

# Relatório Anual

Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020

2018





# Relatório Anual 2018

Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020

MINISTÉRIO DA SAÚDE | DIREÇÃO-GERAL DA SAÚDE



## FICHA TÉCNICA

Portugal. Ministério da Saúde. Direção-Geral da Saúde.  
Relatório Anual 2018  
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

MINISTÉRIO DA SAÚDE | DIREÇÃO-GERAL DA SAÚDE

# Índice

Resumo .....	3
Summary .....	3
Introdução .....	4
Atividades desenvolvidas .....	5
Coordenação dos cuidados .....	5
Acesso ao diagnóstico precoce .....	6
Acesso ao tratamento .....	7
Informação clínica e epidemiológica .....	9
Investigação .....	9
Inclusão social e cidadania .....	10
Considerações finais .....	13
Bibliografia .....	14

## Índice de tabelas

Tabela 1: Painéis de genes para o diagnóstico molecular de doenças hereditárias do metabolismo. ....	6
Tabela 2: Lista de exemplos de consultas de telemedicina que são possíveis de ser realizadas no SNS, com a ressalva de que nem todos os Hospitais têm estas consultas.....	8
Tabela 3: Exemplo de algumas atividades realizadas pelas associações de pessoas com doença rara. Fonte. Aliança Portuguesa de Associações das Doenças Raras.....	12

## Resumo

### O que é este documento?

Relatório anual intercalar sobre a implementação da Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020, elaborado pela Comissão Interministerial, presidida pela Diretora-Geral da Saúde.

### O que consta do documento?

Neste relatório anual apresentamos as atividades desenvolvidas pela comissão interministerial, no ano 2018 de acordo com as prioridades estratégicas definidas no Despacho n.º 2129-B/2015.

### Quais são as principais conclusões?

O manual de apoio às pessoas com doença rara foi o produto mais concreto do ano 2018. Este manual compila um conjunto de informação dispersa em vários organismos públicos, relevantes para as pessoas com doença rara.

### O que se quer atingir em 2019?

Para o ano 2019, pretende-se a concretização de todas as atividades que integram o plano anual da Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020, com a participação ativa de todas as organizações que integram a Comissão interministerial.

## Summary

### What is this document?

Annual Progress Report on the implementation of the Integrated Strategy for Rare Diseases 2015-2020, prepared by the inter-ministerial committee, chaired by the Director General of Health

### What can I find in this document?

In this annual report, the activities developed by the inter-ministerial commission in the year 2018 were presented, in accordance with the strategic priorities defined in Order No. 2129-B/2015.

### What are the main conclusions?

The manual to support people with rare diseases was the most concrete product of 2018. This manual compiles a set of information dispersed in several public institutions, relevant for people with rare diseases.

### What do we aim for 2020?

For the year 2019, we intend to carry out all the activities included in the annual plan of the Integrated Strategy for Rare Diseases 2015-2020, with the active participation of all the organizations that constitute the Inter-ministerial Commission.

## Introdução

Designam-se por doenças raras aquelas que afetam um pequeno número de pessoas, quando comparado com a população em geral e que têm inerente questões clínicas específicas relativas à sua raridade. De acordo com a Orphanet, na Europa, uma doença é considerada rara quando afeta 1 em cada 2.000 pessoas, variando a sua raridade de país para país (Richter et al. 2015) (EU 2014) (Aronson 2006) (Derayah et al. 2018) (Commission of the European Communities 2008).

A maioria destas doenças são graves e, por vezes, altamente incapacitantes, no entanto, existem outras, cuja evolução é benigna, não impeditivas do normal desenvolvimento intelectual e até funcional, se diagnosticadas e tratadas atempadamente.

Na realidade, cerca de 80% das doenças raras têm origem genética identificada (Lochmüller, TorrentFarnell, et al. 2017), sendo 50% dos novos casos são diagnosticados em crianças e cerca de 30% morrem antes dos 5 anos de idade (Derayah et al. 2018) (Commission of the European Communities 2008).

As doenças raras, enquanto doenças crónicas tem um impacto cumulativo na vida dos indivíduos e das suas famílias, assim como nos sistemas de saúde e sociais (Melissa et al 2016), neste âmbito a Organização Mundial da Saúde e a União Europeia têm enfatizado a importância da prevenção e do diagnóstico precoce destas doenças. Em resultado desta preocupação cada Estado-Membro foi convidado a implementar um plano ou uma estratégia nacional de abordagem destas doenças.

Conscientes da dimensão desta problemática em Portugal, estimando-se que existam entre seiscentas a oitocentas mil pessoas portadoras destas doenças (Despacho n.º 2129-B72015), foi constituída uma Comissão Interministerial para implementar a Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020, baseada numa cooperação intersectorial e interinstitucional. Esta Estratégia Nacional é pioneira a nível europeu e surge em substituição do antigo Programa Nacional das Doenças Raras, o qual não conseguira responder às necessidades da pessoa com doença rara, por o seu âmbito de atuação extravasar o setor da Saúde.

É objetivo desta Estratégia garantir que as pessoas com doenças raras tenham melhor acesso, qualidade dos cuidados de saúde e tratamento, com base na evidência científica, e maior celeridade e variedade de respostas sociais adaptadas a cada caso. Tem como missão desenvolver e melhorar: a) a coordenação dos cuidados; b) o acesso ao diagnóstico precoce; c) o acesso ao tratamento; d) a informação clínica e epidemiológica; e) a investigação; f) a inclusão social e a cidadania.

A abordagem das doenças raras constitui, em si mesma, um desafio social e económico. Assim, a Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020 visa garantir que, de forma interministerial, intersectorial, interinstitucional e integrada, sejam reequacionadas as prioridades na abordagem global das doenças raras, reunindo os contributos, as competências e recursos de todos os sectores relevantes, de forma a estimular, ainda que de forma progressiva, uma mudança real nas condições complexas das pessoas que sofrem destas doenças, como previsto no Despacho n.º 2129-B/2015 de 27 de fevereiro.

No âmbito das competências atribuídas pela Comissão Interministerial, designada para implementar a Estratégia Integrada para as Doenças Raras, apresenta-se o relatório anual sobre a implementação do plano anual 2018 da referida Estratégia.

## Atividades desenvolvidas

As atividades desenvolvidas pela Comissão Interministerial tiveram como objetivo o combate à vulnerabilidade deste grupo populacional, através da redução da dispersão da 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.

A mencionada Comissão, presidida pelo Diretor-Geral da Saúde, é composta por:

- a) Um representante da Direção-Geral da Saúde;
- b) Um representante do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, I. P.;
- c) Um representante da Administração Central do Sistema de Saúde, I. P.;
- d) Um representante da Autoridade Nacional do Medicamento e Produtos de Saúde, I. P.;
- e) Um representante do Instituto de Segurança Social, I. P.;
- f) Um representante do Instituto Nacional para a Reabilitação, I. P.;
- g) Um representante da Fundação para a Ciência e a Tecnologia, I. P.;
- h) Um representante da Direção-Geral da Educação na área das necessidades educativas especiais.

Na sequência da implementação do plano anual 2018 da Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020 (EIDR), as atividades enquadradas nas prioridades estratégicas são as seguintes:

### Coordenação dos cuidados

Com o objetivo de divulgar os recursos, direitos e benefícios disponibilizados pelos serviços públicos às pessoas com doença rara ao longo do ciclo de vida, foi divulgado o manual de apoio às pessoas com doenças raras, em todos os organismos que integram a Comissão Interministerial. É intenção desta comissão atualizar anualmente este manual, de forma a garantir a atualidade e utilidade do mesmo (<http://www.insa.min-saude.pt/primeiro-manual-de-apoio-a-pessoa-com-doenca-rara/>).

Na área da monitorização e acompanhamento das doenças raras, o Despacho nº 1818/2018, de 1 de março, criou a Comissão Coordenadora do Tratamento da Doença Fibrose Quística (CCTDFQ), que tem por missão acompanhar e monitorizar o tratamento desta patologia e o Despacho nº 2123/2018, de 28 de fevereiro nomeou os membros que integram a CCTDFQ, e designadamente um médico designado por cada um dos 5 Centros de Referência (CRE) recentemente criados pelo Despacho nº 6669/2017, de 2 de agosto (Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E. (CHUSJ), Centro Hospitalar Universitário do Porto, E.P.E. (CHUP), Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, E.P.E. (CHUC), Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Norte, E.P.E. (CHULN), Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, E.P.E. (CHULC), um elemento da Administração Central do Sistema de Saúde (ACSS), um elemento da Autoridade Nacional do Medicamento, I.P. (INFARMED), um elemento da Direção Geral da Saúde (DGS) e dois elementos dos Serviços Partilhados do Ministério da Saúde, E.P.E. (SPMS).

No âmbito da coordenação de cuidados durante o ano 2018, foram concluídas e publicadas Normas clínicas com o objetivo de implementar vias de percursos de cuidados integrados claramente definidos, acessíveis e eficazes, a saber:



- Norma 017/2018 - Encaminhamento de pessoas com Coagulopatias Congénitas;

<https://www.dgs.pt/directrizes-da-dgs/normas-e-circulares-normativas/norma-n-0172018-de-14092018.aspx>

- Norma 008/2018 - Diagnóstico e seguimento da pessoa com Esclerose Tuberosa em Idade Pediátrica e no Adulto

<https://www.dgs.pt/directrizes-da-dgs/normas-e-circulares-normativas/norma-n-0082018-de-19032018.aspx>

Sendo a divulgação e implementação do Cartão da Pessoa com doença Rara uma área de ação priorizada por esta estratégia no ano 2018, foram realizadas as seguintes ações:

- Atualização da Norma da DGS 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>

- Participação da DGS no evento “Portugal eHealth Summit”, divulgando as atualizações das condições de requisição da Cartão da Pessoa com Doença Rara.

## Acesso ao diagnóstico precoce

No campo de ação do diagnóstico precoce, a Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética do Departamento de Genética Humana do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, passou a disponibilizar a sequenciação de próxima geração (Next Generation Sequencing, NGS) dos painéis de genes para o diagnóstico molecular de doenças hereditárias do metabolismo (Tabela 1). Esta tecnologia permite a transferência da tecnologia de sequenciação de próxima geração (NGS) para o diagnóstico de doenças raras sem causa conhecida, reduzindo o tempo até ao diagnóstico etiológico.

Painéis de genes	Nº genes
Doenças mitocondriais (mtDNA completo)	37
Doenças mitocondriais (genes nucleares)	209
Doenças lisossomais de sobrecarga	70
Doenças peroxissomais	
Doenças do metabolismo intermediário	172
Doenças da $\beta$ -oxidação mitocondrial dos ácidos gordos	30
Glicogenoses	22
Ceroide lipofuscinose neuronal	14
Rabdomiólise	28
Hipoglicemia	58
Hiperamonémia	37

Tabela 1: Painéis de genes para o diagnóstico molecular de doenças hereditárias do metabolismo.

Fonte: INSA

A análise por NGS permite o estudo de múltiplos genes simultaneamente, de forma muito mais rápida e económica, comparativamente à análise individual de cada gene. Esta análise assegura a sequenciação total das regiões codificantes e respetivas regiões intrónicas flanqueadoras, com uma

profundidade de cobertura de, pelo menos, 100x. Esta estratégia proporciona assim uma elevada capacidade de diagnóstico genético, mesmo em doenças raras sem causa conhecida, reduzindo o tempo até ao diagnóstico etiológico.

Ainda no âmbito do acesso ao diagnóstico precoce, o Programa Nacional de Diagnóstico Precoce (executado no INSA) passou a incluir a fibrose quística (ou mucoviscidose) na lista de patologias a rastrear no período neonatal.

Reconhecendo a dificuldade de diagnóstico de muitas doenças raras que se manifestam em qualquer fase do ciclo de vidas, a Direção Geral da Saúde publicou a Norma 008/2018 referente ao Diagnóstico e seguimento da pessoa com Esclerose Tuberosa em Idade Pediátrica e no Adulto (<https://www.dgs.pt/directrizes-da-dgs/normas-e-circulares-normativas/norma-n-0082018-de-19032018.aspx>).

Na continuidade dos trabalhos realizados em anos anteriores para definir critérios de diagnóstico precoce de doenças raras foi publicada a norma nº 007/2018 da Direção Geral da Saúde, que define as condições de Prescrição, Execução Laboratorial e Tratamento da Informação de Testes Genéticos relacionados com a Saúde em Idade Pediátrica e no Adulto, estando neste momento em atualização de conteúdos.

## Acesso ao tratamento

Para melhorar o acesso ao tratamento precoce de doenças raras graves, o INFARMED aprovou em 2018, para uma ou mais indicações, 8 medicamentos órfãos, mais 1 do que em 2017. Durante o ano 2018 o INFARMED, integrado no projeto *Horizon Scanning*, solicitou a cerca de 200 empresas do setor farmacêutico que enviassem informação sobre os pedidos de financiamento que vão submeter até ao final de 2019, para novas substâncias ativas, novas indicações e primeiros genéricos e biossimilares. Com este pedido definiu um mapa com a inovação que deverá entrar nos próximos dois anos em Portugal, de forma a estabelecer prioridades e a agilizar a entrada no mercado de novas tecnologias de saúde. Espera-se, até 2020, a submissão de 38 novas indicações terapêuticas correspondentes a 32 medicamentos com o estatuto de medicamento órfão, com a seguinte distribuição por área terapêutica: Endocrinologia; Geniturinário; Imunoalergologia; Medicamentos utilizados em transplantação; Nutrição e Metabolismo; Oftalmologia; Oncologia; Respiratório; Sangue; e Sistema Nervoso Central.

Com o objetivo de melhorar a informação sobre novas terapêuticas disponíveis, o INFARMED tem vindo a desenvolver novas ferramentas que contribuam para estreitar o relacionamento com o cidadão e a pessoa com doença, através da divulgação de informação nas redes sociais (como o Facebook) e em 2018, através da criação do Projeto Incluir. Este projeto constitui um instrumento de ligação com o cidadão e, em particular, com o cidadão portador de doença ou seu representante. Pretende-se com este projeto alargar a interação de doentes/associações de doentes no processo de avaliação de tecnologias da saúde e outras áreas como as roturas de medicamentos, notificação de reações adversas ou medicamentos contrafeitos; e, possibilitar assim que as entidades representantes de pessoas com doença possam construir posições mais informadas sobre os processos em que o INFARMED intervém e que o INFARMED possa incluir nos seus processos/atividades a perspetiva da pessoa com doença, a sua experiência, necessidades e preferências, bem como as dos seus cuidadores e familiares. Até ao final de fevereiro de 2018, cidadão portador de doença e/ou associações de doentes que os representam puderam submeter o seu interesse em participar neste projeto ao INFARMED.

Para garantir o acesso ao tratamento em tempo útil, a Administração Central dos Sistemas de Saúde promove a utilização da telemedicina e das tecnologias de informação como instrumentos de auxílio

à coordenação dos cuidados, a fim de propiciar melhor e mais rápido acesso a serviços especializados concentrados, independentemente da zona geográfica onde se localizam os serviços (Tabela 2).

Lista de Consultas de Telemedicina	
Anestesiologia	Imuno-hemoterapia
Angiologia e Cirurgia Vascular	Imunologia
Cardiologia	Medicina Física e Reabilitação
Cardiologia Pediátrica	Medicina Interna
Cirurgia Cardio-Torácica	Medicina Tropical
Cirurgia Geral	Nefrologia
Cirurgia Maxilo-Facial	Neonatologia
Cirurgia Pediátrica	Neurologia Pediátrica
Cirurgia Plástica e Reconstructiva e Estética	Neurocirurgia
Dermato-Venereologia	Neuroftalmologia
Diabetologia	Neurologia
Infecciologia	Obstetrícia
Doenças Autoimunes	Oftalmologia
Dor	Ortopedia
Endocrinologia e Nutrição	Otorrinolaringologia
Estomatologia	Pancreatologia
Gastroenterologia	Pediatria
Genética Médica	Pneumologia
Ginecologia	Psiquiatria
Hematologia Clínica	Radioncologia
Hemofilia	Reumatologia
Hepatologia	Senologia
Hipertensão	Urologia
Imuno-alergologia	Psicologia

Tabela 2: Lista de exemplos de consultas de telemedicina que são possíveis de ser realizadas no SNS, com a ressalva de que nem todos os Hospitais têm estas consultas

Fonte. Administração Central dos Sistemas de Saúde

Com a intenção de colaborar na identificação e na proposta de reconhecimento de centros de referência nacionais para doenças raras, foi realizada pelo INSA uma auscultação da comunidade médica das doenças raras, da qual resultou a elaboração de uma proposta fundamental para abertura de concurso para centros de referência nacionais, a entregar à Comissão Nacional para os Centros de Referência.

## Informação clínica e epidemiológica

Na sequência das funções atribuídas à equipa nacional da Orphanet, em conformidade com “*Orphanet Standard Operating Procedures*”, as ações desenvolvidas pela Equipa Nacional da Orphanet, contribuíram para a atualização da base de dados internacional, facilitando o acesso a informação na língua portuguesa. Neste âmbito, as tarefas desenvolvidas foram;

1. Revisão e tradução de mais de 1000 Doenças Raras de acordo com a nomenclatura Orpha;
2. Participação em eventos nacionais para divulgação do portal e base de dados da ORPHANET;
3. Registo de mais de 100 testes genéticos disponíveis em Portugal, na base de dados da ORPHANET;
4. Identificação e registo, na base de dados da ORPHANET, das consultas hospitalares dirigidas a doentes raros e respetivos profissionais de saúde do SNS que as efetuam;
5. Registo na base de dados da ORPHANET de centros de referência para doenças raras, reconhecidos em Portugal;
6. Registo, na base de dados da ORPHANET, das associações nacionais e regionais de doentes raros.

Com o objetivo de contribuir para a implementação do registo nacional de doenças raras, a Comissão Interministerial elaborou um documento de reflexão sobre as variáveis a considerar num registo nacional de doença rara, tendo por referência um conjunto de dados comuns para o Registo Europeu de Doença Raras, apresentado pela *European Commission - Joint Research Centre* ( [https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/sites/default/files/EU%20RD%20Platform\\_CDS%20final.pdf](https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/sites/default/files/EU%20RD%20Platform_CDS%20final.pdf) ).

## Investigação

Na sequência da auscultação da comunidade científica, dos profissionais e das associações de doentes com doenças raras foi apresentada uma proposta de agenda de investigação, desenvolvimento e inovação em doenças raras. Esta proposta surge na sequência do Simpósio Doenças Raras\_2017: “Com a investigação, um mundo de possibilidades”, realizado no INSA em Lisboa em 15.12.2017. Co-organizado pelo INSA e pela FCT, este evento, que contou com o apoio financeiro do INSA e da Fundação Amélia de Mello, concretizou um aspeto muito importante da Estratégia que é dar visibilidade e estimular a investigação científica no domínio das doenças raras em todas as modalidades relevantes – epidemiológica, clínica e em serviços de saúde, educação e proteção social. Foram apresentadas contribuições de especialistas portugueses e estrangeiros perante uma audiência de cerca de 150 pessoas, constituída por membros da comunidade científica, profissionais de saúde, associações de doentes e representantes da indústria de produtos de saúde. Um dos resultados práticos desta iniciativa foi a elaboração e validação de uma agenda de ID&I visando melhorar o conhecimento acerca das doenças raras nos seguintes domínios: epidemiologia, diagnóstico, modelos e mecanismos fisiopatológicos, abordagens terapêuticas e recursos para quem (con)vive com estas doenças.

## Inclusão social e cidadania

Com a intenção de desenvolver programas de formação, educação e treino de profissionais de saúde e do sector social, que ajudem à sua capacitação na identificação, tratamento e reabilitação de doenças raras, a Comissão Interministerial propôs como prioridades formativas para os anos 2019-2020, no âmbito do Programa Operacional Inclusão Social e Emprego (PO ISE), programa que abrange as regiões do Norte, Centro e Alentejo e no Programa Operacional Regional do Algarve – CRESC Algarve 2020, a realização de ação de sensibilização para as doenças raras dirigida a profissionais de saúde, com o objetivo geral de aumentar o conhecimento sobre as doenças raras de forma a melhorar o diagnóstico, o cuidado e tratamento dos doentes com este grupo de doenças. Os objetivos específicos propostos para esta ação foram: incrementar o conhecimento sobre a evolução do diagnóstico das doenças raras; sensibilizar os profissionais de saúde para as dificuldades sentidas pelas pessoas portadoras de doença raras; divulgar os recursos disponíveis em Portugal para o diagnóstico, tratamento e acompanhamento das pessoas com doenças raras.

Para Incentivar a colaboração ativa das associações de doentes com doenças raras na definição de respostas integradas e na sua concretização, o INFARMED e a Escola Nacional de Saúde Pública, da Universidade Nova de Lisboa, estabeleceram uma parceria no âmbito do “Projeto Incluir”, com o propósito de realizar ações de formação dirigidas às associações de doentes e primeira ação ocorreu em novembro de 2018. A participação de cidadãos portadores de doença ou representantes de pessoas com doença é concretizada caso a caso em função das especificidades de cada processo de consulta. Nesta fase, a prioridade é o envolvimento no processo de avaliação de tecnologias de saúde, nomeadamente na contribuição do cidadão na identificação das medidas de eficácia e de qualidade de vida consideradas relevantes.

A colaboração ativa das Associações que representam as pessoas com doenças raras, tem sido ao longo dos anos, uma atividade fundamental para definição e implementação de respostas integradas dirigidas às necessidades das pessoas com doença rara. Durante o ano 2018, foram realizadas mais de 30 ações, dirigidas não só a pessoas com doença raras, mas também à comunidade científica e sociedade civil (Quadro 3).

Nome da ação	Data de realização	Destinatários
Artigos de opinião sobre doenças raras <a href="http://www.aliandoencasraras.org/noticias/alianca-nos-media/item/102-finca-joelhos-ou-paris,-na-verdade-tanto-faz.html">http://www.aliandoencasraras.org/noticias/alianca-nos-media/item/102-finca-joelhos-ou-paris,-na-verdade-tanto-faz.html</a> ; <a href="http://www.aliandoencasraras.org/noticias/alianca-nos-media/item/102-finca-joelhos-ou-paris,-na-verdade-tanto-faz.html">http://www.aliandoencasraras.org/noticias/alianca-nos-media/item/102-finca-joelhos-ou-paris,-na-verdade-tanto-faz.html</a>	fev/18	Público em geral
Audição pela Comissão Parlamentar da Saúde	mar/18	Deputados da Comissão Parlamentar da Saúde
Conferência Apoie as doenças raras, mostre-o, em parceria com o INSA e com o i3S <a href="http://www.aliandoencasraras.org/dia-das-doencas-raras-2018.html">http://www.aliandoencasraras.org/dia-das-doencas-raras-2018.html</a>	fev/18	Atores das doenças raras, público em geral
Exposição Expression of Hope III - a Aliança foi promotora da vinda a Portugal desta exposição propriedade da Sanofi <a href="http://www.aliandoencasraras.org/eventos/item">http://www.aliandoencasraras.org/eventos/item</a>	fev/2018 a jun/2018	Público em geral

Sessão de esclarecimento sobre doenças raras na Assembleia da República <a href="http://www.aliancadoencasraras.org/">http://www.aliancadoencasraras.org/</a>	fev/18	Deputados, atores das doenças raras, público em geral
Spot televisivo <a href="https://www.youtube.com">https://www.youtube.com</a>	fev/18	Público em geral
Acção de Sensibilização sobre a Doença de Huntington - Escola Emídio Navarro <a href="http://www.huntington-portugal.com/archives">http://www.huntington-portugal.com/archives</a>	Maio 2018	Sociedade Civil
Colaboração em Reportagem sobre Portugal - European Huntington's Disease Network Newsletter <a href="http://www.ehdn.org/wp-content/uploads/2018">http://www.ehdn.org/wp-content/uploads/2018</a>	Julho 2018	Doentes, familiares, amigos, profissionais de saúde, investigadores, etc
Organização de Encontro Científico sobre Doença de Huntington - no âmbito do 4º Congresso da Academia Europeia de Neurologia <a href="http://www.huntington-portugal.com/archives/1129">http://www.huntington-portugal.com/archives/1129</a> ; <a href="http://www.huntington-portugal.com/archives/1133">http://www.huntington-portugal.com/archives/1133</a> ; <a href="http://www.huntington-portugal.com/archives/1165">http://www.huntington-portugal.com/archives/1165</a>	Junho 2018	Comunidade Huntington Europeia (doentes, familiares, amigos, profissionais de saúde, investigadores, etc.)
Tradução para Português de Vídeos e Textos com Actualizações Científicas sobre a Doença de Huntington <a href="https://vimeo.com/261483183">https://vimeo.com/261483183</a> ; <a href="https://pt.hdbuzz.net/261">https://pt.hdbuzz.net/261</a> <a href="http://www.huntington-portugal.com/archives/1204">http://www.huntington-portugal.com/archives/1204</a> ; <a href="https://pt.hdbuzz.net/263">https://pt.hdbuzz.net/263</a> ; <a href="http://www.huntington-portugal.com/archives/1272">http://www.huntington-portugal.com/archives/1272</a> ; <a href="http://www.huntington-portugal.com/archives/1281">http://www.huntington-portugal.com/archives/1281</a> ;	2018	Doentes, familiares, amigos, profissionais de saúde, investigadores
Apoio Directo aos doentes e famílias - presencialmente ou por telefone/e-mail	2018	Doentes, familiares, amigos, profissionais de saúde, investigadores, etc.
Estudo das opções para existência de organização chapéu única	fev/2018 a nov/2018	
Participação no Curso "A Genética na Medicina Geral e Familiar" - organização IBMC-CGPP, Porto <a href="http://www.huntington-portugal.com/archives/1070">http://www.huntington-portugal.com/archives/1070</a> ; <a href="http://www.huntington-portugal.com/archives/1084">http://www.huntington-portugal.com/archives/1084</a>	abr/18	Profissionais de Saúde - Médicos de Medicina Geral e Familiar
Fornecer informação atualizada relativamente às perspetivas de tratamento das doenças às famílias com menor capacidade de acesso à informação; Disponibilizar atenção e conforto psicológico (não clínico) às famílias afetadas;	2018	Associados
Chamar a atenção da opinião pública para as doenças através de redes sociais	2018	Publico em geral
Colaboração em reportagens, notícias e separatas de diversos meios de comunicação social (jornais, rádio, televisão) <a href="https://www.tsf.pt/sociedade/saude/interior/deixar-de-ter-vergonha-da-doenca-da-vergonha-9455068.html">https://www.tsf.pt/sociedade/saude/interior/deixar-de-ter-vergonha-da-doenca-da-vergonha-9455068.html</a> <a href="http://docemargarida.inesprazeres.com/M/media/">http://docemargarida.inesprazeres.com/M/media/</a>	2018	Sociedade Civil
Encontros de Famílias; Sessões de esclarecimento aos doentes e familiares	nov-18	Doentes e familiares

Participação em congressos europeus e internacionais relativos às doenças representadas <a href="http://www.huntington-portugal.com/archives/1219">http://www.huntington-portugal.com/archives/1219</a>	2018	Doentes, familiares, amigos, profissionais de saúde, investigadores
Participação no Curso de Capacitação de Associações de Doentes - organização IBMC-CGPP, Porto <a href="http://www.huntington-portugal.com/archives">http://www.huntington-portugal.com/archives</a>	Maio 2018 - Julho 2018	Representantes da APDH; Comunidade Huntington Portuguesa
Participação no Documentário "Não Somos Tão Raros Nem estamos Tão Sós: A Força das Associações de Doentes" - produzido pelo IBMC-CGPP, Porto <a href="https://www.youtube.com/watch?v=MUNkttTolw0">https://www.youtube.com/watch?v=MUNkttTolw0</a>	Julho 2018	Sociedade Civil

Tabela 3: Exemplo de algumas atividades realizadas pelas associações de pessoas com doença rara. Fonte. Aliança Portuguesa de Associações das Doenças Raras

Para os desenvolvimentos de programas de formação, educação e treino de profissionais de saúde e do sector social, que ajudem à sua capacitação na identificação, tratamento e reabilitação de doenças raras, realizam-se diversas ações de formação de formadores para o Desenvolvimento de uma Escola Inclusiva, na sequência da publicação do Decreto-Lei n.º 54/2018, de 6 de julho. Estas ações contaram com a participação de 130 professores e decorreram em Braga, Porto, Chaves, Coimbra e Évora, tendo como objetivo capacitar docentes para a formação e sua replicação sobre a implementação do novo enquadramento legal da educação inclusiva.

Com a publicação do Decreto-Lei n.º 55/2018, de 6 de julho, sobre flexibilidade curricular, e tendo por base a Estratégia Nacional de Educação para a Cidadania e o Perfil dos Alunos à saída da escolaridade obrigatória, realizaram-se ações formação de formadores em Vila Nova de Gaia e Beja, a cerca de 30 professores com o objetivo de capacitar/dotar docentes para replicarem a formação de pares na utilização do Referencial de Educação para a Saúde, como uma ferramenta universal para o desenvolvimento de competências pessoais, cognitivas e socio emocionais e promoção da literacia em saúde dos alunos.

No início do ano letivo 2018/2019, foram criadas equipas conjuntas que realizaram workshops com Diretores de Agrupamentos de Escolas, para a implementação destes dois Diplomas - Educação Inclusiva – Flexibilidade curricular e Estratégia de Educação para a Cidadania da Escola. Pretende-se que estas equipas, constituídas por Técnicos e Docentes, possam abranger todos os agrupamentos de escolas do país, pelo que este trabalho tem sido continuado ao longo do ano.

Para capacitar as pessoas com doenças raras e os seus cuidadores, foi apresentado o projeto MAVI (Modelo de Apoio à Vida Independente). O Modelo de Apoio à Vida Independente - Assistência Pessoal para pessoas com deficiência prevê a existência de projetos-piloto para o período de 2017-2020 que serão cofinanciados pelo Portugal 2020, no âmbito do Domínio Temático Inclusão Social e Emprego. Este projeto, apesar de não ser exclusivamente dirigido às pessoas com doenças raras, contribui para o aumento de funcionalidade e qualidade de vida das pessoas com doenças raras mais incapacitantes.

## Considerações finais

Quando se confronta o plano de atividades desenhado para o ano 2018 e os resultados demonstrados neste relatório, verifica-se que algumas das atividades planeadas não foram concretizadas. Todavia, também é possível verificar que com o contributo individual e coletivo de todas as organizações que constituem esta Comissão Interministerial, foi possível desenhar e implementar diversas atividades que não estavam inicialmente previstas, mas que se consideram relevantes para as pessoas com doença rara.

O produto mais concreto do ano 2018 foi o manual de apoio às pessoas com doença rara. Este manual compila um conjunto de informação dispersa em vários organismos públicos, relevantes para as pessoas com doença rara. (<http://www.insa.min-saude.pt/primeiro-manual-de-apoio-a-pessoa-com-doenca-rara/>)

A ausência de orçamento específico alocado às atividades da Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020 e a impossibilidade de as entidades envolvidas poderem aceitar financiamento externo de entidades privadas com fins lucrativos, é um dos maiores condicionantes da implementação dos planos anuais.

Face ao exposto, as atividades planeadas para o ano 2019 deverão continuar a ser programadas no estrito domínio de competências e recursos disponíveis dos diferentes parceiros da Estratégia, com eventual limitação na definição de alguns objetivos.



## Bibliografia

Aronson, J.K. 2006. "Rare Diseases and Orphan Drugs." British Journal of Clinical Pharmacology 61 (3). Chichester, UK: John Wiley & Sons Ltd.: 243–45. doi:10.1002/9781118312087.ch13.

Comissão Europeia. 2014. "Relatório Sobre a Implementação Da Comunicação Da Comissão Sobre Doenças Raras: Desafios Para a Europa." COM (2014) 548 final, Bruxelas

Derayah, Simin, Kazemi, Rabiei, Hosseini, and Moghaddasi. 2018. "National Information System for Rare Diseases with an Approach to Data Architecture: A Systematic Review." Intractable & Rare Diseases Research 7 (3): 156–63. doi:10.5582/irdr.2018.01065.

Direção Geral da Saúde. Norma N.º 017/2018 de 14/09/2018 "Encaminhamento de pessoas com Coagulopatias Congénitas". Disponível em: <https://www.dgs.pt/directrizes-da-dgs/normas-e-circulares-normativas/norma-n-0172018-de-14092018.aspx>

Direção Geral da Saúde. Norma N.º 008/2018 de 19/03/2018 - Diagnóstico e seguimento da pessoa com Esclerose Tuberosa em Idade Pediátrica e no Adulto. Disponível em: <https://www.dgs.pt/directrizes-da-dgs/normas-e-circulares-normativas/norma-n-0082018-de-19032018.aspx>

Direção Geral da Saúde. Norma N.º 001/2018 de 09/01/2018 - Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR). Disponível em: <https://www.dgs.pt/directrizes-da-dgs/normas-e-circulares-normativas/norma-n-0012018-de-09012018.aspx>

European Union Committee of Experts on Rare Diseases. 2013. "EUCERD Core Recommendations On Rare Disease Patient Registration And Data Collection To The European Commission, Member States" no. June.

Eurordis - European Organisation for Rare Diseases. 2005. "Rare Diseases: Understanding This Public Health Priority". Paris, France.

EURORDIS. (2007). Eurordis-Rare Diseases Europe. Retrieved from [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

Melissa Desmedt, Sonja Vertriest, Johan Hellings, Jochen Bergs, Ezra Dessers, , Patrik Vankrunkelsven, Hubertus Vrijhoef, Lieven Annemans , Nick Verhaeghe , Mirko Petrovic, Dominique Vandijck. Economic Impact of Integrated Care Models for Patients with Chronic Diseases: A Systematic Review.2016. VALUE IN HEALTH 19 892 – 902

Ministérios da Educação. Decreto-Lei 54/2018, Diário da República n.º 129/2018, Série I de 2018-07-06.

Ministérios da Educação. Decreto-Lei 55/2018, Diário da República n.º 129/2018, Série I de 2018-07-06.

Ministérios da Saúde da Educação e Ciência e da Solidariedade Emprego e Segurança Social. Despacho 2129-B/2015, Diário da República n.º 41/2015, 2o Suplemento, Série II de 2015-02-27.

Ministérios da Saúde. Despacho n.º 1818/2017, Diário da República n.º 43/2017, Série II de 2017-03-01.

Ministérios da Saúde. Despacho n.º 2123/218, Diário da República n.º 42/2018, Série II de 2018-02-28.

Ministérios da Saúde. Despacho n.º 6669/217, Diário da República n.º 148/2017, Série II de 2017-08-02

Lochmüller, Hanns, Yann Le Cam, Anneliene H Jonker, Lilian PL Lau, Gareth Baynam, Petra Kaufmann, Paul Lasko, Hugh JS Dawkins, Christopher P Austin, and Kym M Boycott. 2017. "IRDiRC Recognized Resources: A New Mechanism to Support Scientists to Conduct Efficient, High-Quality Research for Rare Diseases." *European Journal of Human Genetics* 25 (2): 162–65. doi:10.1038/ejhg.2016.137.

Lochmüller, Hanns, Josep TorrentFarnell, Yann Le Cam, Anneliene H. Jonker, Lilian PI Lau, Gareth Baynam, Petra Kaufmann, et al. 2017. "The International Rare Diseases Research Consortium: Policies and Guidelines to Maximize Impact." *European Journal of Human Genetics* 25 (12). Springer US: 1293–1302. doi:10.1038/s41431-017-0008-z.

Orphanet. 2016. "Standard Operating Procedures": Orphanet 2016 (June 2016) [https://www.orpha.net/orphacom/special/eproc\\_SOPs.pdf](https://www.orpha.net/orphacom/special/eproc_SOPs.pdf)

Orphanet. 2018. "Rare Disease Registries in Europe." Orphanet 2018 (January): 1–37. doi:10.1016/j.bbr.2014.08.039. <https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf>

Orphanet Report Series. 2018. "Prevalence and Incidence of Rare Diseases: Bibliographic Data." [https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence\\_of\\_rare\\_diseases\\_by\\_decreasing\\_prevalence\\_or\\_cases.pdf](https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_decreasing_prevalence_or_cases.pdf)

Richter, Trevor, Sandra Nestler-Parr, Robert Babela, Zeba M Khan, Theresa Tesoro, Elizabeth Molsen, and Dyfrig A Hughes. 2015. "Rare Disease Terminology and Definitions—A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group." *Value in Health* 18 (6). Elsevier: 906–14. doi:10.1016/j.jval.2015.05.008.