

4 anos de União!

RD-Portugal

**União das Associações das
Doenças Raras de Portugal**



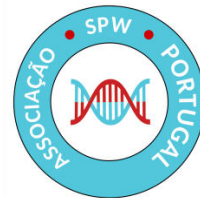
Porquê RD-Portugal?



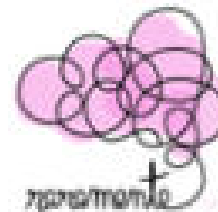
A nossa rede



49 associadas



49 associadas





Como?

Compromisso: da estratégia à ação



EVENTOS



PROJETOS



1. Dia Mundial DR

2. Aniversário

3. Conselho Científico

4. Dia da Deficiência





1. Educação



2. Saúde

3. Social

4. Ciência

5. Transição Digital



Resultados?

1. Educação: Informar sem Dramatizar®



Impacto: 75+ / 350+ / 7 500+



Informar sem Dramatizar nas Escolas Nacionais



PARA DÚVIDAS ENVIE EMAIL PARA CONSULTORIO@PORTOCANAL.PT

Entrevistas nos Media



2. Saúde: Roadshow



CHU



Hospital Garcia de Orta - Almada

Impacto: 13ULS

CHU Alameda, Centro Hospitalar do Espírito Santo de Évora, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, EPE, Centro Hospitalar Beira Litoral, Centro Hospitalar do Baixo Vouga, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Unidade Local de Saúde da Guarda, para além dos grandes centros hospitalares de Lisboa, Coimbra e Porto.

Temas Centrais: articulação com cuidados primários, acolhimento, referenciação, percurso, Registo, CPDR, CNCR.

2. Saúde: Co-writers no PNIDR



Plano Nacional de Ação 2025-2030 – da estratégia à PESSOA

3. Social: CUIDARaro



Cuidador Informal



83,3%

Em estado de exaustão emocional

- Pobreza
+ Suporte

- Isolamento
+ Liberdade

Inovação

Existência de uma resposta social adaptada às necessidades das pessoas com doença rara.

+ Saúde
+ Bem-estar

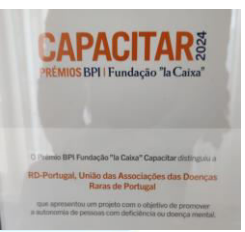
Privilegiar a intervenção humana centrada no cuidador adaptada às suas características e necessidades, atendidas à respetiva família.



Impacto: 15 famílias



Impacto independente e comunicação de Resultados, aos 12 meses.



Método Inovador:

- Criação de uma **plataforma digital** para o efeito, onde serão feitas as candidaturas e o **Match, entre a procura e a oferta;**
- Proporcionar **visitas de aceitação, fundamentais para que os cuidadores consigam deixar as pessoas cuidadas.**

4. Ciência: Conselho Científico



1ª Reunião Conselho Científico da RD-Portugal

2022-Prioridades das Doenças Raras



2ª Reunião Conselho Científico da RD-Portugal

2023-Centros de Referência e as Redes Europeias de Referência



3ª Reunião do Conselho Científico da RD-Portugal

2024-Percurso de Cuidados Integrados para as Doenças Raras

+40 Especialistas em Doenças Raras

4. Ciência: Conselho Científico



Reference Centers for Rare Diseases in Portugal: How Collaborative Discussions Between Key Stakeholders Contribute to Improve Healthcare for People Living with Rare Diseases

Raquel Marques¹, Catarina Costa Duarte¹, Vanessa Ferreira², Patrícia Lamúrias³, Flôr Ferreira⁴, Diana Nunes⁴, Rita Francisco⁵, Paulo Gonçalves¹

¹ RD-Portugal—União das Associações das Doenças Raras de Portugal, Lisboa, Portugal (<https://raras.pt/>), ² Humanized Solutions, Lisboa, Portugal (<https://humanizedsolutions.com/>), ³ Journalist - Associação Atípicas, ⁴ Cognipharma, Lisboa, Portugal (<https://www.cognipharma.com/>), ⁵ EURORDIS – Rare Diseases Europe (<https://www.eurordis.org/>)

Abstract

The principle of creating Reference Centers (RCs) follows a decision by the European Commission to create 24 European Networks¹ that began in 2017, with the aim of bringing together and sharing the best knowledge and practices at European level, linking the best working for people with rare, complex and low-prevalence diseases.²

The expertise RCs integrated into these networks are highly specialized institutions that play a crucial role in the treatment of Rare Diseases. In Portugal, Ministerial Order no. 194/2014, of September 30, established the process for identifying, approving and recognizing National RCs for providing health care, namely for the diagnosis and treatment of rare diseases, defining a RC as any service, department or health unit that stands out as the highest exponent of skills in the provision of high-quality healthcare. These centers must include experienced and highly qualified multidisciplinary teams in their field, as well as highly specialized medical structures and equipment.

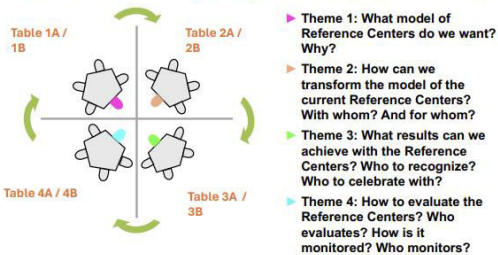
RD-Portugal - União das Associações das Doenças Raras de Portugal is a non-profit organization, in the form of a Federation, which brings together various patient associations. One of its goals is to actively participate in scientific developments in the healthcare of families living with Rare Diseases in Portugal. RD-Portugal is part of the Intersectoral Working Group for Rare Diseases, with the aim of drawing up the National Intersectoral Plan for Rare Diseases.³

In November 2023, the non-profit organized an event under the theme "Reference Centers for Rare Diseases in Portugal and their close relationship with European Reference Networks" with the aim of bringing together various experts (patients, clinicians, researchers, decision-makers, consultants, journalists), invited for their relevant intervention in the areas of Health and/or Rare Diseases, to debate the existing model of healthcare for people living with rare diseases and draw up a final Report, with key-top conclusions to improve the patient journey, as well as the internal efficiency and effectiveness of the centers. The final Report was shared with all participants, presented publicly, and made available to policymakers.

Methods

For the event discussion, RD-Portugal adopted the World Cafe (WC) methodology. This decision was carefully considered to allow the diverse perspectives of the members of the Scientific Advisory Board and all the expert guests of who agreed, at the outset, to collaborate on the construction of a document regarding the perception about the current status of the RCs for Rare Diseases, what we would like them to be, and understand their relationship with the European Reference Networks.

The WC is recognized for its ability to facilitate open and constructive dialogue. This methodology allows participants to engage in meaningful conversations in a welcoming and informal environment, which is essential for handling an open but fruitful discussion. The invited participants were distributed among 8 tables. At these tables, we asked 8 moderators, supported by 8 note-takers, to circulate around the different tables, giving them the opportunity to interact with the diversity of perspectives, each with their own unique experience and knowledge. The composition of the tables was studied in an intentional and balanced way and included patient representatives, clinicians, researchers, consultants, industry representatives and decision-makers. This flow of ideas is crucial to enrich the discussion and the content of the outcome. We developed 4 discussion themes, organized in the form of 4 questions, at 8 tables:



These panel discussions were intended to be a unique opportunity to share ideas, experiences and best practices, with a view to the continuous improvement. Through these conversations, RD-Portugal wanted to contribute to a more robust, patient-centered health system adapted to current and future needs, as described in the conclusions of this document.

Results

Through collaborative work with key stakeholders, including KOLs, patients, clinicians, researchers, decision-makers, RD-Portugal was able to lead a process that fostered constructive discussion between the different players on the field of rare diseases, developing a Report that translates into an important resource to improve healthcare for people living with rare diseases in Portugal.

The final report has been summarized in this infographic, with the key conclusions, organized into 7 topics, which translate the advantages and gains for the various stakeholders, for the healthcare system and for Portugal. The final Report was shared with all participants, presented publicly, and made available to policymakers.

References

- ¹ https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/overview_pt#text=AS%20primeiras%20redes%20europeias%20de_dre%2026%20pa%C3%ADses%20da%20UE
- ² https://health.ec.europa.eu/system/files/2017-09/2017_brochure_pt_0.pdf
- ³ <https://files.dre.pt/jru/2023/05/092000000/0001800020.pdf>



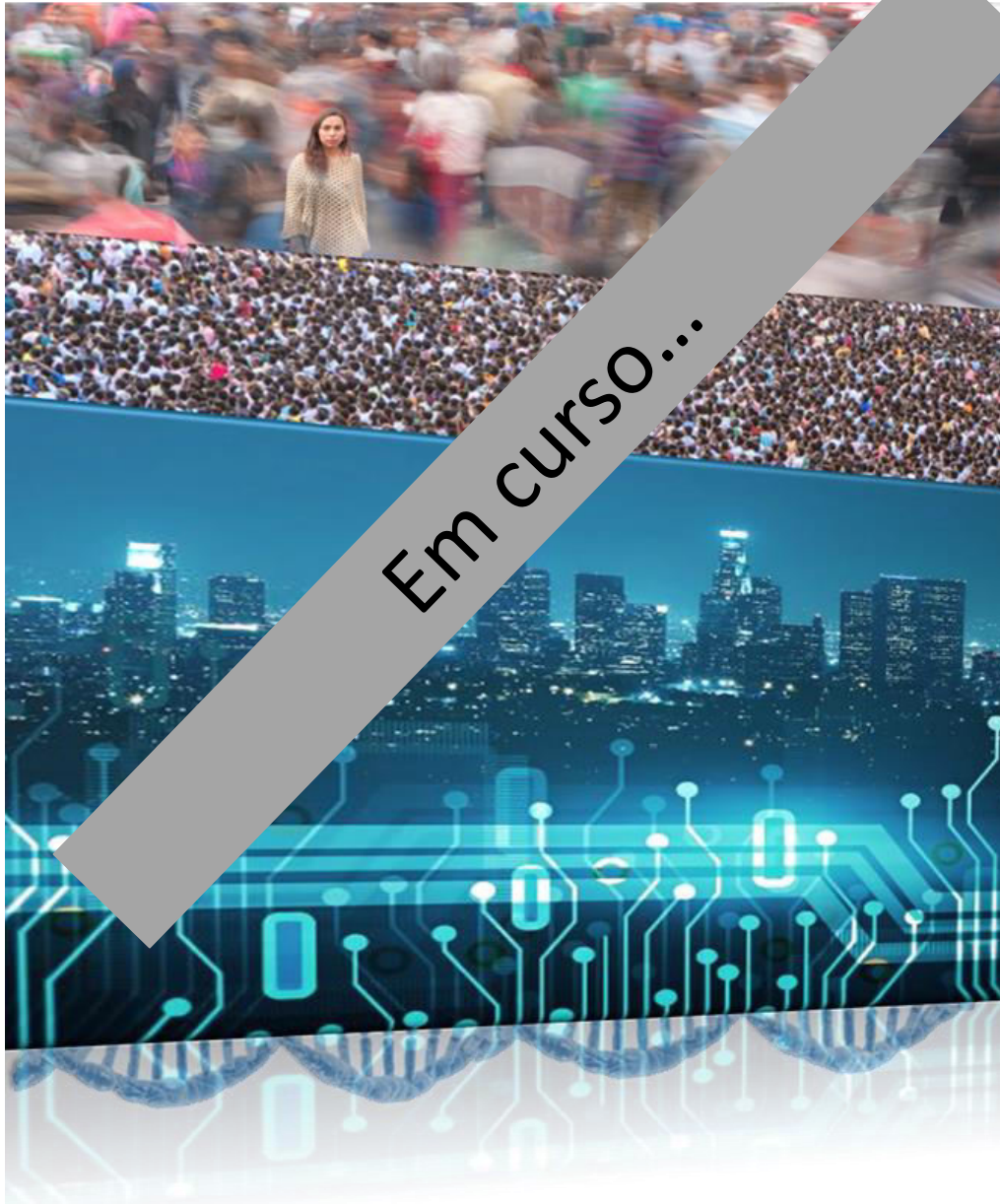
Publicação no
OJRD
Orphanet Journal
of Rare Diseases
(biomedcentral.com)



Acknowledgements



COGNIPHARMA
bringing new perspectives



Em curso...

- **Plano de Ação DR 2025-2030**
- **SP3S**
- **Edifício Digital**
- **Registo de Saúde Eletrónico Único / GenomePT**
- **Comunicação Transversal**



Comunicação: Número Raro e Folheto

+351 916 292 292



Número Raro



Folheto Novos Diagnósticos RD-Portugal



Protocolos de colaboração:

- IPO de Lisboa e IPO Porto
- ULS de Coimbra e ULS de Santo António
- Faculdades de Medicina Lisboa e Porto
- Ordens Profissionais
 - Farmacêuticos, Biólogos, Médicos,
 - Nutricionistas, Médicos Dentistas.
 - Psicólogos, Fisioterapeutas, Enfermeiros - TBD



Outros Organismos, Acordos/Protocolos



- EURORDIS CNA
- RD-International
- RD Day (coorganizadores)
- NMG → ERDERA
- Ação Doenças Raras
 - ULS Algarve
 - ULS Medio Tejo





**OS
RESULTADOS
SÃO DAS
ASSOCIADAS!**



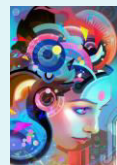
“Há 5 requisitos para um casamento feliz: o primeiro é Fé e os outros 4 são confiança”

Mil sorrisos!

unificardoencasraras@gmail.com | +351 916 292 292



Doenças Raras
Portugal



1. Apresentação do Projeto aos Agrupamentos

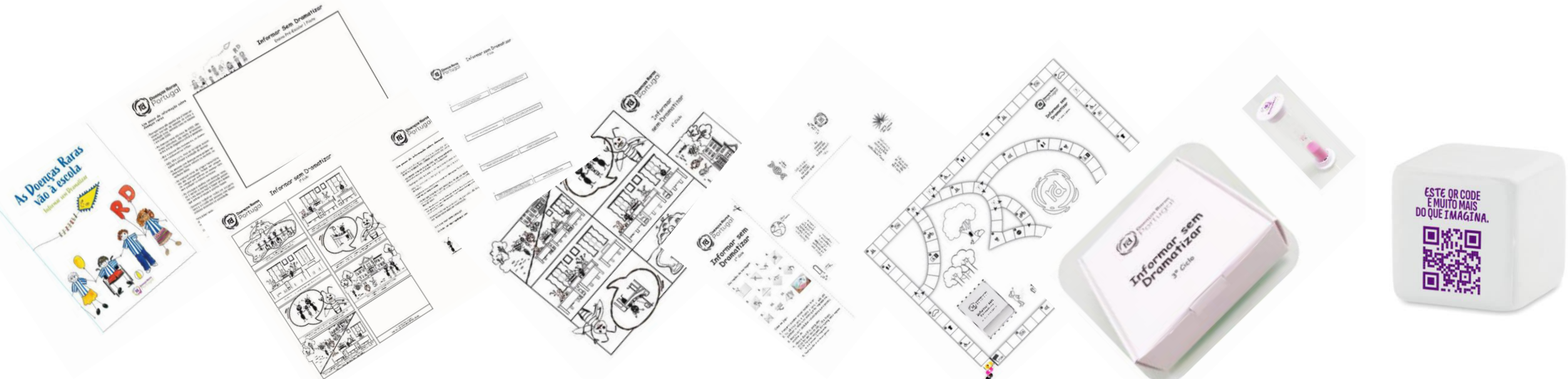
- Solicitamos ao Município uma reunião em formato digital com os Agrupamentos Escolares
- Explicamos o Projeto e como se podem inscrever, enviando os detalhes do número de alunos por turma e ano letivo, do pré-escolar ao secundário.

2. Agendamento de Sessão com os Professores

- A RD-Portugal agenda com os Professores dos Agrupamentos uma sessão de explicação do projeto, dos materiais que irão receber, como se implementa a sessão na sala de aula, a importância do preenchimento dos inquéritos de satisfação que nos devolvem e, um número de telefone e um email para apoio a dúvidas.

3. Partilha de informação estatística dos resultados da Ação com o Município e Agrupamentos

4. Avaliação por parte do Município a participação do financiamento do projeto.





- 1. Pedido de reunião entre a equipa CUIDARaro da RD-Portugal e o Município**
 - A RD-Portugal tem uma Assistente Social, Dr.ª Palmira Martins, com a experiência de implementação do Programa em vários Municípios
 - A reunião é pedida ao(s) responsáveis pela área social e saúde do Município.
- 2. Implementação do projeto e partilha de informação com o Município**
 - A Assistente Social da RD-Portugal partilha, periodicamente, informação do curso da implementação com o Ponto de Contacto do Município.
- 3. Promoção de evento local/nacional de partilha de experiência dos Cuidados Formais, Cuidadores Informais e famílias.**
- 4. Avaliação por parte do Município a comparticipação do financiamento do projeto.**

A equipa CUIDARaro



Catarina Costa Duarte
Gestora do projeto



Micaela Rozenberg
Responsável pela comunicação



Palmira Martins
Coordenadora do projeto



Paula Guimarães
Embaixadora do projeto



Raquel Marques
Responsável pelas parcerias

21
Fevereiro
2024

RD Portugal DOENÇAS RARAS PESSOAS UNICAS 29 EU APOIO O DIA NACIONAL DAS DOENÇAS RARAS 24

Somos Raros, não somos Invisíveis

Como lidar com as Doenças Raras

Sessão de Capacitação
Profissionais de Saúde

ULS LISBOA OCIDENTAL

14:00 - Sala de Reuniões do Centro de Saúde de São João do Estoril, 3º Piso.

CUIDARaro

Oradores:
Paulo Gonçalves
Dr. André Biscaila
Palmira Martins

Inscrição Gratuita, mas obrigatória
para o e-mail: geral@rdportugal.pt

Doenças Raras Portugal Caixa Social SNS SERVIÇO NACIONAL DE SAÚDE UNIDADE LOCAL DE SAÚDE LISBOA OCIDENTAL