

# Plano Anual

Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020

2019





# Plano Anual 2019

Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-  
2020

MINISTÉRIO DA SAÚDE | DIREÇÃO-GERAL DA SAÚDE



## FICHA TÉCNICA (quando aplicável)

Portugal. Ministério da Saúde. Direção-Geral da Saúde.  
Plano Anual 2019  
Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020  
Lisboa: Direção-Geral da Saúde, (2019).

### PALAVRAS CHAVE

Estratégia Integrada para as Doenças Raras

### 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  
www.dgs.pt

### AUTORES

Departamento da Qualidade na Saúde  
Valter Fonseca, Departamento da Qualidade na Saúde  
Anabela Coelho, Departamento da Qualidade na Saúde  
Carla Pereira, Departamento da Qualidade na Saúde  
João Lavinha, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge;  
Claudia Santos, INFARMED, IP  
Laurinda Ladeiras, Ministério Educação  
Gloria Pargana, Instituto da Segurança Social, IP  
Maria Gabriela Teixeira, Instituto da Segurança Social, IP  
Alexandra Cerqueira, Administração Central do Sistema de Saúde, I.P.  
Rui Nascimento, Instituto Nacional de Reabilitação  
Patricia Maciel, Fundação para a Ciência e a Tecnologia

Lisboa, março, 2019

# Introdução

As doenças raras afetam um pequeno número de pessoas, quando comparado com a população em geral, todavia tem associadas questões clínicas específicas relativas à sua raridade. Na Europa, uma doença é considerada rara quando afeta 1 em cada 2.000 pessoas, assim, uma doença pode ser rara num país, mas comum noutra (Orphanet, 2017).

Estima-se que existam entre 5 000 e 8 000 doenças raras diferentes, afetando, no seu conjunto até 6% da população, o que extrapolando, significa que existirão até 600 000 pessoas com estas patologias em Portugal. Acresce que, a maior parte destas pessoas sofre de doenças cuja prevalência é inferior a 1 em 100 000 pessoas, ou seja, que afetam menos de 100 doentes no País. Porém, o peso social das doenças raras atinge, para além dos doentes, os seus familiares e outros conviventes, especialmente quando sofrem de doenças mais graves, incapacitantes ou difíceis de controlar.

A Comissão interministerial criada para implementar a Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020, é composta por representantes de diversos organismos, e presidida pelo Diretor-Geral da Saúde (DGS), a saber: Direção-Geral da Saúde (DGS); Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, I. P. (INSA); Administração Central do Sistema de Saúde, I. P. (ACSS); Autoridade Nacional do Medicamento e Produtos de Saúde, I. P. (INFARMED); Instituto de Segurança Social, I. P. (MSS Instituto Nacional para a Reabilitação, I. P. (INR); Fundação para a Ciência e a Tecnologia, I. P. (FCT); Direção-Geral da Educação na área das necessidades educativas especiais (DGE).

Esta 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 2019, 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 Plano Anual-2019 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.

Assim, o presente Plano Anual-2019 para operacionalização das prioridades consignadas na Estratégia Integrada para as Doenças Raras no ano 2015-2020 resulta do compromisso dos diferentes representantes que integram a comissão interministerial e dos contributos da Ordem dos Farmacêuticos, Ordem dos Nutricionistas, Ordem dos Enfermeiros, Aliança Portuguesa de Associações de Doenças Raras, e Confederação Nacional das IPSS – CNIS).

# Plano Anual 2019

Em 2019, a Comissão propõe levar a cabo o 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 no Despacho n.º 2129-B/2015	Atividades planeadas para 2019	Entidades responsáveis
<b>1. Coordenação dos cuidados</b>	Desenvolver material informativo/educativo, sobre os serviços/cuidados disponíveis para as pessoas com doenças raras, com o envolvimento das associações de pessoas com doença rara e profissionais de saúde.	Todas as entidades que integram a EIDR
	Acompanhar os trabalhos das comissões de tratamento e monitorização das doenças raras.	DGS ACSS IMFARMED
	Analisar os trabalhos e os mecanismos de articulação na prestação de cuidados.	ACSS
	Analisar e apresentar propostas de desenvolvimento de centro de referencia em doenças raras.	INSA DGS ACSS IMFARMED
	Promover encontro com associação de doentes e seus representantes.	Todas as entidades que integram a EIDR
<b>2. Acesso ao diagnóstico precoce</b>	Reconhecimento de centros de tratamento de hipertensão arterial pulmonar.	DGS MS
	Proposta de programa de rastreio ex. circular normativa sobre as hemoglobinopatias	INSA
	Alargamento do atual Programa Nacional de Diagnóstico Precoce (teste do pezinho) para incluir o rastreio da drepanocitose (anemia de células falciformes).	INSA
	Sensibilizar a Ordem dos Médicos sobre a importância de formação em doenças raras no programa do internato de algumas especialidades médicas.	DGS

	<p>Atualização da norma sobre a Prescrição, Execução Laboratorial e Tratamento da Informação de Testes Genéticos relacionados com a Saúde em Idade Pediátrica e no Adulto.</p> <p>Divulgar a Redes Europeias de Referencia no âmbito da prestação de cuidados.</p>	DGS
<b>3. Acesso ao tratamento</b>	Desenvolvimentos de material informativo sobre os cuidados de nutrição na área da Doenças Raras.	Todas as entidades que integram a EIDR + Ordem dos Nutricionista
	<p>Acompanhamento de grupos internacionais a debater esta matéria e nos quais o INFARMED se insere, e se aplicável ao contexto nacional.</p> <p>Integrar Doentes e/ou Representantes de Associações de Doentes nas avaliações de novas terapias/abordagens terapêuticas inovadoras nas doenças raras (projeto INCLUIR).</p>	INFARMED
	Desenvolver instrumentos de apresentação de fármacos por doença	INFARMED
	Promover encontros entre as Associações de Doentes e a Autoridade Nacional do Medicamento e Produtos de Saúde - INFARMED (projeto INCLUIR).	INFARMED
	Sensibilizar os centros de referência para implementação do plano individual de cuidados (PIC).	INSA DGS ACSS INFARMED
	Identificar as áreas clínicas e locais do SNS que poderão beneficiar do recursos da telemedicina , que contribua para um maior e melhor acesso a cuidados.	Todas as entidades que integram a EIDR
<b>4. Informação clínica e epidemiológica</b>	Levantamento das doenças Raras em Portugal para as quais não existe resposta organizada.	INSA DGS ACSS INFARMED
	Apresentar uma proposta fundamentada para doença raras, sem resposta organizada em Portugal, para eventual candidatura a centro de referencia.	
	Continuidade da atualização do portal da Orphanet.	DGS
<b>4. Informação clínica e epidemiológica</b>	Acompanhamento da implementação do Sistema Nacional de Registos de Doenças Raras com base na reflexão feita em 2018.	Todas as entidades que integram a EIDR
	Realizar uma jornadas de nacionais dirigida a profissionais de saúde e utentes.	INSA DGS ACSS IMFARMED

	Acompanhamento da implementação da Agenda de ID&I em DR elaborada em 2018.	FCT INSA
	Realização de ações de sensibilização envolvendo investigadores e associações	FCT INSA
<b>5. Investigação</b>	Iniciativas de apoio à proteção de propriedade intelectual e inovação na área das Doenças Raras, no respeito pela proteção da pessoa com doença rara.	Todas as entidades que integram a EIDR
	Iniciativas de promoção da investigação pré-clínica e clínica associada a centros de referência	FCT INSA
	Participação no EJPRD_Programação Europeia Conjunta sobre Doenças Raras 2019-2024	FCT INSA
	Apoio financeiro a projetos de investigação transnacionais na área das doenças raras através da Representação Portuguesa no ERA-Net E-Rare	
	Divulgação do Manual na página do ISS, IP e junto de todos os serviços de Atendimento da Segurança Social, respostas sociais que prestam apoio às pessoas com doença rara.	ISS,IP
<b>6. Inclusão social e cidadania</b>	Acompanhamento da implementação do Decreto-Lei 54/2018, de 6 de julho -Educação inclusiva Encontros Regionais. <ul style="list-style-type: none"> <li>• Ações de formação em agrupamentos de escolas conforme solicitação dos mesmos.</li> <li>• Sessões de esclarecimento em Centros Hospitalares e Centros de reabilitação, por solicitação dos mesmos.</li> <li>• Sessões de esclarecimento dirigidas às famílias.</li> </ul>	DGE
	Organização de evento com Associações de doentes.	Todas as entidades que integram a EIDR
	Encontros Regionais no âmbito da Flexibilidade Curricular. Decreto-Lei n.º 55/2018, de 6 de julho, na disciplina Cidadania e Desenvolvimento, promovendo a participação responsável e cívica dos alunos.	DGE