

CARTÃO DA PESSOA COM DOENÇA RARA

Relatório Técnico

2025

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, 2026.

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; Carla Pereira;
Cristina Rocha; Inês Cardoso

Lisboa, fevereiro 2026

Índice

Resumo.....	2
Summary.....	2
Considerações Prévias	3
Resultados do processo de implementação do CPDR	5
Conclusão	10

Índice de gráficos, tabelas e figuras

Tabela 1. Implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR).....	5
Gráfico 1. Evolução da implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR) em Portugal	6
Gráfico 2. Número de CPDRs requisitados por Instituição em 2025.....	7
Gráfico 3. As doenças raras com mais CPDRs requisitados em 2025	8
Gráfico 4. Número de CPDRs emitidos por Grupo de Doença segundo a Classificação Orphanet em 2025.....	9

Resumo

O que é este documento?

O relatório anual sobre a implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR), referente ao ano de 2025.

O que consta do documento?

Neste relatório anual são apresentados dados que demonstram a implementação do processo de requisição do CPDR no ano de 2025.

Quais são as principais conclusões?

Em cumprimento da Norma da DGS n.º 01/2018, verificou-se que durante o ano de 2025 foram emitidos 1803 CPDR, podendo observar-se o registo de 594 doenças raras diferentes nos novos cartões emitidos, das quais 155 são novas doenças codificadas pela primeira vez no ano de 2025. Trinta e quatro unidades de consultas de especialidade médica emitiram CPDR neste ano.

O que se quer atingir em 2026?

- 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.
- Ampliar e diversificar os indicadores disponíveis, incorporando dados regionais e etários, de modo a reforçar a análise e apoiar decisões baseadas em evidência.

Summary

What is this document?

The 2025 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 2025.

What are the main conclusions?

In compliance with the DGS Guideline No. 01/2018, during 2025, 1803 RDPCs were issued, and 594 different rare diseases were registered, including 155 diseases registered for the first time in 2025. This year thirty-four specialized medical units have registered RDPCs.

What do we aim for 2026?

- 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.
- Expand and diversify the available indicators by incorporating regional and age-specific data, in order to enhance analysis and support evidence-based decision-making.

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 10000 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 no 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 2025. 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, da especialidade que acompanha a doença rara no SNS, 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 11798 CPDR, até dia 31 de dezembro de 2025.

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

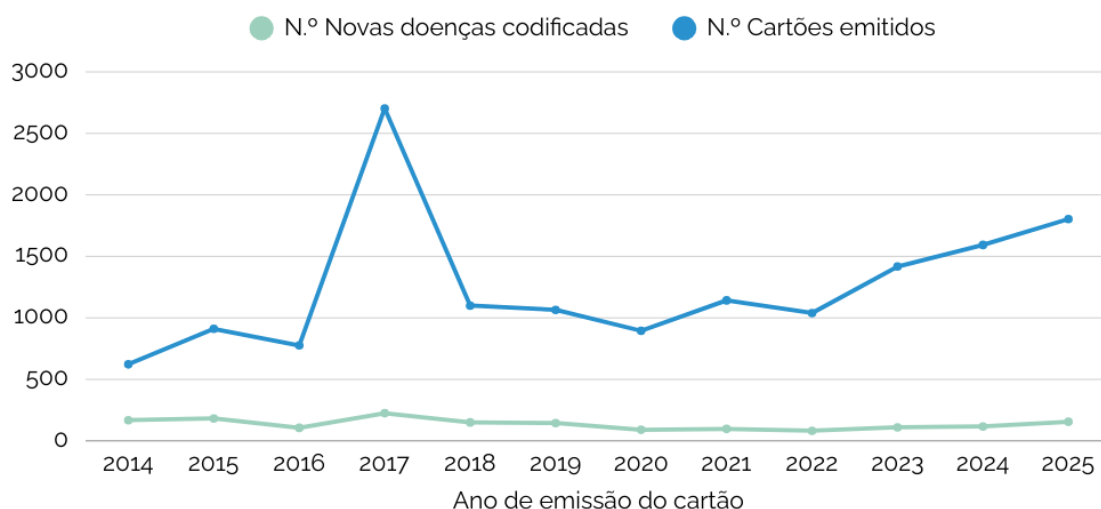
INDICADOR	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024	2025
N.º Cartões requisitados	622	911	776	2703	1100	1065	895	1142	1039	1417	1593	1803
N.º Unidades de Saúde emissoras	6	13	14	24	30	25	24	25	30	35	34	34
N.º Novas doenças codificadas	168	182	106	225	150	145	90	97	82	110	117	155

Verificou-se um aumento de 13,2% no número de novos CPDR emitidos em 2025, em comparação com 2024, o que poderá estar associado à divulgação contínua da ferramenta junto dos profissionais de saúde, no âmbito de diversos projetos europeus relacionados com doenças raras e respetiva codificação ORPHA, como o OD4RD (*Orphanet Data for Rare Diseases*) e o JARDIN (*Joint Action on Integration of European Reference Networks (ERNs) into National Healthcare Systems*). O ano 2017 foi uma exceção, em que a possibilidade de requisição do CPDR foi expandida a todos os hospitais públicos, ficando cada instituição responsável pela sua dinamização e implementação. Todavia, a emissão anual de cartões pode ser influenciada por diversos fatores, tais 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.

Ainda, quando comparado o número de novas doenças codificadas em 2025 com a totalidade das doenças codificadas com códigos ORPHA nos anos anteriores, verifica-se que no ano de 2025 foram codificadas pela primeira vez mais 155 novas doenças raras (**Gráfico 1**).

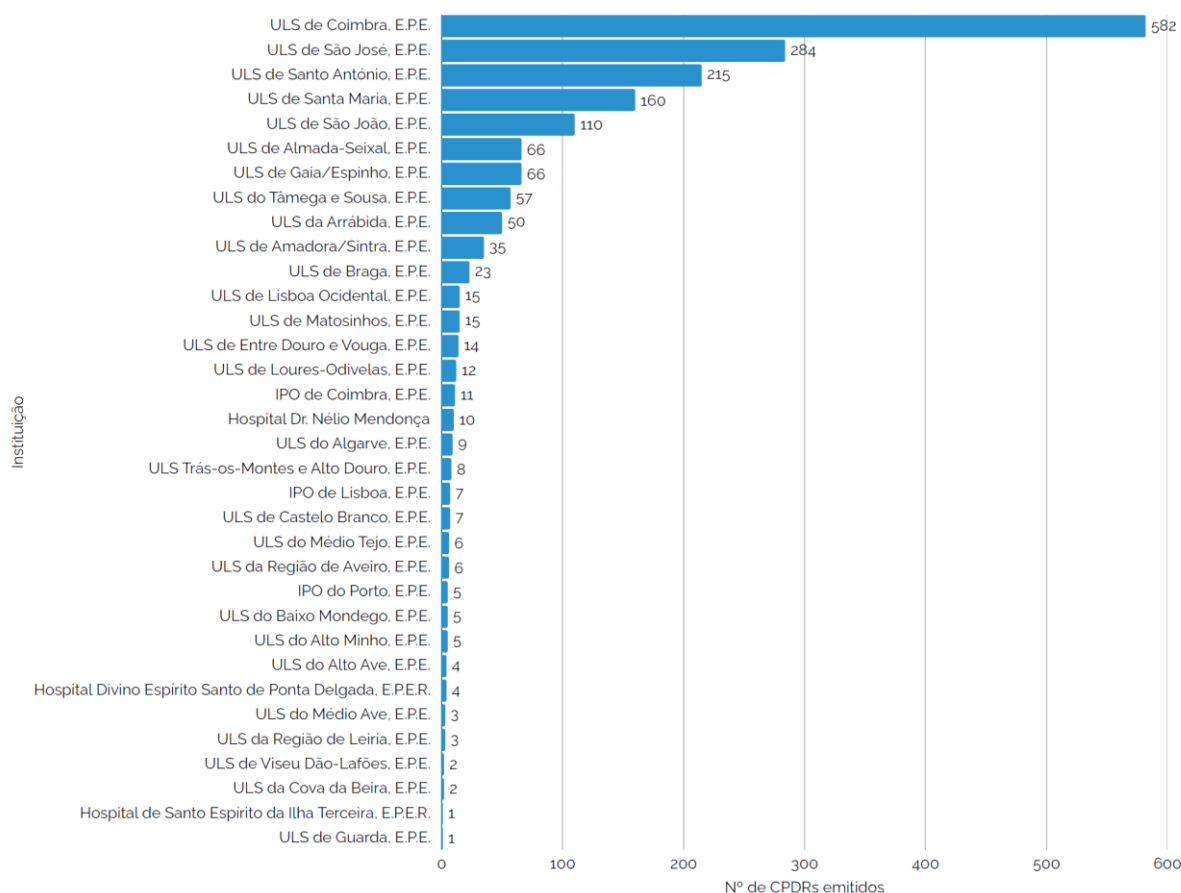
Gráfico 1. Evolução da implementação do Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR) em Portugal



Quando se analisa a informação individualizada por prestadores, observa-se que, no ano de 2025, os 1803 CPDR requisitados foram emitidos em 34 instituições, conforme o **Gráfico 2**, tal como no ano de 2024. Verificou-se que 77,3% dos CPDR foram requisitados por sete Unidades Locais de Saúde (ULS) e pelos três Institutos Portugueses de Oncologia (IPO) — Porto, Lisboa e Coimbra — que integram Centros de Referência, nomeadamente:

- Unidade Local de Saúde de Coimbra, E.P.E. (32,3%);
- Unidade Local de Saúde de São José, E.P.E. (15,8%);
- Unidade Local de Saúde de Santo António, E.P.E. (11,9%);
- Unidade Local de Saúde de Santa Maria, E.P.E. (8,9%);
- Unidade Local de Saúde de São João, E.P.E. (6,1%);
- Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental, E.P.E. (0,8%);
- Instituto Português de Oncologia de Coimbra Francisco Gentil, E.P.E. (0,6%);
- Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, E.P.E. (0,4%);
- Instituto Português de Oncologia do Porto Francisco Gentil, E.P.E. (0,3%);
- Unidade Local de Saúde do Alto Ave, E.P.E. (0,2%).

Gráfico 2. Número de CPDRs requisitados por Instituição em 2025



Quando analisada a informação por doença, é possível constatar que no ano de 2025 foram registadas 594 doenças raras diferentes (594 códigos ORPHA distintos) nos novos cartões emitidos - o que corresponde a cerca de 9-10% do universo de doenças raras descritas na base de dados da Orphanet, das quais 155 são novas doenças codificadas pela primeira vez no ano de 2025.

À semelhança do que aconteceu no ano de 2024, as doenças raras com mais CPDR requisitados em 2025 foram a Anemia de Células Falciformes e a Retinite pigmentar (**Gráfico 3**). Estas doenças estão também entre as mais prevalentes na Europa, de acordo com a lista de 2025 disponibilizada anualmente pela Orphanet².

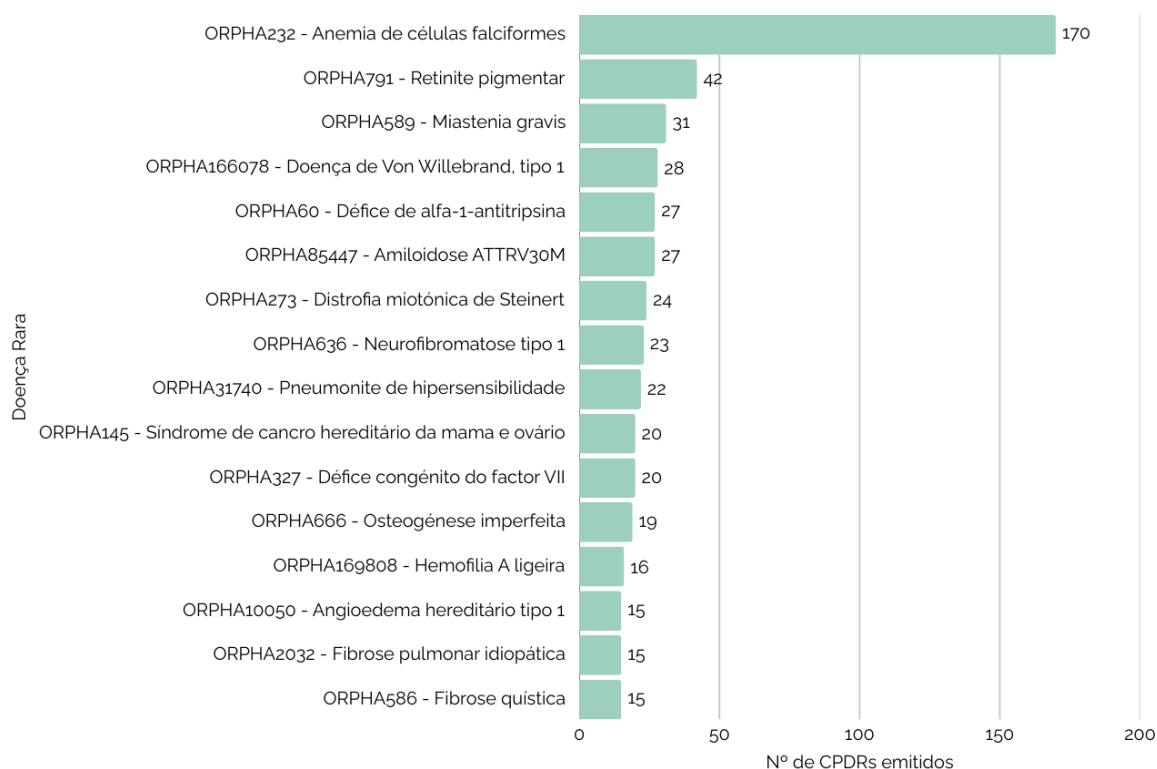
Na sequência de recentes atualizações à base de dados do CPDR, que incluíram a eliminação massiva de registos duplicados e a consolidação de múltiplos diagnósticos por pessoa num único cartão, os valores históricos foram revistos, observando-se uma redução do número de cartões emitidos em anos anteriores e, consequentemente, do valor acumulado. Entre 2014, ano de início da emissão do CPDR em Portugal, e o final de 2025, foram emitidos 12784 CPDR e identificadas 1627 doenças raras diferentes (**c.f. Tabela 1**). Até ao final de 2025, de acordo com a análise do *dataset*³ disponibilizado no portal Orphanet, encontram-se descritos 6.102 códigos ORPHA

² Orphanet Report Series (2025). 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 28/02/2026].

³ Orphanet (2025). Orphadata – *Natural History of Rare Diseases. Orphanet database of rare diseases*. Disponível em: <https://sciences.orphadata.com/natural-history/> [Consultado em 8 de março de 2026].

correspondentes a doenças raras ao nível de classificação de patologia, tendo sido excluídos os códigos referentes a grupos ou subgrupos de doenças.

Gráfico 3. As doenças raras com mais CPDRs requisitados em 2025

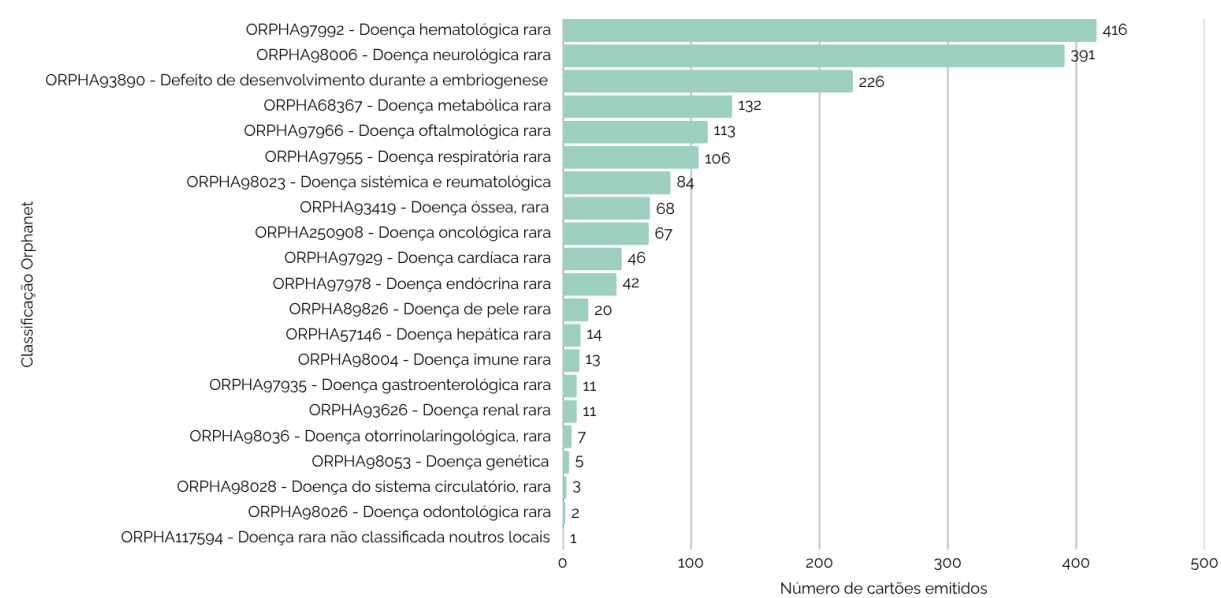


Com vista a uma caracterização mais pormenorizada das doenças raras registadas na emissão dos CPDRs, os cartões emitidos em 2025 foram agrupados segundo a Classificação Orphanet, conforme apresentado no **Gráfico 4**. Esta categorização baseou-se na correspondência entre os códigos ORPHA dos cartões e a classificação nosológica correspondente. Importa referir que, nesta análise, o somatório do número de CPDRs por classificação Orphanet (1845) excede o total de cartões efetivamente emitidos (1803 em 2025). 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 2025, 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 2025)⁴.

Gráfico 4. Número de CPDRs emitidos por Grupo de Doença segundo a Classificação Orphanet em 2025



⁴ Orphanet Knowledge base release of December 2025. Epidemiology (prevalence and/or incidence) of Orphanet rare diseases. Disponível em: <https://www.orphadata.com/epidemiology/> [Consultado em 28/02/2026]

Conclusão

Em 2025, o Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR) registou um aumento de 13,2% no número de cartões emitidos face a 2024, num total de 1803 CPDR, abrangendo 594 doenças raras distintas, das quais 155 foram codificadas pela primeira vez em Portugal. Os cartões foram requisitados por 34 unidades de saúde de todo o país, com uma concentração significativa (76,6%) 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 2026, 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.

WWW.DGS.PT



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