

## DESPACHO

NÚMERO: 002/2022

DATA: 24/01/2022

---

ASSUNTO: Nomeação da Equipa Nacional da ORPHANET

---

A ORPHANET enquanto consórcio de 40 países, na Europa e no resto do Mundo, é reconhecida como um recurso único que reúne a informação e promove o conhecimento sobre as doenças raras, de forma a melhorar o seu diagnóstico, o cuidado e tratamento destes doentes. Neste âmbito, a Direção-Geral da Saúde, através do Departamento da Qualidade na Saúde, assumiu a Coordenação Nacional da ORPHANET, com o objetivo de promover o conhecimento e divulgação de recursos e informação atualizada sobre as doenças raras.

A Equipa Nacional da ORPHANET, em conformidade com o documento “Orphanet Standard Operating Procedures”, tem responsabilidade, a nível nacional, por um conjunto de atividades na área das doenças raras, nomeadamente:

1. Recolha e atualização de informação nacional sobre:

- a. Ensaios clínicos;
- b. Consultas especializadas;
- c. Testes genéticos de diagnóstico e respetivos laboratórios;
- d. Projetos de investigação em curso;
- e. Associações de doentes;
- f. Centros de tratamentos especializados.

2. Tradução, atualização e validação de informação técnica, a saber:

- a. Toda a classificação ORPHA e seus sinónimos;
- b. Definições de doença;
- c. Resumos de doenças;
- d. Toda a informação disponibilizada no Portal Europeu da ORPHANET, em língua portuguesa;
- e. Formulários, questionários e relatórios.

As equipas nacionais são compostas, no mínimo, por um coordenador nacional e um ou vários cientistas de informação.

Assim, tendo o anterior coordenador da Equipa Nacional da ORPHANET cessado funções nesta Direção-Geral:



1. A Equipa Nacional da ORPHANET passa a ter a seguinte constituição:
  - a. Coordenador Nacional: Prof.<sup>a</sup> Carla Pereira
  - b. Cientista de Informação: Dr.<sup>a</sup> Cristina Rocha
  - c. Cientista de Informação na área da genética: Dr. Rui Gonçalves.
2. É revogado o Despacho n.º 6/2016, de 9 de junho, do Diretor-Geral da Saúde.

Graça Feitas  
Diretora-Geral da Saúde