

DESPACHO

NÚMERO: 008/2019

DATA: 14/05/2019

ASSUNTO: Nomeação do Conselho Científico da ORPHANET Portugal

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 melhorar serviços e aumentar a oferta da informação atualizada sobre as doenças raras aos seus utilizadores (doentes, profissionais e cidadãos).

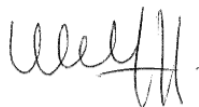
A Orphanet disponibiliza uma plataforma, designada Orphadata que fornece dados relacionados com doenças raras e medicamentos órfãos, com elevada abrangência e qualidade, num formato informatizado. Para identificar relações entre as doenças, os genes e outras características consideradas relevantes, está em desenvolvimento o Orphanet Rare Disease Ontology (ORDO), com contribuição de todos os países.

Face ao exposto determino a constituição do Conselho Científico Nacional da ORPHANET com as seguintes funções:

- Apoiar, cientificamente, a coordenação da Orphanet nacional;
- Identificar as principais fontes de informação disponíveis na área de doença rara;
- Localizar as principais equipas de peritos em doenças raras;
- Validar os conteúdos das bases de dados da Orphanet.

Membros constituintes:

| Nome | Área de conhecimento e intervenção |
|-----------------------------|------------------------------------|
| Ana Berta Sousa | Genética médica |
| Ana Gaspar | Doenças metabólicas |
| Ana Paula Soudo | Fisiatria |
| Guilherme Castela | Oftalmologia |
| Hugo Rocha | Genética molecular |
| Isabel Marques Carreira | Citogenética |
| João Campanoulo | Ortopedia |
| Jorge Correia Pinto | Cirurgia pediátrica |
| Letícia Ribeiro | Hematologia |
| Luísa Diogo | Doenças metabólicas |
| Manuela Ferreira de Almeida | Nutrição |
| Maria do Carmo Macário | Neurologia |
| Marta Amorim | Genética médica |
| Paula Faustino | Genética molecular |
| Sandra Jacinto | Neurologia |
| Sérgio Castedo | Genética médica |
| Teresa Kay | Genética médica |



Graça Feitas
Diretora-Geral da Saúde