

2019

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 (2020).

Palavras chave
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
www.dgs.pt

AUTOR
Departamento da Qualidade na Saúde

Lisboa, setembro, 2020

Índice

Resumo em Linguagem Clara.....	2
Summary in Plain Language	2
Introdução.....	3
Resultados do processo de implementação do CPDR	5
Conclusão	9

Índice de gráficos, tabelas e figuras

Gráfico 1. Evolução da implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR)	6
Gráfico 2. N.º de CPDR requisitados por instituição em 2019	7
Gráfico 3. As 10 doenças raras com mais CPDR requisitados em 2019	8
Tabela 1. Implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR).....	5

Resumo

O que é este documento?

Relatório anual sobre a implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR), referente ao ano 2019, elaborado pelo Departamento da Qualidade na Saúde, Divisão de Planeamento e Melhoria da Qualidade.

O que consta do documento?

Neste relatório anual são apresentados dados que demonstram a implementação do processo de requisição de Cartão de Pessoas com Doença Rara no ano 2019.

Quais são as principais conclusões?

Em cumprimento da Norma da DGS n.º 01/2018, verificou-se que durante o ano 2019, foram emitidos 1065 Cartões de Pessoa com Doença Rara, podendo observar-se o registo de 411 doenças raras em 25 unidades de consultas de especialidade médica.

O que se quer atingir em 2020?

- Início do processo de visualização do CPDR nos sistemas de informação das urgências dos hospitais no momento da triagem;
- Aumentar o número de códigos ORPHA disponíveis no CPDR.

Summary

What is this document?

The 2019 Annual report on the implementation of the Rare Disease Card, was elaborated by the Department of Quality in Health, Division of Quality Design and Improvement.

What can I find in this document?

This annual report presents data regarding the implementation process of the Rare Disease Card request for the year 2019.

Main conclusions?

In compliance with the DGS guideline n.º 01/2018, during 2019, 1065 Rare Disease Cards were issued and 411 rare disease registrations in 25 medical consultation units.

What do we aim for 2020?

- Start the visualization of the Rare Disease Card in the existing information systems of the emergency departments during the triage;
- Increase the number of ORPHA codes in Rare Disease Card.

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 ([Comissão Europeia \(2014\)](#))¹.

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 de abordagem, tratamento e acompanhamento clínico, especialmente em situações de urgência e emergência, justificam 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 n.º 34/2009 aprovada e publicada no Diário da República, 1ª Série, n.º 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 na 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 2019.

¹ Comissão Europeia (2014). Relatório sobre a implementação da Comunicação da Comissão sobre Doenças Raras: desafios para a Europa [COM (2008) 679 final] e da Recomendação do Conselho de 8 de junho de 2009 relativa a uma ação europeia em matéria de doenças raras (2009/C 151/02). Disponível em: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/PT/TXT/PDF/?uri=CELEX:52014DC0548&from=PT> [Consultado em 30/06/2020].

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 código ORPHA 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 n.º 01/2018, 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, em:

<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.

Resultados do processo de implementação do CPDR

Ao longo dos últimos 6 anos, como se verifica na Tabela 1, os profissionais e unidades de saúde têm demonstrado cada vez mais interesse na requisição de CPDR, tendo sido requisitados 7177 CPDR, até dia 31 de dezembro de 2019.

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

Indicador	2014	2015	2016	2017	2018	2019
N.º Cartões requisitados	622	911	776	2703	1100	1065
N.º Unidades de Saúde emissoras	6	13	14	24	30	25
N.º Novas doenças codificadas	168	182	106	301	166	158

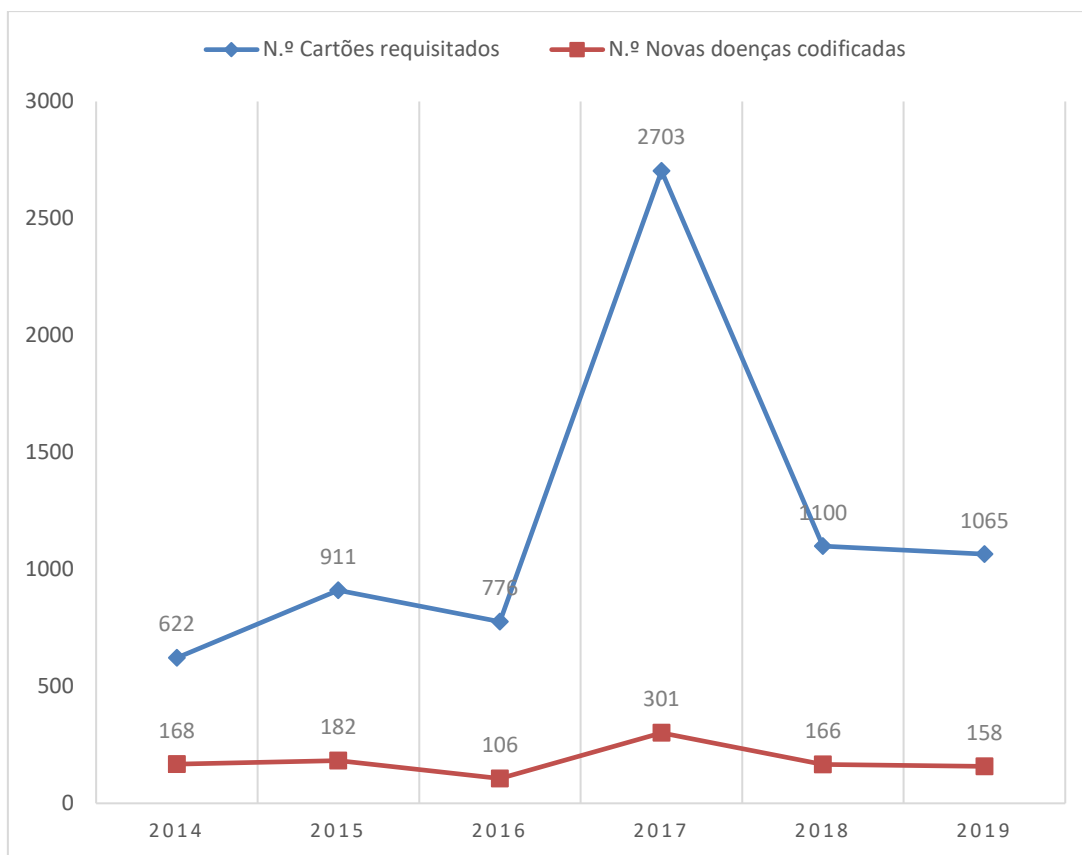
Fonte: DGS, a partir de dados fornecidos pelos SPMS em 2020

Verifica-se uma ligeira diminuição do n.º de novos CPDR emitidos em 2019 comparativamente ao ano 2018. Salienta-se que no ano 2017, a 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. Todavia é expectável uma estabilização do número de cartões emitidos anualmente, por diversos fatores como:

- A etiologia das doenças raras está muitas vezes associada a fatores genéticos e metabólicos, enquadrada na definição de doenças crónicas não transmissíveis;
- A obtenção de um diagnóstico correto é frequentemente um processo intrincado e longo, daí o diagnóstico ser frequentemente feito apenas em centros de referência;
- A maior consciencialização do regulamento geral da proteção de dados, pode ter condicionada a emissão dos n.º de CPDR emitidos, uma vez que esta está dependente do consentimento escrito.

Quando comparado o número de novas doenças codificadas em 2019 com todas as doenças codificadas com códigos ORPHA nos anos anteriores, verifica-se que no ano 2019 foram codificadas mais 158 novas doenças raras. Este resultado pode estar relacionado com a atualização da lista de códigos ORPHA disponibilizada no CPDR, ou ainda com o acesso a testes genéticos mais diferenciados que alterem o diagnóstico inicial para outro mais preciso, cuja evolução se observa no Gráfico 1.

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



Fonte: DGS, a partir de dados fornecidos pelos SPMS em 2020

Quando se analisa a informação individualizada por prestadores, observa-se que no ano 2019, os 1065 CPDR requisitados foram emitidos em 25 instituições, conforme Gráfico 2, verificando-se que cerca de 85% dos CPDR foram requisitados por 5 instituições com Centros de Referência para as seguintes áreas de doenças raras:

- Oncologia Pediátrica;
- Doenças Hereditárias do Metabolismo (incluindo as Doenças Lisossomais de Sobrecarga)
- Coagulopatias Congénitas;
- Fibrose Quística;
- Paramiloidose Familiar
- Epilepsia Refratária;
- Onco-Oftalmologia;

Gráfico 2. N.º de CPDR requisitados por instituição em 2019



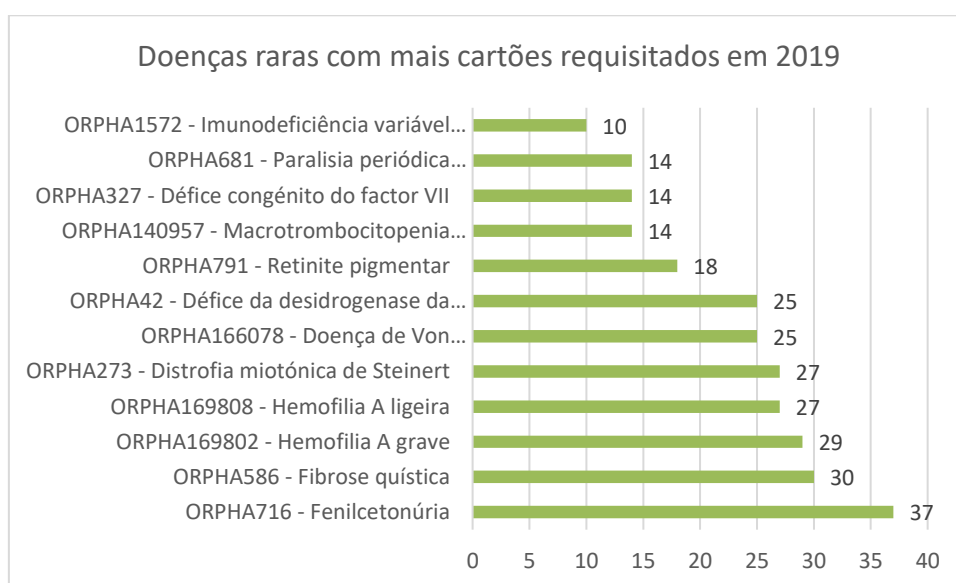
Fonte: DGS, a partir de dados fornecidos pelos SPMS em 2020

Quando analisada a informação por doença, é possível constatar que no ano 2019 foram registadas 411 doenças raras nos novos cartões emitidos, correspondendo a 158 novas doenças codificadas.

A emissão de novo cartão pode, por vezes, estar associada à atualização do diagnóstico preliminar para um diagnóstico mais preciso, correspondente a uma designação atualizada da doença rara, diferente da inicial.

As doenças raras com mais CPDR requisitados foram a Fenilcetonúria, Fibrose Quística e ainda Hemofilia A grave e Hemofilia A ligeira (Gráfico 3).

Gráfico 3. As 10 doenças raras com mais CPDR requisitados em 2019



Fonte: DGS, a partir de dados fornecidos pelos SPMS em 2020

Conclusão

Durante o ano 2019 foram emitidos 1065 Cartões de Pessoa com Doença Rara (CPDR), registando 411 doenças raras, das quais 158 pela 1ª vez. Estes CPDR foram requisitados em 25 unidades de saúde de todo o país, verificando-se que cerca de 85% são cinco instituições hospitalares com Centros de Referência para doenças raras, nomeadamente o Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (35,7%), o Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte (16,7%), o Centro Hospitalar Universitário do Porto (11,2%), o Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central (10,8%) e o Centro Hospitalar Universitário de S. João (10,2%).

Apesar dos hospitais com Centros de Referência para doenças raras serem as instituições que maior número de CPDR emitem, existe a necessidade de continuar a divulgar a existência deste instrumento em todas as consultas de especialidade, pois as doenças raras são transversais a todo o país, a todas as faixas etárias e o acesso a cuidados de emergência ajustados à doença rara pode ocorrer em qualquer serviço de urgência.

Para o ano de 2020, como forma de aumentar a utilidade e difusão do CPDR, mantêm-se propostos pela DGS os seguintes desenvolvimentos a implementar pelos SPMS:

- 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 atualizações dos códigos Orpha, de forma automatizada, disponibilizadas 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.



Alameda D. Afonso Henriques, 45

1049-005 Lisboa – Portugal

Tel.: +351 218 430 500

Fax: +351 218 430 530