

2018

# Relatório técnico

## CARTÃO DA PESSOA COM DOENÇA RARA

Departamento da Qualidade na Saúde



**Relatório técnico**  
**CARTÃO DA PESSOA COM**  
**DOENÇA RARA**

Departamento da Qualidade na Saúde

## **FICHA TÉCNICA**

Portugal. Ministério da Saúde. Direção-Geral da Saúde.  
RELATÓRIO TÉCNICO  
CARTÃO DA PESSOA COM DOENÇA RARA  
Lisboa: Direção-Geral da Saúde (2018).

Palavras chaves  
CARTÃO DA PESSOA COM DOENÇA RARA

EDITOR  
Direção-Geral da Saúde  
Alameda D. Afonso Henriques, 45 1049-005 Lisboa  
Tel.: 218 430 500  
Fax: 218 430 530  
E-mail: [geral@dgs.min-saude.pt](mailto:geral@dgs.min-saude.pt)  
[www.dgs.pt](http://www.dgs.pt)

AUTOR  
Departamento da Qualidade na Saúde

Lisboa, julho, 2019



# Índice

Resumo em Linguagem Clara.....	2
Summary in Plain Language .....	2
Introdução.....	3
Atividades Desenvolvidas.....	4
Resultados.....	4
Conclusão .....	8

## Índice de gráficos, tabelas e figuras

Gráfico 1. Evolução da implementação do Cartão da Pessoa com doença Rara (CPDR).....	5
Gráfico 2. % de CPDRs requisitados por instituição em 2018.....	6
Gráfico 3. As 10 doenças raras com mais CPDR requisitados .....	7
Tabela 1. Implementação do Cartão da Pessoa com doença Rara (CPDR).....	<b>Erro! Marcador não definido.</b>

## Resumo

### O que é este documento?

Relatório anual sobre a implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara, referente ao ano 2018, elaborado pelo Departamento da Qualidade na Saúde, Divisão de Gestão da Qualidade.

### O que consta do documento?

Neste relatório anual são apresentadas as atividades desenvolvidas e os resultados que demonstram a implementação do processo de requisição de Cartão de Pessoas com Doença Rara no ano 2018.

### Quais são as principais conclusões?

A atualização da norma da DGS nº01/2018 e a atualização do catálogo das doenças raras disponíveis no CPDR contribui para os seguintes resultados:

- Emissão de 1100 Cartões de Pessoas com doença rara;
- Registo de 398 doenças raras em 30 unidades de consultas de especialidade médica.

### O que se quer atingir em 2020?

- Visualização do CPDR nos sistemas de informação das urgências dos hospitais no momento da triagem;
- Integrar as novas atualizações das doenças de forma automatizada, disponibilizado pela Orphanet;

## Summary

### What is this document?

Annual report about on the implementation of the Card of the Person with Rare Disease, referring to the year 2018, elaborated by the Department of Health Quality, Division of Quality Management.

### What can I find in this document?

In this annual report the activities developed and the results that demonstrate the implementation of the process of requesting the Card of People with Rare Disease in the year 2018 are presented.

### What are the main conclusions?

Updating the DGS Guidance nº 01/2018 and updating the catalog of rare diseases available in the CPDR contributes to the following results:

- Issuance of 1100 Cards of People with Rare Disease;
- Registration of 398 rare diseases in 30 medical specialty units.

### What do we aim for 2020?

- Visualization of the CPDR in the information systems of the emergency departments;
- Integrate new disease updates in an automated way, made available by Orphanet;

## Introdução

A definição europeia de doença rara, adotada pela Direção-Geral da Saúde, corresponde às doenças com uma prevalência não superior a 5 por 10.000 habitantes (Commission of the European Communities 2008), (EU 2014). As doenças raras apresentam as seguintes características:

- a) São doenças crónicas, muitas delas graves e degenerativas, 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 esperança média de vida;
- e) Nem sempre têm tratamento específico, contudo os cuidados de saúde dão enfoque aos aspetos relacionados com a melhoria da qualidade de vida e o aumento da esperança média de vida;
- f) Implicam elevado sofrimento para o doente e para a sua família;
- g) Podem associar-se a um défice de conhecimentos científicos, pela sua raridade

A variabilidade abordagem, tratamento e acompanhamento clínico, especialmente em situações de urgência e emergência, justificando a necessidade de criação de um mecanismo de proteção especial à pessoa com doença rara. Como reconhecimento desta necessidade a Resolução da Assembleia da República nº 34/2009 aprovada e publicada no Diário da República, 1ª Série, nº. 88 de 7 de maio de 2009, recomendou ao Governo a criação de um “Cartão” para a pessoa com doença rara. Neste âmbito, a Direção-Geral da Saúde, através do Departamento da Qualidade da Saúde, desenvolveu um instrumento para proteção especial dos portadores de doença rara, denominado de “Cartão da Pessoa com Doença Rara” (CPDR) com os seguintes objetivos:

- a) 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 melhor atendimento;
- b) Melhorar a continuidade dos 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 dos cuidados de saúde;
- c) Facilitar o encaminhamento apropriado e rápido para a unidade de saúde que assegure, efetivamente, os cuidados de saúde adequados ao utente.

O presente relatório apresenta a evolução do processo de implementação do Cartão de Pessoa com doença Rara, com destaque para os dados de monitorização do ano 2018.

# Atividades Desenvolvidas

A requisição do CPDR é realizada pelo médico assistente na Plataforma do Registo de Saúde Eletrónico que disponibiliza, na área profissional, uma lista de doenças raras, com o respetivo Orphacode e cuidados de saúde específicos para o contexto urgência/emergência, sendo estes últimos editáveis pelo médico, que poderá, se necessário, personalizar e ajustar a informação ao caso particular da pessoa com doença rara, permitindo a individualização dos cuidados de urgência/emergência.

Com o objetivo de agilizar o processo e clarificar o procedimento de emissão de cartão da Pessoa com Doença Rara foi atualizada a norma da DGS nº01/2018, em janeiro de 2018, que define as suas condições de emissão, informando da possibilidade de o utente poder consultá-lo na Área do Cidadão do Portal do Serviço Nacional de Saúde.

<https://www.dgs.pt/directrizes-da-dgs/normas-e-circulares-normativas/norma-n-0012018-de-09012018.aspx>

Reconhecendo que a codificação de doenças raras através dos códigos ORPHA está constantemente em evolução, a par da investigação na área da genética, durante o ano 2018 foi realizada a atualização do catálogo das doenças raras disponíveis no CPDR, com o objetivo de permitir o maior rigor e atualização do diagnóstico de doenças raras (anexo 1).

## Resultados

Ao longo dos últimos 5 anos, como se verifica no quadro 1, os profissionais e unidades de saúde têm demonstrado cada vez mais interesse na requisição de CPDR, tendo sido requisitados, até dia 31 de dezembro de 2018, 6112 CPDR.

**Tabela 1.** Implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR)

Indicador	2014	2015	2016	2017	2018
N.º Cartões requisitados	622	911	776	2703	1100
N.º Unidade de saúde emissoras	6	13	14	24	30
N.º Novas doenças codificadas	168	182	106	301	166

Fonte: SPMS

Verifica-se uma diminuição da emissão do nº de CPDR em 2018 comparativamente ao ano 2017. Este resultado é expectável, uma vez que no ano 2017 a possibilidade de requisição do CPDR, foi expandida a todos os hospitais públicos e privados do Sistema de Saúde, bem como à RARISSIMAS, ficando cada instituição responsável pela sua dinamização e implementação. Neste contexto, é expectável que no



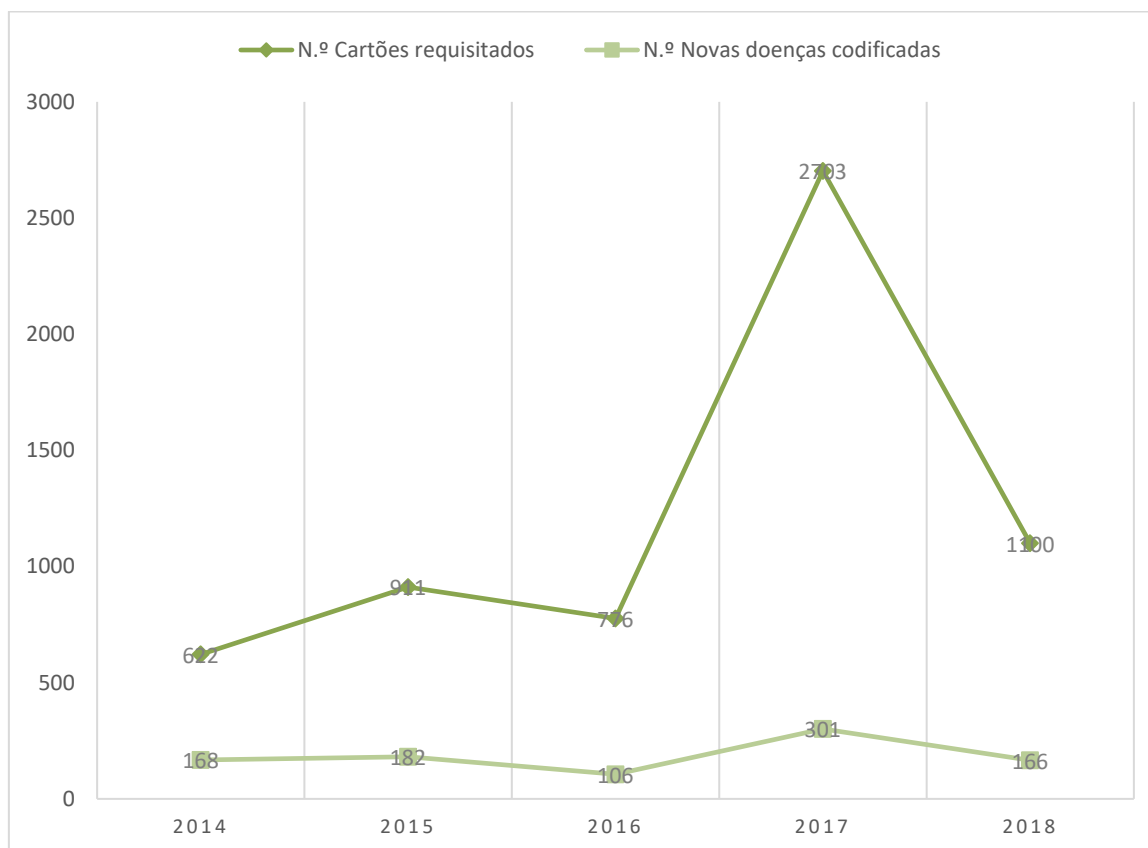
1º ano em que foi dada a possibilidade de registar CPDR a todos os hospitais e privados, o nº de registo seja superior ao dos anos subsequentes.

Todavia, verifica-se que o n.º de unidades emissoras de CPDR aumentou comparativamente aos os anos anteriores, o que poderá resultar da implementação das medidas de divulgação do CPDR, nomeadamente a atualização da norma da DGS nº01/2018.

Quando comparado o nº de novas doenças codificadas em 2018 com todas as doenças, codificadas com códigos ORPHA, nos anos anteriores verifica-se que no ano 2018 foram codificadas mais 166 doenças raras. Esta resultado pode estar relacionado com a atualização da lista de códigos ORPHA disponibilizada no CPDR.

Estas iniciativas traduzem-se num aumento do número de CPDR emitidos e do número de novas doenças raras codificadas, cuja evolução se observa no Gráfico nº. 1.

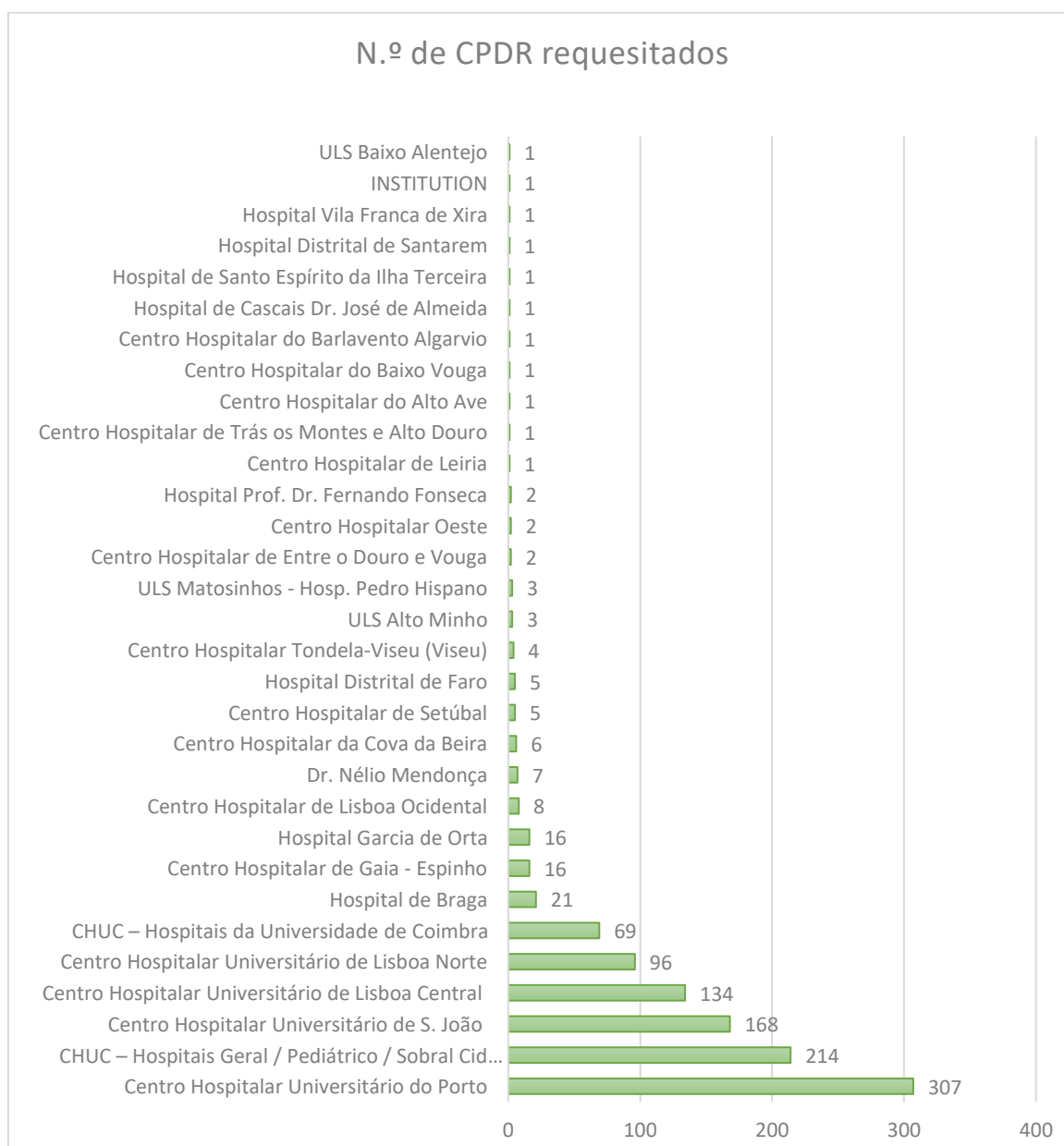
**Gráfico 1.** Evolução da implementação do Cartão da Pessoa com doença Rara (CPDR)



Fonte: SPMS

Quando se analisa a informação individualizada por prestadores, observa-se que, no ano 2018, os 1100 CPDR requisitados foram emitidos em 30 instituições, conforme Gráfico 2, verificando-se, que cerca de 90% dos CPDR foram requisitados em 5 centros hospitalares, a saber, Centro Hospitalar do Porto, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Centro Hospitalar São João, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central e Centro Hospitalar Lisboa Norte.

**Gráfico 2.** N.º de CPDRs requisitados por instituição em 2018

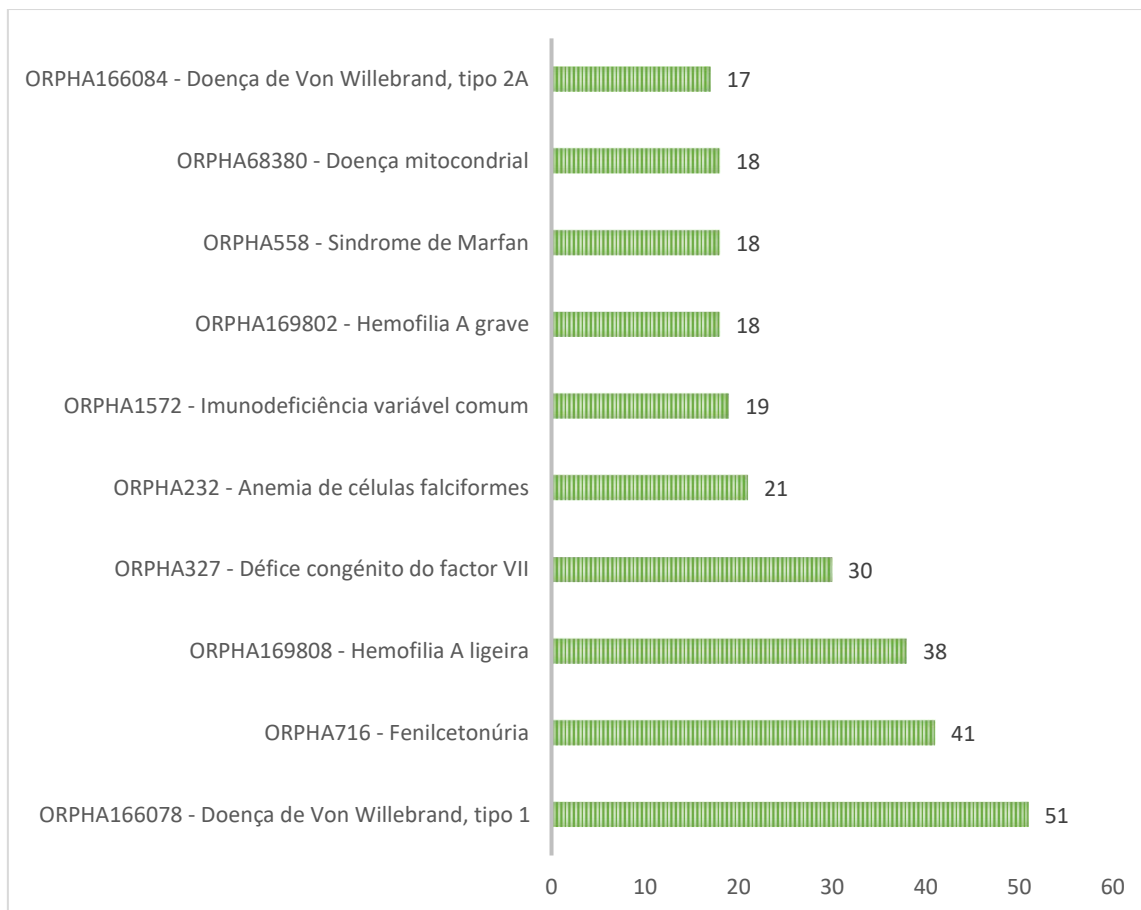


Fonte: SPMS

A distribuição de CPDR requisitados, por Centros Hospitalares com pelo menos um Centro de Referência para doenças raras, é a seguinte: Centro Hospitalar Universitário do Porto com 28%; Centro Hospitalar Universitário de Coimbra com 25%; Centro Hospitalar Universitário de S. João com 15%; Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central com 12%; Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte com 9%.

Quando analisada a informação por doença, é possível constatar que no ano 2018 foram registadas 398 doenças raras, sendo que as doenças raras com mais de três dezenas de CPDR(s) requisitados foram a Doença de Von Willebrand, tipo 1, Fenilcetonúria, Hemofilia A ligeira, Défice congénito do fator VII, (Gráfico nº 3).

**Gráfico 3.** As 10 doenças raras com mais CPDR requisitados



Fonte: SPMS

# Conclusão

A atualização da norma da DGS nº01/2018 e a atualização do catálogo das doenças raras disponíveis no CPDR contribuiu para os seguintes resultados no ano 2018:

- 1100 Cartões de Pessoas com Doença Rara emitidos
- 398 doenças raras registadas em 30 unidades de saúde.

Para o ano de 2019, para aumentar a utilidade e difusão do CPDR, foram propostos os seguintes desenvolvimentos a implementar pela SPMS e DGS:

- Garantir que o CPDR, é visualizado nos sistemas de informação das urgências dos hospitais no momento da triagem, com o objetivo de assegurar que, nas situações de urgência e/ou emergência, os profissionais de saúde tenham acesso rápido à informação relevante da pessoa com doença rara, à especificidade da sua situação clínica e aos cuidados clínicos a ter devido à raridade da sua doença;
- Integrar as novas atualizações das doenças de forma automatizada, disponibilizado pela Orphanet;
- Criação e disponibilização de um vídeo ilustrativo do processo de visualização (profissional de saúde e utente) e requisição (médico hospitalar) do CPDR.
- Analisar internamente a possibilidade de disponibilizar o CPDR via Registo de Saúde Eletrónico (RCU).

# Anexo 1

## Códigos Orpha introduzidos durante o ano 2018 no CPDR

ORPHAcode	Nome em Inglês	Proposta de tradução semantica da CCTDLS
61	Alpha-mannosidosis	Alfa-manosidose
93	Aspartylglucosaminuria	Aspartilglucosaminuria
118	Beta-mannosidosis	Beta-manosidose
213	Cystinosis	Cistinose
216	Neuronal ceroid lipofuscinosis	Ceroidlipofuscinose neuronal
324	Fabry disease	Doença de Fabry
333	Farber disease	Doença de Farber
349	Fucosidosis	Fucosidose
351	Galactosialidosis	Galactosialidose
354	GM1 gangliosidosis	Gangliosidose GM1 (desmembrado em baixo - linhas 52-54))
355	Gaucher disease	Doença de Gaucher (subtipos na linhas 41-43)
365	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency	Glicogenose por défice da maltase ácida
487	Krabbe disease	Doença de Krabbe
512	Metachromatic leukodystrophy	Leucodistrofia metacromática
576	Mucopolipidosis type II	Mucolipidose tipo II
577	Mucopolipidosis type III	Mucolipidose tipo III
579	Mucopolysaccharidosis type 1	Mucopolissacaridose tipo 1
580	Mucopolysaccharidosis type 2	Mucopolissacaridose tipo 2
581	Mucopolysaccharidosis type 3	Mucopolissacaridose tipo 3
582	Mucopolysaccharidosis type 4	Mucopolissacaridose tipo 4
583	Mucopolysaccharidosis type 6	Mucopolissacaridose tipo 6
584	Mucopolysaccharidosis type 7	Mucopolissacaridose tipo 7
585	Multiple sulfatase deficiency	Deficiência múltipla de sulfatases
646	Niemann-Pick disease type C	Doença de Niemann-Pick tipo C
763	Pycnodysostosis	Picnodisostose
796	Sandhoff disease	Doença de Sandhoff
812	Sialidosis type 1	Sialidose tipo 1
834	Free sialic acid storage disease	Doença de acumulação do ácido siálico livre
845	Tay-Sachs disease	Doença de Tay-Sachs
1947	Progressive epilepsy-intellectual disability syndrome, Finnish type	Ceroidlipofuscinose neuronal 8
2072	Gaucher disease-ophthalmoplegia-cardiovascular calcification syndrome	Doença de Gaucher tipo 3C
3137	Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency	Deficiência de alfa N-acetilgalactosaminidase
3166	Sialuria	Sialúria

<b>34587</b>	Glycogen storage disease due to LAMP-2 deficiency	Doença de Danon
<b>35121</b>	Acid phosphatase deficiency	Deficiência de fosfatase ácida
<b>67041</b>	Hyaluronidase deficiency	Deficiência de hialuronidase
<b>68366</b>	Lysosomal disease	Doença Lisossomal de Sobrecarga
<b>75233</b>	Wolman disease	Doença de Wolman
<b>75234</b>	Cholesteryl ester storage disease	Doença de acumulação de ésteres de colesterol
<b>77259</b>	Gaucher disease type 1	Doença de Gaucher tipo 1
<b>77260</b>	Gaucher disease type 2	Doença de Gaucher tipo 2
<b>77261</b>	Gaucher disease type 3	Doença de Gaucher tipo 3
<b>77292</b>	Niemann-Pick disease type A	Doença de Niemann-Pick tipo A
<b>77293</b>	Niemann-Pick disease type B	Doença de Niemann-Pick tipo B
<b>79204</b>	Lipid storage disease	Lipidose
<b>79207</b>	Disorder of lysosomal amino acid transport	Defeito no transporte lisossomal
<b>79212</b>	Mucopolipidosis	Mucopolipidose
<b>79213</b>	Mucopolysaccharidosis	Mucopolissacaridose
<b>79215</b>	Oligosaccharidosis	Oligossacaridose (grupo de doenças)
<b>79225</b>	Sphingolipidosis	Esfingolipidose (grupo de doenças)
<b>79255</b>	GM1 gangliosidosis type 1	Gangliosidose GM1 tipo 1
<b>79256</b>	GM1 gangliosidosis type 2	Gangliosidose GM1 tipo 2
<b>79257</b>	GM1 gangliosidosis type 3	Gangliosidose GM1 tipo 3
<b>79262</b>	Adult neuronal ceroid lipofuscinosis	Ceroidlipofuscinose neuronal tipo adulto
<b>79263</b>	Infantile neuronal ceroid lipofuscinosis	Ceroidlipofuscinose neuronal tipo infantil
<b>79264</b>	Juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis	Ceroidlipofuscinose neuronal tipo juvenil
<b>79269</b>	Sanfilippo syndrome type A	Síndrome de Sanfilippo tipo A (Mucopolissacaridose tipo 3A)
<b>79270</b>	Sanfilippo syndrome type B	Síndrome de Sanfilippo tipo B (Mucopolissacaridose tipo 3B)
<b>79271</b>	Sanfilippo syndrome type C	Síndrome de Sanfilippo tipo C (Mucopolissacaridose tipo 3C)
<b>79272</b>	Sanfilippo syndrome type D	Síndrome de Sanfilippo tipo D (Mucopolissacaridose tipo 3D)
<b>79279</b>	Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency type 1	Deficiência da alfa-N-acetilgalactosaminidase tipo 1
<b>79280</b>	Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency type 2	Deficiência da alfa-N-acetilgalactosaminidase tipo 2
<b>79281</b>	Alpha-N-acetylgalactosaminidase deficiency type 3	Deficiência da alfa-N-acetilgalactosaminidase tipo 3
<b>85212</b>	Fetal Gaucher disease	
<b>87876</b>	Sialidosis type 2	Sialidose tipo 2
<b>93399</b>	Juvenile sialidosis type 2	Sialidose juvenil tipo 2
<b>93400</b>	Congenital sialidosis type 2	Sialidose congênita tipo 2
<b>93473</b>	Hurler syndrome	Síndrome de Hurler
<b>93474</b>	Scheie syndrome	Síndrome de Scheie

<b>93476</b>	Hurler-Scheie syndrome	Síndrome Hurler-Scheie
<b>99022</b>	Niemann-Pick disease type E	
<b>139406</b>	Encephalopathy due to prosaposin deficiency	Encefalopatia por deficiência de prosaposina
<b>168486</b>	Congenital neuronal ceroid lipofuscinosis	Ceroidlipofuscinese neuronal congénita
<b>168491</b>	Late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis	Ceroidlipofuscinese neuronal infantil tardia
<b>206436</b>	Infantile Krabbe disease	Doença de Krabbe forma infantil
<b>206443</b>	Late-infantile/juvenile Krabbe disease	Doença de Krabbe forma infantil tardia/juvenil
<b>206448</b>	Adult Krabbe disease	Doença de Krabbe forma adulta
<b>216972</b>	Niemann-Pick disease type C, severe perinatal form	Doença de Niemann-Pick tipo C, forma perinatal
<b>216975</b>	Niemann-Pick disease type C, severe early infantile neurologic onset	Doença de Niemann-Pick tipo C, forma infantil precoce
<b>216978</b>	Niemann-Pick disease type C, late infantile neurologic onset	Doença de Niemann-Pick tipo C, forma infantil tardia
<b>216981</b>	Niemann-Pick disease type C, juvenile neurologic onset	Doença de Niemann-Pick tipo C, forma juvenil
<b>216986</b>	Niemann-Pick disease type C, adult neurologic onset	Doença de Niemann-Pick tipo C, forma adulta
<b>217085</b>	Mucopolysaccharidosis type 2, severe form	Mucopolissacaridose tipo II, forma grave
<b>217093</b>	Mucopolysaccharidosis type 2, attenuated form	Mucopolissacaridose tipo II, forma atenuada
<b>228329</b>	CLN1 disease	CLN1
<b>228337</b>	CLN10 disease	CLN10
<b>228340</b>	CLN4A disease	CLN4A
<b>228343</b>	CLN4B disease	CLN4B
<b>228346</b>	CLN3 disease	CLN3
<b>228349</b>	CLN2 disease	CLN2
<b>228354</b>	CLN8 disease	CLN8
<b>228360</b>	CLN5 disease	CLN5
<b>228363</b>	CLN6 disease	CLN6
<b>228366</b>	CLN7 disease	CLN7
<b>263516</b>	Progressive myoclonic epilepsy type 3	epilepsia mioclónica progressiva tipo 3
<b>275761</b>	Lysosomal acid lipase deficiency	Défice da lipase ácida lisossomal
<b>276212</b>	Mucopolysaccharidosis type 6, rapidly progressing	Mucopolissacaridose tipo VI, evolução rápida
<b>276223</b>	Mucopolysaccharidosis type 6, slowly progressing	Mucopolissacaridose tipo VI, evolução lenta
<b>308552</b>	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency, infantile onset	Glicogenose por défice da maltase ácida, início na infância
<b>309144</b>	Gangliosidosis	Gangliosidose
<b>309152</b>	GM2 gangliosidosis	Gangliosidose GM2
<b>309155</b>	Sandhoff disease, infantile form	Sandhoff disease, forma infantil

<b>309162</b>	Sandhoff disease, juvenile form	Sandhoff disease, forma juvenil
<b>309169</b>	Sandhoff disease, adult form	Sandhoff disease, forma adulta
<b>309178</b>	Tay-Sachs disease, B variant, infantile form	Tay-Sachs disease, variante B , forma infantil
<b>309185</b>	Tay-Sachs disease, B variant, juvenile form	Tay-Sachs disease, variante B , forma juvenil
<b>309192</b>	Tay-Sachs disease, B variant, adult form	Tay-Sachs disease, variante B , forma adulta
<b>309239</b>	Tay-Sachs disease, B1 variant	Tay-Sachs disease, variante B1
<b>309246</b>	GM2 gangliosidosis, AB variant	Gangliosidose GM2, variante AB
<b>309252</b>	Atypical Gaucher disease due to saposin C deficiency	Doença de Gaucher por deficiência da proteína Saposina C
<b>309256</b>	Metachromatic leukodystrophy, late infantile form	Leucodistrofia metacromática, forma infantil tardia
<b>309263</b>	Metachromatic leukodystrophy, juvenile form	Leucodistrofia metacromática, forma juvenil
<b>309271</b>	Metachromatic leukodystrophy, adult form	Leucodistrofia metacromática, forma adulta
<b>309279</b>	Glycoproteinosis	
<b>309282</b>	Alpha-mannosidosis, infantile form	alfa-manosidose, forma infantil
<b>309288</b>	Alpha-mannosidosis, adult form	alfa-manosidose, forma adulta
<b>309294</b>	Sialidosis	Sialidose
<b>309297</b>	Mucopolysaccharidosis type 4A	Mucopolissacaridose tipo IVA
<b>309310</b>	Mucopolysaccharidosis type 4B	Mucopolissacaridose tipo IVB
<b>309319</b>	Disorder of sialic acid metabolism	Doenças do metabolismo do ácido siálico
<b>309324</b>	Free sialic acid storage disease, infantile form	Doença de Armazenamento de Ácido Siálico Livre, forma infantil
<b>309331</b>	Intermediate severe Salla disease	Doença de Salla, forma intermédia
<b>309334</b>	Salla disease	Doença de Salla
<b>309337</b>	Lysosomal glycogen storage disease	Doença de acumulação lisossomal de glicogénio/ Glicogenose por défice da maltase ácida, início na infância
<b>314629</b>	CLN11 disease	CLN11
<b>314632</b>	Parkinsonism due to ATP13A2 deficiency	Doença de Parkinson por deficiência de ATP13A2
<b>352641</b>	Autosomal recessive cerebellar ataxia with late-onset spasticity	
<b>352709</b>	CLN13 disease	CLN13
<b>411629</b>	Nephropathic infantile cystinosis	Cistinose nefropática infantil
<b>411634</b>	Juvenile nephropathic cystinosis	Cistinose nefropática juvenil
<b>411641</b>	Ocular cystinosis	Cistinose ocular
<b>420429</b>	Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency, late-onset	Doença de Pompe, forma adulta
<b>423461</b>	Mucopolipidosis type III alpha/beta	Mucopolipidose tipo III alfa/beta
<b>423470</b>	Mucopolipidosis type III gamma	Mucopolipidose tipo III gama





Alameda D. Afonso Henriques, 45  
1049-005 Lisboa – Portugal  
Tel.: +351 218 430 500  
Fax: +351 218 430 530  
E-mail: [geral@dgs.min-saude.pt](mailto:geral@dgs.min-saude.pt)  
[www.dgs.pt](http://www.dgs.pt)