

profissionais e instituições que cuidam do doente a cada momento, e salientamos que a par da sensibilização e motivação dos profissionais de saúde urge a implementação e/ou otimização de um sistema universal e acessível.

Congratulamos os autores pela pertinência do estudo que concretiza uma das limitações dos serviços de saúde com impacto na segurança dos utentes.

A cultura de segurança deve ser uma prioridade de todos os que cuidam. Acreditamos que a sistematização, uniformização e acessibilidade do processo de reconciliação terapêutica, tal como proposto pelos autores, serão peças fundamentais deste objetivo comum.

CONTRIBUTO DOS AUTORES

JF: Pesquisa bibliográfica, organização documental, redação do artigo, aprovação da versão final.

RS: Revisão crítica do conteúdo, edição final do manus-

crito, aprovação da versão final.

PROTEÇÃO DE PESSOAS E ANIMAIS

Os autores declaram que os procedimentos seguidos estavam de acordo com os regulamentos estabelecidos pelos responsáveis da Comissão de Investigação Clínica e Ética e de acordo com a Declaração de Helsínquia da Associação Médica Mundial atualizada em 2013.

CONFLITOS DE INTERESSE

Os autores declaram não ter conflitos de interesse relacionados com o presente trabalho.

FONTES DE FINANCIAMENTO

Este trabalho não recebeu qualquer tipo de suporte financeiro de nenhuma entidade no domínio público ou privado.

REFERÊNCIAS

- Costa e Silva T, Dias P, Alves e Cunha C, Feio J, Lavrador M, Oliveira J, et al. Medication reconciliation during admission to an internal medicine department: a pilot study. *Acta Med Port.* 2022;35:798-806.
- Direção-Geral da Saúde. Documento técnico para a implementação do plano nacional para a segurança dos doentes 2021-2026. Lisboa: DGS; 2022.
- Direção-Geral da Saúde. Norma n.º 001/2017 de 08/02/2017. Comunicação eficaz na transição de cuidados de saúde. Lisboa: DGS; 2017.
- Direção-Geral da Saúde. Norma n.º 018/2016 de 30/12/2016. Reconciliação da medicação. Lisboa: DGS; 2016.
- Michaelsen M, McCague P, Bradley C, Sahn L. Medication reconciliation at discharge from hospital: a systematic review of the quantitative literature. *Pharmacy.* 2015;3:53-71.

Joana FERREIRA¹, Rosário SANTOS¹

1. Unidade de Saúde Familiar Arandis. Agrupamento de Centros de Saúde Oeste Sul. Torres Vedras. Portugal.

✉ Autor correspondente: Joana Ferreira. joanaferreira56181@gmail.com

Recebido/Received: 18/11/2022 - Aceite/Accepted: 12/01/2023 - Publicado Online/Published Online: 31/01/2023 - Publicado/Published: 01/03/2023

Copyright © Ordem dos Médicos 2023

<https://doi.org/10.20344/amp.19363>



Valuing Mundane Manifestations of Rare, but Underdiagnosed, Diseases in Portugal: The Example of McArdle Disease

A Importância de Manifestações Mundanas de Doenças Raras, mas Subdiagnosticadas em Portugal: O Exemplo da Doença de McArdle

Keywords: Glycogen Storage Disease Type V/diagnosis; Glycogen Storage Disease Type V/epidemiology; Portugal

Palavras-chave: Doença do Armazenamento do Glicogénio Tipo V/ diagnóstico; Doença do Armazenamento do Glicogénio Tipo V/epidemiologia; Portugal

Perhaps one of the biggest challenges in primary care and hospital medicine lies in the ability of attending physicians to recognize what are seemingly unsuspected and non-specific symptoms as manifestations of uncommon, yet important, diseases with systemic repercussions.

Paradigmatic examples are found among non-specific

manifestations of diseases included within the rare diseases category, such as the glycogen storage disease type V (also referred to as McArdle disease). Among the available indexed literature, only four cases have been reported in Portuguese adult patients,¹⁻⁴ with Costa *et al* being one of the first to do so.² We have just recently diagnosed what, to the best of our knowledge, would be the fifth reported case of a Portuguese patient to be diagnosed during adulthood. This was a 28-year-old female patient who had been complaining of generalized myalgia and exercise intolerance for several years, and was referred to the Internal Medicine clinic. Her symptoms were mostly induced by intense physical activity, forcing her to rest for several minutes shortly after beginning to exercise. She further explained how these short 10- to 15-minute breaks allowed her to recover and resume exercising. The patient also mentioned her sister presented similar symptoms.

Due to high suspicion of a metabolic disease, she underwent bloodwork and urine tests that revealed creatine

Table 1 – Cases of McArdle disease reported within the Portuguese population (indexed in PubMed)

Authors	Year	Age of diagnosis	Onset of symptoms	Clinical features	Confirmatory test	Potentially fatal complications
Leite A <i>et al</i> [†]	2012	54	Childhood	Myalgia, early fatigue. Rhabdomyolysis sometimes with myoglobinuria.	Genetic screening: <i>PYGM</i> c.148C>T (p.R49X); c.345+ G>A.	None described.
Costa R <i>et al</i> [‡]	2013	38	Childhood	Myalgia, early fatigue, single myoglobinuria episode, diarrhea.	Muscle biopsy: negative myophosphorylase activity.	Oliguric acute kidney injury requiring hemodialysis.
Ferreira MA <i>et al</i> [‡]	2014	60	Adulthood	Mostly asymptomatic. Rhabdomyolysis.	Muscle biopsy: negative myophosphorylase activity.	Acute kidney injury requiring hemodialysis (previously known chronic kidney disease).
Pinto H <i>et al</i> [‡]	2018	51	Childhood	Muscle weakness, early fatigue. Rhabdomyolysis with myoglobinuria.	Genetic screening: <i>PYGM</i> , c.2392T>G (p.W798R).	Severe crisis of muscle weakness during swimming.
Mateus-Pinheiro <i>et al</i> [†]	2022	28	Childhood	Myalgia, early fatigue, second-wind phenomenon. Rhabdomyolysis.	Genetic screening: <i>PYGM</i> c.148C>T (p.R49X).	None described.

†: case reported herein

kinase serum levels of 24 171 U/L (normal value: < 145 U/L), along with the presence of urinary 3-methylglutaric acid and 2-methylglutaconic acid. Genetic testing disclosed a *PYGM* c.148C>T (p.R49X) homozygous mutation, which confirmed McArdle disease. A therapeutic dietary regimen along with avoidance of intense physical activity were recommended to the patient.

We must emphasize how meticulous medical history taking along with a high index of suspicion are essential to diagnose this disease. It usually presents as a syndrome of exercise intolerance, fatigue, and muscle cramps. Moreover, one hallmark of McArdle⁵ disease is muscle weakness aggravated with exertion, along with a characteristic recovery phenomenon after a few minutes of rest, that has been called the ‘second-wind phenomenon’, as patients recover from myalgic symptoms and regain exercise tolerance. These non-specific complaints may remain unaddressed for many years, leading to a delayed diagnosis and treatment (Table 1).

In its latest report on European Centres of Reference, the Rare Diseases Task Force highlighted how appropriate social education and medical expertise on rare diseases are often insufficient among most European states. This often translates into risk of medical complications and late sequelae.

Hence, we encourage both physicians and clinical researchers to focus on implementing training and education programs devoted to increasing medical skills, along with social consciousness related to this group of diseases.

REFERENCES

- Leite A, Oliveira N, Rocha M. McArdle disease: a case report and review. *Int Med Case Rep J.* 2012;5:1–4. 2012;5:1–4.
- Costa R, Castro R, Costa A, Taipa R, Vizcaino R, Morgado T. Lesão renal aguda e rabdomiólise como apresentação da doença de McArdle. *Acta Med Port.* 2013;26:463–6.
- Ferreira MA, Guimas A, Faria R. McArdle's disease in the seventh

We hold the strong conviction that this is the only way to promptly identify patients at risk and to increase the diagnostic rates of rare diseases in Portugal.

AUTHOR CONTRIBUTIONS

AMP: Conception, design, draft of the paper and critical review.

TC: Conception and draft of the paper.

SM: Conception, critical review of the paper and supervision.

HE: Critical review.

PROTECTION OF HUMANS AND ANIMALS

The authors declare that the procedures were followed according to the regulations established by the Clinical Research and Ethics Committee and to the Helsinki Declaration of the World Medical Association updated in 2013.

COMPETING INTERESTS

The authors have declared that no competing interests exist.

PATIENT CONSENT

Obtained.

FUNDING SOURCES

This research received no specific grant from any funding agency in the public, commercial, or not-for-profit sectors.

- decade: challenges in diagnosis and management. *Endocrine*. 2014;47:340–1.
4. Pinto H, Teixeira AC, Oliveira N, Alves R. Wave of renal impairment. *BMJ Case Rep*. 2018;2018:bcr-2017-223437.
 5. Llaveró F, Arrazola Sastre A, Luque Montoro M, Gálvez P, Lacerda HM, Parada LA, et al. McArdle disease: new insights into its underlying molecular mechanisms. *Int J Mol Sci*. 2019;20:5919.

António MATEUS-PINHEIRO^{1,2,3}, Tiago COSTA^{1,2,3}, Hélder ESPERTO^{1,2,3}, Sónia MOREIRA^{1,2,3}

1. Internal Medicine Department. Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. Coimbra. Portugal.
2. Reference Centre for Hereditary and Metabolic Diseases. Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra. Coimbra. Portugal.
3. Faculdade de Medicina. Universidade de Coimbra. Coimbra. Portugal.

✉ Autor correspondente: António Mateus Pinheiro. apinheiro@chuc.min-saude.pt

Recebido/Received: 08/11/2022 - Aceite/Accepted: 23/01/2023 - Publicado/Published: 01/03/2023

Copyright © Ordem dos Médicos 2023

<https://doi.org/10.20344/amp.19315>



Treino de Simulação em Saúde: A Perspetiva Atual acerca das Técnicas de Discussão

Simulation Training in Healthcare: The Current Perspective on Discussion Techniques

Palavras-chave: Competência Clínica; Feedback Formativo; Modelos Educacionais; Treino de Simulação

Keywords: Clinical Competence; Formative Feedback; Models, Educational; Simulation Training

Caro Editor,

O artigo "Debriefing ou Feedback: Estudo Exploratório do Efeito de Dois Métodos de Discussão Pós-Cenário na Aquisição e Retenção de Competência Não-Técnicas"¹ realiza uma comparação entre dois sistemas de discussão na aprendizagem de competências não-técnicas. A Society for Simulation in Healthcare refere que a simulação confere quatro propósitos: Educação, Avaliação, Investigação e Integração da Segurança do Doente no Sistema de Saúde.²

Em Portugal, foi criada em 2011 a Sociedade Portuguesa de Simulação Aplicada às Ciências da Saúde com o objetivo de divulgar a simulação como recurso científico, formativo e de excelência dos cuidados de saúde. Existem atualmente, a nível nacional, 18 centros de simulação credenciados para realização de formação pré e pós-graduada. A simulação assume atualmente um papel fundamental na formação dos profissionais de saúde.

A análise da eficácia das técnicas de discussão relativamente às competências em aprendizagem é muito útil. O estudo evidencia o *debriefing* como a técnica mais eficaz na aprendizagem de competências não técnicas. Os resultados deste estudo vêm corroborar os resultados de outros estudos que sublinham o *feedback* como mais eficaz na aprendizagem das competências técnicas.^{3,4}

O *debriefing* é uma metodologia que proporciona aos participantes a oportunidade de refletir, reforçar os comportamentos/attitudes e identificar aspetos a serem melhorados. O *feedback* é baseado num diálogo estruturado de informação unidirecional entre o instrutor e o formando onde

se apontam os aspetos positivos e a atitudes a modificar.¹

Estão definidos quatro pontos de estruturação do processo, originando assim diferentes tipos de *debriefing*, nomeadamente: tempo, dinamizador, fases do processo e técnicas a ser utilizadas.⁵ Relativamente ao tempo, o *debriefing* pode ser realizado no meio do evento ou no final. O dinamizador pode ser o facilitador ou pode ser guiado pelos participantes. O processo pode ser estruturado em três ou mais fases, de acordo com o modelo utilizado. Entre as técnicas, as mais utilizadas são as perguntas abertas, questões circulares e a revisão por vídeo.

Seria importante compreendermos que técnicas foram aplicadas e quais as que poderão ter uma maior taxa de sucesso na aquisição de competências.

Pela natureza contínua da aprendizagem e pela importância que a simulação tem na formação, as diversas práticas a utilizar devem ser estudadas para perceber quais as mais eficazes. De salientar ainda o treino do *debriefing*, como ferramenta de reflexão pessoal da prática clínica do profissional de saúde.

CONTRIBUTO DOS AUTORES

JPA: Contribuição para a concepção escrita e design.

FR: Revisão crítica do artigo.

PROTEÇÃO DE PESSOAS E ANIMAIS

Os autores declaram que os procedimentos seguidos estavam de acordo com os regulamentos estabelecidos pelos responsáveis da Comissão de Investigação Clínica e Ética e de acordo com a Declaração de Helsínquia da Associação Médica Mundial atualizada em 2013.

CONFLITOS DE INTERESSE

Os autores declaram não ter conflitos de interesse relacionados com o presente trabalho.

FONTES DE FINANCIAMENTO

Este trabalho não recebeu qualquer tipo de suporte financeiro de nenhuma entidade no domínio público ou privado.