

CARTÃO DA PESSOA COM DOENÇA RARA

Relatório Técnico

2023

www.dgs.pt

CARTÃO DA PESSOA COM DOENÇA RARA

Relatório Técnico

FICHA TÉCNICA

Portugal. Ministério da Saúde. Direção-Geral da Saúde.
RELATÓRIO TÉCNICO
CARTÃO DA PESSOA COM DOENÇA RARA
Lisboa: Direção-Geral da Saúde, 2024.

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, Divisão de Planeamento e Melhoria da Qualidade

Lisboa, dezembro, 2024

Índice

Resumo	3
Summary	3
Considerações Prévias	4
Resultados do processo de implementação do CPDR	6
Conclusão	10

Índice de gráficos, tabelas e figuras

Gráfico 1. Evolução da implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR)	7
Gráfico 2. Número de CPDR requisitados por instituição em 2023	8
Gráfico 3. As doenças raras com mais CPDR requisitados em 2023	9
Tabela 1. Implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR)	6

Resumo

O que é este documento?

Relatório anual sobre a implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR), referente ao ano de 2023, 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 do CPDR no ano de 2023.

Quais são as principais conclusões?

Em cumprimento da Norma da DGS n.º 01/2018, verificou-se que durante o ano de 2023 foram emitidos 1417 CPDR, podendo observar-se o registo de 444 doenças raras diferentes nos novos cartões emitidos, das quais 110 são novas doenças codificadas pela primeira vez no ano de 2023. Trinta e cinco unidades de consultas de especialidade médica emitiram CPDR neste ano.

O que se quer atingir em 2024?

- Iniciar o 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 2023 Annual Report on the implementation of the Rare Disease Person's Card (RDPC) has been prepared 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 RDPC request during the year 2023.

What are the main conclusions?

- In compliance with the DGS Guideline No. 01/2018, during 2023, 1,417 RDPCs were issued, and 444 different rare diseases were registered, including 110 diseases registered for the first time in 2023. This year thirty-five specialized medical units have registered RDPCs.

What do we aim for 2024?

- Start the visualization of the RDPC in the existing information systems of the emergency departments during the triage;
- Increase the number of ORPHA codes in the RDPCs.

Considerações Prévias

A definição europeia de doença rara, adotada pela Direção-Geral da Saúde (DGS), 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 hereditárias;
- 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, recomendou ao Governo a criação de um "Cartão" para a pessoa com doença rara. Neste âmbito, a DGS, através do Departamento da Qualidade na Saúde, desenvolveu um instrumento para proteção especial dos portadores de doença rara, denominado "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 prestação de cuidados;
- 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 Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR), implementado pela Direção-Geral da Saúde (DGS) desde 2014, constitui uma ferramenta inovadora que visa proteger e melhorar a prestação de cuidados de saúde a pessoas com doenças raras em Portugal. O CPDR assegura que, em situações de emergência e urgência, os profissionais de saúde dispõem de informações clínicas relevantes e atualizadas, permitindo um cuidado mais eficaz e personalizado

O presente relatório apresenta a evolução do processo de implementação do CPDR, com destaque para os dados de monitorização do ano de 2023. Com o objetivo de agilizar o processo e clarificar o procedimento de emissão do CPDR, a Norma da DGS n.º 01/2018 define as suas condições de emissão e consulta.

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 personalização dos cuidados de urgência/emergência

Os avanços no uso do CPDR não só evidenciam o compromisso da DGS com a proteção de pessoas com doenças raras, como também posicionam Portugal como referência no contexto europeu para o tratamento e acompanhamento destas condições. Este esforço contínuo assegura:

- a) A melhoria na continuidade de cuidados, com acesso simplificado a informações clínicas em serviços de urgência;
- b) A personalização de tratamentos de emergência, com base nos códigos ORPHA e orientações específicas;
- c) O aumento do diagnóstico precoce e preciso, devido à integração de novos códigos e à formação contínua dos profissionais de saúde

Resultados do processo de implementação do CPDR

Ao longo dos últimos 10 anos, como se verifica na Tabela 1, os profissionais e unidades de saúde têm demonstrado cada vez mais interesse na requisição do CPDR, tendo sido requisitados 11.670 CPDR, até dia 31 de dezembro de 2023.

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

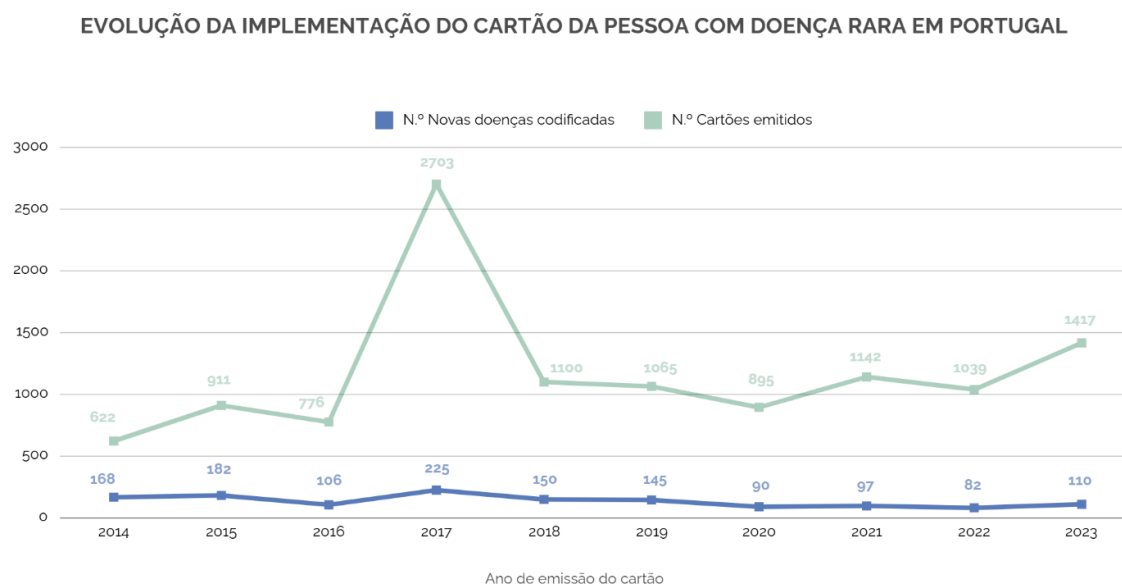
INDICADOR	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
N.º Cartões requisitados	622	911	776	2703	1100	1065	895	1142	1039	1417
N.º Unidades de Saúde emissoras	6	13	14	24	30	25	24	25	30	35
N.º Novas doenças codificadas	168	182	106	225	150	145	90	97	82	110

Verificou-se um aumento de 36,3% do número de novos CPDR emitidos em 2023, comparativamente ao ano de 2022, o que poderá estar relacionado com as formações dirigidas a médicos, realizadas pela DGS, decorridas no âmbito da codificação ORPHA. O ano 2017 foi uma exceção, em que a possibilidade de requisição do CPDR foi expandida a todos os hospitais públicos e privados, 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 obtenção de um diagnóstico de doença rara é maioritariamente um processo intrincado e longo, daí o diagnóstico ser frequentemente feito apenas em Centros de Referência;
- A maior consciencialização do Regulamento Geral sobre a Proteção de Dados pode ter condicionado o número de CPDR emitidos, uma vez que está dependente do consentimento escrito;
- Constrangimentos na atualização dos Códigos ORPHA disponíveis no CPDR, nos últimos anos.

Todavia, quando comparado o número de novas doenças codificadas em 2023 com a totalidade das doenças codificadas com códigos ORPHA nos anos anteriores, verifica-se que no ano de 2023 foram codificadas pela primeira vez mais 110 novas doenças raras (Gráfico 1).

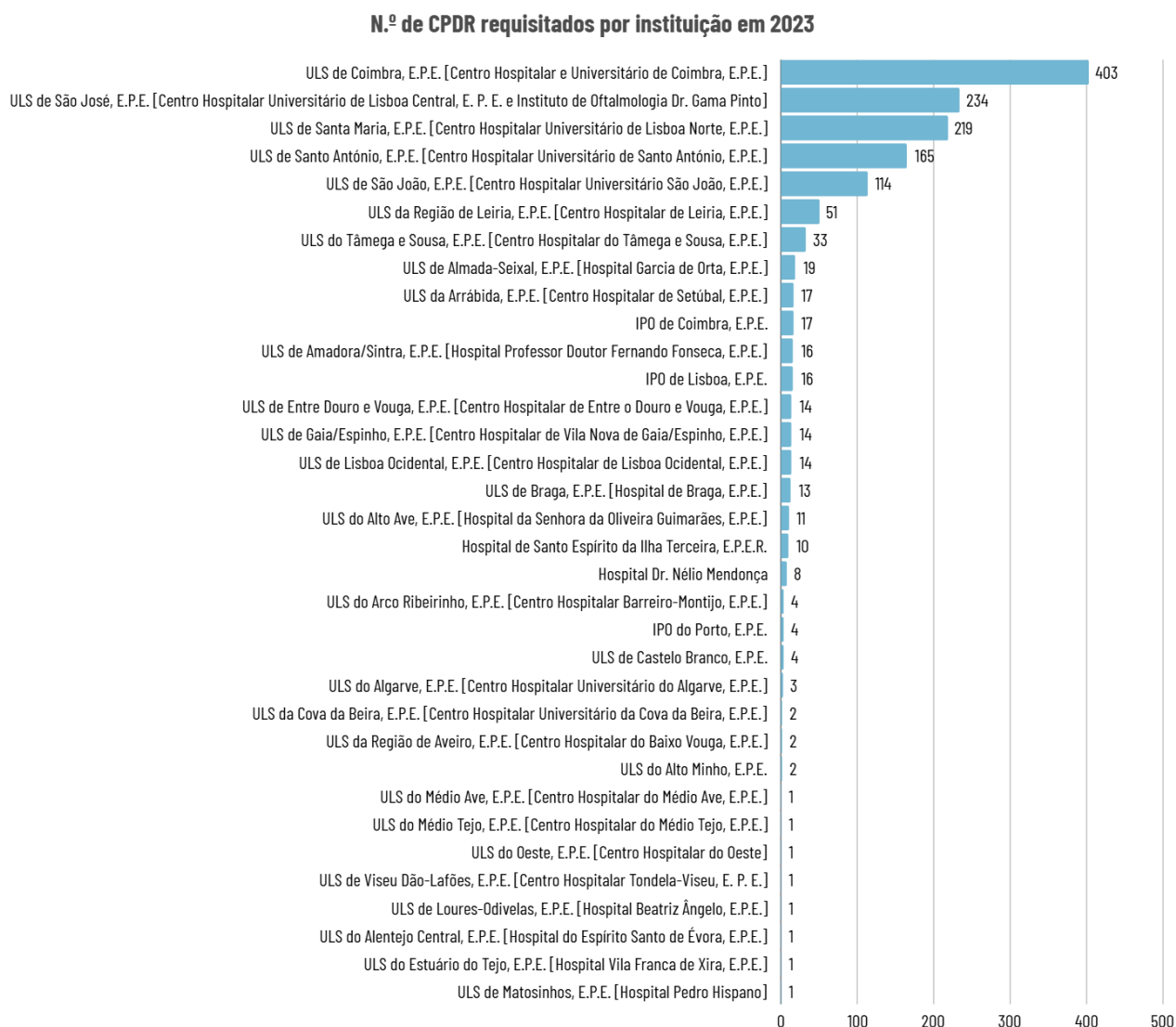
Gráfico 1. Evolução da implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR)



Quando se analisa a informação individualizada por prestadores, observa-se que, no ano de 2023, os 1417 CPDR requisitados foram emitidos em 35 instituições, conforme o Gráfico 2, mais cinco que no ano anterior. Verificou-se que 83,2% dos CPDR foram requisitados por sete Unidades Locais de Saúde (ULS) e os Instituto Português de Oncologia (IPO) de Lisboa e do Porto, que integram Centros de Referência, nomeadamente:

- Unidade Local de Saúde de Coimbra, E.P.E. (28,4%);
- Unidade Local de Saúde de São José, E.P.E. (16,5%), dos quais 12,3% requisitados no Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central e 4,2% no Instituto de Oftalmologia Dr. Gama Pinto;
- Unidade Local de Saúde de Santa Maria, E.P.E. (15,5%);
- Unidade Local de Saúde de Santo António, E.P.E. (11,6%);
- Unidade Local de Saúde de São João, E.P.E. (8,0%);
- Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental, E.P.E. (1,0%);
- Unidade Local de Saúde do Alto Ave, E.P.E. (0,8%);
- Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, E.P.E. (1,1%);
- Instituto Português de Oncologia do Porto Francisco Gentil, E.P.E. (0,3%).

Gráfico 2. Número de CPDR requisitados por Instituição 2023



Quando analisada a informação por doença, é possível constatar que no ano de 2023 foram registadas 444 doenças raras diferentes (444 códigos ORPHA distintos) nos novos cartões emitidos, das quais 110 são novas doenças codificadas pela primeira vez no ano de 2023.

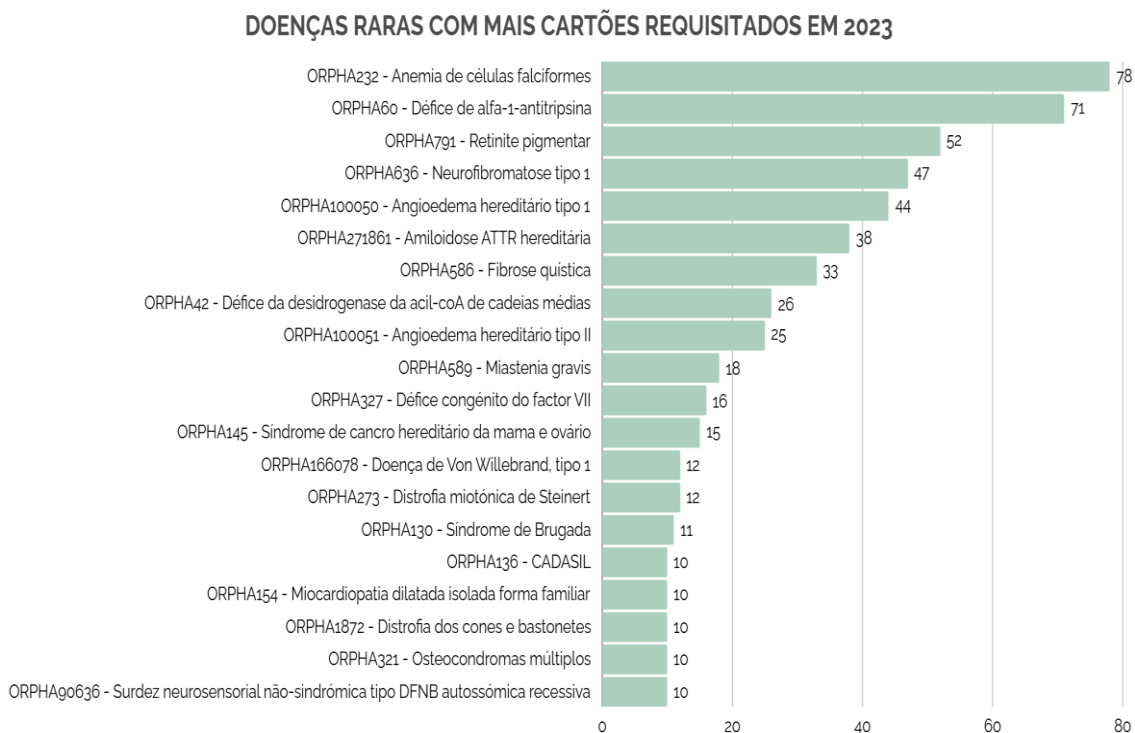
À semelhança do que aconteceu no ano de 2022, as doenças raras com mais CPDR requisitados em 2023 foram a Anemia de Células Falciformes, Défice de alfa-1antitripsina, Retinite pigmentar, Neurofibromatose tipo 1 e Angioedema hereditário tipo 1 (Gráfico 3). Estas doenças estão também entre as mais prevalentes na Europa, de acordo com a lista de 2023 disponibilizada anualmente pela Orphanet .²

Em 2023, os 1417 cartões emitidos corresponderam a 1416 pessoas com doença rara. Desde o início da emissão do CPDR, em 2014, até final de 2023 foram identificadas 1354 doenças raras diferentes (c.f. Tabela 1), correspondendo a 10242 pessoas com doença rara com CPDR. Por conseguinte, em Portugal, já foram codificadas cerca de 32,8% das 6000 doenças raras atualmente identificadas.

² Orphanet Report Series (2023). Prevalence of rare diseases: Bibliographic data – Number 2. Disponível em: https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_decreasing_prevalence_or_cases.pdf [Consultado em 26/04/2024].

Ao longo do tempo pode, por vezes, ocorrer a emissão de novo cartão para o mesmo doente. Esse facto pode, por um lado, estar associado à atualização do diagnóstico preliminar para um diagnóstico mais preciso, correspondente a uma designação atualizada da doença rara, diferente da inicial. Por outro lado, poderá estar relacionado com a identificação de uma outra doença rara distinta.

Gráfico 3. As doenças raras com mais CPDR requisitados em 2023



Conclusão

Durante o ano de 2023 foram emitidos 1417 CPDR, registando-se 444 doenças raras diferentes, das quais 110 pela primeira vez. Estes CPDR foram requisitados em 35 unidades de saúde de todo o país, verificando-se que 83,2% dos CPDR foram requisitados por sete Unidades Locais de Saúde (ULS) que integram Centros de Referência, nomeadamente a Unidade Local de Saúde de Coimbra, E.P.E. (28,4%), a Unidade Local de Saúde de São José, E.P.E. (16,5%), a Unidade Local de Saúde de Santa Maria, E.P.E. (15,5%), a Unidade Local de Saúde de Santo António, E.P.E. (11,6%), a Unidade Local de Saúde de São João, E.P.E. (8,0%), a Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental, E.P.E. (1,0%) e a Unidade Local de Saúde do Alto Ave, E.P.E. (0,8%), para além dos Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, E.P.E. (1,1%) e o Instituto Português de Oncologia do Porto Francisco Gentil, E.P.E. (0,3%).

O ano de 2023 destacou-se por avanços relevantes na implementação do CPDR, com um aumento de 36,3% no número de cartões emitidos em relação ao ano de 2022, e de 16,7% no número de unidades de saúde que requisitaram CPDR. Este progresso reflete os esforços de formação e sensibilização realizados pela Equipa Nacional Orphanet, direcionados à capacitação dos profissionais de saúde. 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 2024, como forma de aumentar a utilidade e difusão do CPDR, mantêm-se propostos pela DGS os seguintes desenvolvimentos:

- Facilitar a visualização do CPDR nos sistemas de informação nos Serviços de Urgência de unidades hospitalares 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 no CPDR, de forma automatizada, disponibilizadas pela Orphanet.
- Melhorar o reconhecimento e a visibilidade das doenças raras, promovendo ações de formação contínuas para profissionais de saúde, além da participação ativa em projetos europeus.
- Manter a atualização da nomenclatura ORPHA.

WWW.DGS.PT



Alameda D. Afonso Henriques, 45
1049-005 Lisboa
Tel.: +351 21 843 05 00
Email: geral@gds.min-saude.p@gds.min-saude.pt

MINISTÉRIO DA SAÚDE