

## PLANO ANUAL 2017

### ESTRATÉGIA INTEGRADA PARA AS DOENÇAS RARAS 2015-2020

A Comissão Interministerial criada por Despacho nº 2129-B/2015, para implementar a Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020, baseada numa cooperação intersectorial e interinstitucional, visa reunir os contributos, competências e recursos de todos os sectores relevantes, de forma a promover, de forma progressiva, uma mudança real nas condições complexas das pessoas que sofrem de doença rara, melhorando o acesso e a qualidade dos cuidados de saúde, as condições de tratamento, com base nas evidências que a ciência vem produzindo, e diversificando as respostas sociais adaptadas a cada caso.

Apesar da abordagem das doenças raras constituir, em si mesma, um desafio social e económico, prevê-se que, para o ano de 2017, todas as atividades tenham como grande objetivo o combate à vulnerabilidade deste grupo populacional, através da redução da dispersão de informação sobre estas doenças, do aumento do acesso às intervenções diagnósticas e terapêuticas, da melhor referenciação no sistema de saúde e de uma maior literacia em saúde dos doentes, famílias e cuidadores.

Durante a elaboração do presente Plano, para operacionalização das prioridades consignadas na Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020, foram convidados a participar os seguintes parceiros: Ordens Profissionais da área da Saúde; Associações que representam doentes com doenças raras; Associação Nacional dos Municípios Portugueses; Associação Nacional de Freguesias e os parceiros do Sector Social.

O compromisso assumido para o ano de 2017, pretende facilitar a conceptualização de um registo único intersectorial das doenças raras, em Portugal. Este registo deve garantir a interoperabilidade entre diferentes sistemas de informação relevantes para o acompanhamento das pessoas com estas doenças, garantindo os princípios éticos associados à confidencialidade e tratamento de dados pessoais.

Em 2017, a Comissão propõe dar continuidade ao plano de operacionalização, considerando as prioridades consignadas na Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020, o qual se apresenta na seguinte tabela.

Prioridades estratégicas	Atividades previstas para 2017	Produtos para 2017
<b>1. Coordenação dos cuidados</b>	Identificação das áreas geográficas mais carenciadas de apoios às pessoas com doença rara.  Proposta para otimização de respostas locais e regionais para apoio a pessoas com doença rara.	Proposta de desenho manual de Apoio à Pessoa com Doença Rara, para otimizar as respostas disponíveis localmente.
	Conclusão das Normas clínicas com a definição de critérios de referência de pessoas com doença rara para os Centros de Referência já reconhecidos pelo Ministério da Saúde.	Roteiro dirigido às famílias para Centros de Referência.
	Consulta dos Centros de referência para ajuda na identificação das necessidades de cuidados de proximidade.	Elaboração de uma proposta de descentralização de resposta às pessoas com doenças raras, com o objetivo de facilitar o acesso e equidade nos tratamentos disponíveis.
	Implementação do Inquérito de satisfação destinados às pessoas com doença rara.	Relatório com os resultados e as recomendações resultantes do inquérito
	Divulgação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR)	Manual para atribuição do CPDR dirigido aos utentes Participação no evento “Portugal eHealth Summit”

<b>2. Acesso ao diagnóstico precoce</b>	Organização de um simpósio internacional sobre rastreio neonatal de DR, com vista a melhorar a qualificação dos RH que atuam neste domínio.	Encontro multiprofissional sobre a relevância do Diagnóstico precoce
	Conclusão da norma com definição dos critérios de referenciação para a realização de testes genéticos.	Publicação da norma
<b>3. Acesso ao tratamento</b>	Caracterização das respostas existentes nos Centros de Referência para doenças raras.	Divulgação (site nacional da Orphanet, folheto) das respostas que os Centros de Referência disponibilizam às pessoas com doença rara.
	Atualização mensal do portal nacional da Orphanet com todas as iniciativas nacionais e internacionais com interesse e relevância para os interessados em doenças raras.	Atualização mensal do portal nacional da Orphanet com a informação relevante sobre. <ul style="list-style-type: none"> <li>- Tratamentos existentes (Medicamentos órfão outros medicamentos</li> <li>- Ensaio clínicos</li> <li>- Projetos de investigação</li> <li>- Publicações científicas relevantes</li> <li>- Laboratórios</li> <li>- Associações de doentes</li> </ul>
<b>4. Informação clínica e epidemiológica</b>	Contribuir para o desenho do sistema de registo nacional de doenças raras.	Identificação do nº pessoas com doença rara, com emissão de CPDR, estratificados por áreas (ARS) e doenças raras

	Melhorar o nível de formação dos profissionais ligados à área da educação que apoiam pessoas com doença raras.	Seminário para a área da educação
<b>5. Investigação</b>	Organização, de uma reunião científica internacional sobre as modernas tendências da investigação em doença raras.	Encontro científico
<b>6. Inclusão social e cidadania</b>	Desenvolver ações com os diferentes parceiros da sociedade que na sua atividade diária são solicitados a prestar apoio aos doentes com doença rara e suas famílias	Reunião com os presidentes dos agrupamentos de escolas para sensibilização da necessidade de formação aos auxiliares e monitores CAF que acompanham as crianças com doenças raras  Desenho de proposta de candidaturas a financiamento para respostas locais de apoio às pessoas com doença rara.

Tabela 1 – Plano Anual-2017 para operacionalização das prioridades consignadas na Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020

Lisboa, 28 de fevereiro de 2017