

CARTÃO DA PESSOA COM DOENÇA RARA

Relatório Técnico

2024

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, 2025.

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, junho 2025

Índice

Resumo	1
Summary.....	1
Considerações Prévias.....	2
Resultados do processo de implementação do CPDR	4
Conclusão.....	14

Índice de gráficos, tabelas e figuras

Tabela 1. Implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR)	4
Gráfico 1. Evolução da implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR) em Portugal.....	5
Gráfico 2. Número de CPDRs requisitados por Instituição em 2024	6
Gráfico 3. As doenças raras com mais CPDRs requisitados em 2024	7
Gráfico 4. Número de CPDRs emitidos por Grupo de Doença segundo a Classificação Orphanet em 2024.....	8
Gráfico 5. Proporção de CPDRs emitidos em idade pediátrica em 2024.....	9
Gráfico 6. Número de CPDRs emitidos em idade pediátrica e adulta em 2024 por Instituição	9
.....	9
Tabela 2. Quadro Resumo – Doenças do PNRN com correspondência no CPDR 2024	10
Tabela 3. Top 10 doenças raras com maior número de CPDRs emitidos em idade pediátrica em 2024.....	11
Tabela 4. Top 10 doenças raras com maior número de CPDRs emitidos em idade adulta em 2024	12

Resumo

O que é este documento?

O relatório anual sobre a implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR), referente ao ano de 2024.

O que consta do documento?

Neste relatório anual são apresentados dados que demonstram a implementação do processo de requisição do CPDR no ano de 2024.

Quais são as principais conclusões?

Em cumprimento da Norma da DGS n.º 01/2018, verificou-se que durante o ano de 2024 foram emitidos 1593 CPDR, podendo observar-se o registo de 515 doenças raras diferentes nos novos cartões emitidos, das quais 117 são novas doenças codificadas pela primeira vez no ano de 2024. Trinta e quatro unidades de consultas de especialidade médica emitiram CPDR neste ano.

O que se quer atingir em 2025?

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

Summary

What is this document?

The 2024 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 2024.

What are the main conclusions?

In compliance with the DGS Guideline No. 01/2018, during 2024, 1,593 RDPCs were issued, and 515 different rare diseases were registered, including 117 diseases registered for the first time in 2024. This year thirty-four specialized medical units have registered RDPCs.

What do we aim for 2025?

- Start the visualization of the RDPC in the existing information systems of the emergency departments during the triage;
- Increase and update the available 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 de vida;
- e) Nem sempre têm tratamento específico;
- 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.
- h) Os cuidados de saúde centram-se na melhoria da qualidade de vida e o aumento da esperança de vida;

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 em 2014 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 presente relatório apresenta a evolução do processo de implementação do CPDR, com destaque para os dados de monitorização do ano de 2024. 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 melhoria na continuidade de cuidados, com acesso simplificado a informações clínicas em serviços de urgência;
- A personalização de tratamentos de emergência, com base nos códigos ORPHA e orientações específicas;
- 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

Desde 2014, 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 13.263 CPDR, até dia 31 de dezembro de 2024.

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

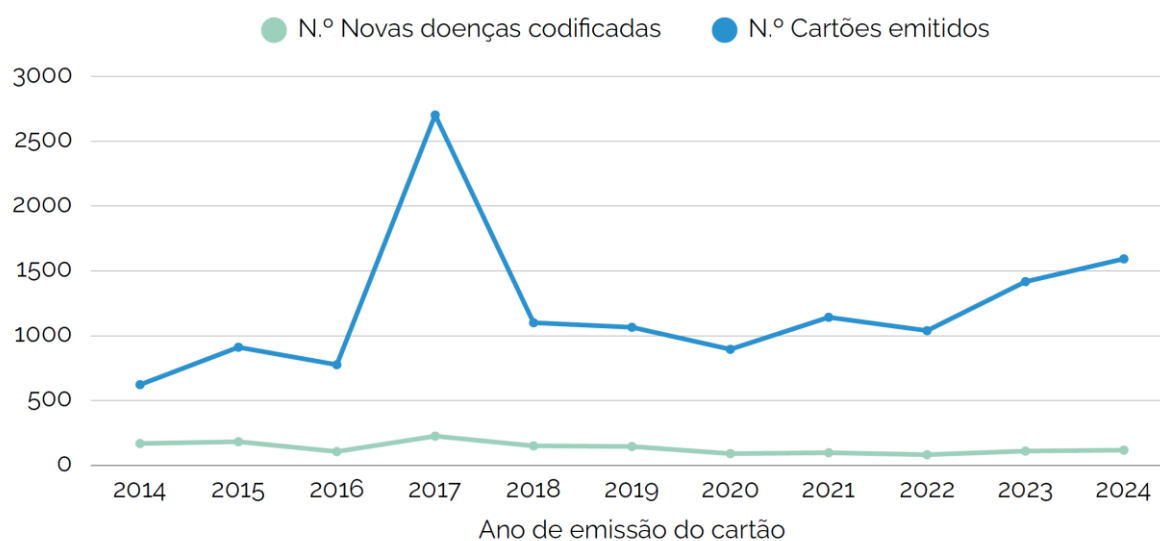
INDICADOR	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024
N.º Cartões requisitados	622	911	776	2703	1100	1065	895	1142	1039	1417	1593
N.º Unidades de Saúde emissoras	6	13	14	24	30	25	24	25	30	35	34
N.º Novas doenças codificadas	168	182	106	225	150	145	90	97	82	110	117

Verificou-se um aumento de 12,4% do número de novos CPDR emitidos em 2024, comparativamente ao ano de 2023, o que poderá estar relacionado com as formações dirigidas a médicos, realizadas pela DGS, decorridas no âmbito da codificação ORPHA e do Projeto Europeu OD4RD (*Orphanet Data For Rare Diseases*). 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) 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;
- b) 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;
- c) Constrangimentos na atualização dos Códigos ORPHA disponíveis no CPDR, nos últimos anos.

Ainda, quando comparado o número de novas doenças codificadas em 2024 com a totalidade das doenças codificadas com códigos ORPHA nos anos anteriores, verifica-se que no ano de 2024 foram codificadas pela primeira vez mais 117 novas doenças raras (**Gráfico 1**).

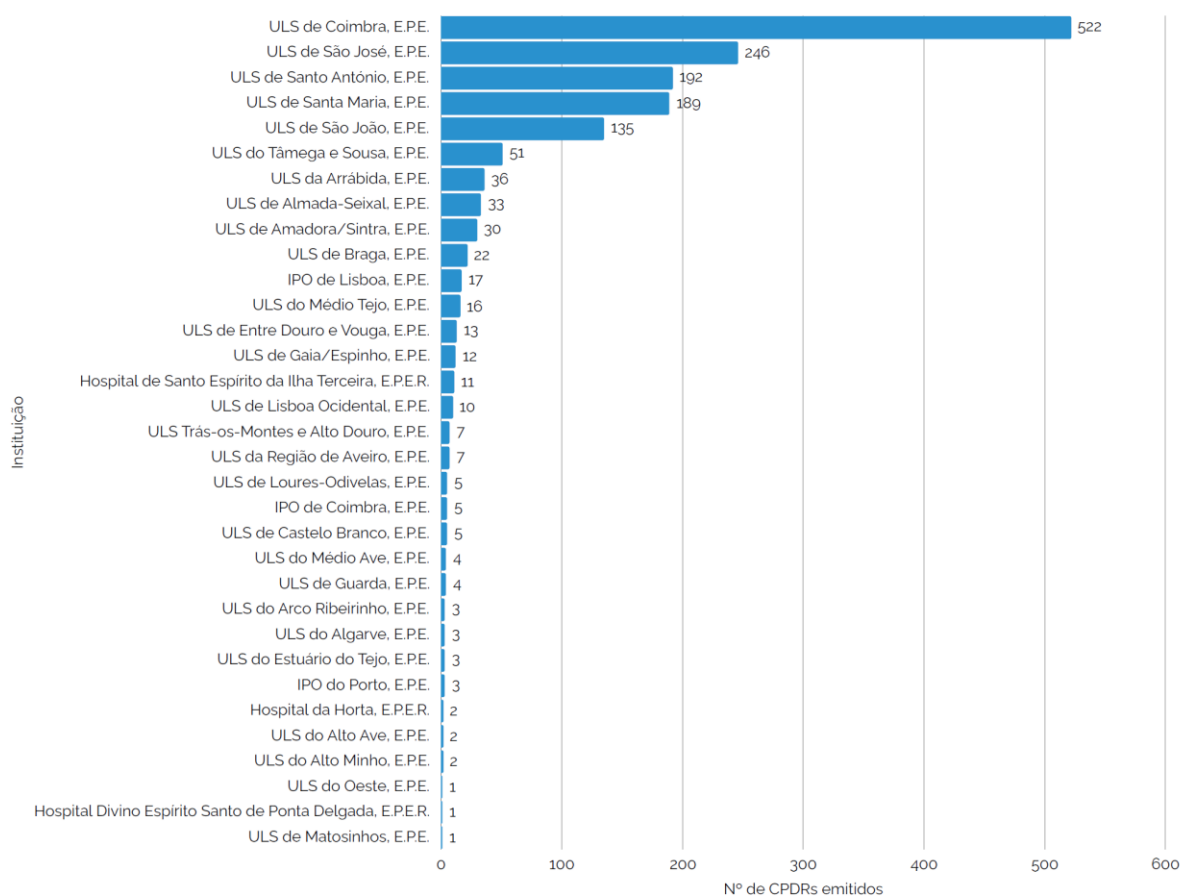
Gráfico 1. Evolução da implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR) em Portugal



Quando se analisa a informação individualizada por prestadores, observa-se que, no ano de 2024, os 1593 CPDR requisitados foram emitidos em 34 instituições, conforme o **Gráfico 2**, menos uma do que no ano 2023. Verificou-se que 82,7% dos CPDR foram requisitados por sete Unidades Locais de Saúde (ULS) e pelo Instituto Português de Oncologia (IPO) do Porto e pelo IPO de Lisboa, que integram Centros de Referência, nomeadamente:

- a) Unidade Local de Saúde de Coimbra, E.P.E. (32,8%);
- b) Unidade Local de Saúde de São José, E.P.E. (15,4%), dos quais 14,0% requisitados no Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central e 1,4% no Instituto de Oftalmologia Dr. Gama Pinto;
- c) Unidade Local de Saúde de Santo António, E.P.E. (12,1%);
- d) Unidade Local de Saúde de Santa Maria, E.P.E. (11,9%);
- e) Unidade Local de Saúde de São João, E.P.E. (8,5%);
- f) Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, E.P.E. (1,1%);
- g) Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental, E.P.E. (0,6%);
- h) Instituto Português de Oncologia do Porto Francisco Gentil, E.P.E. (0,2%);
- i) Unidade Local de Saúde do Alto Ave, E.P.E. (0,1%).

Gráfico 2. Número de CPDRs requisitados por Instituição em 2024



Quando analisada a informação por doença, é possível constatar que no ano de 2024 foram registadas 515 doenças raras diferentes (515 códigos ORPHA distintos) nos novos cartões emitidos - o que corresponde a cerca de 7–8% do universo de doenças raras descritas na base de dados da Orphanet, das quais 117 são novas doenças codificadas pela primeira vez no ano de 2024.

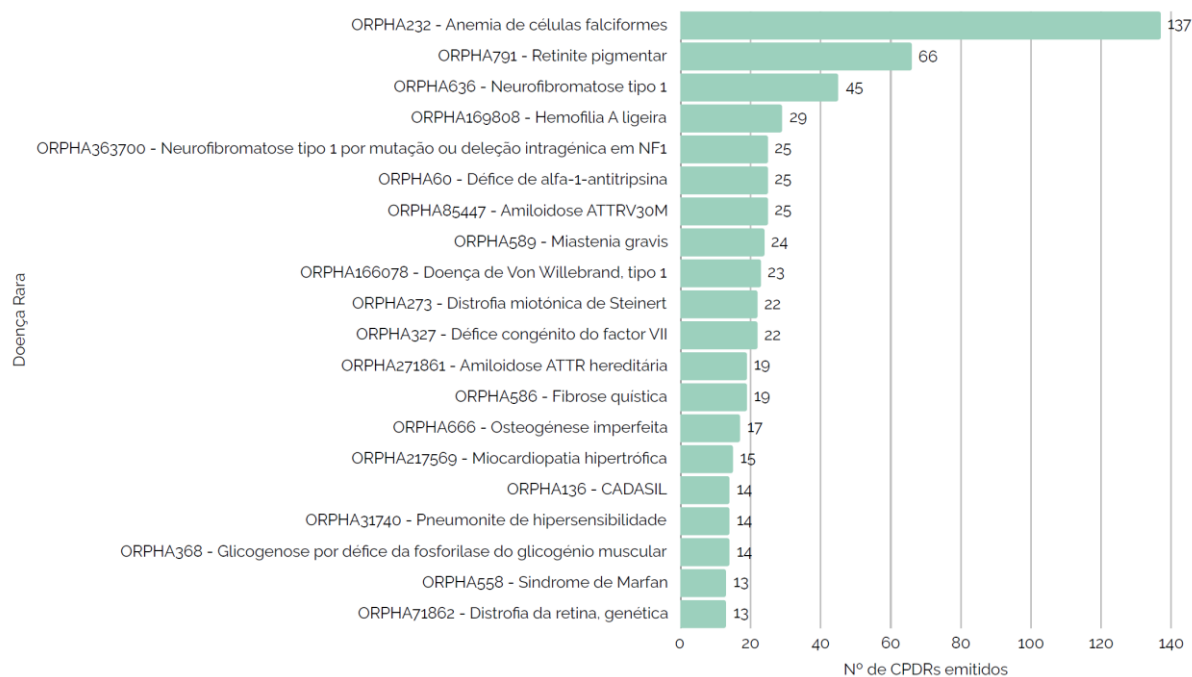
À semelhança do que aconteceu no ano de 2023, as doenças raras com mais CPDR requisitados em 2024 foram a Anemia de Células Falciformes, Retinite pigmentar e Neurofibromatose tipo 1 (**Gráfico 3**). Estas doenças estão também entre as mais prevalentes na Europa, de acordo com a lista de 2024 disponibilizada anualmente pela Orphanet².

Em 2024, os 1593 cartões emitidos corresponderam a 1592 pessoas com doença rara. 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.

Entre 2014, ano de início da emissão do CPDR em Portugal, e o final de 2024, foram identificadas 1472 doenças raras diferentes (**c.f. Tabela 1**), correspondendo a 11.834 pessoas com doença rara com CPDR. Atualmente, estão descritos 6528 códigos de doenças raras no site da Orphanet.

² Orphanet Report Series (2024). Prevalence of rare diseases: Bibliographic data - Number 2. Disponível em: https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/PT/Prevalencia_das_doencas_raras_por_prevalencia_decrescente_ou_casos.pdf [Consultado em 14/04/2025].

Gráfico 3. As doenças raras com mais CPDRs requisitados em 2024



Com vista a uma caracterização mais pormenorizada das doenças raras registadas na emissão dos CPDRs, os cartões emitidos em 2024 foram agrupados segundo a Classificação Orphanet, conforme apresentado no **Gráfico 4**. Esta categorização baseou-se na correspondência entre os códigos ORPHA dos cartões e a classificação nosológica correspondente. Importa referir que, nesta análise, o somatório do número de CPDRs por classificação Orphanet (1601) excede o total de cartões efetivamente emitidos (1593 em 2024). Esta diferença decorre do facto de um mesmo cartão poder estar associado a mais do que um diagnóstico, refletindo a possibilidade de coexistência de múltiplas patologias raras num mesmo indivíduo. Assim, cada CPDR pode contribuir para mais do que uma categoria diagnóstica, o que justifica a discrepância entre o número total de cartões e a soma dos registos por grupo de doença. Para além disso, existem cartões cujo código ORPHA não integra nenhuma classificação, em virtude das atualizações recorrentes na nomenclatura ORPHA. Neste caso, passam a integrar conceitos previstos pela Orphanet, como “entidade obsoleta” — quando a patologia é melhor descrita por outro termo mais preciso ou por uma classificação mais detalhada já existente — ou “não rara na Europa”.

Em 2024, destacaram-se como grupos de doenças com maior número de CPDRs emitidos as doenças hematológicas raras (como a Anemia de Células Falciformes), as doenças neurológicas raras (como a Neurofibromatose tipo 1) e as doenças oftalmológicas raras (tal como a Retinite Pigmentar). Este perfil epidemiológico encontra-se alinhado com os dados de prevalência europeia disponibilizados pela Orphanet em Orphadata (versão de dezembro de 2024)³.

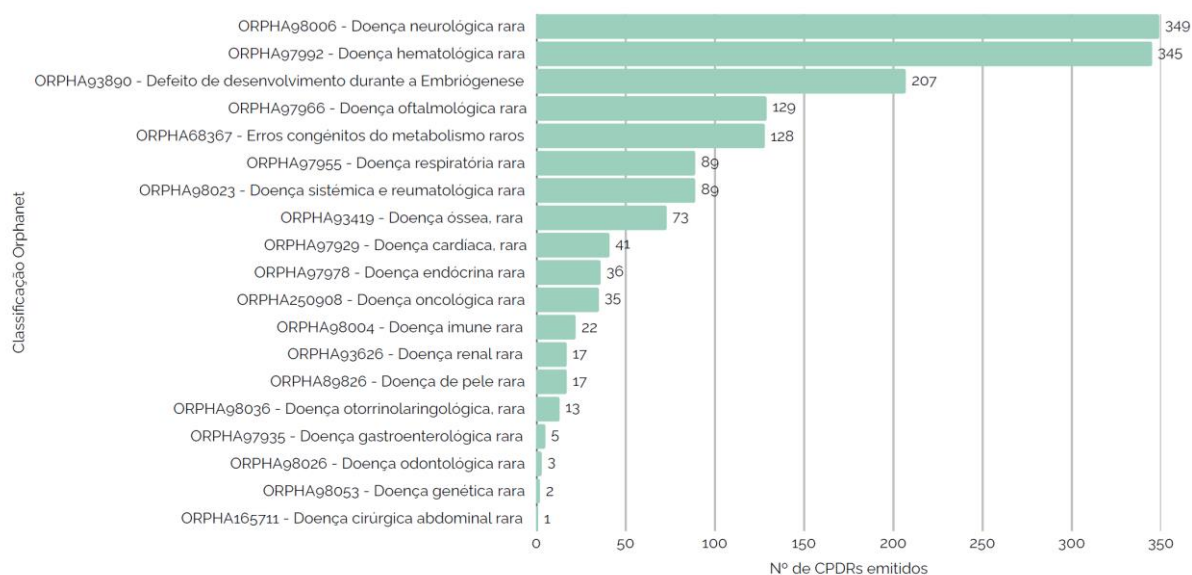
Importa destacar que parte destas doenças — como a Anemia de Células Falciformes, a Fibrose Quística ou a Fenilcetonúria — estão incluídas no painel nacional de rastreio neonatal, vulgarmente conhecido como “teste do pezinho”⁴. Este programa de saúde pública, promovido pelo Instituto

³ Orphanet Knowledge base release of December 2024. Epidemiology (prevalence and/or incidence) of Orphanet rare diseases. Disponível em: <https://www.orphadata.com/epidemiology/> [Consultado em 18/06/2025]

⁴ Serviço Nacional de Saúde (2025). Rastreio neonatal. Disponível em: <https://www.sns24.gov.pt/pt/tema/saude-da-crianca/rastreio-neonatal/>. [Consultado em 10/06/2025]

Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA), permite a deteção precoce de várias doenças metabólicas e hematológicas raras, aumentando significativamente a taxa de diagnóstico nos primeiros dias de vida e, por consequência, a probabilidade de emissão atempada de um CPDR.

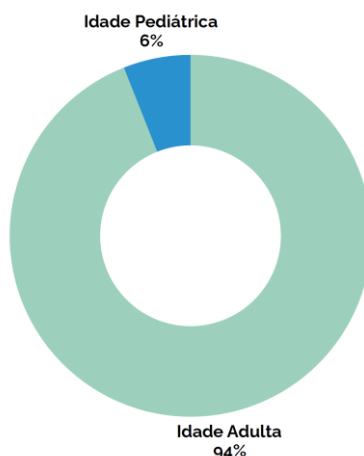
Gráfico 4. Número de CPDRs emitidos por Grupo de Doença segundo a Classificação Orphanet em 2024



Para aprofundar o conhecimento sobre a emissão de CPDR em idade pediátrica, procedeu-se a uma análise exploratória baseada na ULS emissora. Para o efeito, consideraram-se como "cartões pediátricos" todos os emitidos por serviços especializados em população pediátrica, nomeadamente Pediatria, Neuropediatria, Genética Pediátrica, Hematologia Pediátrica, Endocrinologia Pediátrica, Cardiologia Pediátrica, Neurologia Pediátrica, Pneumologia Pediátrica e o Centro de Desenvolvimento da Criança Luís Borges. Reconhecendo que a base de dados do CPDR não inclui, até à data, variáveis como idade ou data de nascimento, esta metodologia foi adotada como um indicador indireto da faixa etária, aceitável para efeitos de análise preliminar. Embora apresente limitações, nomeadamente a possibilidade de exceções — como a permanência de alguns doentes adultos em serviços pediátricos devido a patologias crónicas ou raras —, esta abordagem permite uma aproximação razoável para segmentação etária na ausência de dados diretos.

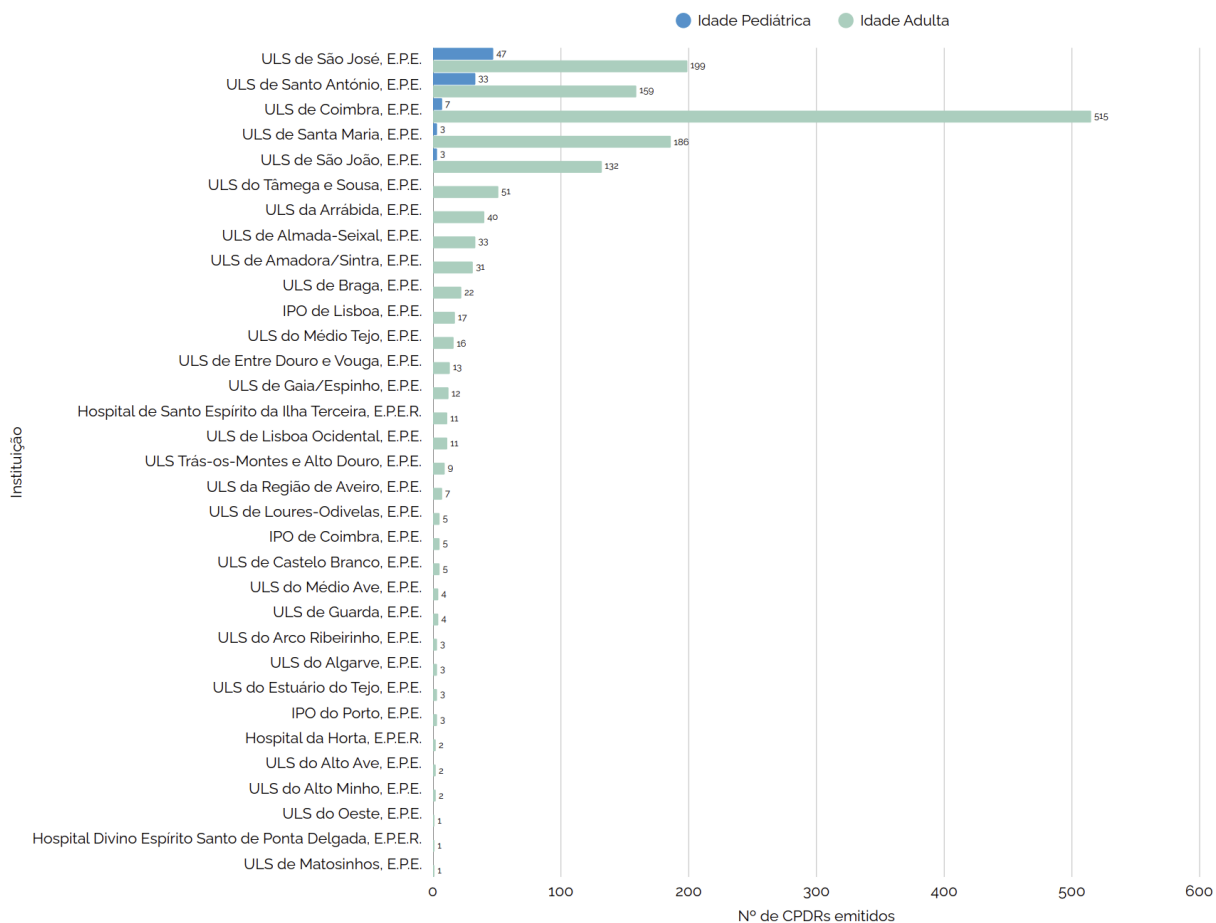
Deste modo, em 2024, foram identificados 93 CPDR emitidos por estes serviços, o que representa cerca de 6% do total de cartões emitidos no ano (**Gráfico 5**).

Gráfico 5. Proporção de CPDRs emitidos em idade pediátrica em 2024



Como é possível observar no **Gráfico 6**, a emissão de CPDRs em idade pediátrica concentrou-se exclusivamente em instituições que integram Centros de Referência Nacionais. Este padrão contrasta com a emissão de CPDRs em idade adulta, alinhada com a tendência global de 2024 (**cf. Gráfico 2**), caracterizada por uma maior diversidade de instituições requisitantes, refletindo uma distribuição mais ampla.

Gráfico 6. Número de CPDRs emitidos em idade pediátrica e adulta em 2024 por Instituição



Este contraste evidencia a importância de reforçar a padronização de práticas e a formação contínua, assegurando equidade e consistência na emissão de CPDRs em todo o SNS.

A maior proporção de determinadas doenças raras entre os cartões emitidos em idade pediátrica em 2024 - incluindo a Anemia de Células Falciformes e a Fibrose Quística (**Tabela 2 e Tabela 3**) – o que poderá ser explicado, em grande medida, pelo Programa Nacional de Rastreio Neonatal (PNRN), vulgarmente conhecido como “teste do pezinho”, conforme referido anteriormente.

Este programa rastreou, em 2024, 84 631 recém-nascidos em Portugal, tendo sido identificados 133 casos positivos de doenças raras. Entre estes, registaram-se 51 doenças hereditárias do metabolismo, 36 casos de drepanocitose (forma clínica da Anemia de Células Falciformes) e 6 de fibrose quística. No mesmo ano, foram emitidos 30 CPDR para doenças hereditárias do metabolismo e 5 para fibrose quística. Estes números são apresentados de forma descritiva, sem que se possa estabelecer correspondência direta entre os diagnósticos identificados pelo rastreio e os CPDR emitidos, dado que o cartão não contém a variável idade ou data de nascimento que permita essa ligação inequívoca. Para algumas doenças do painel PNRN verificaram-se igualmente emissões de CPDR em 2024 (em alguns casos abrangendo todos os diagnósticos nesse ano), enquanto para o Défice da desidrogenase dos ácidos gordos de cadeia média (MCAD) apenas foi emitido 1 cartão em 15 casos identificados (**Tabela 2**).

A articulação entre rastreio neonatal e registo clínico é uma prática consolidada em alguns Estados-Membros: relatórios europeus documentam programas nacionais com elevada cobertura e modelos centralizados de seguimento pós-rastreio, como em França⁵ em Itália⁶ os quais facilitam a transição para registos clínicos e as ações de referência e planeamento.

Tabela 2. Quadro Resumo – Doenças do PNRN com correspondência no CPDR 2024

Doença Rara incluída no PNRN	Diagnósticos confirmados (INSA 2024)	CPDRs emitidos (CPDR 2024)
ORPHA232 - Anemia de células falciformes	36	30
ORPHA586 - Fibrose quística	6	5
ORPHA42 – Défice da desidrogenase dos ácidos gordos de cadeia média (MCAD)	15	1
ORPHA33 – Acidemia isovalérica	1	1
ORPHA25 – Défice de Glutaril-CoA Desidrogenase	1	1
ORPHA6 – Défice de carboxilase 3-metilcrotonil-CoA	0	1
ORPHA943 – Acidúria malónica	0	1

⁵ Bardou, M., et al. Newborn Screening Programmes: Review of the French Experience. International Journal of Neonatal Screening, 8(2), 2022. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9149820>. [Consultado em 10/06/2025]

⁶ Taruscio, D., et al. Expanded Newborn Screening in Italy: Update and Perspectives. International Journal of Neonatal Screening, 6(4), 2020. Disponível em: <https://flore.unifi.it/handle/2158/1238376>. [Consultado em 10/06/2025]

ORPHA228302 – Défice da Carnitina-Palmitoil Transferase 2, forma miopática	0	1
--	---	---

Nota metodológica: Para esta análise, foi obtida a lista de doenças raras codificadas nos CPDR emitidos em idade pediátrica em 2024 e verificado quais dessas patologias estão incluídas no painel de rastreio do Programa Nacional de Rastreio Neonatal (PNRN). Posteriormente, cruzaram-se estes diagnósticos com os casos positivos confirmados pelo PNRN no mesmo ano (dados INSA 2024).

As tabelas seguintes (**Tabela 3 e Tabela 4**) apresentam as 10 doenças com maior número de CPDR emitidos em 2024 em idade pediátrica e na idade adulta, respetivamente. Incluem duas medidas de frequência relativa: (i) o peso da doença no total de CPDRs emitidos no respetivo grupo etário (1500 cartões em adultos e 93 em idade pediátrica) e (ii) o peso da doença no total de doenças codificadas nos cartões emitidos no grupo etário (503 doenças diferentes codificadas nos adultos e 40 nos cartões pediátricos).

Tabela 3. Top 10 doenças raras com maior número de CPDRs emitidos em idade pediátrica em 2024

TOP 10 – Doenças Raras em Idade Pediátrica	Nº de CPDRs emitidos	Frequência relativa no total de CPDR emitidos no grupo etário (%)	Frequência relativa no total de doenças codificadas (%)
ORPHA232 - Anemia de células falciformes	30	32,3%	75,0%
ORPHA636 - Neurofibromatose tipo 1	7	7,5%	17,5%
ORPHA586 - Fibrose quística	5	5,4%	12,5%
ORPHA251365 - Síndrome de doença de células falciformes-hemoglobina C	4	4,3%	10,0%
ORPHA98896 - Distrofia muscular de Duchenne	4	4,3%	10,0%
ORPHA610 - Miopatia de Bethlem	3	3,2%	7,5%
ORPHA3205 - Síndrome de Sturge-Weber	3	3,2%	7,5%
ORPHA262 - Distrofia muscular de Duchenne e de Becker	3	3,2%	7,5%
ORPHA805 - Complexo da esclerose tuberosa	2	2,2%	5,0%
ORPHA166 - Doença de Charcot-Marie-Tooth	2	2,2%	5,0%

Tabela 4. Top 10 doenças raras com maior número de CPDRs emitidos em idade adulta em 2024

TOP 10 – Doenças Raras em Idade Adulta	Nº de CPDRs emitidos	Frequência relativa no total de CPDR emitidos no grupo etário (%)	Frequência relativa no total de doenças codificadas (%)
ORPHA232 - Anemia de células falciformes	107	7,1%	21,3%
ORPHA791 - Retinite pigmentar	66	4,4%	13,1%
ORPHA636 - Neurofibromatose tipo 1	38	2,5%	7,6%
ORPHA169808 - Hemofilia A ligeira	28	1,9%	5,6%
ORPHA363700 - Neurofibromatose tipo 1 por mutação ou deleção intragénica em NF1	25	1,7%	5,0%
ORPHA60 - Défice de alfa-1-antitripsina	25	1,7%	5,0%
ORPHA85447 - Amiloidose ATTRV30M	25	1,7%	5,0%
ORPHA589 - Miastenia gravis	24	1,6%	4,8%
ORPHA166078 - Doença de Von Willebrand, tipo 1	23	1,5%	4,6%
ORPHA327 - Défice congénito do factor VII	22	1,5%	4,4%

Em idade adulta, a anemia de células falciformes destaca-se como a doença rara mais frequente no CPDR em 2024, com 107 cartões emitidos, correspondendo a 7,1% do total de CPDR emitidos em adultos. Esta hemoglobinopatia hereditária apresenta elevada prevalência em determinadas regiões do globo, nomeadamente África Subsariana, Médio Oriente, Índia e Brasil^{7 8}. O valor observado no CPDR poderá refletir, em parte, fluxos migratórios recentes de adultos provenientes destas regiões, que acedem ao Serviço Nacional de Saúde e, após confirmação diagnóstica, obtêm o respetivo cartão⁹. Esta tendência é consistente com dados europeus que associam o aumento de casos diagnosticados em idade adulta à mobilidade internacional, reforçando a necessidade de políticas de saúde pública adaptadas às dinâmicas demográficas e epidemiológicas, bem como de recursos assistenciais adequados para responder à crescente prevalência desta condição^{7 9}.

Este padrão justifica a continuidade da monitorização epidemiológica das doenças raras em diferentes grupos etários, reforçando a necessidade de integrar variáveis demográficas e clínicas mais granulares na base de dados nacional do CPDR. A segmentação por faixa etária permitirá análises longitudinais e comparativas mais robustas, contribuindo para o desenvolvimento de políticas de saúde públicas dirigidas tanto para a população pediátrica quanto para a adulta. A presença consistente de doenças como anemia de células falciformes e neurofibromatose tipo 1

⁷ World Health Organization (WHO). Sickle-cell disease: A strategy for the WHO African Region. Brazzaville: WHO; 2022. Disponível em: <https://www.afro.who.int/publications/sickle-cell-disease-strategy-who-african-region>. [Consultado em 10/07/2025].

⁸ Orphanet. Sickle cell anemia – ORPHA:232. Disponível em: <https://www.orpha.net/en/disease/detail/232>. [Consultado em 10/07/2025]

⁹ European Centre for Disease Prevention and Control (ECDC). Public health guidance on screening for sickle cell and thalassaemia in migrants. Stockholm: ECDC; 2018. Disponível em: <https://www.ecdc.europa.eu/en/publications-data/public-health-guidance-screening-sickle-cell-and-thalassaemia-migrants>. [Consultado em 10/07/2025]

em ambas as faixas etárias (**Tabela 3** e **Tabela 4**) sugere trajetórias clínicas contínuas e necessidades assistenciais duradouras, desde a infância até a vida adulta. No caso pediátrico, destaca-se que a anemia de células falciformes representa 32,3% de todos os CPDR emitidos no grupo etário e 75% de todas as doenças codificadas, evidenciando um perfil fortemente concentrado e influenciado pelo rastreamento neonatal. Já no grupo adulto, observa-se maior dispersão diagnóstica, sem nenhuma doença ultrapassando 10% do total de CPDR emitidos, o que indica uma maior heterogeneidade clínica.

Por outro lado, a concentração de determinadas doenças em apenas uma faixa etária evidencia a importância de estratégias diferenciadas de rastreamento, diagnóstico e acompanhamento. A análise conjunta das duas frequências relativas apresentadas em cada tabela permite interpretar, de forma complementar, o peso absoluto de cada doença no total de CPDR emitidos no grupo, e a sua representatividade relativa face à diversidade diagnóstica registrada, fornecendo uma perspectiva mais completa sobre o perfil epidemiológico de cada faixa etária.

A convergência entre os dados nacionais de emissão de CPDRs e os dados de prevalência da Orphanet, aponta para a utilidade do CPDR como instrumento complementar de monitorização epidemiológica e planejamento em saúde, tendo em conta o caráter facultativo da sua emissão. reforça a validade do CPDR enquanto ferramenta de monitorização epidemiológica e de apoio ao planejamento em saúde. Adicionalmente, evidencia o impacto positivo de políticas como o rastreamento neonatal e a rede nacional de Centros de Referência na emissão do CPDR.

Conclusão

Em 2024, o Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR) registou um aumento de 12,4% no número de cartões emitidos face a 2023, num total de 1.593 CPDR, abrangendo 515 doenças raras distintas, das quais 117 foram codificadas pela primeira vez em Portugal. Os cartões foram requisitados por 34 unidades de saúde de todo o país, com uma concentração significativa (82,7%) em sete Unidades Locais de Saúde (ULS) que integram Centros de Referência, o que sublinha o papel estratégico destas instituições na identificação e gestão clínica das doenças raras. Este crescimento reflete o empenho dos profissionais de saúde e o impacto positivo das ações de capacitação realizadas, contribuindo para uma utilização mais alargada e reconhecida do CPDR em todo o território nacional.

Apesar da predominância dos Centros de Referência na emissão de CPDR, os dados reforçam a importância de continuar a sensibilizar todas as especialidades médicas e unidades hospitalares para a existência e utilidade deste cartão, tendo em conta a transversalidade das doenças raras e a imprevisibilidade dos contextos de urgência em que o acesso à informação clínica pode ser determinante.

Recentemente, passou a ser disponibilizada no Portal da Transparência do SNS informação atualizada mensalmente sobre os cartões CPDR emitidos desde 2020. Esta disponibilização melhora a transparência e a capacidade de monitorização contínua, permitindo acompanhar tendências temporais, variações geográficas e sazonalidade. Facilita o planeamento (alocação de recursos, formação, comunicação) e apoia a prestação de cuidados ao tornar mais visível a utilização do CPDR no sistema de saúde nacional.

Para 2025, foram definidas metas que se consideram importantes alcançar, nomeadamente facilitar a visualização do CPDR nos sistemas de informação hospitalar no momento da triagem em contexto de urgência; automatizar a atualização dos códigos ORPHA a partir das versões disponibilizadas pela Orphanet; integrar, sempre que possível, variáveis demográficas como a idade e a localização geográfica, permitindo análises mais granulares e informadas; promover a formação contínua dos profissionais de saúde e a participação em iniciativas europeias, assegurando que estas atividades respeitam integralmente o Regulamento Geral sobre a Proteção de Dados (RGPD) e garantem a confidencialidade da informação clínica; e manter a nomenclatura ORPHA permanentemente atualizada.

O alcance destas metas permitirá reforçar o valor do CPDR enquanto ferramenta de apoio à prestação de cuidados personalizados, promovendo a continuidade assistencial e contribuindo para uma resposta mais eficaz, equitativa e centrada na pessoa com doença rara.



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

WWW.DGS.PT