso sobre a Transição de Cuidados da Pediatria para a Medicina de Adultos. Lisboa: SPMI; 2022.
6. Nogueira C, et al. The genetic landscape of mitochondrial diseases in the next-generation sequencing era: a Portuguese cohort study. *Front Cell Dev Biol.* 2024;12:1331351. doi: 10.3389/fcell.2024.1331351.
7. Sastre-Bataller I, et al. Utility of Gene Panels for the Diagnosis of Inborn Errors of Metabolism in a Metabolic Reference Center. *Genes (Basel).* 2021;12(8):1262. doi: 10.3390/genes12081262.
8. Mateus-Pinheiro A, et al. Valuing Mundane Manifestations of Rare, but Underdiagnosed, Diseases in Portugal: The Example of McArdle Disease. *Acta Med Port.* 2023;36(12):800-806. doi: 10.20344/amp.19315.
9. Arslan Gulden Z, Cetincelik U, Guler A, Babur Guler G. Evaluation of Patients Diagnosed with Inherited Metabolic Diseases in Adulthood. *Med Bull Sisli Etfal Hosp.* 2025;59(3):345-350.
10. Saudubray JM, Baumgartner MR, García-Cazorla A, Walter JH, editors. *Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment.* 7th ed. Berlin: Springer-Verlag; 2022.
11. Chan KY, Chang SKR. Bridging the palliative care gap for people with rare diseases. *Lancet Glob Health.* 2024;12(1):e16-e17.
12. Spolador GM, et al. Trigger points of palliative care assessment in inherited metabolic diseases. *Orphanet J Rare Dis.* 2025;20(1):45.