

NORMA

NÚMERO: 008/2014
DATA: 21/07/2014
ATUALIZAÇÃO: 27/02/2017

ASSUNTO: Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR)
PALAVRAS-CHAVE: Doença rara, cartão, requisição, emissão
PARA: Médicos hospitalares do Sistema de Saúde
CONTACTOS: Departamento da Qualidade na Saúde (dqs@dgs.pt)

Nos termos da alínea a) do nº 2 do artigo 2º do Decreto Regulamentar nº 14/2012, de 26 de janeiro, a Direção-Geral da Saúde emite na área da qualidade organizacional, por proposta do Departamento da Qualidade na Saúde e dos Serviços Partilhados do Ministério da Saúde, EPE, a seguinte Norma, que revoga as versões de 21/07/2014 e de 22/03/2016:

NORMA

1. A presente Norma aplica-se aos hospitais públicos e privados do Sistema de Saúde e à RARÍSSIMAS – Associação Nacional de Deficiências Mentais e Raras.
2. A direção clínica de cada instituição é responsável pelo processo de implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR).
3. A implementação do CPDR implica três tempos: a requisição, a validação e a impressão.

Requisição

4. A requisição do CPDR é da competência exclusiva do médico, após confirmação diagnóstica.
5. A requisição do CPDR é realizada em consulta presencial, através da Plataforma de Dados da Saúde – Portal Profissional e requer o preenchimento dos seguintes campos obrigatórios:
 - a) Número de utente do Serviço Nacional de Saúde - este número gera automaticamente o nome completo do titular;

- b) Nome do médico - o médico que requisita o CPDR e que, em caso de urgência ou emergência, deve ser contactado;
 - c) Nome da instituição que requisita o CPDR - a unidade onde o utente é habitualmente acompanhado e que, em caso de urgência ou emergência, deve ser contactada no sentido de serem dadas indicações específicas;
 - d) Nome da doença rara - denominação do diagnóstico definitivo, podendo a pesquisa ser realizada por nome da doença ou por código ORPHA.
 - e) A seleção da doença rara condiciona as informações a inscrever pelo médico no campo do CPDR "cuidados pré-hospitalares de urgência/emergência".
6. Cada utente deve dar o seu consentimento informado, devendo o mesmo ser registado no processo clínico do doente.
 7. A atualização de informação do CPDR deve ser efetuada pelo médico da instituição que segue o doente, sempre que clinicamente se justifique, o que implica uma nova requisição e impressão do CPDR, nos termos da presente Norma. Após a impressão de um novo CPDR, o anterior é desativado automaticamente.
 8. Em caso de extravio do CPDR, o pedido de requisição de segunda via do cartão é desencadeado pelo utente no Portal SNS - Área do Cidadão.
 9. Sempre que um médico de outra unidade de saúde identificar a necessidade de inscrever informação adicional no CPDR, deve efetuar a alteração na Plataforma de Dados na Saúde - Portal Profissional.
 10. O médico da instituição que segue o doente pode, a todo o tempo, solicitar ao Departamento da Qualidade na Saúde da Direção-Geral da Saúde, a introdução de cuidados de emergência e urgência a ter em doenças raras ainda não contemplados na atual lista de doenças raras disponíveis na Plataforma de Dados da Saúde - Portal Profissional.
 11. Os centros de referência oficialmente reconhecidos pelo Ministro da Saúde têm responsabilidade acrescida em assegurar a requisição do CPDR a todas as pessoas com doença rara em seguimento no respetivo centro.

12. As associações de doentes com doença rara, principalmente as que prestam cuidados de saúde, devem colaborar com a Direção-Geral da Saúde na divulgação, requisição e generalização da utilização do CPDR.

Validação

13. A validação do CPDR é efetuada por comissão técnica nacional sediada na Direção-Geral da Saúde.

Impressão

14. A impressão do CPDR pode ser efetuada pelo médico da instituição que requisitou o CPDR, através da Plataforma de Dados da Saúde – Portal Profissional.
15. A impressão do CPDR pode, igualmente, ser efetuada pelo próprio utente, através do Portal SNS – Área do Cidadão.
16. Instrumento de auditoria organizacional:

Instrumento de Auditoria Organizacional “Cartão Da Pessoa Com Doença Rara (CPDR)”				
Unidade:				
Data: ____/____/____		Equipa auditora:		
Critérios	Sim	Não	N/A	Evidência / Fonte
Existe evidência de que a direção clínica tem um plano para a implementação do CPDR.				
Existe evidência de que a direção clínica monitoriza o índice de implementação do CPDR.				
Subtotal	—	—	—	
ÍNDICE CONFORMIDADE (IC)	%			

Avaliação de cada padrão: $x = \frac{\text{Total de respostas SIM}}{\text{Total de respostas aplicáveis}} \times 100 = (\text{IQ}) \text{ de } \dots\%$

17. A presente Norma será atualizada sempre que a evolução organizacional assim o determine.
18. O texto de apoio seguinte orienta e fundamenta a implementação da presente Norma.

Francisco George

Francisco George
Diretor-Geral da Saúde

TEXTO DE APOIO

Conceito, definições e orientações

- A. A variabilidade e o desconhecimento, por parte dos profissionais de saúde, da adequada abordagem, tratamento e acompanhamento de muitas doenças raras, especialmente em situações de urgência e emergência, suportam a necessidade de criação de um cartão de proteção especial a pessoas com doenças raras.
- B. A definição europeia de doença rara foi adotada pela Direção-Geral da Saúde e corresponde às doenças com uma prevalência não superior a 5 por 10 000 pessoas na União Europeia¹.
- C. As doenças raras apresentam as seguintes características comuns:
- a) São doenças crónicas, muitas delas graves e por vezes de carácter degenerativo, frequentemente de transmissão hereditária;
 - b) Manifestam-se em qualquer grupo etário;
 - c) Apresentam uma grande diversidade de sinais e sintomas, que variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa;
 - d) Podem ser muito incapacitantes, com impacto na qualidade de vida e na própria esperança média de vida;
 - e) Nem sempre existe tratamento específico, contudo os cuidados de saúde dão enfoque aos aspetos relacionados com a melhoria da qualidade de vida e o aumento da esperança de vida;
 - f) Implicam elevado sofrimento para o utente e para a sua família;
 - g) Podem associar-se a um défice de conhecimentos científicos, pela sua raridade.
- D. No campo “Cuidados Pré-hospitalares de Urgência/Emergência”, a Direção-Geral da Saúde, através da Plataforma de Dados da Saúde, propõe um conjunto de cuidados relacionados com a doença rara selecionada. Essa informação poderá ser editada no sentido de a personalizar de acordo com a particularidade da doença rara, sendo da total responsabilidade do médico as alterações efetuadas no CPDR de cada utente.

Fundamentação

- A. A Resolução da Assembleia da República n.º34/2009 aprovada e publicada no Diário da Republica, 1.ª Série, n.º 88 de 7 de Maio de 2009, recomenda ao Governo que crie um “Cartão da Pessoa com Doença Rara”².
- B. Os objetivos da implementação do “Cartão da Pessoa com Doença Rara” (CPDR) são os seguintes:
- Assegurar que nas situações de urgência e/ou emergência, os profissionais de saúde tenham acesso à informação relevante da pessoa com doença rara e à especificidade da situação clínica, permitindo o melhor atendimento do utente;
 - Melhorar a continuidade de cuidados, assegurando que a informação clínica relevante da pessoa com doença rara está na posse do utente, num formato acessível e que o acompanha nos diferentes níveis de cuidados de saúde;
 - Facilitar o encaminhamento apropriado e rápido para a unidade de saúde que assegure, efetivamente, os cuidados de saúde adequados ao utente.
- C. Existem entre cinco mil e oito mil doenças raras. Cada uma destas doenças atinge menos de 0,1% da população. Muitas são graves e, por vezes, altamente incapacitantes, enquanto outras não são impeditivas do normal desenvolvimento intelectual e apresentam evolução benigna. No seu conjunto, as doenças raras afetam cerca de 6% da população, estimando-se que, em Portugal, existam cerca de seiscentas mil pessoas portadoras destas doenças. Pelo menos 80 % das doenças raras têm origem genética identificada e 50 % de novos casos são diagnosticados em crianças, que requerem um esforço acrescido considerável dos recursos do Sistema de Saúde.
- D. O impacto destas doenças é multiplicado pelo difícil e, em geral, tardio diagnóstico, para o qual contribuem, pela sua raridade, a falta de informação por parte dos médicos, as ineficiências no encaminhamento dos utentes para os serviços especializados mais adequadas e por não se terem, ainda, definido e reconhecido, em muitos países, centros de referência. Sabe-se, pela literatura internacional, que cerca de um quarto dos utentes espera pelo diagnóstico definitivo entre cinco a trinta anos, após o aparecimento dos

primeiros sintomas. Este facto é revelador das dificuldades com que se deparam os utentes afetados por estas doenças.

- E. Pelas razões invocadas, o CPDR passa a poder ser requisitado pelos médicos da RARÍSSIMAS – Associação Nacional de Deficiências Mentais e Raras, atendendo ao elevado número de doentes com doença rara a ela associados e à natureza dos cuidados que presta.

Avaliação

- A. A avaliação da implementação da presente Norma é contínua, executada a nível local e nacional, através de processos de auditoria interna e externa.
- B. A efetividade da implementação da presente Norma nos cuidados hospitalares e a emissão de diretivas e instruções para o seu cumprimento é da responsabilidade das respetivas direções clínicas.
- C. A implementação da presente Norma é monitorizada e avaliada através dos seguintes indicadores:
- 1) N.º de cartões requisitados;
 - 2) N.º de cartões impressos;
 - 3) Índice de implementação nacional do CPDR:
 - a) Numerador: Número de cartões impressos;
 - b) Denominador: Número estimado de utentes portadores de doença rara.
 - 4) Índice de implementação local do CPDR:
 - a) Numerador: Número de cartões impressos na instituição;
 - b) Denominador: Número de utentes portadores de doença rara que são seguidos na instituição.

Apoio Científico

A versão da presente Norma foi elaborada pelo Departamento da Qualidade na Saúde da Direção-Geral da Saúde no âmbito da melhoria da qualidade no Sistema de Saúde, com base

no apoio científico dado às versões da Norma, agora revogadas, por Celeste Barreto, José Fernando da Rocha Barros, Margarida Venâncio, Elisa Leão Teles, Olga Azevedo e Ana Cristina Ferreira.

Referências Bibliográficas

1. Regulamento (CE) N.º 141/2000 do Parlamento Europeu e do Conselho de 16 de dezembro de 1999, relativo aos medicamentos órfãos. Disponível em http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/reg_2000_141_cons-2009-07/reg_2000_141_cons-2009-07_pt.pdf
2. Resolução da Assembleia da República n.º34/2009 aprovada e publicada no Diário da Republica, 1.ª Série, n.º 88 de 7 de Maio de 2009, que recomenda ao Governo a criação de um “Cartão da Pessoa com Doença Rara”.