

AÇÃO PARA AS DOENÇAS RARAS: da estratégia à PESSOA 2025-2030 (ADR 25-30)

PREÂMBULO - Ministra da Saúde

GRUPO DE TRABALHO INTERSECTORIAL PARA AS DOENÇAS RARAS

AUDIÇÕES E CONTRIBUTOS

SIGLAS

SUMÁRIO EXECUTIVO

01 ENQUADRAMENTO

02 CENÁRIO EM PORTUGAL E *BÚSSOLA* EUROPEIA

03 PILARES

PILAR I - SAÚDE DIGITAL: A JORNADA DIGITAL DA PESSOA COM DOENÇA RARA

PILAR II - CENTROS DE REFERÊNCIA E OUTROS CENTROS DE CUIDADOS

**PILAR III - A JORNADA DA PESSOA COM DOENÇA RARA/FAMÍLIA/CUIDADOR:
INTEGRAÇÃO DE CUIDADOS**

PILAR IV – INVESTIGAÇÃO E INOVAÇÃO

PILAR V – INFORMAÇÃO E FORMAÇÃO

04 25 AÇÕES PRIORITÁRIAS PARA AS DOENÇAS RARAS PARA 2025

GRUPO DE TRABALHO INTERSECTORIAL PARA AS DOENÇAS RARAS

COORDENADORA - Maria do Céu Soares Machado

GRUPO-CORE - Celeste Barreto, Elisa Leão Teles, Isa Alves, João Lavinha, Maria João Freitas, Maria Luísa Couceiro, Paulo Gonçalves, Paulo Nicola, Teresa Magalhães

GRUPO DE TRABALHO INTERSECTORIAL PARA AS DOENÇAS RARAS¹

Ministério da Saúde – Débora Rodrigues, Isaura Vieira (ACSS); Elisa Leão Teles (DE-SNS); Carla Pereira, Cristina Rocha (DGS); Glória Isidro (INSA); Cláudia Santos, Patrícia Silva (INFARMED); Joana Luís, Ana Sofia Mota (GSEDMA, TicAPP); Mário Branco, Sofia Cabrita (SEPS); Rui Santos, Filipe Mealha, Cristiana Antunes, Sara Russo, Bruna Castro (SPMS); Ana Pedroso, Ana Rodrigues, Raquel Ferreira (SGMS); Anabela Isidro (AICIB); Patrícia Maciel (FCT)

Ministério da Educação: Rui Lima, Dina Paulino, Joana Brasil (DGE); José Carlos Sousa, Emília Pedrosa

Ministério do Trabalho e Solidariedade Social: Isabel Gomes (ISS); Estrela Vitorino (SE Inclusão); Fernanda Sousa (INR); Cristina Taveira (IEFP); Gustavo Barbosa (ISS)

Associações de Doentes: Paulo Gonçalves (RD-Portugal)

Representantes das Ordens Profissionais

Dos Médicos: João Paulo Oliveira (Colégio de Genética), Luísa Pereira (Colégio de Medicina Interna), João Farela Neves (Colégio de Pediatria); **dos Enfermeiros:** Lurdes Barbosa; **dos Farmacêuticos:** Ana Paula Mendes; **dos Nutricionistas:** M Manuela Ferreira de Almeida

Representante da Associação de Municípios: Pedro Ferreira (CM Torres Novas)

Representante da Região Autónoma da Madeira: Bruna Gouveia

AUDIÇÕES E CONTRIBUTOS (já recebidos)

Alberto Caldas Afonso, Ana Berta Sousa, Anabela Oliveira, Anders Olausson (Sweden), André Biscaia, Astrid Vicente, Catarina Resende de Oliveira, Delfim Rodrigues, Eduardo Barroso, Eurico Castro Alves, Hélder Mota Filipe, Hugo Pinto Marques, João Eurico Fonseca, João Paulo Oliveira, Jorge Penedo, Jorge Saraiva, Laura Vilarinho, Luisa Pereira, Margarida Amaral, Maria de Belém Roseira, Maria Leonor Carvalho, Stein Aksnes (Norway)

Associações de Doentes: Andrea Santos, Carla Martins (ANAME), Catarina Costa Duarte, Celeste Bento (APPDH), Joana Roque (ANFQ), Luís Quaresma (FEDRA), Palmira Martins, Paulo Gonçalves (RD-PT), Raquel Castro (EURORDIS).

Elementos portugueses nos European Patient Advocates Groups (ePAGs): Ana Vieira (LPDR); Inês Alves (ANDO PT); Joaquim Brites (APN); Manuela Lourenço Marques (ANDLINFA); Matilde Correia (APIR); Tamara H Milagre (EVITA); Vera Guimarães (LPCDR)

¹ Despacho n.º 5505/2023 de 12 de maio

SIGLAS

ABC – Algarve Biomedical Centre
ACSS – Administração Central dos Serviços de Saúde
ADR 25-30 – Ação para as Doenças Raras: da estratégia à PESSOA
AEM – Agência Europeia do Medicamento
AICIB – Agência de Investigação Clínica e Inovação Biomédica
ALIBER - ALIANÇA IBERO-AMERICANA PARA AS DOENÇAS RARAS
ATTR - Amiloidose por Transtirretina (TTR)
CACs – Centros Académicos Clínicos
CACIs – Centros de Atividades e Capacitação para a Inclusão
CAfil – Centro Afiliado
CEdOS – Centro Especializado de Órgão ou Sistema
CEIC – Comissão de Ética para a Investigação Clínica
CH – Centro Hospitalar; CHU – Centro Hospitalar Universitário
CIBIT/ICNAS Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research
CID – Classificação Internacional de Doença (OMS)
CIF – Classificação Internacional de Funcionalidades, Incapacidades e Saúde
CIDRa – Coordenação Intersectorial para as Doenças Raras
CLAS - Conselhos Locais de Ação Social
CNC&BC - Centro de Neurociências e Biologia Celular da Universidade de Coimbra (CNC-UC).
CNCRef – Comissão Nacional para os Centros de Referência
CPcDR – Cartão de Pessoa com Doença Rara
CProx – Centro de Proximidade
CRef – Centro de Referência
CSP – Cuidados de Saúde Primários
DE-SNS – Direção Executiva do Serviço Nacional de Saúde
DGE- Direcção-Geral da Educação
DGS – Direcção-Geral da Saúde
DHM – Doenças Hereditárias do Metabolismo
DR – Doença (s) Raras (s)
ECFSPP - European Cystic Fibrosis Society Patient Registry
EEDS - Espaço Europeu de Dados de Saúde
EIDR – Estratégia Integrada para as Doenças Raras (2015-2020)
EJPRD - European Joint Program for Rare Diseases
EMA – European Medicines Agency
ENHRD - European Network of Helplines for Rare Diseases
ENIPD – Estratégia Nacional para a Inclusão das Pessoas com Deficiência
ENRD – European Network of Rare Diseases
EPAGS - European Patient Advocacy Groups
ERDERA - European Rare Diseases Research Alliance
ERDRI – European Rare Disease Registry Infrastructure
ERN for Rare Diseases – European Reference Network for Rare Diseases
EURORDIS – Rare Diseases Europe
FCT – Fundação para a Ciência e Tecnologia
FEDRA – Federação das Doenças Raras de Portugal

FMUC – Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra
GTIDR – Grupo de Trabalho Integrado para as Doenças Raras
HCP – Health Cluster Portugal
HPO - Human Phenotype Ontology
I3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Porto
ICBAS – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto
ICBR (ex-IBILI)
ID&I - Investigação, Desenvolvimento e Inovação
IEFP – Instituto do Emprego e Formação Profissional
INFARMED - Autoridade Nacional do Medicamento e Produtos de Saúde
INR – Instituto Nacional para a Reabilitação
INSA – Instituto Nacional de Saúde Dr Ricardo Jorge, I.P.
IoT – Internet of Things
IPATIMUP - Instituto de Patologia e Imunologia Molecular da Universidade do Porto
IPSS – Instituição Particular de Solidariedade Social
ISS – Instituto de Segurança Social
IST – Instituto Superior Técnico, Universidade de Lisboa
JARDIN - Joint Action on integration of ERNs into National Healthcare Systems
MAVIs – Modelos de Apoio à Vida Independente
MD – (Equipa) Multidisciplinar
MGF – Medicina Geral e Familiar
MO – Medicamentos Órfãos
MTSSS – Ministério do Trabalho, Solidariedade e Segurança Social
OMIM – Online Mendelian Inheritance in Man
PAME - Portal da Atrofia Muscular Espinhal
PcDR – Pessoa com Doença Rara
PNDR – Plano nacional para as Doenças Raras
PNRN – Programa Nacional de Rastreio Neonatal
PREMs – Patient Reported Experience Measures
PROMs – Patient Reported Outcomes Measures
RDI - RARE DISEASES INTERNATIONAL
RDPortugal – Rare Diseases Portugal
RER – Redes Europeias de Referência
RGPD – Regulamento Geral de Proteção de Dados
RH – Recursos Humanos
RNCCI – Rede Nacional de Cuidados Continuados Integrados
RNEC – Registo Nacional de Estudos Clínicos
RSE – Registo de Saúde Eletrónico
RSEu – Registo de Saúde Eletrónico único
SERaro – Associação de Doenças Excepcionalmente Raras
SI – Sistema(s) de Informação
SiNATS - Sistema Nacional de Avaliação de Tecnologias de Saúde
SNOMED-CT - Systematized Nomenclature of Medicine - Clinical Terminology
SNIPI – Sistema Nacional de Intervenção Precoce na Infância
SNS – Serviço Nacional de Saúde

SPMS – Serviços Partilhados do Ministério da Saúde
UAP – Unidade de Ambulatório Pediátrica
UCCI – Unidades de Cuidados Continuados Integrados
UCIP – Unidade de Cuidados Integrados Pediátricos
UE – União Europeia
ULS – Unidade Local de Saúde
UMAD – Unidade Móvel de Apoio Domiciliário

DRAFT V3

SUMÁRIO EXECUTIVO

No capítulo **ENQUADRAMENTO**, analisam-se os resultados do Programa Nacional para a Doença Rara (PNDR 2008-2015) e da Estratégia Integrada para as Doenças Raras (EIDR 2015-2020) e os constrangimentos à sua concretização. A proposta da **AÇÃO PARA AS DOENÇAS RARAS 2025-2030** é construída em continuidade aos documentos anteriores e centrada na **Pessoa com Doença Rara (PcDR)**, assim como na **Família e/ou Cuidador**.

No capítulo **CENÁRIO EM PORTUGAL E BÚSSOLA EUROPEIA**, define-se Doença Rara (DR) e, ainda a prevalência, o registo e codificação e o diagnóstico. Revê-se a situação atual dos Centros de Referência e outros Centros de Cuidados integrados em Redes Europeias de Referência. A Jornada da Pessoa com Doença Rara/Família/Cuidador pretende identificar a integração de cuidados na área da saúde, e da saúde com outras áreas como a educação, a ação social e o emprego. Finalmente, traça-se sumariamente o cenário da Investigação e Inovação e, ainda da Informação e Formação.

Salientam-se as iniciativas da Comissão Europeia quanto às DR e a representação de Portugal nesses grupos.

No capítulo seguinte, identificam-se **5 PILARES** e, para cada um, se definem e são apresentados, o cenário atual, a visão para 2030 e as recomendações. Neste sumário executivo, resume-se a visão para 2030 em cada um dos pilares.

PILAR I. SAÚDE DIGITAL: A JORNADA DIGITAL DA PESSOA COM DOENÇA RARA

Até 2030, estão criadas as condições necessárias para que 50% dos cuidados sejam prestados em formato virtual. O registo de saúde eletrónico único garante a interoperabilidade entre os sistemas informáticos e integra os códigos ORPHA.

A PcDR tem acesso a informação clínica detalhada e a um cartão digital que lhe permite aceder através do portal do Serviço Nacional de Saúde a um conjunto de dados, que identifica o médico e o Centro de Cuidados e a intervenção em situação de urgência.

Há percursos de cuidados integrados e as tecnologias (da informação, *ómicas*) permitem uma medicina de precisão.

PILAR II. CENTROS DE REFERÊNCIA E OUTROS CENTROS DE CUIDADOS

Até 2030, estão identificados e aprovados novos Centros de Referência para as Doenças Raras e os Centros Especializados por Órgão ou Sistema.

Organizam-se em Redes Colaborativas Nacionais e Internacionais (RER/ERN) e, em rede com Centros Afiliados e Centros de Proximidade.

As equipas diferenciadas e multidisciplinares estão organizadas quanto a liderança, competências e divisão de trabalho e têm acesso a formação. As Unidades Locais de Saúde (ULSs) em que estão integrados respeitam o plano anual de alocação de recursos quanto a recursos humanos e equipamento da competência da equipa e discutem orçamento específico com a tutela com base no número de doentes seguidos e necessidades nomeadamente intervenção médica com medicamentos órfãos.

PILAR III. A JORNADA DA PESSOA COM DOENÇA RARA E DA FAMÍLIA: INTEGRAÇÃO DE CUIDADOS

Até 2030, a PcDR tem um diagnóstico confirmado e acesso a cuidados especializados em Centros de Referência/Centros Especializados de Órgão ou Sistema, Centros Afiliados e de Proximidade. Tem um plano individual de seguimento e um enfermeiro “facilitador” como elo de ligação entre níveis de cuidados. Está informada sobre a doença e sobre as associações de doentes, sente-se envolvida no processo de decisão, tem avaliação de funcionalidade e conhecimento dos programas e instrumentos de apoio da educação, emprego e ação social, num modelo integrado de cuidados.

A transição entre a idade pediátrica e a adulta é devidamente assegurada e acompanhada.

A PcDR sem diagnóstico confirmado tem acesso a uma consulta de impasse diagnóstico na ULS que integra o Centro de Referência/Especializado de modo a encurtar o tempo de diagnóstico.

PILAR IV. INVESTIGAÇÃO e INOVAÇÃO

Até 2030, as Agências de Investigação (AICIB E FCT), os Centros de Investigação, os Centros Académicos Clínicos, as ULS que integram Centros de Referência/Especializados, as Associações de Doentes e todos os interessados, colaboram na elaboração de uma agenda de investigação, a rever e financiar anualmente e que inclua toda a tipologia de investigação: epidemiológica, básica e clínica, incluindo ensaios clínicos (sem prejuízo de serem incluídas outras áreas do conhecimento relevantes para a DR). Promovem a intersectorialidade e transdisciplinaridade em estudos multicêntricos, nacionais e internacionais através de estruturas europeias de que são exemplo as redes europeias de referência. Aceleram a transferência dos resultados da investigação do laboratório para os cuidados à Pessoa.

PILAR V. INFORMAÇÃO E FORMAÇÃO

Até 2030, há uma consciência nacional relativa à diversidade e vulnerabilidade das Doenças Raras. Há estudos e análises sobre as necessidades de informação e literacia, e sobre a eficácia dos vários modelos de comunicação e envolvimento.

Os organismos públicos investem na capacitação e no apoio à realização de ações de comunicação e de informação das organizações e as empresas fazem uso da sua Responsabilidade Social Empresarial para serem também motores deste espaço de valorização da Informação, Comunicação, Participação e Literacia, de forma muito consistente e visível

As associações de doentes, as Organizações Não Governamentais (ONGs), as sociedades científicas e todas as partes interessadas têm planos de comunicação plurianuais, com objetivos de sensibilização, educação, literacia, capacitação e capacitação ativa da PcDR/Família/ Cuidador.

As universidades, sociedades científicas, institutos de investigação e os centros de referência com atividade formativa, prestação de cuidados e de investigação na área das

DR identificam lacunas na formação e programam formação regular pré e pós-graduada por grupo profissional, mas também transversal e multidisciplinar.

No capítulo sobre a concretização a curto prazo, **25 AÇÕES PRIORITÁRIAS PARA 2025**, prevêem-se 2 ações prévias: aprovação do Plano e de uma Coordenação Intersectorial para as Doenças Raras com a missão de acompanhar, monitorizar e avaliar o cumprimento do mesmo e ainda de definir as prioridades para os anos seguintes.

As 25 ações estão desenvolvidas conforme os 5 PILARES, identificam a(s) entidade(s) responsável por cada uma e a meta.

Apresentam-se em resumo, no quadro abaixo.

25 AÇÕES PRIORITÁRIAS PARA AS DOENÇAS RARAS EM 2025				
AÇÕES PRÉVIAS (MINISTÉRIO DA SAÚDE)				
1. APROVAÇÃO DO PLANO AÇÃO PARA AS DOENÇAS RARAS 2025-2030 (ADR 2530)				
2. CRIAÇÃO DA COORDENAÇÃO INTERSECTORIAL PARA AS DOENÇAS RARAS (CIDRa)				
PILAR I	PILAR II	PILAR III	PILAR IV	PILAR V
SAÚDE DIGITAL	CENTROS DE CUIDADOS	A JORNADA DA PCDR	INVESTIGAÇÃO	INFORMAÇÃO E FORMAÇÃO
Ação 1. Implementação do RSEu	Ação 5. Aprovação dos Centros de Referência/Especializados/Afilados	Ação 10. Acesso adequado a genética clínica	Ação 16. Criação e implementação de agenda de investigação	Ação 19. Promoção da informação à população em geral
Ação 2. Capacitação para a qualidade e segurança dos registos	Ação 6. Criação de redes colaborativas nacionais por patologia/órgão/sistema	Ação 11. Critérios de acesso aos centros de cuidados	Ação 17. Divulgação de EC e outros projectos de investigação	Ação 20. Criação da “Loja Virtual do Cidadão com DR”
Ação 3. Otimização da atribuição de Cartão Digital da Pessoa com Doença Rara	Ação 7. Criação de equipas de referência em centros afiliados e de proximidade	Ação 12. Coordenação entre os múltiplos intervenientes	Ação 18. Atualização do mapeamento de estruturas e laboratórios	Ação 21. Atribuição da distinção “Rara, Única e Inclusiva”
Ação 4. Melhoria do acesso a telemedicina - mapeamento de recursos	Ação 8. Gestão adequada dos CRef/CEdOS: organização, RH e financiamento	Ação 13. Atualização da CIF		Ação 22. Criação das bases para uma formação abrangente, inclusiva e participada
	Ação 9. Gestão de suspeita de DR sem diagnóstico	Ação 14. Acesso equitativo a medicamentos órfãos e intervenções não médicas		Ação 23. Definição de responsabilidades, parcerias e recursos
		Ação 15. Transição eficiente para os cuidados dos adultos		
OUTRAS AÇÕES - CIDRa				
AÇÃO 24 – ANÁLISE E DIVULGAÇÃO DOS RESULTADOS DAS 25 MEDIDAS; AÇÃO 25 – FÓRUM ANUAL DAS DOENÇAS RARAS				

01 ENQUADRAMENTO

Portugal pode ser referido como um exemplo de boas práticas no planeamento e gestão da Doença Rara.

Em 2008, a Comissão Europeia, reconhecendo que fatores como a baixa prevalência, a diversidade, o atraso no diagnóstico e a orientação multidisciplinar da Doença Rara (DR), constituem um desafio, recomendou aos estados-membros um compromisso de ação concertada, e a implementação de planos/estratégias nacionais².

Portugal foi um dos primeiros países a elaborar um **PROGRAMA NACIONAL PARA A DOENÇA RARA (PNDR 2008-2015)** e, perante a evidência da complexidade e do impacto da Doença Rara na vida da pessoa e da família, bem como a essencial envolvência de diferentes sectores da saúde, educação e ação social, uma estratégia nacional mais alargada com ações integradas a nível intersectorial e interinstitucional, **ESTRATÉGIA INTEGRADA PARA AS DOENÇAS RARAS (EIDR 2015-2020)**³, de iniciativa ministerial e da responsabilidade da Direcção-Geral da Saúde.

O relatório, elaborado pela DGS em 2022, revelou aspectos da estratégia mas também identi

FORÇAS

1. Programa Nacional (2008-10) e Estratégia Integrada (2015-20)
2. Criação dos Centros de Referência
3. Utilização pontual dos códigos ORPHA
4. Acesso a terapêuticas inovadoras
5. Novos métodos de sequenciação genómica
6. Publicação do Manual de Apoio

FRAQUEZAS

1. Falta de acompanhamento do Plano e de financiamento da Estratégia
2. Registo insuficiente/inadequado
3. Desigualdades no acesso
4. Falta de integração de cuidados
5. Fraca adesão ao Cartão da Pessoa com Doença Rara
6. Falta de plano de formação e de implementação da agenda de investigação elaborada em 2018

² EU. 'Action in the field of rare diseases', 2009/C 151/02 Council Recommendation of 8 June 2009

³ Despacho 2129-B/2015 de 27 de Fevereiro

cou constrangimentos a considerar num novo plano.

Em Maio de 2023, foi nomeado novo Grupo de Trabalho Intersectorial para as Doenças Raras⁴ (GTIDR), com a missão de elaborar uma proposta de Plano de Ação para as Doenças Raras 2025-2030 e que ficou completo e iniciou trabalhos em setembro do mesmo ano.

Ao procurar definir a situação atual de forma mais real possível, com o objetivo de adequar o plano de ação às necessidades de intervenção, foi efetuada uma análise da atividade prévia quanto às forças, fraquezas, oportunidades e ameaças.

Apesar das ações positivas dos programas anteriores como a criação de Centros de Referência, o acesso a medicamentos inovadores e melhor diagnóstico com novos métodos de sequenciação, o registo é ainda insuficiente, os códigos ORPHA só excecionalmente estão disponíveis nos sistemas, há serviços integrados em redes europeias e que não constituem Centros de Referência em Portugal, mantém-se uma deficiente coordenação intersectorial com nomenclaturas diferentes, assim como ainda há pouca informação à população e formação insuficiente dos profissionais de saúde.

A falta de financiamento, acompanhamento e recursos humanos resultaram na implementação parcial da EIDR 2015-2020 e insatisfação da parte de muitos. Cerca de metade das PcDR/Famílias/Cuidadores estão insatisfeitas com os cuidados de saúde, com a necessidade de grandes deslocações e sentem discriminação social⁵.

As audições efetuadas pelo GTIDR a membros de associações de doentes confirmaram que as principais dificuldades sentidas são o acesso à informação clínica, aos centros de

OPORTUNIDADES

1. Crescente sensibilização para a Doença Rara
2. Nomeação do GTIDR
3. Inclusão dos Centros de Referência nas Redes Europeias de Referência
4. Criação da Agência de Investigação (AICIB)
5. Novos testes genéticos/ Terapia Genética / Personalizada
6. Envolvimento das associações de doentes
7. Ações concertadas da Europa

AMEAÇAS

1. Ausência de avaliação dos Centros de Referência e de divulgação de resultados
2. Falta de interoperabilidade dos sistemas de informação
3. Não inclusão sistemática dos códigos Orpha
4. Integração de cuidados insuficiente
5. Ciclos políticos e anterior pandemia

⁴ Despacho 5505/2023 de 12 de Maio

⁵ Relatório do Inquérito da RD Portugal, 2023

cuidados, a integração dos cuidados de saúde e de outras áreas, o conhecimento sobre investigação nomeadamente ensaios clínicos e a falta de capacitação quanto à forma de lidar com a sua situação. Assim, foram identificados estes constrangimentos como os pilares para o próximo plano.

A elaboração de uma segunda estratégia integrada, intitulada **AÇÃO PARA AS DOENÇAS RARAS: da estratégia à PESSOA 2025-2030** é o reconhecimento de que a Doença Rara é complexa, com frequência crónica, degenerativa e incapacitante, de diagnóstico difícil e por vezes tardio, com necessidades especiais e grande impacto na vida da Pessoa e da Família e exige acompanhamento intersectorial cujo início é desencadeado nos serviços de saúde mas que envolve educação, área social e emprego, entre outras.

Da análise efetuada, considera-se essencial a criação de uma estrutura nacional e intersectorial de acompanhamento, do compromisso de integração dos códigos apropriados nos diferentes sistemas de informação e a sua interoperabilidade, avaliação e adequação dos centros de cuidados, integração de cuidados de saúde em redes nacionais e com outras áreas, ligação às instituições locais como escolas, locais de emprego e formação profissional, reabilitação e apoios sociais, permitindo processos e percursos individuais otimizados.

A complexidade das situações exige esforços combinados para reduzir a morbilidade e a mortalidade precoce e melhorar a qualidade de vida da PcDR/Família/Cuidador e evitar a redução do potencial socioeconómico, o que requer cooperação e alianças a nível nacional e europeu.

A adequada monitorização, avaliação e produção de uma base de conhecimento científico é fundamental no apoio à decisão em todos os níveis, político, legislativo, administrativo e técnico.

Esta é uma oportunidade única de um compromisso global através da criação de um modelo de integração de cuidados interinstitucional e intersectorial, com o apoio da Comissão Europeia cujo interesse na DR que, desde a iniciativa francesa de criar codificação própria e redes europeias de referência, tem intensificado através de programas como a *RARE20-30*, o *European Joint Program for Rare Diseases* (EJPRD), a *European Rare Diseases Research Alliance* (ERDERA) e a *Joint Action on integration of*

ERNs into National Healthcare Systems (JARDIN) com financiamento próprio e motor dos planos nacionais.

Os progressos da investigação devem ser acompanhados por mais informação e novos modelos adequados às especificidades. Os centros de cuidados, a academia e as sociedades científicas têm a missão de formação dos profissionais e, em parceria com as associações de doentes e a sociedade civil, informar a população e a PcDR/Família/Cuidador.

E é ainda fundamental, o envolvimento da PcDR/Família/Cuidador, com capacitação digital e informação individualizada através de ferramentas como as “Patient-Reported Outcome Measures” (PROMS), da Patient-Reported Experience Measures (PREMS) ou de outras métricas, na lógica de criação de valor em saúde, permitindo a auto aferição da prestação, assumindo-se como *peritos por experiência*, em rede, usufruindo de meios de saúde digital, que permita uma maior equidade no acesso aos cuidados.

Não menos importante é o empenho de todas as Associações de Doentes (para Doenças Raras) nacionais, de forma individual ou pelas Federações (RD Portugal -*Rare Diseases*), FEDRA, SERaro e internacionais como a *EURORDIS* e o *Conseil des Alliances Nationales*, **dando voz a todos os RAROS.**

02 CENÁRIO EM PORTUGAL E *BÚSSOLA* EUROPEIA

1. EM PORTUGAL

- 1.1 Definição e Prevalência
- 1.2 Registo Clínico
- 1.3 Diagnóstico
- 1.4 Centros de Referência e outros Centros de Cuidados
- 1.5 A Jornada da Pessoa com Doença Rara/Família/Cuidador: Integração de Cuidados
- 1.6 Investigação e Inovação
- 1.7 Informação e Formação

Para a construção do Plano **AÇÃO PARA AS DOENÇAS RARAS: da estratégia à PESSOA 2025-2030 (ADR 25-30)**, é fundamental conhecer o cenário em Portugal quanto à definição adotada, prevalência, codificação e registo clínico, centros de cuidados, integração de cuidados em saúde e noutras áreas, nomeadamente educação, emprego e ação social, e ainda investigação, informação e formação⁶.

1.1 DEFINIÇÃO E PREVALÊNCIA

⁶ Os dados foram fornecidos pelos elementos do GTIDR representantes das diferentes instituições. Em algumas áreas, como a educação, o trabalho e a área social, a informação possível refere-se a pessoas com necessidades especiais, incapacidades e/ou deficiências, sem identificar a doença rara

Portugal adota a definição de Doença Rara da União Europeia (EU) ou seja, uma prevalência inferior a 5 casos em 10 000 pessoas⁷.

A nível global, encontram-se identificadas sete a oito mil doenças raras com prevalência muito variável. Menos de 100 doenças raras estão próximas do limiar definido pela União Europeia e a maioria afeta apenas 1 em cada 100 000 pessoas ou menos⁸.

DOENÇAS RARAS

Definição de DR: < 5 casos/10 000 pessoas

Prevalência 6 – 8 % da população

Doenças raras identificadas 7 a 8 mil

Origem 80% genética

Diagnóstico 50% em idade pediátrica

Terapêutica 15% têm tratamento específico (medicamento órfão)

Aproximadamente 80% das DR têm origem genética, mas podem também resultar de exposições ambientais, embora muitas vezes em combinação com suscetibilidade genética. Existe, no entanto, uma grande diversidade quanto à idade de diagnóstico e apenas 50% são confirmadas em idade pediátrica.

Estima-se que existam 600 mil doentes a nível nacional ou seja, 6% da população portuguesa tem uma doença rara⁹.

Para além da multiplicidade de DR já identificadas e da variabilidade na prevalência, verifica-se ainda em algumas situações uma distribuição geográfica específica, de que são exemplo a Polineuropatia Amiloidótica Familiar, mais comum na região norte do país, em particular em Vila do Conde e Póvoa de Varzim ou a Doença de Fabry, mais prevalente na região de Guimarães.

1.2 REGISTO CLÍNICO – INSTRUMENTOS E CODIFICAÇÃO

⁷ Decision 1295/1999/EC adopting a programme of Community action on rare diseases within the framework for action in the field of public health (1999 to 2003)

⁸ Orphanet. Prevalence of rare diseases: a bibliographic survey, July 2007

⁹ Despacho 2129-B/2015. Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020

1.2.1 Codificação

O registo adequado da doença rara no processo clínico exige a utilização de sistemas de informação com interoperabilidade que integrem as diferentes codificações através de catálogos específicos:

- i) **OMIM (*Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders*)**: compêndio compreensivo dos genes humanos e fenótipos genéticos, disponível e atualizado com informação de mais de 16 000 genes e todas as conhecidas alterações mendelianas além da correlação de um fenótipo com o genótipo. É um portal de acesso aberto, disponível em todos os Serviços de Genética Médica em Portugal.
- ii) **Códigos ORPHA**: catálogo de códigos para mais de 7000 doenças raras, em linguagem comum para os profissionais de saúde, investigadores e decisores políticos de todo o mundo. São mantidos e atualizados pela *Orphanet*.

A *ORPHANET* Portugal, website de origem e iniciativa francesa (1997), foi implementada em 2003 no Instituto Jacinto Magalhães, é da responsabilidade da Direcção-Geral de Saúde e disponibiliza os códigos em português. É um inventário de Doenças Raras, enciclopédia de recomendações e orientações de cuidados, informação e diretório de recursos.

No entanto, em 2024, os códigos ORPHA estão apenas disponíveis na atual plataforma do registo de saúde eletrónico - área do Profissional, não sendo possível dados nacionais sobre as Doenças Raras. Algumas Sociedades Científicas e Centros de Referência integrados em Redes Europeias (de que são exemplo a ULS São João e a ULS de Coimbra, entre outras) utilizam-nos em plataformas próprias para disponibilizar os dados.

Um dos desafios da codificação é a necessidade de atualização permanente. A título de exemplo, os testes genéticos mais modernos, mais precisos, identificam novas variantes que têm determinado a criação de 2 mil novos códigos por ano.

- iii) **ICD 10 (Classificação Internacional de Doença)** aprovada pela OMS e integrada nos sistemas informáticos das instituições de saúde portuguesas, tem codificação específica para cerca de 500 doenças raras, mas os códigos estão dispersos por capítulos, sendo muito difícil a sua identificação e utilização normalizada, não permitindo a visibilidade e diferenciação de grande número de Doenças Raras reconhecidas como entidades clínicas independentes.
- iv) **ICD 11** inclui uma secção dedicada a cerca de 5500 Doenças Raras (**ICD11-URI – Uniform Resource Identifier**), facilitando a codificação e o acompanhamento das DR, mas ainda não está disponível para utilização em Portugal.
- v) **SNOMED CT** corresponde a uma terminologia clínica internacional que utiliza uma estrutura hierárquica para representar de forma consistente e padronizada conceitos clínicos e não clínicos. Apresenta mais de 7000 doenças raras, é essencial para promover o registo e interoperabilidade entre sistemas de saúde e utilizada por vários países.

1.2.2 Cartão da PESSOA com DOENÇA RARA

Com o objetivo de identificar e facilitar o conhecimento do diagnóstico à PcDR/Família/Cuidador em todos os níveis de cuidados de saúde e a intervenção adequada em situações de urgência/emergência, foi implementado em 2014 o **CARTÃO DA PESSOA COM DOENÇA RARA**¹⁰.

De 2014 a 2023, foram requisitados no total 11.670 cartões¹¹, dos quais 1417 em 2023, e codificadas 1690 doenças diferentes (códigos ORPHA), das quais 110 foram diagnósticos *de novo*. O Quadro 1 mostra a evolução de 2014 a 2023.

¹⁰ DGS. Cartão da Pessoa com Doença Rara. Normas 15/2014 e 1/2018

¹¹ DGS. Comunicação oral no Dia Mundial das Doenças Raras (29 de Fevereiro de 2024)

Quadro 1 – Evolução do Cartão de Pessoa com Doença Rara

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

Fonte: DGS, a partir de dados fornecidos pela SPMS em 2024. O número de cartões requisitados anualmente foi revisto e atualizado.

83,2% dos cartões foram emitidos em sete ULS que integram Centros de Referência e outros centros de cuidados.

1.3 DIAGNÓSTICO

O diagnóstico de uma doença rara pode resultar: i) da confirmação de rastreio neonatal positivo; ii) de suspeita clínica face a sinais evocadores confirmada por testes bioquímicos, imagiológicos, funcionais, genéticos ou outros; iii) de rastreio familiar a partir de caso índice devidamente caracterizado.

1.3.1 Programa Nacional de Rastreio Neonatal (PNRN)

A elevada adesão ao programa de rastreio neonatal permite a identificação da quase totalidade de recém-nascidos com suspeita de uma das 28 doenças raras rastreadas (Hipotiroidismo Congénito, Fibrose Quística, Drepanocitose, Atrofia Muscular Espinal (estudo-piloto) e 24 Doenças Hereditárias do Metabolismo) e a precoce e adequada orientação para os centros de referência e outros centros de cuidados.

Todas as análises laboratoriais do PNRN são efetuadas na Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, do Departamento de Genética Humana (Instituto Nacional de

Saúde Doutor Ricardo Jorge – Porto) que estabelece o contacto com os centros de cuidados para orientação do recém-nascido/família com rastreio positivo.

Em 2023, foram rastreados 85 764 recém-nascidos (99,5% dos nascimentos ocorridos no país) e identificaram-se 150 com alterações suspeitas: 54 de Doenças Hereditárias do Metabolismo; 50 de Hipotireoidismo Congénito, 34 de Drepanocitose, 6 de Fibrose Quística e 6 de Atrofia Muscular Espinal¹². (Quadro 2)

Quadro 2. Número de casos suspeitos e referenciados em 2023

Recém-nascidos estudados	Doença	Nº de casos
85.764	Doenças Hereditárias do Metabolismo	54
	Hipotireoidismo Congénito	50
	Drepanocitose	34
	Fibrose Quística	6
	Atrofia Muscular Espinal	6

Fonte: Programa Nacional do Rastreio Neonatal, 2024

Em 2023, o tempo médio de início de acompanhamento foi de 10 dias após o nascimento.

1.3.2 Diagnóstico genético e tecnologias genómicas

Sendo 80% das doenças raras de origem genética, a sequenciação seja do gene da doença, de um grupo de genes específicos, da fração do genoma que codifica as proteínas (exoma) ou do genoma completo, é essencial para a confirmação do diagnóstico e apoio à decisão terapêutica.

Em Portugal, o consórcio **GenomePT** integra 14 laboratórios públicos dos quais 4 em Lisboa, 1 no Algarve, 4 na região Centro, 4 no Porto e 1 no Minho. Nenhum destes tem capacidade de sequenciação de alto débito em tempo útil e com custo adequado. Assim,

¹² Programa Nacional de Rastreio Neonatal, relatório de 2023. Comissão Executiva. Laura Vilarinho, Paula Garcia, Paulo Pinho e Costa, Janeiro de 2024

a sequenciação de genomas completos é efetuada através de externalização com recurso a laboratórios privados ou associados a instituições de investigação.

Há 85 médicos com a especialidade de Genética Médica inscritos no Colégio da Ordem dos Médicos, dos quais 53 estão colocados no Serviço Nacional de Saúde. Há 21 internos em formação e a capacidade formativa para 2025 é de 10 vagas¹³. São ainda necessários técnicos das áreas laboratorial e tecnológica, farmacogenómica e bioinformáticos para assegurar a análise e interpretação da informação genómica em contexto clínico.

O acesso fácil aos testes genéticos e a necessidade de aconselhamento foi determinante para a criação em vários países, na última década do século XX, da competência para aconselhadores genéticos (*genetic counselors*), licenciados em Psicologia, Enfermagem ou Ação Social e com competências conferidas por mestrado ou pós-graduação. Em Portugal, o Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (Universidade do Porto), disponibiliza um mestrado profissionalizante nesta área e a *European Society of Human Genetics* aprova e certifica estes profissionais.

Em 2005 foi definido o conceito de informação genética, regulada a informação e a intervenção sobre o genoma humano no sistema de saúde e, em 2014, estabelecida a proteção e confidencialidade da informação genética¹⁴.

As doenças raras (assim como as oncológicas) são uma das áreas que carecem e justificam uma estratégia clara para a medicina genómica em Portugal. Neste sentido, a Estratégia Nacional para a Medicina Genómica, PT_MedGen, a ser divulgada ainda em 2024, tem como objetivo a regulamentação, infraestruturas, processos e recursos humanos especializados para a adoção alargada e equitativa da genómica nos serviços de saúde, bem como para o estabelecimento de sinergias entre a prática clínica, a investigação e a inovação, em proximidade e cooperação com os cidadãos. A comissão nomeada por Despacho 5135/2021 e coordenada pelo INSA integra representantes da AICIB, *GenomePT*, ICBAS, SPMS, IST, BioData.pt, HCP e I3S.

¹³ Informação do Colégio de Genética Médica da Ordem dos Médicos, Julho 2024

¹⁴ Lei 12/2005 de 26 de Janeiro e Decreto-Lei 131/2014 de 29 de Agosto

A integração dos dados genómicos individuais associados a características fenotípicas e ambientais, permitirão a orientação mais individualizada da Pessoa com Doença Rara numa perspetiva de medicina personalizada e de precisão.

Inquérito a 274 Pessoas com Doença Rara sobre CENTROS DE REFERÊNCIA

52% são seguidos em CRef
30,5% deslocam-se mais de 50Km
39,8% beneficiaram da comunicação do seu CRef com centros de proximidade
40,4% têm acesso em situação de urgência
61,5% referem voz ativa nas decisões

RDPortugal, novembro de 2023

1.4 CENTROS DE REFERÊNCIA E OUTROS CENTROS DE CUIDADOS

Em Portugal, as Pessoas com Doença Rara são seguidas em **CENTROS DE REFERÊNCIA EXCLUSIVOS** para Doença Rara, em **CENTROS DE REFERÊNCIA PARA OUTRAS DOENÇAS** (Ex: cancro raro nos centros oncológicos), em **CENTROS ESPECIALIZADOS EM ÓRGÃO OU SISTEMA** (Ex: doenças raras dos olhos em Serviços de Oftalmologia) e em **SERVIÇOS NÃO DIFERENCIADOS**.

Em 2024, existem 119 **Centros de Referência (CRef)**, dos quais 29 exclusivos para Doenças Raras, todos com a coordenação da Comissão Nacional dos Centros de Referência. Estão identificadas 52 CRef/Serviços integrados em 21 das 24 Redes Europeias de Referência- RER (*ERN – European Reference Networks*)¹⁵ e, nesse contexto, foram todos auditados pela *Agencia de Calidad Sanitaria da Andalucía*, mandatada pela Comissão Europeia, tendo 47 obtido a certificação.

Em inquérito, efetuado em 2023 pela Federação de Associações de Doentes RD-Portugal, a PcDR/Famílias/Cuidadores, cerca de metade identificaram-se como seguidas em

¹⁵ Redes Europeias de Referência – RER para Doenças Raras (European Reference Network for Rare Diseases) são redes virtuais de centros europeus de doenças raras ou complexas, que exigem cuidados altamente especializados e concentram conhecimentos e recursos disponíveis

Centros de Referência o que, em um terço, obrigava a grandes deslocações mas, outro terço reconheceu a articulação com centros de proximidade¹⁶.

Apesar da Portaria que cria os Centros de Referência prever financiamento programado, a atividade é apenas valorizada com majoração, revertendo a favor da instituição hospitalar onde se integram. No entanto, em 2023, foram criadas linhas específicas dos programas de saúde (por ex, D. Lisossomais de sobrecarga) permitem a faturação por doente tratado, com preços determinados com base nos custos com medicamentos financiados.

1.5 A JORNADA DA PESSOA COM DOENÇA RARA/FAMÍLIA/CUIDADOR: INTEGRAÇÃO DE CUIDADOS

1.5.1 DE SAÚDE

1.5.1 INTEGRAÇÃO DE CUIDADOS DE SAÚDE: A JORNADA DA PcDR/FAMÍLIA/CUIDADOR

Após a confirmação do diagnóstico, orientado por rastreio neonatal positivo, forte suspeita clínica, ou rastreio familiar com adequada caracterização genética/ bioquímica (em doenças específicas), a PcDR tem acesso a um centro especializado com uma equipa experiente, apoio das diferentes especialidades médicas e abordagem multidisciplinar que delineará, de acordo com a PcDR/Família/Cuidador, um plano individualizado de intervenção, aconselhamento genético e rastreio familiar, se indicado.

Em Portugal, este acesso é muito assimétrico e não equitativo, sendo conhecido que apenas metade das PcDR são seguidas em Centros de Referência e um terço se desloca mais de 50 km.

¹⁶ RD-Portugal (Rare Diseases Portugal). União das Associações das Doenças Raras de Portugal, Federação de Associações de Doenças Raras

Relativamente à intervenção, a enorme diversidade e complexidade das doenças raras determina que: i) para algumas não existe capacidade de diagnóstico, mas há necessidade de vigilância de evolução e intervenção sintomática; ii) para outras, o diagnóstico é confirmado mas não havendo terapêutica específica, há necessidade de intervenção diversa, de tipo sintomático, preventivo e/ou de suporte, com diferentes apoios medicamente orientados, nomeadamente de medicina física, psicologia e nutrição; iii) para as que cursam com incapacidades permanentes ou progressivas, é necessária a integração de cuidados em saúde e, da saúde com outras áreas, como educação, ação social ou emprego; iv) para as que têm terapêuticas inovadoras aprovadas, exige-se acesso equitativo aos chamados medicamentos órfãos (MO).

1.5.1 a) Intervenção com Terapêuticas Inovadoras/Medicamentos Órfãos

Em 2000, a Agência Europeia do Medicamento criou o ***Committee for Orphan Medicinal Products (COMP)*** para avaliar os pedidos de utilização da designação de “medicamento órfão” em produtos para o diagnóstico, a prevenção ou o tratamento de doenças raras¹⁷. Estão atualmente aprovados 188 MO, com 141 indicações terapêuticas, mas apenas para 15% das doenças raras.

Em Portugal, o **Sistema Nacional de Avaliação de Tecnologias de Saúde (SiNATS)** regula o processo de aprovação de medicamentos e outros produtos de saúde para efeitos de financiamento, integrando a Comissão de Avaliação das Tecnologias da Saúde constituída por peritos externos (médicos, farmacêuticos e economistas da saúde) e as Associações de Doentes, através do Programa INCLUIR.

¹⁷ Rare Diseases: Europe’s challenges. Report from the European Commission to the European Parliament, 2008.

O **PROGRAMA INCLUIR** criado em 2017, tem como missão o envolvimento e participação das Associações de Doentes numa fase precoce de aprovação, através da estratégia PICO (*Patients, Intervention, Comparison, Outcomes*). Ou seja, pede-se informação e contributo dos representantes dos doentes quanto ao número de doentes elegíveis, as expectativas em comparação com terapêuticas já existentes e resultados. É ainda promotor da capacitação das associações de doentes, através de formação regular.

MEDICAMENTOS ORFÃOS (MO) 2023

Agência Europeia de Medicamentos

188 medicamentos avaliados e aprovados pela CE para 141 Doenças Raras

Portugal (INFARMED - SINATS)

188 aprovados e 55 em avaliação
75 financiados e administrados (2019-2023)
15% da despesa hospitalar (293 M de Euros)

Programa INCLUIR - 53 Associações capacitadas

Em Portugal, todos os MO aprovados pela Agência Europeia têm autorização de Autorização de Introdução no Mercado e há 55 em avaliação, em diferentes áreas terapêuticas. Foram financiados e administrados 75 medicamentos órfãos, entre 2019 e 2023, sendo a maioria para doenças oncológicas, Amiloidose por Transtirretina (ATTR) e Atrofia Muscular Espinal. Em 2023, a despesa com estes medicamentos foi de 293 milhões de euros, representando 15% da despesa hospitalar com medicamentos.

Em algumas doenças raras, há plataformas de monitorização do acesso e efetividade como o Portal da Atrofia Muscular Espinhal, integrado nos hospitais e a das Doenças Lisossomais de Sobrecarga ainda não operacional. Em 2023, foram tratados 170 doentes com esta patologia nos Centros de Referência e 55 nos Centros de Proximidade¹⁸.

1.5.1 b) A Jornada da PcDR/Família/Cuidador ao longo do ciclo de vida

As doenças raras são de forma geral complexas, crónicas, com frequência incapacitantes e progressivas pelo que as necessidades em saúde e bem-estar da Pessoa variam ao longo do ciclo da vida.

¹⁸ Dados disponibilizados pela ACSS a partir do programa SICA

A centralização de cuidados especializados e multidisciplinares, o acompanhamento por cuidador informal, os cuidados de proximidade, o internamento na doença aguda que pode ser hospitalar ou domiciliário, o apoio domiciliário em áreas específicas como a respiratória e o acesso aos Cuidados Continuados/Paliativos são exemplos da abordagem adequada a Pessoa com Doença Rara.

A PcDR exige muitas vezes um cuidador a tempo inteiro. O Estatuto de Cuidadores Informais foi criado em 2019¹⁹ mas três anos depois, 54% das famílias desconheciam ainda os direitos e deveres. Supõe-se que existam 827 mil em Portugal, dos quais apenas 16 mil com estatuto reconhecido²⁰.

A Rede Nacional de Cuidados Continuados Integrados (RNCCI) é uma parceria entre os Ministérios da Saúde e do Trabalho, Solidariedade e Segurança Social, com o objetivo de prestação de cuidados de saúde e de apoio social de forma continuada e integrada a pessoas que, independentemente da idade, se encontrem em situação de dependência²¹. Integra diferentes tipologias num total de 9737 camas: Unidades de Convalescença; Unidades de Média Duração e Reabilitação; Unidades de Longa Duração e Manutenção e 6024 Equipas Domiciliárias de Cuidados Continuados Integrados²².

Relativamente aos cuidados continuados em idade pediátrica, há apenas resposta em duas instituições em Portugal: a Casa dos Marcos gerida pela Associação de Doentes **RARÍSSIMAS** na Moita (Setúbal) e O Castelo, em Matosinhos (Porto) gerido pela Associação **NOMEIODONADA**.

A Casa dos Marcos recebe crianças a partir dos 12 anos sendo a maioria para descanso dos pais ou cuidadores. O Castelo é uma unidade de cuidados paliativos e continuados para crianças com doença

crónica complexa, está integrada na RNCCI e é constituída por duas tipologias de

CASA DOS MARCOS (2014)

UCCI 30 camas

Lar Residencial 24 camas

Unidade Residencial Autónoma 5

O KASTELO (2016)

UCIP 17 camas

UAP 20 postos

¹⁹ Lei 100/2019 de 6 de Setembro

²⁰ Associação Nacional de Cuidadores Informais. Relatório 2022/23

²¹ Decreto-Lei 101/2006 de 6 de Junho

²² Informação da Direção Executiva do Serviço Nacional de Saúde, Abril de 2024

Unidades Pediátricas: Cuidados Integrados (UCIP) e Ambulatório (UAP). 75% dos doentes internados têm Doença Rara assim como 95% dos que necessitam cuidados de ambulatório (Citopatia Mitocondrial, Síndrome de Rett, Síndrome de CHARGE e outras).

A Rede Nacional de Cuidados Continuados Integrados, incluía os Cuidados Paliativos que posteriormente foram alvo de atualização, com a criação de equipas intra-hospitalares e domiciliárias²³. A Comissão Nacional de Cuidados Paliativos publicou o Plano Estratégico para Portugal Continental 2023-2024.

Desde 2006, há apoio domiciliário ao doente crónico pediátrico com Doença Rara da responsabilidade das instituições hospitalares, em parceria com a Fundação do Gil, através das Unidades Móveis de Apoio Domiciliário (UMAD), com resultados muito positivos nas vertentes da saúde, social e emocional. Este apoio regular é promotor de melhores cuidados de saúde e qualidade de vida das crianças e famílias além de mais literacia com aumento das competências em saúde dos cuidadores informais.

Quanto à hospitalização domiciliária/domiciliação de tratamento, iniciou-se em novembro de 2015 no Hospital Garcia de Orta, e o sucesso desta estratégia foi determinante para a implementação de Unidades de Hospitalização Domiciliária no SNS²⁴, e sucessivo alargamento a 96% dos hospitais públicos. No final de 2023, tinham sido beneficiados 10037 doentes. No entanto, apenas três centros hospitalares, Médio Tejo, Garcia de Orta e Fernando Fonseca utilizam esta estratégia em idade pediátrica.

Em 2024, foi publicada uma Norma para as Doenças Lisossomais de Sobrecarga que cria Equipas de Tratamento Domiciliário específicas para este grupo de patologias²⁵.

1.5.2 DA SAÚDE COM OUTRAS ÁREAS – EDUCAÇÃO, AÇÃO SOCIAL, EMPREGO e MUNICÍPIOS

²³ Lei 52/2012 de 5 de setembro e Despacho 10429/2014 de 12 de Agosto

²⁴ Despacho 9323A/2018 de 3 de Outubro

²⁵ DGS, Norma 2/2024 de 16 de Maio

A JORNADA DO PcDR/FAMÍLIA/CUIDADOR é desencadeada pela saúde, mas em praticamente todas as doenças raras é necessária uma integração de cuidados e apoios, em áreas como a educação, ação social e/ou emprego.

Em Portugal, há programas de ação específicos direcionados para crianças e adultos com deficiência ou incapacidade e outros que promovem a articulação de diferentes sectores, incluindo os municípios, de que são exemplo a **Estratégia Nacional para as Pessoas com Deficiência (2021-2025)** e o **Sistema Nacional de Intervenção Precoce na Infância (SNIPI)** ²⁶.

Os **MUNICÍPIOS** têm ainda um papel importante na divulgação, sensibilização e apoio à DR seja através de eventos como *Caminhada das DR* (Cascais), *Mobilidade para Todos*, transporte de doentes e pessoas com deficiência (Santa Maria da Feira), *Balcões de Inclusão* (Lisboa, Torres Vedras). Os Conselhos Locais de Ação Social (CLAS), rede social definida como fórum de articulação e congregação de esforços que integra entidades públicas e privadas da saúde, educação, ação social e outras, podem constituir-se como um importante instrumento de apoio à PcDR.

1.5.2 a) EDUCAÇÃO

Apesar de não haver dados recolhidos quanto às crianças com DR em contexto escolar, considera-se importante perceber o cenário na Educação para crianças com necessidades especiais nomeadamente **Saúde Escolar, Educação Inclusiva**²⁷ e **Nutrição Especial**.

Em 2015, foi publicado o **Programa Nacional de Saúde Escolar**, com os objetivos de: i) promover e proteger a saúde e prevenir a doença na comunidade educativa; ii) apoiar a inclusão escolar de crianças com necessidades de saúde e educativas especiais; iii) promover um ambiente escolar seguro e saudável; iv) reforçar os fatores de proteção

²⁶ Decreto-Lei n.º 281/2009, de 6 de Outubro

²⁷ Decreto-Lei 54/2018, de 6 de Julho, redação atual conferida pela Lei 116/2019, de 13 de Setembro e Decreto-Lei 62/2023, de 25 de Julho, Decreto-Lei 62/2023, de 25 de Julho

relacionados com os estilos de vida saudáveis; v) contribuir para o desenvolvimento dos princípios das escolas promotoras da saúde²⁸.

As equipas de saúde escolar visam o acompanhamento de crianças e jovens com diagnóstico de doença ou risco feito pelo médico de família ou por equipas hospitalares especializadas. A revisão da estrutura e organização da equipa nacional do Programa Nacional de Saúde Escolar é da responsabilidade da DGS e envolvimento da Direção de Projetos Educativos da DGE com as equipas locais.

Com o objetivo de promover uma **Educação Inclusiva**, foram tomadas (ano letivo 2022-2023) medidas seletivas e/ou

EDUCAÇÃO INCLUSIVA 2022/2023

Envolvidos 88 682 alunos

Aplicados 14 283 Programas Educativos Individuais

adicionais de suporte à aprendizagem e à inclusão a 88 682 alunos, das quais 5,5% na educação pré-escolar, 79% no ensino básico e 15,5% no ensino secundário. Dos 14283 Programas Educativos Individuais aplicados, em 97% foi necessária a intervenção do docente de educação especial.

Quanto à alimentação, foi publicada legislação em 2021, **Nutrição Especial**, que estabelece a norma a ter em conta na elaboração das ementas de acordo com as necessidades nutricionais/restrições alimentares específicas do aluno identificado, devidamente fundamentadas por declaração médica, atribuindo à escola essa responsabilidade²⁹.

1.5.2 b) AÇÃO SOCIAL

O Ministério do Trabalho, Solidariedade e Segurança Social (MTSSS) garante a proteção no emprego, a formação profissional e as respostas sociais. Não há legislação específica para a PcDR mas aplica-se a proteção no emprego abaixo discriminada, desde que

²⁸ Despacho 8815/2015 de 10 de Agosto

²⁹ Despacho 8127/2021 de 17 de Agosto

cumpram os requisitos legais, exigidos para cada eventualidade, pelo regime jurídico de proteção social.

PROTEÇÃO NO EMPREGO

- a) **No âmbito da Doença** - certificada por médico de serviço de saúde competente, através da emissão dos certificados eletrónicos de incapacidade temporária.
- b) **No âmbito da parentalidade:** i) **Assistência clínica**, a filhos menores de 12 anos, ou sem limite de idade, em caso de deficiência ou doença crónica ou oncológica; ii) **Assistência não clínica**, de acordo com a Agenda para o Trabalho Digno; iii) **Subsídio Parental Alargado**, atribuição a ambos os pais por um período de 3 meses (cada um) para assistência a filho que tenha até 6 anos, em período único ou parcial ou

O Instituto do Emprego e Formação Profissional (IEFP) promove e executa programas e medidas de emprego destinados a melhorar o perfil de empregabilidade e a apoiar a integração no mercado de trabalho, em vários domínios e dirigido a todas as pessoas, onde se incluem as pessoas com deficiência e incapacidades por DRara³⁰: i) **Apoio à Integração, Manutenção e Reintegração no Mercado de Trabalho**; ii) **Emprego Apoiado** – apoio a atividade profissional para o desenvolvimento de competências relacionais, pessoais e profissionais; iii) **Financiamento de produtos de apoio** - para prevenir, compensar, atenuar ou neutralizar as limitações de atividade e restrições de participação³¹.

O IEFP presta ainda um conjunto de serviços com uma rede de entidades credenciadas que, em articulação com os serviços de emprego, reforçam a sua intervenção de apoio às pessoas com deficiência e incapacidade através de serviços no âmbito da reabilitação profissional. Os Centros de Recursos são estruturas de intervenção especializada no domínio da reabilitação profissional de suporte e apoio aos serviços de emprego que

³⁰ Decreto-Lei 28/2004, de 04 de Fevereiro e Decreto-Lei 91/2009, redação atual

³¹ Decreto-Lei 290/2009, de 12 de Outubro, alterado pela Lei 24/2011, de 16 de Junho, pelo Decreto-Lei 131/2013, de 11 de Setembro e pelo Decreto-Lei 108/2015, de 17 de Junho; Despacho 8376-B/2015, de 30 de Julho com as alterações no Despacho 9251/2016, de 20 de Julho

asseguram intervenções técnicas de apoio às pessoas com deficiência e incapacidade. Promovem também a sua qualificação para a aquisição e o desenvolvimento de competências profissionais orientadas para o exercício de uma atividade no mercado de trabalho, tendo em vista potenciar a empregabilidade.

Há ainda estratégias para as instituições e empresas: i) **Marca Entidade Empregadora**

Inclusiva - reconhece e distingue práticas de gestão abertas e inclusivas de entidades empregadoras, relativamente às pessoas com deficiência e incapacidade; ii) **Lei da Quota**³², sistema de quotas de emprego

MARCA ENTIDADE EMPREGADORA INCLUSIVA

2023 Atribuída a 54 Entidades Empregadoras das quais 7 com excelente. A maioria são municípios, IPSS ou Institutos Politécnicos

para pessoas com deficiência, com um grau de incapacidade igual ou superior a 60 %, visando a sua contratação por entidades empregadoras do setor privado.

No âmbito das **respostas sociais**, encontram-se, ainda, previstos serviços assistenciais, para grupos vulneráveis de doença ou incapacidade, em regimes distintos: pontuais, permanente, em ambulatório e em regime residencial.

I) **Para Crianças e Jovens com Deficiência**

a) **Intervenção Precoce na Infância** alargado a nível nacional (SNIPI); b) **Lar de Apoio**: apoio específico longe do local da residência ou com resposta substitutiva temporária da família; c) **Transporte de Pessoas com Deficiência**

II) **Para Adultos com Deficiência ou Incapacidade**

a) **Centro de Atendimento**, Acompanhamento e Reabilitação Social e serviços de capacitação e suporte às famílias/cuidadores; b) **Serviço de Apoio Domiciliário**: prestação de cuidados e serviços a famílias/pessoas em situação de dependência física e ou psíquica; c) **Apoio Domiciliário Integrado**: ações e cuidados pluridisciplinares, flexíveis, abrangentes, acessíveis e articulados, de apoio social e de saúde; d) **Unidade**

³² Lei 4/2019, de 10 de Janeiro

de Apoio Integrado: prestação de cuidados temporários, globais e integrados, a pessoas dependentes por exemplo para descanso do cuidador; e) **Centro de Atividades e Capacitação para a Inclusão (CACI):** atividades ocupacionais como meio de capacitação para a inclusão, em função das respetivas necessidades, capacidades e nível de funcionalidade; f) **Acolhimento Familiar:** integração em famílias, de forma temporária ou permanente; g) **Lar Residencial:** alojamento coletivo, de utilização temporária ou permanente, a partir de 16 anos; h) **Residência de Autonomização e Inclusão:** alojamento residencial temporário ou permanente, destinada a pessoas com capacidade de viver de forma autónoma mas com apoio individualizado; i) **Transporte de Pessoas com Deficiência;** j) **Serviço de Assistência Pessoal de Apoio** à vida independente.

III) **Pessoas em Situação de Dependência** - Serviço de Apoio Domiciliário.

PROGRAMAS MULTISECTORIAIS

A ESTRATÉGIA NACIONAL PARA A INCLUSÃO DAS PESSOAS COM DEFICIÊNCIA 2021-2025 (ENIPD) tem por objetivo primordial a inclusão das pessoas com deficiência para a valorização de todos os cidadãos, com implicações transversais em todas as áreas das políticas públicas, é coordenada pelo Instituto Nacional para a Reabilitação³³ e coadjuvada por uma comissão de acompanhamento e por um grupo técnico de representantes de diversos setores. Não há relatórios disponíveis sobre a execução.

O SISTEMA NACIONAL DE INTERVENÇÃO PRECOCE NA INFÂNCIA (SNIPI), de apoio a crianças dos 0 aos 6 anos de idade com incapacidade ou em risco de atraso de desenvolvimento, no contexto da família³⁴. Articula a nível local (municípios) técnicos dos Ministérios do Trabalho, Solidariedade e Segurança Social, da Saúde e da Educação, em colaboração direta com as famílias.

³³ Resolução do Conselho de Ministros 119/2021 de 31 de Agosto

³⁴ Decreto-Lei n.º 281/2009, de 6 de Outubro

Em 2022³⁵ o SNIPI acompanhou 26 981 crianças e famílias, através de 155 Equipas Locais de Intervenção. Os sectores com maior número de referências são a saúde (49%) e a educação (33%). Cerca de 76% destas equipas estão sediadas nos Centros de Saúde.

SISTEMA NACIONAL de INTERVENÇÃO PRECOCE NA INFÂNCIA (2023)

26981 crianças e famílias acompanhadas

11250 novas referências das quais 49% da saúde, 33% da educação.

Equipas Locais de Intervenção - multidisciplinares de saúde, educação e área social

Quanto ao programa de Apoios à Pessoa com Deficiência, o Instituto Nacional para a Reabilitação refere no Relatório relativo ao ano de 2023: cumprido o orçamento programado de cerca de 11 milhões sendo a taxa de execução entre 80 e 98%. O Instituto de Segurança Social (ISS) apoiou 1.567 pessoas e atribuiu 6.474 produtos de apoio e o IEFP, 787 produtos de apoio para 403 pessoas. A DGE apoiou 1.166 alunos, num total de 1.522 produtos de apoio e a ACSS 19.682 pessoas, e 20.447 produtos³⁶.

1.6 Investigação e Inovação

A Doença Rara é o paradigma de uma área carente de investigação epidemiológica, básica, translacional e clínica em serviços de saúde, de educação e de proteção social, dadas as lacunas identificadas em todas as áreas.

Os Centros Académicos Clínicos e outras instituições de Saúde ou Ensino Superior têm centros de investigação clínica organizados e parcerias múltiplas.

Também a maioria dos Centros de Referência e Centros Especializados, que prestam cuidados a Pessoas com Doença Rara, desenvolvem investigação multidisciplinar e, com frequência, multicêntrica (nacional e/ou internacional) em parceria com Centros de

³⁵ Relatório de Atividade 2022. Comissão de Coordenação do SNIPI. <https://snipi.gov.pt>

³⁶ Instituto Nacional para a Reabilitação. Relatório Avaliação da execução física e financeira de produtos de apoio, 2023

Investigação e Desenvolvimento e envolvimento de Sociedades Científicas e Associações de Doentes.

Alguns Centros de Investigação em Doenças Raras em Portugal

Região Norte Instituto de Investigação em Ciências da Vida e Saúde (U Minho), i3S, INSA

Região Centro CIBIT/ICNAS, CNC&BC, ICBR (ex-IBILI), FMUC, Hospital Pediátrico _ULS Coimbra

Lisboa e Vale do Tejo IMM, INSA, Institute for Health and Bioeconomy (i4HB) _IST, CEDOC, F Champalimaud

Algarve ABC (Algarve Biomedical center)

Centros de Investigação Clínica (CIC) em Centros Académicos Clínicos (CAC) e outras Instituições - IPOPorto, Lisboa Norte, Coimbra, entre outros

Quanto aos ensaios clínicos relativos a medicamentos órfãos, reconhecendo a elevada importância clínica e económica foi criado, em 2014, o **Registo Nacional de Estudos Clínicos (RNEC)**, coordenado por uma comissão interinstitucional que integra o INFARMED, a Comissão de Ética para a Investigação Clínica (CEIC), e o Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge.

Nos últimos cinco anos (RNEC, 2019-2024), decorreram 31 ensaios clínicos (7 de fase II e 24 de fase III) de 26 fármacos para o tratamento de 16 DR. Cinco dessas doenças interessaram a 14 ensaios (45%): ATTR (polineuropatia, cardiomiopatia), Fibrose Quística, Epilepsias Refratárias, Hemofilias (A e B) e Hemoglobinúria Paroxística Noturna.

Segundo informação do INFARMED, nos últimos 3 anos foram autorizados 127 ensaios clínicos em Doenças Raras dos quais 60 em 2023, para as patologias indicadas no Quadro 3.

Quadro 3. Ensaios Clínicos em Doenças Raras (INFARMED) 2020-2023



A maioria (80) dos Ensaios Clínicos são Fase III (validação de eficácia e segurança), 33 na Fase II, 13 na Fase I e apenas 1 na Fase IV (monitorização e avaliação da segurança pós administração).

Em 2018, foi criada a **Agência de Investigação Clínica e Inovação Biomédica (AICIB)** com a missão de promover, coordenar e apoiar as atividades nas áreas da investigação clínica e de translação e inovação biomédica, contribuindo para a otimização do potencial clínico, científico e tecnológico em Portugal.

Desde 2018, a **Fundação para a Ciência e Tecnologia (FCT)** financiou ou cofinanciou 72 projetos na área das DR que incluem 16 estudos clínicos (observacionais, diagnóstico, biomarcadores) e 56 estudos de natureza experimental, num total de 11 milhões de Euros. Estes estudos foram propostos por 21 entidades diferentes e envolveram a participação de mais 24 instituições nacionais e estrangeiras. Destacam-se as Neurociências (11), Tecnologias - Identificação do Funcionamento do ADN, Proteínas e Enzimas e sua relação com a Doença (6), Biologia Celular (5), Biotecnologia Aplicada à Saúde (5) e Genética Humana (5).

No âmbito da estratégia europeia “*Towards access to at least 1 Million Genomes in the EU by 2022*”, foi criado o grupo de trabalho para a **Estratégia Nacional para a Medicina Genómica**³⁷, com o objetivo de fomentar a partilha de dados genómicos e de saúde das populações, de forma a melhorar o diagnóstico, a terapêutica e a prevenção de patologias com contribuição genética significativa, como o cancro, as doenças raras, as doenças cardiovasculares ou as doenças do cérebro.

1.7 Informação e Formação

Na área das doenças raras, a informação da população em geral, da pessoa portadora e da família e a formação médica e de outros profissionais de saúde é essencial para melhorar a literacia em saúde, capacitando para uma gestão/auto-gestão da doença e para o seguimento adequado e otimizado com base na evidência científica atualizada.

No entanto, quanto à informação às pessoas com uma doença rara específica e respetiva família, bem como à sociedade em geral e aos profissionais da saúde, **Sociedades Científicas, Ordens Profissionais e Associações de Doentes** têm secções/grupos de

SOCIEDADES CIENTÍFICAS - Medicina Interna (Núcleo de Estudos de Doenças Raras - NEDR), Pediatria (Secção de Doenças Hereditárias do Metabolismo), Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas, Sociedade Portuguesa de Pneumologia (Grupo da Fibrose Quística), Sociedade Portuguesa de Reumatologia (Plataforma de Registo *reuma.pt*); Sociedade Portuguesa de Genética Humana; Sociedade Portuguesa de Oftalmologia entre outras

ORDENS PROFISSIONAIS - Farmacêuticos (webinar para profissionais em parceria com a RDPT)

AGÊNCIA de INVESTIGAÇÃO CLÍNICA e INOVAÇÃO BIOMÉDICA (AICIB) - 32 associações de doentes colaborativas das quais 10 de DR e a RDPortugal (47); folhetos informativos acerca de ensaios clínicos, envolvimento da PcDR, cuidadores e associações; estudos clínicos sem intervenção e dados da vida real pós administração

EMPRESAS FARMACÊUTICAS - sessões de capacitação a doentes e associações

³⁷ Despacho n.º 5135/2021, de 20 de Maio

trabalho em DR e desenvolvem programas de informação e formação procurando um conhecimento mais alargado sobre DR. Contudo, é no trabalho conjunto da equipa que orienta a PcDR que a informação e formação individualizada é concretizada.

A Agência de Investigação Clínica e Inovação Biomédica desenvolve também atividades de apoio ao envolvimento de doentes e de associações de doentes na problemática da inovação, com recurso a diferentes canais de comunicação e meios de divulgação de conhecimento que permitam informar e apoiar os doentes e as suas famílias.

O modelo clássico de ensaios clínicos não é muitas vezes adaptável ao escasso número de pessoas com uma doença rara específica pelo que se propõem alianças, estudos multicêntricos e monitorização pós-administração do medicamento órfão para avaliação de risco/benefício e satisfação do Doente/Cuidador.

Esta estratégia chamada Evidência do Mundo Real (*Real World Evidence*) está desenvolvida através de plataformas no INFARMED pelas Comissões Nacionais de Tratamento da Hemofilia, Doenças Lisossomais de Sobrecarga, Fibrose Quística, Amiloidose por TTR e Indicações para a Hormona de Crescimento.

Em julho de 2024, estavam registadas no Programa INCLUIR (INFARMED) 125 Associações de Doentes das quais 31 de Doenças Raras e 3 Federações: RDPortugal com 47 associados, a Federação das Doenças Raras de Portugal (FEDRA) com 7 e SERaro (Doenças Excecionalmente Raras).

A Associação Raríssimas dispõe de 279 fichas informativas sobre Doenças Raras elaboradas em parceria com a DGS e a Sociedade Portuguesa de Medicina Interna em 2009. Disponibiliza também informação pela **LINHA RARA**, pelo telefone, email ou presencial e contabilizava em dezembro de 2023 mais de 16 mil contactos. Esta LINHA RARA integra a ENHRD (*European Network of Helplines for Rare Diseases*).

A informação à população em geral deve ser iniciada na escola e um dos exemplos é o Programa **INFORMAR SEM DRAMATIZAR**, desenhado pela RD-Portugal em parceria com o Ministério da Educação, destinado à divulgação das doenças raras, sem estigmas,

nas escolas portuguesas através da distribuição de materiais didáticos. O projeto, iniciado em 2021, envolveu, desde o início, mais de 80 escolas e 7000 alunos dos 3 aos 18 anos.

REFERENCIAL DE EDUCAÇÃO PARA A SAÚDE, parceria entre a DGE, a DGS e o SICAD, visa o estabelecimento de um entendimento e linguagem comuns sobre os temas, objetivos e conteúdos a abordar nas iniciativas de promoção e educação para a saúde dirigidas a crianças e jovens, bem como nos materiais, recursos e plataformas comunicacionais que lhe servem de suporte.

2. **BÚSSOLA EUROPEIA**

A Comissão Europeia tem aprovado e financiado diferentes programas para as Doenças Raras, com o empenho dos Estados-Membros e que visam melhorar a caracterização e orientação, estabelecendo bases para um conhecimento mais alargado, promovendo o acesso precoce, a investigação e a inovação.

Portugal participa através de instituições públicas e de associações de doentes.

ORPHANET - consórcio europeu que disponibiliza informação sobre doenças raras e medicamentos órfãos e inclui a base dos códigos ORPHA

Orphanet data for Rare diseases (OD4RD) e dicionário estruturado da base de dados ORPHANET (ORDO)

Portugal participa através da ORPHA.NET/PT da responsabilidade da DGS

EUROPEAN JOINT PROGRAM ON RARE DISEASES (EJPRD) e PAEDIATRIC PATIENT EXPERT GROUP (PPEG) - visa criar um ecossistema de investigação, promovendo o progresso, a inovação para benefício das Pessoas com Doenças Raras.

Portugal participa através da FCT e INSA, em representação do Ministério da Educação, Ciência e Inovação e do Ministério da Saúde, respetivamente, e

constituiu o *Mirror Group* português do EJPRD (inclui DGS, INSA, AICIB, FCT e RDPT)

JOINT ACTION ON INTEGRATION OF ERNS INTO NATIONAL HEALTHCARE SYSTEMS (JARDIN)

Portugal - a DGS participa em representação do Ministério da Saúde

EUROPEAN RARE DISEASE RESEARCH ALLIANCE (ERDERA) 2024-2031 - em continuidade da missão da EJPRD e os objetivos de atrair financiamento, construir redes clínicas de investigação e facilitar serviços de apoio e financiamento

Portugal – participa a AICIB, FCT e INSA, em representação do Ministério da Educação, Ciência e Inovação e do Ministério da Saúde, respetivamente e o Centro de Neurociências e Biologia Celular da Universidade de Coimbra (CNC&BC).

EUROPEAN PATIENTS ACADEMY (EUPATI) - agência de capacitação dos doentes

Portugal – participa com a plataforma EUPATI.PT

EURORDIS (Rare Diseases Europe) - aliança não governamental de associações de doentes com o objetivo de reforçar a participação, apoiar a investigação e o desenvolvimento de políticas e serviços

Portugal - participa a RD Portugal e a FEDRA

EPAGS (European Patient Advocacy Groups) – no âmbito da EURORDIS, garante o envolvimento dos doentes no desenvolvimento das Redes Europeias de Referência.

EUROPEAN NETWORK OF RARE DISEASES (ENRD) HELPLINES - rede facilitadora do acesso à informação. Linhas ativas em França, Itália, Espanha e Portugal (Linha Rara) entre outros

RESOURCE CENTRES FOR RARE DISEASES - mapa de tipologias de serviços/respostas nos estados-membros da União Europeia, frequentemente associados a Centros de Referência/Centros Especializados. Membros fundadores: Ågrenska (Suécia), Casa dos

Marcos (Portugal), Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras (Espanha), Debra Centre (Croácia), Eesti Agrenska Fond, (Estónia), Frambu, (Noruega) e NoRo (Roménia).

CONSELHO DE ESTADOS MEMBROS DAS REDES EUROPEIAS DE REFERÊNCIA

Portugal – participa a DGS participa em representação do Ministério da Saúde

SOCIEDADE CIVIL NOUTROS GRUPOS

ALIANÇA IBERO-AMERICANA PARA AS DOENÇAS RARAS (ALIBER) - desenvolve suporte público (*advocacy*) globalmente e em países ibero-americanos.

RARE DISEASES INTERNATIONAL (RDI) - aliança global promotora de iniciativas de sensibilização e defesa dos direitos dos doentes/famílias com elaboração de documentação de orientação e apoio a reuniões científicas.

COMMITTEE FOR RARE DISEASES (NGO- UN) - ação colaborativa das Nações Unidas, capitalizando a sua capacidade para um trabalho de sensibilização e *high level advocacy*.

03 PILARES

PILAR I - SAÚDE DIGITAL: A JORNADA DIGITAL DA PESSOA COM DOENÇA RARA/FAMÍLIA/ CUIDADOR

PILAR II - CENTROS DE REFERÊNCIA E OUTROS CENTROS DE CUIDADOS

PILAR III - A JORNADA DA PESSOA COM DOENÇA RARA/FAMÍLIA/ CUIDADOR: INTEGRAÇÃO DE CUIDADOS

PILAR IV – INVESTIGAÇÃO E INOVAÇÃO

PILAR V – INFORMAÇÃO E FORMAÇÃO

DRAFT

PILAR I

SAÚDE DIGITAL: A JORNADA DIGITAL DA PESSOA COM DOENÇA RARA/FAMÍLIA/CUIDADOR

1. Conceitos, Registo e Codificação
2. Acesso em Portugal, noutros países e na União Europeia
3. Visão para 2030
4. Recomendações

1. Conceitos, Registo e Codificação

As ferramentas digitais são determinantes para se conhecer a história natural da doença, monitorizar o tratamento e avaliar resultados clínicos, assim como um suporte à investigação, ao desenvolvimento de políticas de saúde, ao acesso a cuidados de saúde especializados e ao apoio à PcDR/Família/Cuidador.

Conceitos

A **Saúde Digital** usa as tecnologias para melhorar a saúde e expande o conceito de *eHealth* incluindo os utilizadores de dispositivos inteligentes e equipamento conectado.

As *apps* (telemóveis), os jogos electrónicos e tecnologias vestíveis (*wearables*) e os *chatbots* com a inteligência artificial são instrumentos que permitem uma melhor literacia e controlo da doença assim como a realidade virtual, o metaverso, *big data* e *IoT* (*Internet of Things*) são exemplo de tecnologias de apoio à formação dos profissionais, a intervenções médicas e à investigação.

Os Sistemas de Informação na Saúde como o SClínico permitem partilha de conhecimentos e informação, prestação de serviços, melhoria da acessibilidade, eficiência, qualidade e continuidade dos cuidados e maior satisfação dos profissionais e cidadãos. O **registo de saúde electrónico** (RSE) é um ecossistema que liga a PcDR aos profissionais, facilitando a prestação de cuidados de saúde eficiente e personalizada.

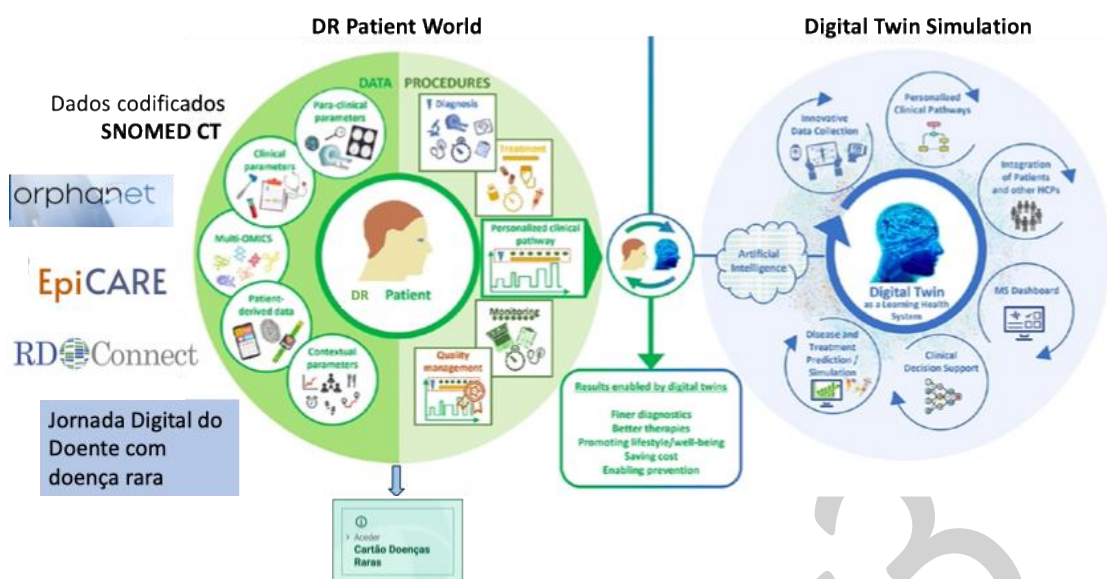
Data Lake é um espaço com grande capacidade para armazenamento de dados a utilizar em análises contextualizadas. Na saúde, deverá integrar dados de diversas fontes como registos clínicos e para-clínicos, *multiomics*, ou pela Pessoa e parâmetros contextualizados (*wearables*). Permite a visualização de cópias virtuais e o apoio a decisões terapêuticas.

Gémeos digitais (*Digital Twins*) constituem uma ferramenta inovadora na fenotipagem. A análise de *big data* armazenados num *data lake*, através de novas tecnologias como a inteligência artificial permite a visualização de uma cópia virtual (gémea) da Pessoa com Doença Rara em diferentes fases da doença e apoia decisões terapêuticas. Facilita ainda a formação de profissionais de saúde.

A Figura 1 mostra em diagrama, a perspetiva idealizada para as DDR em que a partir de um centro de dados único se cria o ambiente gémeo que permite melhor sistema de suporte à decisão clínica³⁸.

Figura 1 - Diagrama com o ecossistema digital para a DR (adaptado de Voigt et al 2021)

³⁸ Adaptado de: Voigt I, Inojosa H, Dillenseger A, Haase R, Akgün K and Ziemssen T (2021) Digital Twins for Multiple Sclerosis. Front. Immunol. doi: 10.3389/fimmu.2021.669811



Telemedicina - Facilitadora do acesso aos cuidados médicos especializados e multidisciplinares por melhorar a acessibilidade e a equidade de cuidados, controlar a adesão à terapêutica e o seguimento da doença crónica.

Vertentes num âmbito alargado de telesaúde:

- **Teleconsultas:** médica, de enfermagem ou de outros técnicos, à distância com recurso à utilização de comunicações interativas, audiovisuais e registo no processo clínico.
- **Telemonitorização:** através de aplicações e dispositivos médicos com supervisão de profissionais de saúde à distância. Ex: medição da glicémia, ECG, espirometria.
- **Telereabilitação/Telefisioterapia:** plataformas específicas de patologias ou meios digitais de comunicação

Percurso de Cuidados Integrados – abordagem de cuidados de saúde coordenados e em continuidade desde a prevenção ao tratamento e reabilitação. Ex: Insuficiência Cardíaca na ULS do Litoral Alentejano, com suporte de ferramentas informáticas para monitorização em tempo real.

Da responsabilidade do CRef/CEdOS e mapeado digitalmente (jornada digital da PcDR), envolve ativamente a PcDR/Família/Cuidador na gestão da doença. Promove um diagnóstico mais rápido, personalização dos cuidados, identificação atempada das agudizações, coordenação entre as equipas de cuidados, eficiente alocação dos recursos mais diferenciados e melhora a experiência e a segurança da PcDR.

Medicina de Precisão com base na genómica e na medicina molecular, integra a caracterização fenotípica e genómica da pessoa para um diagnóstico e prognóstico mais precisos. A farmacogenética permite prever com elevada probabilidade a resposta eficaz a determinados fármacos e o risco de reações adversas.

Registo clínico e codificação

Para uma troca eficiente e correta de dados clínicos e de investigação é necessário padronizar dados e adotar padrões de codificação e terminologia clínica internacional, estandardizada e cientificamente validade. E assegurar que a informação clínica detalhada é acessível de diversas fontes, através de um **Registo de Saúde Eletrónico Único (RSEu)**, que garantirá a interoperabilidade, suportando terminologias internacionais, padronizadas e cientificamente validadas, como a SNOMED-CT.

Informação clínica detalhada em registo electrónico único que garante a interoperabilidade e suporta terminologia internacional, padronizada e cientificamente validada, utilizando um instrumento semântico como o SNOMED-CT

- ✓ Deve integrar os códigos: i) ORPHA e ICD; ii) SNOMED-CT; CDI. Deverá ainda ser avaliada a possibilidade de integração dos códigos OMIM (*On Line Online Mendelian Inheritance in Man*) e HPO (*Human Phenotype Ontology*)
- ✓ Deve permitir:
 - Acesso dos dados clínicos ao cidadão no espaço europeu de dados de saúde (European Health Data Space) e exportação para a Rede de Referência Europeia em que está integrado o Centro de Referência
 - Interoperabilidade entre diferentes plataformas, para melhor acesso, coordenação e partilha de dados.

- Acompanhamento adequado do doente: i) diagnóstico à evolução da situação; ii) monitorização dos medicamentos inovadores ou outras intervenções; iii) avaliação da qualidade de vida e da sobrevivência.
- Acesso do doente e família e de profissionais de saúde de outras áreas. Ex: Medicina Geral e Familiar
- ✓ Deve ser:
 - Suporte da investigação/ensaios clínicos, permitindo a colheita sistematizada de dados sobre prevalência, incidência, características clínicas, fatores de risco, eficácia e segurança de prescrições/intervenções e evolução da doença e possibilitando estudos multicêntricos. A utilização destes dados deve ser autorizada pelo titular dos mesmos.
 - Instrumento do planeamento estratégico e de acção de cuidados integrados e das políticas de saúde decorrentes
 Ex1: planeamento e alocação de recursos de saúde nos centros de referência, e identificação de necessidades de apoios ao doente e família; Ex2: promoção de políticas de saúde adaptadas à PcDR/ Família/Cuidador e garantia de acesso a cuidados de saúde de qualidade e intervenções adequadas.

2. ACESSO EM PORTUGAL, NOUTROS PAÍSES E NA UNIÃO EUROPEIA



Em Portugal

Dada a inexistência de codificação adequada disponível nos sistemas de informação e falta de interoperabilidade, vários centros desenvolveram plataformas de registo clínico que integram os ORPHACODE e de que são exemplo:

- **JOne**, para registo de Doenças Raras com códigos ORPHA
- **European Cystic Fibrosis Society Patient Registry (ECFSPPR)** utilizada pelos CRef portugueses que integram a ERN LUNG
- **Doenças Lisossomais**, da responsabilidade partilhada da ACSS, SPMS e INFARMED, ainda não operacional

- **Paramiloidose**, da responsabilidade do INSA
- **RSE – Área do Profissional**, da responsabilidade da SPMS, que implementa o Cartão Digital de PESSOA com DOENÇA RARA, utilizando códigos ORPHA e ICD 10
- Outros registos portugueses no site da ORPHANET referem cobertura nacional pública para 11 doenças como a Distrofia de Duchenne, Tumores da Pituitária, Alfa1-antitripsina, bronquiectasias, imunodeficiências primárias, S Rett, neutropenia grave, anomalias congénitas e um registo privado de D. Fabry.

O **Cartão Digital de PESSOA com DOENÇA RARA**, progressivamente adotado pelos médicos é um exemplo de boas práticas da **responsabilidade da DGS**.

Criado pela em 2014 (Norma 08/2014) em formato impresso, emitido pelo médico do CRef e atualizado pela Norma 01/2018 para formato digital, alarga o conceito, inclui informação sobre situações de urgência, contacto do Centro e emissão por qualquer médico. Em 2024, há mais de 12 mil Pessoas com Doença Rara com cartão emitido mas uma melhor divulgação conduzirá a uma maior adesão dos médicos e das PcDR/Famílias/Cuidadores.

CARTÃO de PESSOA com DOENÇA RARA - Cenário

2014 a 2023 Emitidos 11670 cartões para 82 doenças raras

2024 Cartão digital de acesso à Pessoa/Família/Cuidador através de qualquer das 4 entradas do Portal do SNS e que permite o acesso de qualquer médico

Atualização dos códigos ORPHA pela DGS e SPMS (em curso)

Quanto à **TELEMEDICINA**, há ações na prática clínica que têm beneficiado a PcDR

- ✓ **RSE Live** utilizada por Centros de Referência de DR para telemonitorização e telereabilitação.

- ✓ **Plataforma Telemonitorização SNS** (Telecuidados SNS) no âmbito da Transição Digital na Saúde (da responsabilidade dos SPMS)
- ✓ **Norma para as Teleconsultas** que define os procedimentos de todo o circuito (DGS, Norma 010/2015)

Alguns Centros de Referência têm desenvolvido algumas das práticas da telemedicina como a teleconsulta e telereabilitação além da telemonitorização em parceria pública e privada

Noutros países

A **França** regista a PcDR nos CRef através do *Banque Nationale de Données Maladies Rares*, estando definido um conjunto nacional de dados mínimos para cada doente e divulga anualmente os resultados globais.

A **Finlândia**, através do Helsinki University Hospital criou um *data lake* que permite terapêuticas inovadoras e cuidados otimizados e é suporte da investigação médica. No **Rare Diseases eCare for Me Project**, dados do mundo real e *machine learning* facilitam um tratamento mais eficaz e rápido e a utilização secundária de dados sociais e da saúde.

A **Itália** criou em 2001 o Registo Nacional das Doenças Raras (**MonitoRare**) que permite acompanhar a evolução e compreender a epidemiologia e é o suporte dos programas nacionais e regionais

Na União Europeia: iniciativas e directrizes

A Comissão Europeia tem mostrado empenho na área das doenças raras e suporta o desenvolvimento de registos robustos, com qualidade e interoperabilidade entre os diferentes sistemas de informação de saúde.

- **Estratégia Europeia para a Medicina Digital**, o **Regulamento relativo ao Espaço Europeu de Dados de Saúde (EEDS)** e o **Regulamento Geral de Proteção de Dados (RGPD)** facilitam a interoperabilidade de sistemas de saúde eletrónicos

- **Espaço Europeu de Dados de Saúde** para utilização primária e secundária por investigadores, em investigação e decisores políticos
- **Década Digital** com o programa de desenvolvimento do RSE-U (Registo de Saúde Eletrónico Único).
- **European Joint Programme on Rare Diseases (2020-2024) e ERDERA (2024-2030)** já referidos no capítulo Cenário
- **European Rare Disease Registry Infrastructure (ERDRI)**, para acesso aos dados anonimizados dos registos clínicos de doentes de diferentes países
- **Systematized Nomenclature of Medicine -Clinical Terminology (SNOMED CT)** como ferramenta semântica em integração nos registos nacionais

Algumas das principais plataformas e iniciativas para as doenças raras:

- **Orphanet e Redes de Referência Europeias (ERNs)**: já referidas
- **European Rare Diseases Registries Infrastructure (ERDRI)**, directorio de registos europeus de doenças raras com inclui 145 registos
- **REDCap (Research Electronic Data Capture)**, adotada por ERN para registo clínico (ex. ERN EpiCare: Epilepsies)
- **RD-Connect** que integra bancos de dados, biobancos e registos clínicos para promover a investigação

3. Visão para 2030

- Mais de 50% dos cuidados em saúde para Pessoa com Doença Rara são prestados em formato virtual, por profissionais de saúde ou por pessoas com competências específicas
- Criado o Registo de Saúde Eletrónico único (RSEu) que garante a interoperabilidade entre SI e integra os códigos ORPHA

- Existe um ecossistema integrado que possibilita a criação de um *data lake*³⁹ no qual se irão inserir as doenças raras, que permite uma abordagem integrada, rápida e eficiente ao diagnóstico, tratamento e monitorização, usando tecnologia de análise com recurso a Inteligência Artificial e *Digital Twins*
- A Pessoa com Doença Rara/Família/Cuidador **TEM ACESSO** a: **INFORMAÇÃO SOBRE A DOENÇA** através do site das Associações de Doentes e/ou dos Centros de Cuidados Especializados e/ou Sociedades Científicas; **INFORMAÇÃO CLÍNICA DETALHADA** em registo eletrónico acessível aos profissionais de saúde numa plataforma única (RSEu) a todas as instituições de saúde ou em plataformas com interoperabilidade com possibilidade de transpor para os países da União Europeia; **CUIDADOS de SAÚDE** através de tecnologias como teleconsulta, telemonitorização e telereabilitação; um **CARTÃO DIGITAL** a que pode aceder através do Portal do SNS, com o diagnóstico identificado pelos códigos Orpha e que contem um conjunto de dados sobre a doença, identifica o centro de cuidados e o médico responsável e o enfermeiro de referência, e a intervenção em situação de emergência; o cartão permite ainda o acesso ao próprio e/ou a terceiros com consentimento do próprio/família
- Os CRef/CEdOS têm acesso ao **REGISTO DE SAÚDE ELECTRÓNICO ÚNICO (RSEu)** que utiliza sistemas de codificação internacionais como a SNOMED-CT, ORPHA, ICD e, mediante análise, OMIM e HPO; o registo e a codificação sistemática permitem a identificação e classificação sistemática das doenças raras, facilitam a monitorização epidemiológica, a partilha de informações clínicas entre profissionais de saúde e a investigação; **DESENVOLVEM PERCURSOS INTEGRADOS DE CUIDADOS** mapeados digitalmente (Jornada Digital do Doente), envolvendo ativamente a PcDR/Família/Cuidador na gestão da doença; utilizam as tecnologias que permitem uma **MEDICINA DE PRECISÃO**

³⁹ Há um projecto da SPMS de criação de um data lake nacional: https://www.spms.min-saude.pt/wp-content/uploads/2021/12/consulta-preliminar_10_solucacao-data-lake_dez2021.pdf

4. RECOMENDAÇÕES

OS SERVIÇOS PARTILHADOS DO MINISTÉRIO DA SAÚDE

- ✓ **COMPLETAM E DISPONIBILIZAM** uma plataforma de registo clínico (S3 – Sistema de Cuidados de Saúde) que harmoniza os registos por via da utilização de códigos SNOMED-CT, ORPHA, IDC e, mediante análise, OMIM e HPO e uma plataforma de interoperabilidade (RSEu) que permite a partilha de dados entre diferentes plataformas digitais
- ✓ **CRIAM UM DATA LAKE** com área específica para as doenças raras

O MINISTÉRIO DA SAÚDE

- ✓ **APROVA O RSEu** e facilita a sua utilização pelas instituições

A DIRECÇÃO-GERAL DA SAÚDE

- ✓ **ACTUALIZA os códigos ORPHA** e envia aos SPMS anualmente
- ✓ **PROMOVE FORMAÇÃO** dos médicos no sistema de codificação ORPHA
- ✓ **ACTUALIZA** a norma relativa ao Cartão da Pessoa com Doença Rara
- ✓ **DIVULGA** publicamente (incluindo o sítio da DGS) os dados nacionais sobre o cartão

A DE-SNS E AS ULS QUE INTEGRAM CRef/CEdOS

- ✓ **AGILIZAM A INTEGRAÇÃO** do RSE-U com a ferramenta SNOMED-CT e os códigos ORPHA
- ✓ **PROGRAMAM FORMAÇÃO E APOIO ADMINISTRATIVO E INFORMÁTICO** aos médicos para a utilização da nova plataforma de modo a garantir a qualidade e segurança dos registos

O MÉDICO DO CRef/CEdOS

- ✓ **COMPLETA FORMAÇÃO** quanto à utilização da ferramenta e codificação

- ✓ **REGISTA O DOENTE** com um novo diagnóstico ou o que não esteja ainda codificado com o código ORPHA e completa o cartão de pessoa com doença rara com os dados pedidos e outros que considere de relevo

A PESSOA COM DOENÇA RARA/FAMÍLIA/CUIDADOR

- ✓ Tem **INFORMAÇÃO DA FORMA DE ACESSO** AO CARTÃO através dos canais do SNS

AS ASSOCIAÇÕES DE DOENTES

- ✓ **DIVULGAM** junto dos associados a vantagem da codificação e do Cartão da PcDR

DESAFIOS da GOVERNANÇA

Interoperabilidade entre plataformas para centralizar e harmonizar registos

- Requer: i) estratégia global da tutela e dos SPMS; ii) elaboração de um quadro normativo para o RSEu; iii) ação das diferentes empresas de software existentes no mercado

Manutenção e actualização dos registos

- Exige investimento em tecnologia e profissionais

Capacitação de profissionais de saúde e gestores de dados para a qualidade e segurança dos registos

- Requer empenho das ULS

Implementação de políticas que promovam a governança eficaz

- Requer regulamentação que proteja os direitos das pessoas com DR;

Envolvimento da PcDR/Família/Cuidador no processo de registo de dados

- Necessita de mais informação sobre a importância dos registos e confiança na gestão

PILAR II CENTROS DE REFERÊNCIA E OUTROS CENTROS DE CUIDADOS

1. Legislação Portuguesa e Estratégia Europeia
2. Portugal em 2024
3. Visão para 2030
4. Recomendações

1. Legislação Portuguesa e Estratégia Europeia

Em 2014 foi reconhecida, pelo Ministério da Saúde, a criação de **CENTROS DE REFERÊNCIA** em áreas previamente estabelecidas pela Comissão Nacional dos Centros de Referência através de Portaria⁴⁰ que:

- Define um **Centro de Referência (CRef)** como um serviço, departamento ou unidade de saúde, reconhecido como o expoente mais elevado de competências na prestação de cuidados de saúde de elevada qualidade em situações clínicas que exigem uma concentração de recursos técnicos e tecnológicos altamente diferenciados, de conhecimento e experiência.
- Prevê ainda **Centros Afiliados (CAfil)** de que são exemplo Serviços ou Unidades que não cumprem todas os critérios exigidos mas estão associados a um CRef
 - Nomeia os requisitos necessários para candidatura e aprovação
 - Exige avaliação periódica, por auditoria externa, do cumprimento dos requisitos gerais e específicos que estiveram na base do seu reconhecimento

⁴⁰ Portaria 194/2014, de 30 de setembro

Entre Outubro de 2015 e Março de 2016, são reconhecidos pelo Ministério da Saúde, os primeiros centros de referência para doenças raras e outros, após aprovação pela Comissão acima referida⁴¹.

Na Europa

Em 2017, são aprovadas pela Comissão Europeia, por proposta do Conselho de Estados-Membros, 24 Redes Europeias de Referência (RER) para as Doenças Raras (European Reference Networks for Rare Diseases - ERNs), com a missão de criar redes colaborativas para doenças complexas ou raras que requerem tratamento altamente especializado e concentração de conhecimentos e recursos. Estabelece avaliação periódica nos cinco anos após a aprovação e depois, de cinco em cinco anos⁴².

Em **França**, o acesso aos cuidados inclui 126 Centros de Referência organizados em rede em 23 Áreas de Grande Abrangência e mais de 500 Centros de Competência (CC)⁴³. Estes são instituições de saúde de proximidade do local de residência, satélites de um Centro de Referência, têm equipa com formação na área e são responsáveis pela ligação local ao sector social e educativo. As Áreas de Grande Abrangência integram Centros de Referência e Centros de Competência, incluem laboratórios, profissionais, sector social, equipas de investigação e associações de doentes e são a base das 24 Redes Europeias de Referência para Doenças Raras.

Esta organização foi iniciada em 1997 em paralelo com a ORPHANET e a criação dos códigos ORPHA de modo a permitir um registo adequado e universal.

A **Itália** também pioneira nesta área, desenvolveu desde 2001, uma rede de cuidados e um registo nacional (*Monitorare*) coordenado pelo Centro Nacional das Doenças Raras, integrado no Instituto Nacional de Saúde.

⁴¹ Despacho 11297/2015 e Despacho 3653/2016

⁴² Decisão de Execução 2014/287/UE

⁴³ Bulletin officiel Santé - Protection sociale - Solidarité n° 2023/24 du 29 décembre 2023

As Coordenações Nacionais ou Conselhos Consultivos para as Doenças Raras têm sido fundamentais para cuidados equitativos em países organizados em Centros de referência mas sem planos nacionais formais como a Noruega e a Suécia.

2. SITUAÇÃO EM PORTUGAL EM 2024

2.1 Tipologias de Cuidados

2.2 Centros integrados em RER/ERNs

2.1 Tipologia de Cuidados

Os cuidados de saúde que incluem diagnóstico, orientação e seguimento da Pessoa com Doença Rara são prestados em diferentes tipologias.

TIPOLOGIAS DE CUIDADOS A PcDR EM PORTUGAL 2024

a. Centros de Referência (CRef)

i) Exclusivos para Doenças Raras

ii) Não exclusivos para Doenças Raras

b. Centros Afiliados (CAfil) e de Proximidade (CProx)

c. Serviços com equipas dedicadas a uma doença específica, integrados em RER

d. Centros Especializados de órgão ou sistema (CEdOS), integrados em RER

e. Unidades/Instituições de saúde não diferenciadas

f. Consultas de Doenças Raras sem diagnóstico

✓ CENTROS DE REFERÊNCIA (CRef)

i) Exclusivos para Doenças Raras⁴⁴

⁴⁴ DGS. Conclusões da Estratégia Integrada para as Doenças Raras em Portugal, 2023

A coordenação dos cuidados: Doenças raras para as quais há centros de referência reconhecidos*



Figura 2 – Centros de Referência reconhecidos

Existem 29 CReDR aprovados em Portugal para as seguintes Doenças Raras: Coagulopatias Congénitas (5), Doenças Hereditárias do Metabolismo /DLS (6), Fibrose Quística (5), Paramiloidose Familiar (2), Cancros Pediátricos Raros (4), com a distribuição geográfica da Figura 2.

(disponibilizada pela DGS, 2023)

Há ainda 6 CRef para a Epilepsia Refratária e 1 de onco-oftalmologia. Nas candidaturas de oncologia pediátrica, o Centro Hospitalar Universitário de São João e o Instituto Português de Oncologia (IPO) do Porto estão agrupados num Centro de Referência único assim como os Centros Hospitalares Lisboa Norte e Lisboa Central e o IPO Lisboa.

ii) Não exclusivos para Doenças Raras

Existem 119 CR aprovados para diferentes patologias mas que também prestam cuidados a Pessoas com DR. Ex: Centros de Referência Oncológicos/Cancro Raro

✓ CENTROS AFILIADOS e/ou DE PROXIMIDADE

Centros Afiliados (CAfil) - Serviços ou Unidades que não cumprem todos os requisitos exigidos a CRef mas têm protocolos aprovados pelos CRef. Ex: CRef das Doenças Hereditárias do Metabolismo da Unidade Local de Saúde (ULS) de São João com a da Gaia-Espinho; CRef da Fibrose Quística da ULS de Santa Maria com as Regiões Autónomas da Madeira e Açores; Genética do INSA

Centros de Proximidade (CProx) - Instituições de cuidados primários/hospitalares de acordo com a residência da Pessoa com Doença Rara/Família/Cuidador.

✓ **SERVIÇOS COM EQUIPAS DEDICADAS A UMA OU MAIS DOENÇAS RARAS**

Não reconhecidos em Portugal como Centro de Referência mas integrados em ERNs. São exemplo alguns Serviços das ULS de Santa Maria e de São João com a *Associação dos Diabéticos* de Portugal na ERN ENDO, da ULS de São João na VASCERN; do IPO de Lisboa na ERN-GENTURIS; das ULS de Santo António, de São João e de Santa Maria na ERN-LUNG; das ULS de Matosinhos e do Litoral Alentejano na ERN-ITHACA.

✓ **CENTROS ESPECIALIZADOS DE ÓRGÃO OU SISTEMA (CEdOS)** não reconhecidos

como Centros de Referência mas, alguns dos quais integrados em ERNs.

Ex1: Serviço de Oftalmologia da ULS de Coimbra (ERN EYE); Ex2: Serviços de Pneumologia das ULS de Santa Maria e de São João (ERN-LUNG)

✓ **UNIDADES/INSTITUIÇÕES DE SAÚDE NÃO DIFERENCIADAS** - Equipas não especializadas em instituições locais públicas ou privadas, sem coordenação global de cuidados.

✓ **Consulta de Doenças Raras sem Diagnóstico** – alguns Serviços de Medicina Interna ou Pediatria e alguns Centros de Referência disponibilizam uma consulta para situações suspeitas sem diagnóstico (de impasse diagnóstico)

2.2 Integração em Redes Europeias de Referência para Doenças Raras ou European Reference Networks for Rare Diseases-ERN

Figura 3 – Centros portugueses em Redes Europeias

Em 2024, identificaram-se 52 Centros das tipologias a, b e c aprovados como membros de 21 Redes Europeias de Referência.

Não há Centros de Referência ou outras unidades portuguesas em 3 ERN: Skin (Rare Skin Diseases), RND (Rare Neurological Diseases) e ERNICA – Rare Inherited and Congenital Anomalies.



Os Centros de Referência/Centros Especializados de Órgão ou Sistema integrados em RER são auditados regularmente pela Comissão Europeia, tendo decorrido em 2023 a última avaliação dos que foram aprovados na primeira fase (2017). Em 2024, a Comissão Nacional dos Centros de Referência, em parceria com a DGS, está a desenvolver uma estratégia de avaliação/certificação prioritária para os Centros que não estão integrados nas RERs.

3. VISÃO PARA 2030

- **IDENTIFICADOS e APROVADOS** os Centros de Referência (CRef) e os Centros Especializados de Órgão ou Sistema (CEdOS) para os cuidados de saúde à Pessoa com Doença Rara
- Cada **CRef e CEdOS CUMPRE** os critérios da legislação quanto ao trabalho em equipa, **DISPÕE** de recursos humanos e financiamento adequado à atividade

clínica, **CONSTITUI** uma rede com Centros Afiliados e cuidados organizados de proximidade com instituições da área de residência da PcDR, **INTEGRA** uma Rede Nacional Colaborativa com os outros CRef/CEdOS para a mesma patologia/órgão/sistema e **MANTÉM** atividade nas Redes Europeias de Referência específicas

- **As equipas diferenciadas e multidisciplinares** estão **ORGANIZADAS** quanto a liderança, competências e a divisão de trabalho. Os profissionais das diferentes tipologias de centros de cuidados **TÊM ACESSO** a formação regular e programada sobre as patologias de que são responsáveis
- Há **projetos de investigação** em curso, multicêntricos a nível nacional e internacional, com o apoio estruturado de centros de investigação relevantes
- **A pessoa com doença rara/família/cuidador** **TEM ACESSO** ao CRef/CEdOS para a sua doença, ao Cartão de Pessoa com Doença Rara e a cuidados de proximidade através de Centros Afiliados ou outros.

4. RECOMENDAÇÕES

O MINISTÉRIO DA SAÚDE E A DE-SNS

- ✓ **RECONHECE** como CRef/CEdOS os Centros/Serviços que integram uma ERN, avaliados e aprovados nos últimos 5 anos, por proposta da Coordenação Intersectorial para as Doenças Raras, ouvida a Comissão Nacional dos Centros de Referência

A COORDENAÇÃO INTERSECTORIAL PARA AS DOENÇAS RARAS (CIDRa)

- ✓ **DEFINE** os Serviços e Unidades da Tipologia 2.1b e os Centros Especializados Tipologia 2.1c por órgão ou sistema não reconhecidos como Centros de Referência ou Centros Especializados de Órgão ou Sistema e propõe a sua aprovação

A DE-SNS E A UNIDADE LOCAL DE SAÚDE QUE INTEGRA O CRef/CEdOS:

- ✓ **DEFINE** o plano anual de Recursos Humanos e o orçamento do Centro, a contratação a novos profissionais para adequação das equipas e resposta otimizada nas áreas assistencial, formativa e de investigação, bem como administrativa
- ✓ **ASSEGURA** os instrumentos para um registo clínico fiável com codificação apropriada à DR e interoperabilidade de sistemas de informação
- ✓ **DIVULGA** à comunidade a informação dos respetivos CRef/CEdOS
- ✓ **FACILITA** o acesso aos cuidados da Pessoa com Doença Rara com equidade nomeadamente através da telemedicina, **OPTIMIZA** a distribuição local de fármacos de disponibilização hospitalar
- ✓ **AUTORIZA** a consulta nos CRef /CEdOS para situações suspeitas sem diagnóstico, orientadas nos próprios centros (Consulta de DR com Impasse Diagnóstico) nas especialidades-de Pediatria e de Medicina Interna
- ✓ **AUTORIZA** a criação de consulta para situações raras, inespecíficas e sem diagnóstico, nas especialidades de Pediatria e de Medicina Interna
- ✓ **DISPONIBILIZA** no CRef/CEdOS um espaço multiuso para as associações de doentes interagirem com os seus associados e/ou apoiarem a pessoa/família com diagnóstico de novo

Os CRef/CEdOS de DR

- ✓ **ORGANIZAM-SE** em **Redes Colaborativas Nacionais** por patologia, órgão ou sistema, de modo a estabelecer critérios e normas de orientação em parceria com Unidades de Diagnóstico e Investigação, Sociedades Científicas, Associações de Doentes e outras partes interessadas em cada área e constituírem centros robustos de cuidados, de formação e de investigação
- ✓ **OPTIMIZAM** a partilha de informação e melhoria dos cuidados locais através de instrumentos de saúde digital
- ✓ **ESTABELECEM** parcerias com **Centros Afiliados/de Proximidade**, e de acordo com **rede de referência**, para garantir cuidados de proximidade

- ✓ **GARANTEM** um plano de seguimento personalizado da Pessoa com Doença Rara e sempre que possível um **Processo de Cuidados Integrado**
- ✓ **IDENTIFICAM** um elemento da equipa de saúde “facilitador” que, de acordo com a Pessoa com Doença Rara/Família/Cuidador, coordena e interliga a abordagem global nas instituições de saúde e nas outras áreas. A nível local (municipal), envolve os Conselhos Locais de Acção Social (CLAS)
- ✓ **EMITEM** para cada novo diagnóstico confirmado, o Cartão Digital de Pessoa com Doença Rara, acessível no portal do Serviço Nacional de Saúde
- ✓ **GARANTEM** a formação e atualização científica dos profissionais e a disseminação e partilha de conhecimento entre todos os membros da equipa multidisciplinar
- ✓ **PROMOVEM** uma consulta em cada CRef para reavaliação de pessoas, orientadas no próprio centro, com diagnóstico suspeito de doença rara ainda não confirmado (Consulta de Impasse Diagnóstico)
- ✓ **PROPÕEM E CRIAM** condições para investigação clínica em todas as modalidades relevantes

A EQUIPA DO CRef/CEdOS:

- ✓ **ASSEGURA** uma organização eficiente com uma liderança médica reconhecida e divisão de tarefas segundo o padrão estabelecido e elabora plano anual com base no relatório de atividades que identifique oportunidades de melhoria
- ✓ **PROMOVE** reuniões regulares e programadas da equipa alargada incluindo outras áreas como a Genética Médica para discussão de casos clínicos
- ✓ **ASSEGURA** o registo clínico completo e fiável de cada doente com a codificação adequada, acessível no sistema de informação disponível na Unidade
- ✓ **MONITORIZA** a eficácia e segurança dos medicamentos órfãos aprovados e administrados
- ✓ **ELABORA** plano individualizado com base em processo assistencial integrado e relatório de acordo com as necessidades individuais, numa abordagem ética e holística da Pessoa com DR

- ✓ **PROPÕE** uma rede de Centros Afiliados, de acordo com rede de referência pré-estabelecida e assegura a coordenação e formação dos profissionais assim como assegura cuidados de proximidade com instituições de saúde e conforme a área de residência da Pessoa com Doença Rara
- ✓ **ESTIMULA** a concretização do plano de formação de cada profissional da equipa e promove formação multidisciplinar , colaborando também no ensino pré e pós-graduado, alertando e alargando conhecimento da DR
- ✓ **ESTABELECE** parcerias com Sociedades Científicas relativamente a organização de reuniões, publicações, protocolos, procedimentos, e com as Associações de Doentes para atividades de informação e capacitação
- ✓ **PROMOVE** investigação básica, clínica e translacional em parceria com outros centros
- ✓ **PARTICIPA E IMPLEMENTA** na conceção e implementação das ações da ERN que integra

AS ASSOCIAÇÕES DE DOENTES

- ✓ **PROCURAM** o diálogo regular com o CRef/CEdOS como uma mais valia recíproca
- ✓ **CONSTROEM E COLABORAM** em atividades de capacitação para a Pessoa com Doença Rara/Família/Cuidador para a gestão de aspetos médicos e sociais da doença, adesão a planos estabelecidos, maximização da autonomia, num apoio inequívoco à promoção da qualidade de vida
- ✓ **FACILITAM** a informação sobre os seus associados, no respeito pela proteção de dados
- ✓ **MELHORAM** a divulgação dos CRef e CEdOS junto dos seus associados e em iniciativas públicas
- ✓ **ELABORAM** em parceria com cada CRef e CEdOS, um documento de acolhimento com informação para os seus associados
- ✓ **PROMOVEM** uma participação mais ativa da PcDR, da Família e do Cuidador
- ✓ **APOIAM** a divulgação de projetos de investigação nomeadamente ensaios clínicos
- ✓ **CONTRIBUEM** através do Programa INCLUIR em parceria com o INFARMED para um acesso equitativo aos medicamentos inovadores

PILAR III

A JORNADA DA PESSOA COM DOENÇA

RARA/FAMÍLIA/CUIDADOR: INTEGRAÇÃO DE CUIDADOS

1. Conceitos e modelos
2. A Jornada da Pessoa com Doença Rara/Família/Cuidador
3. Visão para 2030
4. Recomendações

▪ CONCEITOS E MODELOS DE PRESTAÇÃO DE CUIDADOS

A integração de cuidados em saúde é tão mais necessária quanto maior for a complexidade, a esperança de vida e o impacto na vida diária de uma PcDR.

As DR, na maioria de etiologia genética, com afetação multisistémica e, com elevado grau de variabilidade são o paradigma da importância da integração de cuidados. Muitas são de diagnóstico difícil e tardio, cursam com gravidade e cronicidade variável e os

Conceito e princípios (*International Foundation for Integrated Care*)

1. **Perspetiva da Pessoa:** participação no processo de cuidados
 2. **Perspetiva do Sistema de Saúde:** gestão e prestação de cuidados num *continuum* de ações de promoção, prevenção, diagnóstico, tratamento, gestão da doença, reabilitação e cuidados paliativos, nos diferentes níveis de cuidados e instituições, de acordo com as necessidades do doente, ao longo do ciclo de vida
 3. **Ação Intersectorial Concertada:** saúde, educação, ação social, emprego e outras
 4. **Perspetiva do Decisor:** métodos e modelos correlacionados com o financiamento, organização e prestação de cuidados, por forma a criar conectividade, alinhamento e colaboração intersectoriais
- Ellen Nolte, WHO 2015; All-Inclusive Care, Leutz 1999

cuidados são prestados em modelos de organização diversos.

A integração de cuidados inicia-se com o diagnóstico mas mantem-se ao longo do ciclo de vida, com necessidades específicas na infância, adolescência e idade adulta, sem esquecer o idoso e as comorbilidades. Esta integração está presente na saúde como na educação, emprego, ação social ou outras.

A tendência demográfica de aumento da longevidade e o ritmo de crescimento das doenças crónicas têm gerado diferentes conceitos a aplicar nas Doenças Raras.

Os cuidados devem ser integrados, holísticos, centrados na e, com a participação da pessoa, em percursos assistenciais pré estabelecidos e modelos de medicina personalizada e de precisão além do conceito de Saúde em Todas as Políticas.

Os **Cuidados Integrados** são promotores da melhoria do acesso a cuidados de saúde, da qualidade e da eficiência na continuidade de prestação de cuidados (por ex: pessoa com necessidades complexas por múltiplas morbilidades). Exigem a coordenação do sistema de saúde (cuidados de saúde primários, hospitalares e continuados) com outros como serviços educativos e de formação profissional, ou da área social com o objetivo de promover os resultados clínicos, de satisfação e eficiência⁴⁵.

Os **Cuidados Holísticos** abrangem as necessidades diárias da Pessoa com Doença Rara/Família/Cuidador que, pelas incapacidades e com ou sem intervenção específica, necessitam de cuidados de saúde e de apoio familiar, educacional, laboral e social.

Para todos, se exige uma estratégia holística e multissetorial, da investigação ao diagnóstico, do acesso ao tratamento à assistência social e à educação.

Os **Cuidados Centrados**, com a participação ativa da Pessoa com Doença Rara/Família/Cuidador implicam o reconhecimento das necessidades e o envolvimento nas decisões. Exigem contacto, compreensão, coordenação e continuidade de modo a incluir a prevenção e os cuidados personalizados e participados.

Um inquérito efetuado pela EURORDIS em 2024 a Pessoas com Doença Rara em países europeus mostrou que, em Portugal, tal como noutros países, o impacto da DR na vida,

⁴⁵ Leutz WN. Five laws for integrating medical and social services: lessons from the United States and the United Kingdom. Milbank Q. 1999;77(1):77-110, iv-v. doi: 10.1111/1468-0009.00125. PMID: 10197028; PMCID: PMC2751110.

rendimentos e atividade profissional é significativo pelo que a integração de cuidados é imprescindível.

New Rare Barometer Survey (EURORDIS 2024)

Resultados de Portugal

85% referem impacto na vida diária

65% necessitam de diferentes serviços de saúde, sociais e locais

67% consideram que os Serviços comunicam mal entre si

7 em 10 PcDR e famílias têm de reduzir/interromper a atividade profissional

69% têm diminuição dos rendimentos

Os Cuidados Integrados caracterizam-se por elevado grau de colaboração e comunicação entre os profissionais de saúde, com partilha da informação entre os membros da equipa e pressupõem a elaboração de um plano individual e abrangente para as necessidades biológicas, psicológicas e sociais da Pessoa/Família/Cuidador. A equipa multidisciplinar inclui médicos (especialista da área da doença e de outras áreas, geneticista, fisiatra) além de enfermeiros, psicólogo, farmacêutico, nutricionista e fisioterapeuta, conforme a situação clínica.

Os **PREMs** (*Patient' Reported Experience Measures*), os **PROMs** (*Patient' Reported Outcomes Measures*) ou na versão digital **ePROMs** são instrumentos que medem a experiência e os resultados das intervenções na visão da Pessoa/Família/Cuidador pelo que são essenciais tanto no acompanhamento clínico como no processo de melhoria de cuidados.

Medicina Personalizada: Modelo adaptado às características individuais, que alia o fenótipo ao perfil genético e estilo de vida, de forma a traçar a estratégia adequada para aquela Pessoa, no momento certo e/ou para determinar a predisposição para a doença e/ou promover prevenção adequada e dirigida⁴⁶. A **Medicina de Precisão** envolve a utilização de dados genéticos e biomarcadores com o objetivo de identificar um tratamento específico para um subgrupo de Pessoas com características semelhantes. A **Farmacogenética** permite prever, com elevada probabilidade, a eficácia da resposta a determinados fármacos e o risco de reações adversas.

⁴⁶ Council of Health Ministers of the European Union, December 2015

Percurso Integrado de Cuidados - atividade sequencial da responsabilidade partilhada da equipa multidisciplinar que promove a continuidade assistencial nos diferentes níveis de Cuidados (Primários, Hospitalares e Continuados). Neste contexto, defende-se a figura do **Provedor do Doente** integrado no Conselho Consultivo das Unidades Locais de Saúde.

Modelo Integrado de Cuidados – A Jornada da Pessoa com Doença Rara e da Família é desencadeada pela área da saúde, mas em praticamente todas as situações é necessária uma integração de cuidados e apoios, incluindo áreas como a educação, social, emprego e comunidade.

Saúde em Todas as Políticas - conceito da Organização Mundial de Saúde (2013), desenvolvido durante a Presidência Finlandesa da União Europeia (2006), e consubstanciado na Declaração de Helsínquia. Integrado em Portugal, nos Planos Nacionais de Saúde 2004-2010 e 2012-2016.

Aborda as políticas públicas em todos os setores com implicações na saúde, alerta para o impacto das decisões, procura sinergias, exige o dever de evitar efeitos danosos e procura envolver e responsabilizar os decisores políticos com ênfase para os determinantes de saúde e bem-estar.

2. A JORNADA DA PESSOA COM DOENÇA RARA /FAMÍLIA/CUIDADOR

2.1 DEZ ETAPAS NA SAÚDE

A enorme variabilidade do tipo e complexidade das doenças raras determina que a Jornada seja diferente para Pessoas com Doença Rara que:

- a) Não têm diagnóstico confirmado mas com necessidade de vigilância da evolução e de intervenção sintomática;
- b) Não têm terapêutica específica mas com necessidade de intervenções diversas, de tipo sintomático, preventivo e/ou de suporte, com diferentes

apoios medicamente orientados nomeadamente de medicina física, psicologia e nutrição;

- c) Cursam com incapacidades permanentes ou progressivas e é necessária a integração de cuidados em saúde e da saúde com outras áreas como educação, social ou emprego;
- d) Têm terapêuticas inovadoras (medicamentos órfãos) aprovadas, que exigem acesso equitativo às mesmas.

De forma geral, pode traçar-se a jornada ideal para a Pessoa com Doença Rara/Família/Cuidador em 10 etapas.

Etapa 1. Suspeita de Doença Rara

O processo inicia-se com uma hipótese de diagnóstico de Doença Rara por rastreio neonatal positivo ou rastreio familiar, sinais/sintomas fortemente sugestivos ou alterações detetadas em testes genéticos, bioquímicos, imagiológicos e/ou funcionais.

É fundamental que o médico de Medicina Geral e Familiar ou de qualquer outra especialidade esteja motivado para a perceção de sinais que podem justificar uma referenciação a um centro de cuidados para doenças raras.

Etapa 2. Referenciação

A Pessoa com suspeita de DR é referenciada a um Centro de Referência (CRef) ou a um Centro Especializado de Órgão/Sistema (CEdOS), onde encontra uma equipa experiente, com apoio das diferentes especialidades médicas, numa abordagem multidisciplinar que confirma ou exclui a hipótese de diagnóstico por adequado estudo genómico, bioquímico, imunológico, imagiológico, funcional e/ou outros.

Etapa 3. Seguimento após diagnóstico confirmado

Após confirmação do diagnóstico, o médico responsável, membro da equipa multidisciplinar do CRef/CEdOS, regista os dados clínicos e a codificação da doença e traça, de acordo com a própria Pessoa/Família, um plano individualizado de intervenção, aconselhamento genético e rastreio familiar se indicado.

A partir do registo clínico e codificação, é dado acesso a um Cartão Digital da Pessoa com Doença Rara que inclui dados demográficos, identificação da doença, do Centro de Cuidados, do médico responsável, do enfermeiro facilitador e dos cuidados em situação de emergência ou outros.

Etapa 3A Seguimento em situação de Doença Rara sem diagnóstico confirmado

Os CRef e os CEdO/S deverão ter uma consulta específica para o seguimento, e tratamento sintomático de situações de impasse diagnóstico, com consultas de vigilância regulares (no mínimo, uma vez por ano) conforme as especificidades e discussão multidisciplinar e a nível de Redes Colaborativas Nacionais e de Redes Europeias de Referência.

Deve haver uma consulta de Pediatria e uma de Medicina Interna para situações de suspeita de DR sem diagnóstico em que não seja possível a orientação para os Centros anteriores pela inespecificidade clínica.

Estes procedimentos são essenciais para o encurtamento do tempo de diagnóstico que é, em média, de 5 anos.

Etapa 4. Intervenção

- a) **A Pessoa com suspeita de doença rara sem diagnóstico confirmado** mas com necessidade de vigilância de evolução e intervenção sintomática deve ser acompanhada em consulta específica para estas situações (Etapa 3A)

- b) A Pessoa com Doença Rara com **necessidade de intervenção diversa, de tipo sintomático, preventivo e/ou de suporte**, com diferentes apoios medicamente orientados nomeadamente de medicina física, psicologia, nutrição e outros.

Deve constar no plano individualizado e, de acordo com o próprio/Família, poderá ser seguido em Centro Afiliado e/ou de Proximidade, mantendo orientação periódica do Centro de Referência/Centro Especializado de Órgão/Sistema.

- c) Situações que cursam com **incapacidades permanentes ou progressivas** exigem integração de cuidados em saúde e da saúde com outras áreas como educação, área social ou emprego

Deve ser elaborado relatório e avaliadas funcionalidades e incapacidades através de uma ferramenta intitulada Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) que facilita a intervenção na escola, no emprego e nas ações sociais.

Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde

2001 Criada pela OMS

2003 Validada para português

Base conceptual para a definição,

Permite registar perfis da **funcionalidade, incapacidade e saúde** dos indivíduos em vários domínios

Linguagem comum da saúde com outras áreas

2024 em validação pela DGS a escala adaptada a idade pediátrica (dos 3 aos 12 anos)

- d) Situações com terapêuticas inovadoras (medicamentos órfãos) aprovadas exigem acesso equitativo às mesmas.

Devem ser previamente estabelecidos critérios para indicação e administração terapêutica e adequada monitorização de eficácia e segurança.

Etapa 5. Telemedicina

Sempre que possível, deve ser proposta a intervenção com teleconsulta, telemonitorização e telereabilitação para melhores cuidados e maior eficiência e conforto para a Pessoa com Doença Rara/Família/Cuidador

Etapa 6. Responsabilidades e elementos de ligação

No âmbito da equipa multidisciplinar coordenada por um médico, a PcDR tem um médico responsável e um enfermeiro facilitador (no conceito anglo-saxónico de *nurse navigator*) para além de contactos entre profissionais de áreas afins nos diferentes níveis de cuidados.

Etapa 7. O Médico e o Enfermeiro de Família

O Médico de Família tem um papel essencial na fase de “odisseia” diagnóstica, suspeita e referenciação pois conhece a Pessoa e a Família. Mas também na orientação de doença comum, aguda ou crónica que pode interferir no decurso da Doença Rara.

E nos cuidados básicos e antecipatórios de quem, como qualquer outra pessoa, nasce, cresce, necessita de planeamento familiar ou de seguimento na gravidez, e envelhece com as comorbilidades inerentes.

O registo de saúde eletrónico único permitirá a integração de informação, obviando a multiplicação e redundância de iniciativas e combatendo a “fadiga” de consultas ultra especializadas

O Enfermeiro de Família é o elemento de ligação (enfermeiro-facilitador) ao enfermeiro da equipa dos centros especializados. Os cuidados primários de saúde são ainda essenciais como “*ajuda à navegação*” nos serviços de saúde e sociais locais, na gestão e apoio à família. A orientação para os serviços da comunidade é uma forma de prescrição social.

Etapa 8. Internamento hospitalar ou domiciliário

Deve ser privilegiado o internamento domiciliário e/ou a domiciliação do tratamento sempre que se cumpram os critérios gerais e as condições específicas da situação. A recente norma 2/2024, da DGS, sobre tratamento domiciliário das doenças lisossomais de sobrecarga é um exemplo que pode ser replicado

Etapas 9. Cuidados Continuados e Paliativos e Cuidados Domiciliários de Ambulatório

A PcDR deve ter acesso aos cuidados continuados e/ou paliativos. Relativamente aos cuidados paliativos, as equipas hospitalares e as equipas domiciliárias da responsabilidade dos cuidados primários devem articular-se.

Sendo a DR uma situação complexa em todo o ciclo de vida, a indicação para acesso a cuidados continuados, pode proporcionar descanso ao cuidador

Etapas 10. Transição para os cuidados de adulto

Processo complexo e de grande mudança para a PcDR e para a família que implica um plano abrangente de cuidados e inclui questões logísticas, educação do adolescente e a coordenação entre os profissionais de saúde envolvidos na transição.

O programa inglês READY, STEADY, GO aplicado em vários hospitais e validado para português é estruturado, generalista e adaptável à situação e ao adolescente e à família⁴⁷.

⁴⁷ Nagra A, et al. Ready Steady Go. Arch Dis Child Educ Pract Ed 2015;100:313–320. doi:10.1136/archdischild-2014-307423

Deve ser iniciado pelos 11-12 anos de idade e pode prolongar-se até aos 21 ou 24 conforme a complexidade, maturidade e o apoio da família.

A telemedicina, as tecnologias como Apps nos smartphones, além das plataformas para troca de experiências são essenciais para os jovens, pais e cuidadores.

READY STEADY GO (UK)

Programa de transição estruturado, generalista e adaptável a todas as áreas

Objetivo: capacitação do adolescente com os conhecimentos e competências para gerir a sua doença com confiança e sucesso

Início: 11-12 anos

Instrumentos: 3 questionários em idade pediátrica + 1 na 1ª consulta de adultos

READY (12 anos), **STEADY** (13-14 anos) e **GO** (16 anos)

HELLO (18 anos)

2.2 ALGUNS ASPECTOS PARTICULARES

Diagnóstico e aconselhamento genético

As tecnologias genómicas permitem confirmar a suspeita sintomática ou sindrómica ao longo da vida, mas a jornada diagnóstica é por vezes lenta e difícil durante vários anos, por dificuldade de acesso aos centros especializados e/ou a uma consulta de Genética Médica.

A Lei 12/2005 e o Decreto-Lei 131/2014 devem ser revistas de forma a facilitarem a criação de critérios e normas:

- i) para prescrição e acesso a testes genéticos de que é exemplo o *National Genomic Test Directory* do Reino Unido;
- ii) de referenciação :

- de instituições públicas ou privadas diretamente a CRef ou CEdOS ou a Consulta de DR sem diagnóstico;

NATIONAL GENOMIC TEST DIRECTORY

(UK – Normas obrigatórias para o NHS e orientadoras para o Sistema de Saúde)

Critérios clínicos para testes genéticos de diagnóstico e rastreio para Doenças Raras, D. Hereditárias e D. Oncológicas, especificidades dos testes recomendados e definição das especialidades médicas que o devem decidir

- a consulta de genética médica e triagem prévia à marcação da consulta

Intervenção com medicamentos inovadores

Há critérios e normas quanto aos doentes elegíveis para a prescrição de medicamentos órfãos, que incluem o diagnóstico e o seguimento em Portugal.

Doentes com diagnóstico e seguimento noutros países devem ser referenciados pelo seu médico assistente (gatekeeper) para um CRef/CEdOS, com autorização prévia das entidades competentes no país de origem e em Portugal de que é exemplo a Directiva Europeia de Cuidados Transfronteiriços.

Intervenções não médicas

Para a intervenção regular na área da Medicina Física e de Reabilitação (por ex fisioterapia, terapia da fala e terapia ocupacional) ou ainda Psicologia e Nutrição e outras, é necessária uma consensualização da partilha intersectorial de responsabilidades, sobretudo entre Saúde e Solidariedade Social e Saúde e Educação, de acordo com as diferentes fases do ciclo de vida.

Estes cuidados que são essenciais e para os quais os hospitais nem sempre têm resposta eficaz dado estarem mais vocacionados para a doença aguda, podem ser programados com outras entidades do sector público, privado ou social e as autarquias para resposta na comunidade.

2.3 INTEGRAÇÃO DE CUIDADOS DE SAÚDE COM OUTRAS ÁREAS

Modelo de integração de cuidados

A Jornada do PcDR/Família/Cuidador é desencadeada pela área da saúde, mas em praticamente todas as doenças raras é necessária uma integração de cuidados e apoios, incluindo áreas como a educação, ação social e/ou emprego.

1. EDUCAÇÃO

Ciclos de Ensino Básico e Ensino Secundário

- i) O formulário de inscrição na escola tem um campo para assinalar Doença Rara;
- ii) Exigido pela escola o relatório médico e o Cartão Digital de Pessoa com Doença Rara;
- iii) O relatório deve integrar a Classificação Internacional de Funcionalidades, Incapacidades e Saúde, adaptada dos 3 aos 12 anos ou a de adultos a partir dessa idade;
- iv) As alíneas i) e ii) são essenciais para a elaboração de um Programa Educativo Individual no âmbito do Programa Educação Inclusiva e de um plano de nutrição especial se for o caso;
- v) A escola nomeia um professor responsável que é o interlocutor da família a quem será facultada formação específica na área nomeadamente para situações de urgência/emergência;
- vi) A escola é envolvida no processo de transição para os serviços de saúde de adultos

Ensino Superior/Cursos Profissionalizantes

- a) O formulário de inscrição na Universidade/Instituto Politécnico tem um campo para assinalar Doença Rara;
- b) Exigido pela Universidade/Instituto Politécnico o relatório médico e o Cartão Digital de Pessoa com Doença Rara;
- c) O relatório deve integrar a Classificação Internacional de Funcionalidades, Incapacidades e Saúde;
- d) A Universidade/Instituto Politécnico referencia à equipa de saúde que fará a ligação com o médico responsável do CRef/CEdOS

Pré – escolar (Crianças com Doença Rara e deficiência)

As crianças até aos 6 anos podem beneficiar do Sistema Nacional de Intervenção Precoce na Infância, programa multisectorial, a nível do município que é ainda

responsável pelo transporte em situações específicas e elo de apoio aos cuidadores, através dos Conselhos Locais de Ação Social.

2. RESPOSTAS SOCIAIS

As PcDR/Família/Cuidador devem ainda ser informadas sobre as respostas sociais gerais e específicas e respetivas formas de acesso⁴⁸ de que são exemplo os programas de proteção no emprego (no âmbito da doença e da parentalidade), a formação profissional e as respostas sociais.

Essa informação é da responsabilidade das Associações de Doentes mas a ULS que integra Centros de Cuidados devem disponibilizar um espaço para as associações de doentes receberem e orientarem a Pessoa/Família com diagnóstico de novo ou já em seguimento.

Programas de Apoio no Trabalho

Os programas existentes para pessoas com deficiência e incapacidade são: Integração, Manutenção e Reintegração no Mercado de Trabalho, Emprego Apoiado e/ou Financiamento de produtos de apoio. Outros disponíveis: Qualificação de Pessoas com Deficiência e Incapacidade e a Agenda do Trabalho Digno para melhores condições de trabalho e conciliação da vida profissional com a vida familiar.

Os Adultos com Deficiência ou Incapacidade

Podem ainda beneficiar de: Centro de Atendimento, Serviço de Apoio Domiciliário, Apoio Domiciliário Integrado, Unidade de Apoio Integrado, Centro de Atividades e Capacitação para a Inclusão, Acolhimento Familiar, Lar Residencial, Residência de Autonomização e Inclusão, Transporte de Pessoas com Deficiência, Serviço de Assistência Pessoal de Apoio à vida independente

Alguns destes programas são da responsabilidade partilhada entre a Segurança Social, os Cuidados Primários de Saúde e as Autarquias

⁴⁸ Atualização do “Manual de apoio à pessoa com doença rara” (2018) produzido pela DGS no âmbito da Estratégia Integrada para as Doenças Raras (2015-2020).

3. VISÃO PARA 2030

- **A Pessoa com Doença Rara** **TEM ACESSO** a cuidados especializados num CRef ou CEEdOS, **TEM** um plano individual de seguimento integrado em rede com outros níveis de cuidados, nomeadamente centros afiliados e/ou de proximidade, intervenção terapêutica específica e/ou acesso a intervenção não médica pela equipa multidisciplinar; **ESTÁ INFORMADA** sobre a doença pelo médico e em aspectos específicos pela equipa multidisciplinar em parceria com a associação de doentes (sempre que seja aceite) e **SENTE-SE ENVOLVIDA** no processo de decisão e conhece as vantagens da participação em investigação científica/ensaio clínico; **TEM** um Cartão Digital que inclui, em situações específicas, informação para a intervenção adequada em urgência/emergência, que pode disponibilizar (com o seu consentimento) a outras áreas como a Educação, a Área Social e o Emprego; **TEM AVALIAÇÃO** das Incapacidades e Funcionalidades de acordo com a idade efetuada pelo médico assistente e/ou atestado multiusos; **TEM ACESSO** a informação regular sobre formação organizada e sobre os projetos de investigação em curso ou programados, incluindo ensaios clínicos
- A Pessoa com suspeita de Doença Rara mas sem diagnóstico tem acesso a uma consulta de impasse diagnóstico
- **As equipas multidisciplinares dos CRef/CEEdOS** e outros centros de cuidados **ASSEGURAM** a gestão e prestação de cuidados de saúde, num *continuum* de ações de promoção da saúde, diagnóstico, tratamento, gestão da doença, reabilitação e cuidados paliativos, nos diferentes níveis de cuidados e instituições, de acordo com as necessidades do doente, ao longo do seu ciclo de vida

- **As equipas multidisciplinares dos CRef/CEdOS** e outros centros de cuidados, em parceria com as associações de doentes, **FACILITAM** a informação sobre contactos e apoios sociais
- **Todos os decisores SE EMPENHAM** na resolução de problemas de fragmentação, ligação e coordenação de serviços de diferentes prestadores, no curso da continuidade de cuidados, para uma melhor qualidade de cuidados e de vida das Pessoas com doença crónica complexa

4. RECOMENDAÇÕES

A COORDENAÇÃO INTERSECTORIAL PARA AS DOENÇAS RARAS em parceria com os Centros de Cuidados:

- ✓ **PROPÕEM** Percursos de Cuidados Integrados no âmbito da Saúde
- ✓ **PROMOVE** reunião regular para avaliação de integração de cuidados nas diferentes áreas
- ✓ **PROPÕE Modelos Integrados de Cuidados** que envolvam todas as áreas identificadas como necessárias
- ✓ **DIVULGA** exemplos de boas práticas
- ✓ **PROPÕE** soluções para os constrangimentos identificados

A DIREÇÃO-GERAL DA SAÚDE:

- ✓ **APOIA, PROMOVE, APROVA E DIVULGA** as recomendações anteriores
- ✓ **ATUALIZA E VALIDA** a Classificação Internacional de Funcionalidades para o grupo etário dos 3 aos 12 anos

OS SERVIÇOS PARTILHADOS DO MINISTÉRIO DA SAÚDE

- ✓ **GARANTEM** o Registo de Saúde Eletrónico único (RSEu) com integração da jornada digital dos percursos e processos assistenciais integrados (percursos de cuidados)

O MINISTÉRIO DA SAÚDE em parceria com a Ordem dos Médicos:

- ✓ **PROMOVE** a revisão da Lei 12/2005 e Decreto-Lei 131/2014 respeitantes a critérios de rastreio e prescrição de testes genéticos, e orientação de resultados

A DE-SNS E AS ULS QUE INTEGRAM os Centros de Cuidados:

- ✓ **APROVAM** uma consulta para pessoas com suspeita de doença rara **sem diagnóstico** no âmbito dos centros de cuidados
- ✓ **APROVAM** uma consulta de Pediatria e de Medicina Interna para crianças e adultos com suspeita de doença rara **sem diagnóstico**, nas situações clínicas inespecíficas
- ✓ **FACILITAM** um espaço para as associações de doentes interagirem e informarem os seus membros
- ✓ **APROVAM** programas de internamento/tratamento domiciliário sempre que possível
- ✓ **DEFENDEM** junto à tutela o cumprimento da Portaria 194/2014 quanto aos recursos humanos e equipamento e condições de financiamento dos Centros de Referência e afins

A EQUIPA MULTIDISCIPLINAR DOS CENTROS DE CUIDADOS:

- ✓ **REUNE** regularmente com todos os profissionais necessários à decisão e orientação da pessoa, e **DISCUTE** o plano mais adequado de cuidados
- ✓ **PROPÕE** seguimento em Centros Afiliados ou de Proximidade com o acordo da PcDR/Família
- ✓ **IDENTIFICA** o elo de ligação das diferentes áreas com esses centros

- ✓ **GARANTE** um processo adequado de transição dos cuidados pediátricos para os de adultos

O MÉDICO RESPONSÁVEL

- ✓ **REGISTA** o diagnóstico no SClínico e através do RSEu com os códigos ORPHA e toda a informação clínica
- ✓ **PROPÕE** um plano individualizado que integre todos os requisitos anteriores, informa e facilita a participação ativa da Pessoa/ Família/Cuidador
- ✓ **EMITE** o Cartão de PcDR, inserindo o nome e contacto do centro e do médico e, se indicado, a intervenção em situação de urgência/emergência

O MÉDICO DE MEDICINA GERAL E FAMILIAR

- ✓ **REFERE** as situações suspeitas aos CRef/CEdOS
- ✓ **ACOMPANHA** a PcDR/Família/Cuidador
 - na doença aguda ou crónica comum
 - na vivência da doença rara
 - nas necessidades de saúde e sociais da PcDR mas também da família e do cuidador

O ENFERMEIRO

- ✓ **ASSUME** o papel de elo de ligação entre os Centros de Cuidados (de Referência, Afiliados, de Proximidade e outros) e com os Cuidados de Saúde Primários de modo a promover a continuidade dos cuidados e de acordo com o plano traçado pela equipa multidisciplinar

AS ASSOCIAÇÕES DE DOENTES

- ✓ **ASSUMEM** um papel importante como agentes facilitadores e elos de ligação entre a Pessoa/Família/Cuidador e o Centro de Cuidados
- ✓ **PROCURAM** compreender e apresentar soluções para problemas e constrangimentos das duas partes

DRAFT v3

PILAR IV

INVESTIGAÇÃO E INOVAÇÃO

1. Enquadramento e lacunas
2. Portugal em 2024 e participação em grupos europeus e outros
3. Visão para 2030
4. Recomendações

1. ENQUADRAMENTO E LACUNAS

As características adversas da maioria das Doenças Raras, nomeadamente, a diversidade, gravidade e intratabilidade, fazem desta área da patologia humana um domínio particularmente carente de Investigação e Inovação (I&I) de todas as tipologias: epidemiológica, básica, translacional, clínica⁴⁹, em serviços de saúde, educação e proteção social.

São vastas e profundas as lacunas de conhecimento e de capacidade de intervenção sobre os determinantes da saúde da PcDR, desde o período pré-concepcional até ao final (muitas vezes precoce) da vida (Caixa).

Fatores biológicos (incluindo os genéticos), ambientais (físicos e sócio-culturais), de estilos de vida e organizacionais combinam-se e interagem para determinar a forma como irá decorrer o ciclo de vida da PcDR, com repercussões marcantes no bem-estar de familiares e cuidadores.

⁴⁹ Investigação com seres humanos: (i) conduzida em seres humanos ou em material de origem humana, como tecidos, espécimes e fenómenos cognitivos com interacção directa do investigador. (ii) Estudos epidemiológicos e comportamentais. (iii) Investigação de resultados (*outcomes*) e investigação de serviços de saúde. (*NIH Grants and Funding Glossary definition of Clinical Research* acedido em <https://grants.nih.gov/grants/glossary.htm> ; última atualização em 08.11.2022).

LACUNAS DE CONHECIMENTO NO DOMÍNIO DAS DOENÇAS RARAS

1. Padrão epidemiológico das populações e flutuações no espaço e no tempo.
2. História natural de algumas doenças raras e muito raras
3. Biomarcadores: para um diagnóstico e prognóstico mais precoces, menos invasivos e mais fiáveis (melhor sensibilidade, especificidade e valor preditivo); para monitorização de intervenções com medicamentos órfãos mais específicas e fiáveis
4. Métodos de prevenção secundária e terciária e da evolução das manifestações mais agressivas e incapacitantes
5. Abordagens terapêuticas inovadoras em contexto de Medicina de Precisão
6. Metodologia não convencional de ensaios clínicos aplicada à demonstração da qualidade, eficácia e segurança⁵⁰ de novos medicamentos órfãos em pequenas populações
7. Modelos organizacionais que maximizam o impacto positivo das respostas disponíveis (de saúde, educativas e de proteção social) na qualidade de vida e no bem-estar da PcDR/Família/Cuidador
8. Identificação dos fatores ambientais (p ex, socioeconómicos, culturais, demográficos, de acessibilidade, financeiros, ...) que dificultam a implementação das respostas disponíveis e concepção de intervenções inovadoras para uma plena integração na sociedade
9. Resposta aos desafios da utilização em larga escala das tecnologias “ómicas”: (i) análise e interpretação dos dados genómicos, (ii) demonstração da patogenicidade das variantes genéticas e (iii) gestão de grandes volumes de dados sensíveis

Cabe, assim, ao Plano **ACÇÃO PARA AS DOENÇAS RARAS: da estratégia à PESSOA (2025-2030)** incluir uma componente de I&I de abrangência intersectorial e identificar os recursos necessários para a sua concretização e as potenciais fontes de financiamento.

2. CENÁRIO EM PORTUGAL E PARTICIPAÇÃO EM GRUPOS EUROPEUS E OUTROS

⁵⁰ Incluindo a monitorização da eficácia e segurança após a introdução no mercado e administração (estudos de vida real).

A maioria dos Centros de Referência e Centros Especializados, que prestam cuidados a PcDR, desenvolvem investigação multidisciplinar e multicêntrica (nacional e/ou internacional) em parceria com Centros de I&I e com o envolvimento de Sociedades Científicas e Associações de Doentes.

Alguns Centros de I&I em Doenças Raras em Portugal

Região Norte Instituto de Investigação em Ciências da Vida e Saúde (U Minho), i3S, INSA

Região Centro CIBIT/ICNAS, CNC&BC, ICBR (ex-IBILI), FMUC, Hospital Pediátrico _ULS Coimbra

Lisboa e Vale do Tejo IMM, INSA, Institute for Health and Bioeconomy (i4HB) _IST, NMS Research Unit, F. Champalimaud

Algarve ABC (Algarve Biomedical center)

Centros de Investigação Clínica (CICs) em Centros Académicos Clínicos (CACs) e em outras instituições

De acordo com o Registo Nacional de Estudos Clínicos⁵¹, nos últimos cinco anos (2019-2024), decorreram 31 ensaios clínicos (7 de fase II e 24 de fase III) de 26 fármacos para o tratamento de 16 DR. Cinco dessas doenças interessaram 14 ensaios (45%): ATTR (polineuropatia, cardiomiopatia), fibrose quística, epilepsias refratárias, hemofilias (A e B) e hemoglobinúria paroxística noturna.

REGISTO NACIONAL DE ENSAIOS CLÍNICOS 2019-2024

De 26 fármacos para 16 Doenças Raras

31 EC (7 de Fase II e 24 de Fase III)

Autorizados para iniciar

De 23 fármacos para 16 Doenças Raras

22 EC (7 de Fase II e 14 de Fase III)

Segundo informação do INFARMED, nos últimos 3 anos foram autorizados 127 EC em Doenças Raras dos quais 60 em 2023.

⁵¹ RNEC: consultado em maio e junho de 2024 em https://www.rnec.pt/pt_PT.

As instituições com maior número de EC naquele período foram a ULS Santa Maria (17 ensaios), ULS Santo António (14), ULS Coimbra (10), ULS São João (9) e ULS São José (7).

Estão autorizados mais 22 ensaios (7 de fase II e 15 de fase III) de 23 fármacos para o tratamento de 16 DR com um padrão de patologias de interesse e uma contribuição relativa dos centros de estudo semelhantes aos dos ensaios em curso.

As principais fontes de financiamento da I&I em DR são a FCT⁵², a Comissão Europeia e a Indústria Farmacêutica. No período de 2014 a 2020 (Horizon 2020), cientistas e empresas portuguesas obtiveram 1,1 milhões de euros para investigação, valor que se espera duplicar no próximo período Horizon Europe (2021-2027)⁵³. As empresas farmacêuticas investem cerca de 90 milhões de euros por ano desde 2019, com um aumento significativo para 121M em 2021 (APIFARMA 2024). Para além disso, as unidades de saúde desenvolvem, com recursos próprios, múltiplos estudos no domínio das DR (por ex, estudos de casos, análises de casuísticas).

Em 2018 é criada a **AGÊNCIA DE INVESTIGAÇÃO CLÍNICA E INOVAÇÃO BIOMÉDICA (AICIB)** com a missão de promover, coordenar e apoiar as atividades nas áreas da investigação clínica e de translação e inovação biomédica através de:

- (i) ações colaborativas entre os centros de investigação clínica; (ii) fomento da competitividade de PT, nomeadamente através da criação um “portal de entrada” (balcão único) comum; (iii) catalisação da transição digital e da partilha de dados nos cuidados de saúde; (iv) promoção de programas de apoio a projetos científicos e programas formativos.

A AICIB deve, ainda, criar uma Rede Nacional de Investigação Clínica através de:

- (i) incentivo e capacitação das unidades de cuidados de saúde e promoção de uma cultura de investigação junto da Administração Central do Sistema de Saúde;
- (ii) sinergias entre os centros de investigação e outros intervenientes; (iii) promoção de programa de formação nacional, alinhado com os planos de

⁵² De 2018 a 2023 a FCT financiou 71 projetos no domínio das DR num total de 11M€.

⁵³ Informação da Representação em Portugal da Comissão Europeia

atividade dos Centros Académicos Clínicos (CAC) e com os programas institucionais de formações pós-graduadas.

E estimular a internacionalização através do fortalecimento, nos contextos europeu e internacional, promoção da integração em redes e consórcios e captação de fundos.

A Amiloidose por TTR (polineuropatia amiloidótica familiar) e a Fibrose Quística (mucoviscidose) são exemplos de investigação colaborativa clínica e laboratorial, e ganhos decorrentes significativos

Em ambas, foi seguida a marcha de investigação padrão em doenças genéticas:

(i) elucidação da patologia e epidemiologia molecular, (ii) estudo das consequências funcionais das variantes genéticas (potencialmente) patogénicas em modelos relevantes: *in vivo*, *ex vivo*, *in vitro* (iPS, 3D, organóides), *in silico* e (iii) desenvolvimento pré-clínico e validação clínica de diagnósticos e terapêuticas baseados no conhecimento da etio-patogénese molecular

Em termos mais gerais, de notar a elaboração, no âmbito do projeto de mentoria do programa de formação avançada em literacia em saúde *Ciência Dá Saúde*⁵⁴, do folheto visando o envolvimento de pessoas com doença (não só doença rara), cuidadores e associações de doentes em projetos de investigação clínica.

Participação de Portugal em grupos europeus e outros

Portugal participa em várias iniciativas europeias:

- **EJPRD** (*European Joint Programme on Rare Diseases*, financiado pelo Horizonte 2020), representação nacional assegurada pela FCT (MECI) e INSA (MS)
- **ERDERA** (*European Rare Diseases Research Alliance*, financiado pelo Horizonte Europa), representação nacional assegurada pela AICIB e FCT (MECI) e INSA (MS); participação do CNC-UC
- **JARDIN**: Consórcio de ERNs (*European Reference Network for Rare Diseases*) representação nacional assegurada pela DGS e dos CRef/CEdOS

⁵⁴ AICIB & SPLS com a parceria da ASSOCIAÇÃO EVITA - CANCRO HEREDITÁRIO e MOG - Movimento Cancro do Ovário e outros Cancros Ginecológicos.

- **EURORDIS** (*Rare Diseases Europe*) organização sem fins lucrativos que reúne mais de 1000 organizações de pacientes com doenças raras representação nacional assegurada pela RD-Portugal e pela FEDRA
- **EATRIS** (*European Research Infrastructure for Translational Medicine*) promotora de investigação translacional (incluindo em DR), INFARMED assegura representação nacional

3. VISÃO PARA 2030

- **A Pessoa com Doença Rara/Família/Cuidador:** **TEM ACESSO A INFORMAÇÃO** sobre as modalidades de investigação nomeadamente ensaios clínicos; **IDENTIFICA** o Centro de Referência ou outro Centro Especializado na sua DR, integrado em Rede Europeia de Referência (ERN) promotora de investigação; é **INFORMADO** dos projetos de investigação em curso ou programado, através de sites institucionais ou das associações de doentes e discussão com o seu médico e a equipa de saúde do CR, acerca das vantagens e oportunidades
- **A AICIB** **ELABORA E DIVULGA** regularmente Agenda de I&I para as Doenças Raras; **PLANEIA** os meios humanos e financeiros necessários à execução de projetos científicos e programas formativos
- **A ULS que integra CRef/CEdOS** **ESTIMULA E PROMOVE** as condições de integração dos Centros nas Redes Colaborativas Nacionais e nas ERNs para a **APROVAÇÃO CÉLERE** dos projectos de investigação clínica, básica e translacional incluindo ensaios clínicos; o **APOIO ADMINISTRATIVO E DE GESTÃO** aos projectos que permitem “tempo dedicado e protegido” e outras estratégias favorecedoras da investigação
- **A CIDRa em parceria com a AICIB e com o CNECV** **PROMOVEM** uma reflexão ética, atendendo à prevalência na idade pediátrica, à frequente limitação da

autonomia da PcDRda, aos constrangimentos de fluxos transfronteiriços de dados e amostras biológicas, aos frequentes achados incidentais e ao custo-benefício das terapêuticas inovadoras

- **As associações de doentes, os profissionais de saúde, educação, apoio social, ciência e tecnologias, indústrias de produtos de saúde e bem-estar e outras partes interessadas CONVERGEM** nas vontades e recursos para a **PRODUÇÃO E APROPRIAÇÃO** do conhecimento e das tecnologias cientificamente validados
- Há compromisso das partes interessadas em **PROMOVER, FACILITAR E DIVULGAR** todas as oportunidades e ações

4. RECOMENDAÇÕES

O MINISTÉRIO DA SAÚDE

- ✓ **IMPLEMENTA** a revisão da legislação aplicável (p ex, Lei 12/2005 e Decreto-Lei 131/2014, regime jurídico dos biobancos)

OS MINISTÉRIOS DA SAÚDE, CIÊNCIA, EDUCAÇÃO, TRABALHO E SOLIDARIEDADE SOCIAL E ECONOMIA EM PARCERIA COM A AICIB, OS CENTROS DE CUIDADOS E AS ASSOCIAÇÕES DE DOENTES

- ✓ **INCREMENTAM ACTIVAMENTE A PARTICIPAÇÃO** das partes interessadas na conceção, execução e apropriação dos resultados de atividades de I&I

OS CREF/CEDOS ATRAVÉS DE REDES COLABORATIVAS NACIONAIS, EM PARCERIA COM CENTROS DE INVESTIGAÇÃO, SOCIEDADES CIENTÍFICAS E ASSOCIAÇÕES DE DOENTES

- ✓ **PROMOVEM A INTERSETORIALIDADE E TRANSDISCIPLINARIDADE** numa aproximação integradora das diferentes dimensões bio-psico-sociais, como resultado da investigação multidisciplinar das ciências da vida, ciências da saúde e ciências sociais e humanas

A AICIB E A FCT EM PARCERIA COM OS CREF/CEDOS, ACADEMIA, CENTROS DE INVESTIGAÇÃO

- ✓ **ORGANIZAM** uma reunião multidisciplinar de discussão da agenda de investigação com a participação de associações de doentes, profissionais da saúde, educação, segurança social, ciência e tecnologia e outros interessados e financiadores
- ✓ **ELABORAM** um programa anual de linhas de investigação, a financiar competitivamente

A AICIB EM COLABORAÇÃO COM O INFARMED

- ✓ **DIVULGA** junto dos profissionais e das pessoas com DR, os estudos clínicos em curso ou previstos que envolvam terapêuticas destas áreas

O INFARMED EM PARCERIA COM OS CENTROS DE TRATAMENTO DE DR:

- ✓ **PROMOVE** estudos clínicos de fase IV (pós-introdução no mercado) de medicamentos órfãos

A DE-SNS E AS ULS QUE INTEGRAM CREF/CEDOS

- ✓ **ATRIBUEM** tempo dos profissionais e recursos para o desenvolvimento de atividades de I&I

AS ASSOCIAÇÕES DE DOENTES/PcDR/FAMÍLIA/CUIDADORES

- ✓ **ENVOLVEM ATIVAMENTE** nas atividades de I&I relevantes para a sua DR específica, desde a priorização temática e conceção até à disseminação e apropriação dos resultados,

PILAR V

INFORMAÇÃO E FORMAÇÃO

A. Informação

1. Estratégias, iniciativas e instrumentos
2. Colaboração e Parcerias

B. Formação

1. Estratégias, iniciativas e instrumentos
2. Responsabilidades e Parcerias

As pessoas com doença rara estão entre os grupos mais vulneráveis pelo que valores como a solidariedade, a dignidade e a inclusão assim como a luta contra o isolamento, o estigma e a desinformação, são fundamentais.

A informação à população em geral, à PcDR/Família/Cuidador e a formação dos profissionais de saúde e de outros setores, é essencial para a **gestão e a auto-gestão da DR** e seguimento adequado e otimizado, com base na evidência científica atualizada.

Os Centros Académicos Clínicos, as Sociedades Científicas, Ordens Profissionais e Associações de Doentes desenvolvem programas de informação e formação, contudo é no trabalho conjunto da equipa do Cref/CEdOS que orienta a PcDR que se concretiza a informação e formação individualizada.

Algumas Sociedades Científicas têm **Grupos de trabalho/Núcleos de Estudos de Doenças Raras** como as de Medicina Interna, Pneumologia, Genética Humana e Oftalmologia, entre outras. A Sociedade Portuguesa de Pediatria tem uma Seção de Doenças Hereditárias do Metabolismo. As **Associações de Doentes** colaboram

ativamente com o **INFARMED**, com a **AICIB** e com outras instituições/empresas que organizam regularmente sessões de capacitação a doentes e associações.

Importa traçar um cenário mais abrangente com estratégias, instrumentos e parcerias que facilitem a informação e formação em geral.

A. INFORMAÇÃO

1. Estratégias, iniciativas e instrumentos

São várias as estratégias e os instrumentos de divulgação de informação sobre DR, de ampla cobertura e capacidade de segmentação do público-alvo.

Os princípios-chave destas estratégias são:

i) a resposta às necessidades da PcDR/Família/Cuidador; ii) o envolvimento destes na informação e formação; iii) a relação de confiança e continuidade com profissionais e instituições; iv) a base de evidência científica e de humanismo nas mensagens veiculadas

Princípios relevantes para uma estratégia de informação e comunicação para as doenças raras

- Resposta às necessidades
- Envolvimento e inclusão
- Acesso e proatividade
- Credibilidade, confiança e transparência
- Relação e continuidade
- Base de humanismo e de evidência

Comunicação e Divulgação para a População em Geral

Diferentes iniciativas podem ser desenvolvidas, nomeadamente:

- **Campanhas de Sensibilização:** de índole **social ou cultural** ; **Dias dedicados** (por ex Dia Mundial da DR)
- **Parcerias com Meios de Comunicação:** divulgação de histórias de vida, progressos científicos e eventos em colaboração com jornais, revistas, rádio e televisão de maior alcance e credibilidade, de modo a alcançar um público mais amplo
- **Webinars e Eventos Online:** com especialistas, transmitidos em tempo real, através de plataformas acessíveis que podem constituir um **acervo educacional e formativo**

- **“Loja do Cidadão com Doença Rara” (Website Informativo e Interativo):** portal com recursos educativos, notícias e links úteis, incluindo seções de *FAQs*, guias, testemunhos e recursos de apoio, **tutoriais** sobre a utilização dos recursos disponíveis, acesso a serviços de saúde, e forma de lidar com desafios diários
- **Dinamização de redes sociais**, ampliando a divulgação de iniciativas e campanhas, incluindo testemunhos de PcDR e envolvendo influenciadores e personalidades

Informação à PcDR/Família/ Cuidador

A propostas anteriores podem ser desenvolvidas de forma mais concreta para DR específicas mas há outras estratégias complementares:

- Conferências e Encontros: centrados na PcDR/família/cuidador, como um espaço privilegiado para a troca de experiências, formação, multidisciplinaridade e fortalecimento da participação.
- Suportes digitais (apps) com informação, serviços, *helpdesks* digitais, Fóruns e Salas de Conversação, notícias, eventos, etc.
- Grupos de Apoio Online: em ambiente seguro e positivo promovidos pelas Associações de Doentes, ou plataformas de partilha de experiências e apoio mútuo.
- Newsletters Informativas: circuladas por email com atualizações sobre tratamentos, eventos e recursos disponíveis
- Guias e Manuais Digitais: sobre gestão da doença, cuidados diários, e direitos da PcDR, de fácil atualização, elaborados em colaboração com especialistas para criar conteúdos precisos e acessíveis

São exemplos de boas práticas, o **Manual de Apoio** à Pessoa com Doença

Manual de Apoio à PcDR (2018)

INSA e Comissão Interministerial da Estratégia Integrada para as Doenças Raras (2015-2020)

Fichas Informativas SOBRE 279 DR

RARÍSSIMAS, DGS e Sociedade Portuguesa de Medicina Interna

LINHA RARA apoio telefone/email/presencial

RARÍSSIMAS e ENHRD (*European Network of Helplines for Rare Diseases*)

Rara, a **Linha Rara** e **Fichas Médicas** sobre doenças específicas (Quadro)

2. Colaboração e Parcerias

A participação ativa de todos garante que as necessidades e prioridades da PcDR são refletidas nas soluções, decisões políticas e alocação de recursos. Também facilita a criação de parcerias, apoio e a partilha de conhecimento, e capacita as organizações para advogar e liderar mudanças, numa abordagem holística e inclusiva. Exemplo:

- Criação de redes e experiência especializada, organização de eventos conjuntos, partilha de recursos e coordenação de esforços de suporte público (*advocacy*)
- Com **Escolas, Universidades e Sociedades Científicas**, através da implementação de programas educacionais, forma de educação de gerações futuras e promotora de investigação académica de que é exemplo a **Academia de Doentes**, da Escola Nacional de Saúde Pública em parceria com associações de doentes.
- **Envolvimento de Empresas, Sociedade Civil e Municípios**

Distinção **RARA, ÚNICA e INCLUSIVA** atribuída a instituição que desenvolva ações em prol da inclusão, informação e formação de que são exemplo:

- Marketing e Comunicação; Campanhas de Sensibilização; Educação e Formação através de Workshops e Webinars e/ou produção e distribuição de materiais educativos; Doação de Produtos e Serviços como ajudas técnicas e serviços *pro bono* de advocacia, contabilidade, consultoria
 - No âmbito da **Responsabilidade Social**: Dia de Voluntariado; Programas de Doação e *Match Giving* (a empresa iguala as contribuições dos trabalhadores); Parcerias Tecnológicas: Investigação e Desenvolvimento, com empresas de biotecnologia e farmacêuticas
-
- **Parcerias com outros Ministérios e Entidades Públicas noutros setores**

Um exemplo é o **Programa Informar Sem Dramatizar**, desenhado pela RD-Portugal em parceria com o Ministério da Educação, destinado à divulgação das DR, sem estigmas, nas escolas portuguesas através da distribuição de materiais didáticos.

VISÃO PARA 2030

- Há uma **CONSCIÊNCIA SOCIAL** quanto à diversidade e vulnerabilidade das PcDR, e de como a capacidade de resposta às suas necessidades é um **MARCADOR** da qualidade dos cuidados de saúde, da ação social, da inovação e da proteção
- Há **estudos e análises** sobre as necessidades de informação e literacia, e eficácia de modelos de comunicação e envolvimento, específicos das DR
- As instituições públicas e privadas **investem na capacitação** e no apoio à realização de ações de comunicação e de informação das organizações
- As **empresas, através da Responsabilidade Social**, são motores deste espaço de valorização da Informação, Comunicação, Participação, Empoderamento e Literacia

RECOMENDAÇÕES

A COORDENAÇÃO INTERSECTORIAL PARA AS DOENÇAS RARAS E O MINISTÉRIO DA SAÚDE

- ✓ **PROMOVEM e DIVULGAM** atividades de Comunicação, Informação e Literacia através das Associações de Doentes, Sociedades Científicas e ONGs

AS ASSOCIAÇÕES DE DOENTES, AS ONGS E AS SOCIEDADES CIENTÍFICAS

- ✓ **DESENVOLVEM** planos de comunicação e capacitação plurianuais, com objetivos de sensibilização, educação, literacia, capacitação das famílias, cuidadores e das instituições (empregadoras e de educação)

- ✓ **CRIAM** projetos, iniciativas e boas práticas que sejam modelos e aprendizagens, associando práticas de gestão, avaliação de impacto, análise e publicação científica na área da comunicação e das ciências sociais

AS UNIVERSIDADES, SOCIEDADES CIENTÍFICAS, INSTITUTOS DE INVESTIGAÇÃO E OS CENTROS DE REFERÊNCIA/CENTROS ESPECIALIZADOS

- ✓ **PREVÊM** nos seus projetos, atividades de comunicação e divulgação científica e envolvimento e **DIVULGAM E PUBLICITAM** as iniciativas, criando proximidade entre especialistas, investigadores e a sociedade
- ✓ **DESENVOLVEM**, em parceria, estudos e análises sobre a eficácia e o impacto das iniciativas de comunicação, informação e literacia, **IDENTIFICAM** necessidades não satisfeitas, boas práticas e aprendizagens

AS ENTIDADES FINANCIADORAS DE PROGRAMAS DE DESENVOLVIMENTO, INTERVENÇÃO, FORMAÇÃO OU INVESTIGAÇÃO

- ✓ **PREVÊM** processos de valorização, apoio e financiamento direto de atividades de comunicação e divulgação científica, com os mesmos objetivos

B. FORMAÇÃO

Os grupos-alvo da formação e capacitação são a PcDR/Família/Cuidador, as Associações de Doentes, os profissionais de saúde e de outros setores:

- **A PcDR/Família/Cuidador** na garantia de gestão e autocuidado da doença através de competências para situações comuns ou inesperadas da vida diária
- **As Associações de Doentes** na promoção de conhecimentos e competências essenciais ao desempenho de advocacia e de ferramentas incluindo digitais, em rede e parceria com as Academias de Doentes, a nível nacional e europeu

- **Os Profissionais de Saúde** integrando conceitos gerais na formação **pré-graduada** em todas as áreas da saúde, médica, de enfermagem, psicologia, fisioterapia entre outras, em disciplinas gerais, ou sob a forma de seminários

A Pós graduada/Contínua, deve ser organizada: i) por grupo profissional (médicos, enfermeiros, psicólogos, nutricionistas, farmacêuticos, fisioterapeutas entre outros); de modo transversal e multidisciplinar para as equipas dos Centros de Referência e Especializados

Os objetivos da formação e treino em Doenças Raras são: i) Assegurar um diagnóstico eficiente e atempado; ii) Providenciar cuidados de saúde integrados, coordenados e multidisciplinares; iii) Capacitar as PcDR/Famílias/Cuidadores; iv) Capacitar os profissionais de outros setores; v) Incrementar a inovação, a investigação e o valor social.

- **Os Profissionais de outro setores que lidam com PcDR** cuja formação deve incidir sobre sensibilização, capacitação para orientação e decisão em situações de urgência, compreensão e ajuda à PcDR/Família/Cuidador, na escola, no emprego e/ou quanto á necessidade de proteção social e aos problemas mais comuns

Os diferentes planos formativos propostos devem ser desenvolvidos em parcerias nacionais e europeias (e internacionais), sendo reconhecido *que nenhum país tem conhecimento e capacidade, por si só, de estabelecer cuidados para todas as DR e complexas*⁵⁵.

1. ESTRATÉGIAS, INICIATIVAS E INSTRUMENTOS

A enorme diversidade e especificidade das DR exige o envolvimento dos Centros de Referência/Centros Especializados e dos Profissionais com experiência efetiva na capacitação e na transmissão do seu conhecimento.

⁵⁵ Vytenis Andriukaitis, Comissário Europeu de Saúde e Segurança Alimentar, Porto, Março de 2017

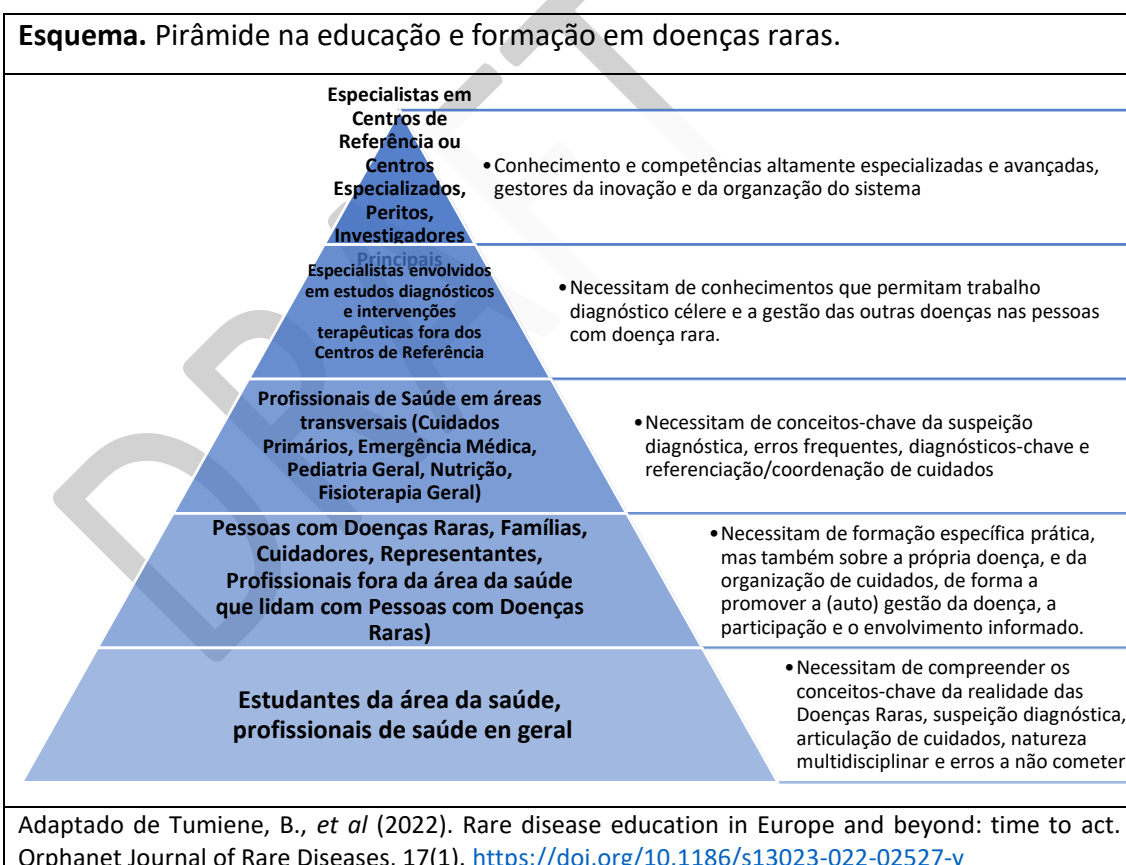
A progressão da DR e incapacitação ao longo da vida são indutores de necessidades complexas e de respostas que exigem formação multidisciplinar e multisectorial

O envolvimento da PcDR/Família/Cuidador permite a transmissão da experiência prática, de vida, com aprendizagens inestimáveis para todos e valoriza modelos não tradicionais e não formais de formação.

A formação é promotora crítica e rigorosa da inovação e da adoção de boas práticas, baseando-se em evidência sólidas e atualizadas.

Continuum de necessidades e abordagens formativas nas Doenças Raras

A formação deve ser de forma gradualmente mais diferenciada, conforme as necessidades formativas dos vários grupos-alvo como o ESQUEMA abaixo, diferencia.



Formação e capacitação para profissionais de saúde e especialistas

Em modelos diversos como **Palestras e Seminários especializados** (diagnóstico precoce, terapêuticas inovadoras e seguimento integrado e contínuo); **Ensino em contexto clínico** (interação direta e compreensão de desafios); **Discussões interativas de casos clínicos complexos**; **Simulações práticas avançadas**; Comunidades de prática para médicos e outros profissionais, através de fóruns, reuniões online ou encontros presenciais.

Cada grupo profissional em parceria com Sociedades Científicas, Academia e Ordens, com base nas orientações da rede colaborativa nacional específica, deve organizar formação geral em doenças raras e específica para determinadas doenças de acordo com as especialidades e local de trabalho.

A formação em Genética Médica é essencial para todas as especialidades e obrigatória nas de Medicina Geral e Familiar, Medicina Interna e Pediatria, a programar conjuntamente com outras estratégias nacionais, nomeadamente de Medicina Genómica.

Formação e capacitação para PcDR/Famílias/Cuidadores

Relembrando modelos já apresentados, podem ter a forma de **Sessões de Educação e Apoio** focadas na gestão do dia-a-dia da doença, adesão ao tratamento, e direitos legais e sociais; **Workshops práticos para cuidadores**: orientações sobre cuidados específicos, como uso de dispositivos médicos, gestão de medicação e apoio emocional; **Grupos de suporte** e partilha de experiências: troca de vivências, suporte psicológico e aprendizagem de estratégias de resiliência; **Guias interativos online**, vídeos e módulos de autoinstrução, para melhor compreensão da DR, identificação de sinais de alerta, e gestão diária da situação.

Formação para profissionais de outros setores

Na área da **Educação**, Workshops de sensibilização para professores e adaptação do ambiente escolar e do currículo em situação de necessidades especiais; criação de materiais educativos

Na **Área Social**, focada nos recursos disponíveis, direitos sociais, e suporte emocional adequado à famílias;

Para **Técnicos de Apoio** em serviços de transporte, habitação, e trabalho, Sessões de Treino para a garantia de acessibilidade, segurança e conforto em PcDR com problemas de mobilidade

Tecnologias de ensino à distância e recursos adaptados para todos os grupos

Plataformas de e-learning, e/ou adaptação a Portugal de ferramentas europeias, com reportórios de módulos flexíveis, que poderão incluir: i) **Cursos** sobre temas como genética de doenças raras, diagnóstico, tratamento e acompanhamento; ii) **Webinars interativos** com especialistas; iii) Módulos adaptados para cuidadores e famílias, formação em cuidados diários, gestão emocional e acesso a apoios sociais; iv) **Guias digitais e aplicações móveis** para PcDR e cuidadores, com vídeos educativos sobre técnicas de autocuidado, explicações sobre os mecanismos da doença em linguagem acessível; **Tutoriais** interativos sobre o uso de dispositivos médicos, e recursos para reconhecer sinais precoces de complicações, assim como testes de autoavaliação para consolidar o conhecimento; v) **Simulações e cenários interativos online** para profissionais de saúde, que permitem treinar a resposta a emergências raras, e para cuidadores, que podem aprender a gerir situações clínicas em casa.

Esta combinação de metodologias abrangente, complementar e inclusiva deverá consolidar-se num suporte formativo acessível, robusto e sustentado por um trabalho colaborativo, não só para os profissionais de saúde, mas também as PcDR/Famílias/Cuidadores, e todos os profissionais que lidam com eles.

2. Responsabilidades e Parcerias

O Quadro abaixo mostra a complementaridade de responsabilidades, e o grau de colaboração necessário para um panorama formativo abrangente e atualizado.

Entidades	Formação					
	Geral Profissionais de Saúde	Especializada Profissionais de Saúde	Contínua Profissionais de Saúde	Específica a PcDR/Família/Cuidador	Não formal, apoio e aconselhamento	Profissionais de outros Setores
Universidades e Escolas de Saúde	• Promovem • Certificam	• Promovem	• Promovem			
Cursos pós graduados	• Promovem • Certificam	• Promovem				
CAC	• Colaboram	• Promovem • Certificação	• Promovem	• Colaboram • Promovem		
Sociedades Científicas	• Avaliam • Colaboram	• Avaliam • Colaboram • Promovem	• Avaliam • Colaboram • Promovem • Certificam	• Colaboram • Promovem	• Promovem • Colaboram	
Ordens Profissionais	• Definem padrões	• Definem padrões Certificação	• Definem padrões			• Promovem • Colaboram
Associações de Doentes, ONGs	• Avaliam • Colaboram	• Avaliam • Colaboram	• Avaliam • Colaboram • Promovem	• Promovem • Colaboram	• Promovem • Colaboram	• Promovem • Colaboram
Centros de Referência/Centros Especializados	• Colaboram	• Promovem • Colabora	• Promovem • Colaboram • Certificam	• Promovem • Colaboram	• Promovem • Colaboram	• Promovem • Colaboram

Parcerias Institucionais, Multidisciplinares e Multisectoriais

É essencial a colaboração entre CRef/CEdOS para DR, universidades, associações de doentes e sociedades científicas, facilitando o intercâmbio de conhecimento, a criação de programas de formação conjunta e a partilha de recursos.

- Parcerias com organizações internacionais (por ex EURORDIS ou Orphanet)
- Criação de redes de suporte multidisciplinar entre médicos, geneticistas, farmacologistas, psicólogos, assistentes sociais e outros profissionais, para proporcionar uma abordagem integrada na formação.
- Reconhecimento e valorização das competências adquiridas de forma informal da PcDR/Família/Cuidador

VISÃO PARA 2030

- Há um **Diretório** e uma **Agenda Formativa plurianual**, abrangente e inclusiva, com a colaboração das várias entidades intervenientes nas DR, que se associa a **referências**

formativas (currículos de conhecimentos, competências e experiências) e a **processos de certificação e valorização** dos profissionais e das organizações.

- Nessa agenda é patente a **diversidade de ofertas e de recursos formativos** para a capacitação, a especialização, a atualização e desenvolvimento de competências dos profissionais; promovam a formação das PcDR/Famílias/Cuidadores; sejam um recurso para os profissionais fora do setor da saúde, como professores e assistentes sociais, como e quando necessário.
- É um modelo de **formação abrangente, inclusiva e participada**, que envolve a participação direta das PcDR, cuidadores, representantes, clínicos, gestores, investigadores, profissionais da área psicossocial e social, numa dimensão **multidisciplinar e multisectorial**.
- As entidades com fortes responsabilidades na formação das DR partilham e colaboram na **gestão de recursos formativos, de gestão técnica, pedagógica e administrativa**.

RECOMENDAÇÕES

A COORDENAÇÃO INTERSETORIAL PARA AS DOENÇAS RARAS em parceria com os todos os intervenientes na área das Doenças Raras:

- ✓ **MONITORIZA** as atividades realizadas e previstas, bem como o impacto das mesmas pelos vários intervenientes, pugnando pela informação, transparência e valor social das mesmas
- ✓ **PROMOVE** a criação de recursos partilhados, do Diretório de Formação e Certificação, a Agenda Integrada de Formação, e demais recursos estratégicos
- ✓ **PROMOVE** a identificação de boas práticas e de modelos formativos de elevada qualidade, impacto e capacidade de envolvimento.
- ✓ **PROMOVE** a sustentabilidade, o acesso e a melhoria contínua da qualidade das respostas formativas, bem como o seu impacto no acesso, na qualidade,

no desempenho, na participação e envolvimento e na satisfação dos cuidados às PcDR.

AS ASSOCIAÇÕES DE DOENTES, AS ONGS E AS SOCIEDADES CIENTÍFICAS

- ✓ **CRIAM E SUPORTAM** recursos partilhados para a gestão sustentada e estratégica da formação em DR que promovam e dinamizem parte relevante das suas atividades de formação e os tornem autossustentáveis
- ✓ **DESENVOLVEM** e participam na construção de referenciais de formação, na avaliação das necessidades formativas e na identificação de recursos e no desenvolvimento respostas formativas.

AS UNIVERSIDADES, SOCIEDADES CIENTÍFICAS E OS CENTROS DE REFERÊNCIA

- ✓ **DESENVOLVEM** e **PARTICIPAM** em Rede Colaborativa, na análise do panorama formativo e de certificação dos profissionais de saúde
- ✓ **TÊM** planos próprios de desenvolvimento das respostas às necessidades formativas e de competências que melhorem os cuidados e usam processos participativos, inclusivos, que refletem a multidisciplinaridade e multisectorialidade, dotando os profissionais das perspetivas de complexidade e de visão holística.

OS INSTITUTOS DE INVESTIGAÇÃO

- ✓ **INCLUEM** atividades de formação, não só contribuindo para o conhecimento e capacitação na investigação em geral, mas promovendo a participação dos investigadores nas atividades de outras entidades.
- ✓ **ASSOCIAM** aspetos da inovação e da atualização científica, garantindo a atualização dos profissionais de saúde, e também das PcDR/Cuidadores e representantes

AS ENTIDADES FINANCIADORAS DE PROGRAMAS DE FORMAÇÃO

- ✓ **INTEGRAM** o apoio a aspetos estratégicos, de sustentabilidade financeira, de parceria interssectorial, de criação e desenvolvimento de recursos partilhados, de avaliação das necessidades e do impacto da formação, nos processos de candidatura, tornando público e transparentes esses processos.

DRAFT v3

04 25 AÇÕES PRIORITÁRIAS para 2025:

Objetivos e mecanismos de acompanhamento

AÇÕES PRÉVIAS – Responsabilidade do Ministério da Saúde

1. **Aprovação do Plano AÇÃO PARA AS DOENÇAS RARAS: da estratégia à PESSOA 2025-2030 (ADR 25-30)**

2. **Criação da COORDENAÇÃO INTERSECTORIAL PARA AS DOENÇAS RARAS (CIDRa)**

2.1 Modelo de estrutura e organização

- ✓ **Estrutura alargada** - semelhante à do Grupo de Trabalho Intersectorial para as Doenças Raras ou seja representantes dos Ministérios da Saúde (DE-SNS, ACSS, DGS, SPMS, INSA, INFARMED), Educação, Emprego, Solidariedade Social, Municípios, Agências de Investigação e Inovação (AICIB e FCT) e Associações de Doentes.
- ✓ **Coordenador** de nomeação ministerial
- ✓ **Grupo nuclear** – Coordenador e 3 a 5 elementos da estrutura alargada, sendo obrigatória a representatividade dos doentes
- ✓ **Apoio de gestão e administrativo** - 1 gestor e 1 elemento de secretariado
- ✓ **Alojamento** – Ministério da Saúde

2.2 Missão

- ✓ Garante a concretização do Plano **Ação para as Doenças Raras: da estratégia à PESSOA 2025-2030 (ADR 25-30)**
- ✓ Acompanha e monitoriza as ações prioritárias para cada ano de atividade, elabora e divulga um relatório anual e tem legitimidade para propor à tutela as prioridades para o ano seguinte
- ✓ Constitui-se como elemento promotor da ligação entre decisores políticos, profissionais de saúde e de outras áreas, investigadores, associações de doentes e outras partes interessadas como, por exemplo, a sociedade civil ou a indústria de produtos de saúde e bem-estar
- ✓ Promove a equidade de acesso e a ação concertada entre os diferentes intervenientes
- ✓ Promove a investigação e inovação, a informação e formação

- ✓ Promove avaliação externa (intercalar e final) da implementação do Plano **Ação para as Doenças Raras**, a análise e propostas de solução de problemas identificados

2.3 Início de funções

- ✓ Nomeação de Coordenador pela Ministra da Saúde e pedida pelo Ministério da Saúde, a nomeação de representantes de outras Instituições e Ministérios

Meta – Janeiro de 2025

25 AÇÕES PRIORITÁRIAS

PILAR I SAÚDE DIGITAL (1-4)

AÇÃO 1. IMPLEMENTAÇÃO DO REGISTO SAÚDE ELECTRÓNICO ÚNICO (RSEu)

Da responsabilidade da SPMS

- ✓ Criar capacidade
 - de registo de informação de Pessoa com Doença Rara, no S3 – Sistema de Cuidados de Saúde
 - de acesso e partilha de informação relativa ao Cartão Digital de Pessoa com Doença Rara no RSEu
- ✓ Integrar o RSEu com *SClinico* e demais sistemas de informação, permitindo interoperabilidade entre todas as instituições de saúde públicas e privadas, nomeadamente para fins assistenciais, epidemiológicos, de planeamento de serviços, investigação e formação científica
- ✓ Incluir os códigos SNOMED-CT, ORPHA, ICD nos registos de Doença Rara
- ✓ Constituir o registo e codificação adequados de todas as Pessoas com diagnóstico de Doença Rara
- ✓ Facilita o acesso através de entradas do Portal do SNS ou outras aplicações específicas
- ✓ Possibilitar a transferência de dados das plataformas atualmente existentes

Meta – Julho de 2025

AÇÃO 2. CAPACITAÇÃO DOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE E GESTORES DE DADOS PARA GARANTIR A QUALIDADE E SEGURANÇA DOS REGISTOS

Da responsabilidade das ULS que integram Centros de Referência (CRef)/ Centros Especializados de Órgão ou Sistema (CEdOS)

- ✓ Programar apoio administrativo e informático aos médicos e aos profissionais da equipa multidisciplinar quanto ao registo no SClínico
- ✓ Organizar sessões transdisciplinares, regulares e obrigatórias para os profissionais dos CRef/CEdOS

Meta – 50% dos profissionais elegíveis com formação em Dezembro de 2025

Da responsabilidade da DGS, através da ORPHANET PT

- ✓ Assegurar formação na codificação ORPHA aos médicos dos CRef/CEdOS

Meta – 1 curso anual em presença e/ou *on line*

ACÇÃO 3. OTIMIZAÇÃO DA ATRIBUIÇÃO DE CARTÃO DIGITAL DE PESSOA COM DOENÇA RARA

3.1 Da responsabilidade da SPMS

Disponibilizar o suporte técnico que permita:

- ✓ A emissão do cartão digital que inclui identificação do portador, diagnóstico com códigos ORPHA, contacto dos CRef/CEdOS, afiliados e de proximidade e do médico/gestor, dados clínicos mínimos, intervenção em situação de urgência/emergência
- ✓ Acessibilidade, mediante consentimento do próprio ou do seu responsável legal: i) ao próprio/família/cuidador em qualquer dos canais do SNS; ii) ao CODU; iii) a médicos de outras instituições de saúde; iv) a profissionais de educação ou outros

Meta – Março de 2025

3.2 Da responsabilidade da DGS

- ✓ Atualizar anualmente os códigos ORPHA a enviar à SPMS
- ✓ Atualizar a norma relativa à atribuição do cartão
- ✓ Divulgar o Cartão de Pessoa com Doença Rara em todos os centros de cuidados
- ✓ Elaborar relatório anual e divulgar publicamente os resultados

Meta – Maio de 2025

3.3 Da responsabilidade do médico que confirma o diagnóstico/responsável pelo acompanhamento clínico

- ✓ Informar adequadamente a Pessoa/Família/Cuidador dos benefícios e formas de acesso ao cartão, quando da confirmação diagnóstica ou em qualquer contacto durante o acompanhamento
- ✓ Emitir o cartão digital, se houver concordância
- ✓ Informa a PcDR/Família/Cuidador sobre a Associação de Doentes específica e/ou sobre as Federações de associações de doentes

Meta – O número de cartões emitidos duplicou em Dezembro de 2025

AÇÃO 4. MELHORIA DO ACESSO A TELEMEDICINA

Da responsabilidade dos Centros de Cuidados (incluindo os Centros de Proximidade) e das ULS em que estão inseridos e dos municípios

- ✓ Identificar os recursos de telemedicina existentes na ULS nomeadamente teleconsulta, telemonitorização e telereabilitação
- ✓ Apresentar propostas concretas de melhoria de acesso equitativo às respostas existentes
- ✓ Apresentar propostas de criação de novas oportunidades, de custo-benefício comprovado

Meta – Outubro 2025

PILAR II CENTROS DE REFERÊNCIA E OUTROS CENTROS DE CUIDADOS (5-9)

AÇÃO 5. APROVAÇÃO DOS CENTROS DE CUIDADOS ESPECIALIZADOS PARA DR

Da responsabilidade do Ministério da Saúde, por proposta da Coordenação Intersectorial para as Doenças Raras, ouvida a Comissão Nacional dos Centros de Referência

- ✓ Aprovar as duas tipologias de centros de cuidados: Centros de Referência (CRef) e Centros Especializados de Órgão/Sistema (CEdOS)
- ✓ Reconhecer:

- Como Centros de Referência todos os Serviços aprovados e integrados em Redes Europeias de Referência para Doenças Raras, auditados e aprovados nos 5 anos anteriores
- Como Centros Especializados de Órgão/Sistema todos os Serviços aprovados e integrados em Redes Europeias de Referência para Doenças Raras, auditados e aprovados nos 5 anos anteriores

Meta - Março de 2025

AÇÃO 6. CRIAÇÃO DE REDES COLABORATIVAS NACIONAIS POR PATOLOGIA/ÓRGÃO/SISTEMA

Da responsabilidade da Coordenação Intersectorial para as DR, com envolvimento dos Centros de Referência/Centros Especializados e em parceria com Centros Afiliados e de Proximidade, Laboratórios Especializados, Centros de Investigação, Sociedades Científicas, Associações de Doentes e outros partes interessadas

- ✓ Constituir Redes Colaborativas Nacionais, facilitadoras de partilha e disseminação de informação, formação conjunta e investigação multicêntrica, em concordância com as Redes de Referência pré estabelecidas
 - dos CRef por patologias
 - dos CEdOS por órgão ou sistema
- ✓ Permitir candidatura conjunta às (RER/ERNs) dos CRef/CEdOS que não cumpram individualmente os critérios exigidos

Meta – 100% dos Centros de Referência e 50% dos Centros Especializados estão organizados em Rede Colaborativa em Dezembro de 2025

AÇÃO 7. CRIAÇÃO DE EQUIPAS DE REFERÊNCIA EM CENTROS AFILIADOS e DE PROXIMIDADE

Da responsabilidade dos Centros de Referência/Centros Especializados

- ✓ Identificar possíveis Centros Afiliados na definição da Portaria 194/2014
- ✓ Elaborar e aprovar protocolos de colaboração com os Centros identificados
- ✓ Eleger o Centro de Proximidade (ULS) mais adequado conforme a área de residência, sempre que seja indicado e com o acordo da Pessoa com Doença Rara/Família/Cuidador

Meta – 30% das equipas de referência estão operacionais em Dezembro de 2025

AÇÃO 8. GESTÃO DOS CRef/CEdOS: ORGANIZAÇÃO, RECURSOS HUMANOS E FINANCIAMENTO

Da responsabilidade do Conselho de Administração da ULS que integra o CRef/CEdOS e por proposta deste, de acordo com a Portaria 194/2014 (e atualizações) e, com base no quadro previsto pela DE-SNS e pela ACSS.

Com base na atividade do ano anterior, no número expectável de diagnósticos de novo, na complexidade das situações e considerando a previsão da aprovação de novos medicamentos órfãos, entre outros fatores de gestão:

- ✓ O Coordenador do CRef/CEdOS com o envolvimento da equipa multidisciplinar elabora o plano de ação para o ano seguinte nomeadamente alterações estruturais, necessidades em instalações, equipamentos e recursos humanos e financiamento a atribuir
- ✓ A atividade, valorizada financeiramente, com majoração, reverte em percentagem a negociar e conforme o desempenho, para o CRef/CEdOS das ULSs onde se inserem
- ✓ De acordo com o Conselho de Administração, os CRef podem propor a autonomização com a criação de Centro de Responsabilidade Integrada após estudo custo-benefício
- ✓ Sempre que se justifique (ex Amiloidose por TTR, Doenças Lisossomais de Sobrecarga, Atrofia Muscular Espinal), pode ser negociado financiamento no âmbito da linha específica dos programas de saúde que permitem a faturação por doente tratado, com preços determinados pela prescrição de medicamentos órfãos

Meta – Agosto de cada ano para o ano seguinte

AÇÃO 9 – GESTÃO DE SITUAÇÕES DE SUSPEITA DE DOENÇA RARA SEM DIAGNÓSTICO

Da responsabilidade da ULS que integra o CRef/CEdOS, por proposta da equipa:

- ✓ Criar uma consulta de impasse diagnóstico para suspeita de DR não confirmada
- ✓ Criar consulta de Pediatria e de Medicina Interna para suspeita de DR sem diagnóstico e com clínica inespecífica

PILAR III INTEGRAÇÃO DE CUIDADOS: A JORNADA DA PESSOA COM DOENÇA RARA/FAMÍLIA/CUIDADOR (10 -15)

AÇÃO 10. GARANTIR ACESSO ADEQUADO A GENÉTICA MÉDICA

Da responsabilidade do Ministério da Saúde, da Ordem dos Médicos e respetivos Colégios de especialidade, das ULS, da equipa multidisciplinar, da Coordenação Intersectorial para as Doenças Raras

- ✓ Definir os RH adequados nos serviços de Genética Médica incluindo médicos, geneticistas laboratoriais e bioinformáticos
- ✓ Rever a Lei 12/2005 e o Decreto-Lei 131/2014 nos aspetos que se identifiquem pertinentes
- ✓ Definir critérios para prescrição de testes genéticos
- ✓ Definir percurso assistencial da Pessoa com Doença Rara, aconselhamento genético e rastreio familiar
- ✓ Atualizar o mapeamento dos equipamentos dos laboratórios em Portugal, dotados de recursos para realizar sequenciação do exoma e genómica

Meta – Plano Global em Dezembro de 2025

AÇÃO 11. FACILITAR O ACESSO AOS CENTROS DE CUIDADOS NOMEADAMENTE CRef/CEdOS

Da responsabilidade das instituições de saúde públicas e privadas e das redes colaborativas

- ✓ Definir procedimentos simples de referenciação para CRef/CEdOS de pessoas com suspeita de Doença Rara, pelos cuidados primários ou hospitalares, de instituições públicas ou privadas

Meta – Dezembro de 2025

AÇÃO 12. COORDENAÇÃO ENTRE OS MÚLTIPLOS INTERVENIENTES

Da responsabilidade das equipas multidisciplinares, das Sociedades Científicas

- ✓ Criar um plano personalizado de acordo com as necessidades e funcionalidades
- ✓ Traçar Processos de Cuidados que integrem os diferentes níveis de cuidados de saúde e Modelos Integrados de Cuidados, da saúde com outras áreas de acordo com as necessidades

- ✓ Identificar, com o acordo da Pessoa com Doença Rara/Família/Cuidador, o “enfermeiro - facilitador” cuja missão é ser o elo de ligação entre a família/cuidador e os centros de cuidados incluindo cuidados primários
- ✓ Propor informação e formação específica envolvendo a associação de doentes da patologia e as sociedades científicas e academia

Meta – Planos elaborados anualmente

AÇÃO 13. ATUALIZAÇÃO E UTILIZAÇÃO DA CLASSIFICAÇÃO INTERNACIONAL DE FUNCIONALIDADE, INCAPACIDADE E SAÚDE (CIF)

Da responsabilidade da DGS

- ✓ Atualizar a CIF a aplicar na idade pediátrica

Da responsabilidade da DGS e do ISS

- ✓ Atualizar a CIF a aplicar na idade adulta

Meta – Março de 2025

AÇÃO 14. ASSEGURAR ACESSO EQUITATIVO A INTERVENÇÃO TERAPÊUTICA COM MEDICAMENTOS ÓRFÃOS

14.1 Intervenção terapêutica com medicamentos órfãos

Da Responsabilidade do INFARMED em parceria com a Coordenação Intersectorial para as Doenças Raras e Programa INCLUIR

- ✓ Publicar os critérios para prescrição e dispensa do medicamento órfão a PcDR cujo diagnóstico e seguimento é efetuado em Portugal

Meta – 50% dos medicamentos órfãos em Dezembro de 2025

Da responsabilidade da ACSS e do INFARMED e associações de doentes

- ✓ Definir estratégias de financiamento que incluem compra centralizada, partilha de risco, pagamentos em modalidades como *leasing*
- ✓ Estimular e facilitar a inclusão em ensaios clínicos

14.2 Intervenções Terapêuticas Não Medicamentosas

Da responsabilidade da ULS que integra o CRef/CEdOS

- ✓ Criar as condições gerais de organização para o cumprimento do plano de cuidados individual da PcDR elaborado pela Equipa MD nomeadamente relativamente a fisioterapia, nutrição, cuidados continuados (incluindo paliativos) ou outros
- ✓ Garantir a orientação para a continuidade de cuidados para que, na inexistência de reposta no SNS, possa ser assegurada no setor social ou privado

Meta – Dezembro de 2025

14.3 Da responsabilidade dos Ministérios da Saúde, Educação, Emprego e Área Social, ouvida a CIDRa e com envolvimento das associações de doentes

- ✓ Elaborar protocolos que definam a partilha de responsabilidades de apoio, nomeadamente de reabilitação, nutrição, educativas, no emprego ou sociais adequadas às diferentes fases do ciclo de vida

Meta – Outubro de 2025

ACÇÃO 15. TRANSIÇÃO EFICIENTE PARA OS CUIDADOS DOS ADULTOS

Da responsabilidade das equipas multidisciplinares dos CRef/CEdOS, envolvendo associações de doentes e autarquias, através das Redes Colaborativas

- ✓ Elaborar um plano de transição entre as equipas de Pediatria e de Adultos com protocolos e procedimentos devidamente consensualizados
- ✓ Adaptar o Plano individualmente à complexidade da situação clínica, parecer da equipa multidisciplinar e acordo do adolescente/jovem adulto, da família e cuidador

PILAR IV INVESTIGAÇÃO E INOVAÇÃO (16-18)

AÇÃO 16. CRIAÇÃO E IMPLEMENTAÇÃO DE AGENDA DE INVESTIGAÇÃO

Da responsabilidade da AICIB e FCT em parceria com CRef/CEdOS, Academia, Sociedades Científicas, Centros de Investigação e Associações de Doentes

- ✓ Organização de reunião multidisciplinar de discussão da agenda de investigação com a participação de associações de doentes, profissionais da saúde, educação, segurança social, ciência e tecnologia e outros interessados e financiadores
- ✓ Criação de Agenda de Investigação e Inovação a 5 anos, com revisão anual

Meta – reunião em Maio de 2025 e agenda em Outubro de 2025

AÇÃO 17. DIVULGAÇÃO DE ENSAIOS CLÍNICOS E OUTROS PROJETOS DE INVESTIGAÇÃO

Da responsabilidade da AICIB, Infarmed, CRef e CEdOS e Centros de Investigação, Associações de Doentes e representantes em organizações europeias

- ✓ Divulgar junto dos profissionais relevantes e das pessoas com DR e associações, os ensaios clínicos (em curso ou já aprovados e a aguardar início) ou outros projectos de investigação de diferentes iniciativas

Meta - Junho de 2025, com atualização regular

AÇÃO 18. MAPEAMENTO ATUALIZADO DE INFRAESTRUTURAS DE INVESTIGAÇÃO E INOVAÇÃO

Responsabilidade da FCT, AICIB e Centros de Investigação

- ✓ Elaborar a carta de infraestruturas de I&I, p ex, biobancos, coortes, modelos de doença (linhas celulares, organoides, animais), genómica, bioinformática.

Meta - Dezembro de 2025 e atualizações anuais.

PILAR V INFORMAÇÃO E FORMAÇÃO (19-23)

AÇÃO 19. PROMOVER A INFORMAÇÃO À POPULAÇÃO EM GERAL

Da responsabilidade da CIDRa e aprovação do Ministério da Saúde em parceria com instituições públicas e privadas, sociedade civil e associações de doentes

- ✓ Elaborar uma agenda de intervenções e parcerias (redes sociais, *influencers*, *media*, escolas, locais de trabalho e lazer) entre as várias partes interessadas

Meta – Abril 2025

AÇÃO 20. CRIAÇÃO DA LOJA DO CIDADÃO COM DOENÇA RARA (VIRTUAL)

Da responsabilidade da CIDRa e do MS com envolvimento de todos os interessados coletivos ou individuais

- ✓ Criação de um website com toda a informação necessária às PcDR/Famílias/Cuidadores, atualizado regularmente e alojado no Portal do SNS

ACÇÃO 21. ATRIBUIÇÃO DE DISTINÇÃO “ RARA, ÚNICA e INCLUSIVA” A EMPRESAS, ORGANIZAÇÕES NÃO GOVERNAMENTAIS DA SOCIEDADE CIVIL E AUTARQUIAS E OUTRAS

Da responsabilidade da CIDRa com o envolvimento das associações de doentes

- ✓ Cidade/autarquia RARA, ÚNICA E INCLUSIVA para municípios que se distinguiram pelo apoio à qualidade de vida da PcDR/família/cuidadores e contribuição à informação e formação transversal dos profissionais das diferentes áreas
- ✓ Empresa RARA, ÚNICA E INCLUSIVA para empresas/instituições que aderirem a um plano de apoio à qualidade de vida da PcDR/família/cuidadores e contribuem para a informação e formação transversal dos seus trabalhadores

AÇÃO 22. CRIAÇÃO DE BASES PARA UMA FORMAÇÃO ABRANGENTE, INCLUSIVA E PARTICIPADA

Da responsabilidade de CIDRa em parceria com todos os intervenientes na área das DR

- ✓ Identifica boas práticas e modelos formativos de elevada qualidade, impacto e capacidade de envolvimento
- ✓ Monitoriza as atividades programadas e realizadas
- ✓ Promove a criação de recursos partilhados

AÇÃO 23. DEFINIÇÃO DE RESPONSABILIDADE, PARCERIAS E RECURSOS MULTIDISCIPLINARES E MULTISSETORIAIS

Da responsabilidade de CRef/CEdOS, Academia, Sociedades Científicas, Associações de Doentes e outras em Redes Colaborativas

- ✓ Criam e suportam recursos partilhados
- ✓ Desenvolvem e participam na construção de referenciais e modelos de formação
- ✓ Têm planos de resposta às necessidades que refletem a multidisciplinaridade e a multisetorialidade

OUTRAS AÇÕES

AÇÃO 24 – ANÁLISE DAS 25 MEDIDAS

Da responsabilidade da CIDRa com o apoio do Ministério da Saúde

- ✓ Analisa os dados enviados pelas partes envolvidas no Plano
- ✓ Elabora relatório
- ✓ Divulga publicamente no fórum anual e no site do MS

Meta- anual, fevereiro de cada ano

AÇÃO 25 – FÓRUM ANUAL DAS DOENÇAS RARAS

- ✓ Promove encontro e discussão anual de temáticas relevantes no âmbito das Doenças Raras e no cronograma do Plano
- ✓ Apresenta publicamente o relatório com a análise das medidas programadas para o ano anterior
- ✓ Identifica novos tópicos de interesse e trabalho e valida ou identifica necessidade de reformulação de prioridades

Meta- anual, fevereiro de cada ano

DRAFT v3