

**RELATÓRIO INTERCALAR SOBRE A  
IMPLEMENTAÇÃO DA ESTRATÉGIA  
INTEGRADA PARA AS DOENÇAS RARAS**

**2015-2020**

**ANO 2017**

FICHA TÉCNICA

Portugal. Ministério da Saúde. Direção-Geral da Saúde.

TÍTULO

Relatório Intercalar Sobre a Implementação da Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020 (Ano 2017)

Lisboa: Direção-Geral da Saúde (2018).

EDITOR

Direção-Geral da Saúde

Departamento da Qualidade na Saúde. Divisão da Gestão da Qualidade.

Alameda D. Afonso Henriques, 45 1049-005 Lisboa

Tel.: 218 430 500

Fax: 218 430 530

E-mail: geral@dgs.min-saude.pt

www.dgs.pt

Autores

J. Alexandre Diniz, Departamento da Qualidade na Saúde

Anabela Coelho, Departamento da Qualidade na Saúde

Carla Pereira, Departamento da Qualidade na Saúde

João Lavinha, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge;

Claudia Furtado, Infarmed, IP

Claudia Santos, Infarmed, IP

Alexandra Crespo, Ministério Educação

Gloria Pargana, Instituto da Segurança Social, IP

Maria Gabriela Teixeira, Instituto da Segurança Social, IP

Alexandra Cerqueira, Administração Central do Sistema de Saúde, I.P.

Adalberto Fernandes, Instituto Nacional de Reabilitação

Lisboa, março de 2018.

## Índice

1) Introdução.....	3
2) Atividades desenvolvidas.....	4
a) <i>Coordenação dos cuidados</i> .....	5
b) <i>Acesso ao diagnóstico precoce</i> .....	6
c) <i>Acesso ao tratamento</i> .....	7
d) <i>Informação clínica e epidemiológica</i> .....	8
e) <i>Investigação</i> .....	8
f) <i>Inclusão social e cidadania</i> .....	9
3) Considerações finais.....	9

## 1) Introdução

Designam-se por doenças raras aquelas que afetam um pequeno número de pessoas, quando comparado com a população em geral e que têm inerente questões clínicas específicas relativas à sua raridade. De acordo com a Orphanet, na Europa, uma doença é considerada rara quando afeta 1 em cada 2.000 pessoas, variando a sua raridade de país para país.

A maioria destas doenças são graves e, por vezes, altamente incapacitantes, no entanto, existem outras, cuja evolução é benigna, não impeditivas do normal desenvolvimento intelectual e até funcional, se diagnosticadas e tratadas atempadamente.

Na realidade, cerca de 80% das doenças raras têm origem genética identificada, 50% dos novos casos são diagnosticados em crianças, no entanto a mortalidade em crianças no primeiro ano de vida é de 35%.

Reconhecendo as consequências das doenças raras na vida dos indivíduos e das suas famílias e o impacte cumulativo que têm sobre os sistemas de saúde e sociais, a Organização Mundial da Saúde e a União Europeia têm enfatizado a importância da prevenção e do diagnóstico precoce destas doenças. Em resultado desta preocupação cada Estado-Membro foi convidado a implementar um plano ou uma estratégia nacional de abordagem destas doenças.

Conscientes da dimensão desta problemática em Portugal, estima-se que existam entre seiscentas a oitocentas mil pessoas portadoras destas doenças, foi constituída uma Comissão Interministerial para implementar a Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020, baseada numa cooperação intersectorial e interinstitucional. Esta Estratégia Nacional é pioneira a nível europeu e surge em substituição do antigo Programa Nacional das Doenças Raras, o qual não conseguira responder às necessidades da pessoa com doença rara, por o seu âmbito de atuação extravasar o setor da Saúde.

É objetivo desta Estratégia garantir que as pessoas com doenças raras tenham melhor acesso, qualidade dos cuidados de saúde e tratamento, com base nas evidências que a ciência tem vindo a produzir e maior celeridade e variedade de respostas sociais adaptadas a cada caso. Tem como missão desenvolver e melhorar: a) A coordenação dos cuidados; b) O acesso ao diagnóstico precoce; c) O acesso ao tratamento; d) A informação clínica e epidemiológica; e) A investigação; f) A inclusão social e a cidadania.

A abordagem das doenças raras constitui, em si mesma, um desafio social e económico, assim, a Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020 visa garantir que, de forma interministerial, intersectorial, interinstitucional e integrada, sejam

reequacionadas as prioridades na abordagem global das doenças raras, reunindo os contributos, as competências e recursos de todos os sectores relevantes, de forma a estimular, ainda que de forma progressiva, uma mudança real nas condições complexas das pessoas que sofrem destas doenças, como previsto no Despacho n.º 2129-B/2015 de 27 de fevereiro.

No âmbito das competências atribuídas a esta Comissão Interministerial apresenta-se o relatório anual sobre a implementação do plano anual 2017 da referida Estratégia.

## **2) Atividades desenvolvidas**

As atividades desenvolvidas pela Comissão Interministerial tiveram como objetivo o combate à vulnerabilidade deste grupo populacional, através da redução da dispersão da informação sobre estas doenças, do aumento do acesso às intervenções diagnósticas e terapêuticas, da melhor referenciação no sistema de saúde e de uma maior literacia em saúde dos doentes, famílias e cuidadores.

A mencionada Comissão, presidida pelo Diretor-Geral da Saúde, é composta por:

- a) Um representante da Direção-Geral da Saúde;
- b) Um representante do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, I. P.;
- c) Um representante da Administração Central do Sistema de Saúde, I. P.;
- d) Um representante da Autoridade Nacional do Medicamento e Produtos de Saúde, I. P.;
- e) Um representante do Instituto de Segurança Social, I. P.;
- f) Um representante do Instituto Nacional para a Reabilitação, I. P.;
- g) Um representante da Fundação para a Ciência e a Tecnologia, I. P.;
- h) Um representante da Direção-Geral da Educação na área das necessidades educativas especiais.

Na sequência da implementação do plano anual 2017 da Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020 (EIDR), as atividades enquadradas nas prioridades estratégicas são as seguintes:

**a) Coordenação dos cuidados**

- Com o objetivo de identificar as áreas geográficas mais carenciadas de apoios às pessoas com doença rara foram desenhados diferentes inquéritos a aplicar, em 2018, aos Centros Distritais da Segurança Social e Rede Hospitalar nacional, com o objetivo de mapear as respostas dos diversos sectores que integram a EIDR (anexo 1).
- Foi elaborado um manual dirigido à pessoa com doença rara, a publicar em 2018, com a caracterização dos recursos, direitos e benefícios disponibilizados pelos serviços públicos ao longo do ciclo de vida. A sua publicação e ampla divulgação fica a cargo das instituições que integram a Estratégia Interministerial (Anexo 2).
- Ainda no âmbito da coordenação de cuidados durante o ano 2017 foram, também, concluídas e publicadas Normas clínicas sobre a abordagem diagnóstica e critérios de referenciação de pessoas com doença rara para os Centros de Referência já reconhecidos pelo Ministério da Saúde, nas seguintes áreas:
  - i) Paramiloidose no adolescente e no adulto.  
<https://www.dgs.pt/directrizes-da-dgs/normas-e-circulares-normativas/norma-n-0132017-de-13072017.aspx>
  - ii) Doenças hereditárias do metabolismo em idade pediátrica e no adulto.  
<https://www.dgs.pt/directrizes-da-dgs/normas-e-circulares-normativas/norma-n-0122017-de-12072017.aspx>
  - iii) Cancros em idade pediátrica.  
<https://www.dgs.pt/directrizes-da-dgs/normas-e-circulares-normativas/norma-n-0142017-de-13072017.aspx>
- Apesar de previsto no plano de atividades a consulta dos Centros de Referência para identificação das necessidades de cuidados de proximidade, a mesma terá lugar aquando da resposta ao questionário suprarreferido, analisando-se, para estas unidades, a sua informação separadamente. Com a recolha desta informação será possível caracterizar a resposta disponível e elencar as maiores necessidades.

- A implementação do inquérito de satisfação destinado às pessoas com doença rara, prevista como atividade a implementar durante o ano 2017, pelo Instituto Nacional para a Reabilitação, I.P., não foi concretizada, porque, pese embora a disponibilidade de verba no seu orçamento para esta atividade, a mesma foi insuficiente face aos encargos que este processo comporta.
- Realizaram-se diversas iniciativas para aumentar a divulgação do Cartão da Pessoa com Doença Rara, nomeadamente:
  - i) Atualização da Norma da DGS N.º 008/2014, alargando a requisição do CPDR a todos os hospitais públicos e privados do Sistema de Saúde e à RARÍSSIMAS, ficando cada instituição responsável pela sua dinamização e implementação. Esta iniciativa traduziu-se no aumento do n.º de CPDR requisitados e do número de novas doenças raras codificadas durante o ano de 2017
  - ii) Participação da DGS e ACSS no evento “Portugal eHealth Summit”, divulgando as atualizações das condições de requisição da Cartão da Pessoa com Doença Rara.
  - iii) Folheto Informativo dirigido à pessoa com doença rara, elaborado pela DGS e divulgado por todos os parceiros.

#### **b) Acesso ao diagnóstico precoce**

- Com o objetivo de dar a conhecer a todos os profissionais de saúde as atividades laboratoriais e de seguimento clínico, mas, também, a troca de informações entre os profissionais e os órgãos de gestão do Programa Nacional de Diagnóstico Precoce (PNDP) e o Departamento de Genética Humana, realizou-se no INSA, nos dias 11 de abril 2017 e 21 de novembro de 2017, duas sessões de formação intituladas de “Um Dia com o Diagnóstico Precoce”.
- Com o objetivo de facilitar o acesso ao diagnóstico precoce da doença rara no contexto do Serviço Nacional de Saúde, a Direção-Geral da Saúde concluiu a norma sobre “Prescrição, Execução Laboratorial e Tratamento da Informação de Testes Genéticos relacionados com a Saúde em Idade Pediátrica e no Adulto”, a publicar em 2018.

**c) Acesso ao tratamento**

- Com o objectivo de divulgar as respostas existentes nos centros de referência para doenças raras, elaborou-se um folheto de divulgação, disponível para download no site Nacional da Orphanet Portugal.
- A atualização mensal do portal nacional da Orphanet com todas as iniciativas nacionais e internacionais de interesse e relevância na área da doença rara foi uma atividade parcialmente conseguida, uma vez que a manutenção e atualização da página nacional está condicionada por dificuldades técnicas na atualização do site.
- Todavia, para minimizar este obstáculo a Direcção-Geral da Saúde, através da sua equipa nacional da Orphanet, difundiu a utilização sistemática do sistema de informação europeu Orphanet, adotando-o como portal de referência e fonte de informação credível sobre doenças raras, suas características, possibilidades de diagnóstico e de tratamento. Para o efeito, foram desenvolvidos esforços na adequação da informação disponibilizada no portal da Orphanet internacional à língua portuguesa.
- Em 2017 e dando continuidade ao processo de reconhecimento de Centros de Referência, pelo Ministério da Saúde, foram constituídos 10 novos centros na área das doenças raras, dos quais cinco são na área da Fibrose Quística e os restantes na área das Coagulopatias Congénitas. De salientar que aos Centros de Referência são aplicados os princípios genéricos de incentivo e, para determinadas patologias, modelos de financiamento específico, de forma a promover a atividade exclusiva nestas unidades, que se pretende de excelência
- No âmbito do acesso ao medicamento foram aprovados, em Portugal, 14 medicamentos órfãos, em 2017. Estes medicamentos têm um estatuto regulamentar atribuído. Destinam-se ao diagnóstico, prevenção ou tratamento de uma patologia grave, ou cronicamente debilitante e que afeta até 5/10.000 pessoas na União Europeia. Este estatuto é atribuído ao medicamento aquando da autorização de introdução no mercado, sendo retirado, normalmente, ao final de 10 anos.

#### **d) Informação clínica e epidemiológica**

- Com o objectivo de contribuir para o desenho do registo nacional de doenças raras foi realizado, a 27 de março de 2017 no INSA, um encontro com mais de 25 participantes, dos quais se destaca a participação das seguintes entidades: Centros de Referência (9), DGS (1), ACSS (2), INSA (8), Infarmed (1), SPMS (2), associações de doentes (1), sociedade científica (1), entre outras. Em diálogo com os diferentes grupos de interesse gerou-se o consenso de que seria adequado começar por estabelecer o registo de patologias (ou grupos de patologias) raras para as quais tenham sido, ou estejam em vias de ser, estabelecidos Centros de Referência, a saber, doenças hereditárias do metabolismo (incluindo as doenças lisossomais de sobrecarga), paramiloidose, cancros pediátricos raros, fibrose quística e coagulopatias congénitas. Como estrutura para a colheita de dados (diretamente a partir do processo clínico eletrónico sem dupla digitação) foi proposto o *minimal data set* preconizado pela iniciativa EPIRARE da União Europeia (2014).
- Tendo por referência o registo voluntário de doença rara, associado à emissão do Cartão da Pessoa com Doença Rara, verifica-se que cerca de 52% dos cartões emitidos são realizados por unidades da ARS Norte, 26% da ARS Lisboa e Vale do Tejo, 20% da ARS Centro e 2% da ARS Algarve. As doenças com mais de 100 cartões emitidos são a Fibrose Quística, a Polineuropatia Amiloidótica Familiar, a Hemofilia A e a Fenilcetonúria.
- A atividade prevista para melhorar o nível de formação dos profissionais ligados à área da educação, que apoiam pessoas com doença raras, destinada a toda a comunidade educativa sobre necessidades de saúde especiais, que se previa concretizar através de seminário nacional foi substituída por sessões locais, nos agrupamentos de escola, para sensibilização e formação

#### **e) Investigação**

Neste contexto o INSA e a FCT, organizaram uma reunião científica internacional sobre as modernas tendências da investigação em doença raras, "*Rare Disease Symposium 2017: From research, a world of possibilities*", dia 15 de dezembro de 2017, em Lisboa, transmitida por vídeo conferencia nas instalações do INSA Porto. Neste encontro participaram 170 pessoas. Um dos resultados práticos desta iniciativa é a elaboração e validação de agendas de Investigação e Desenvolvimento (ainda em curso) visando melhorar o conhecimento acerca de (i) mapeamento e diagnóstico das doenças raras, (ii) modelos, mecanismos e desenvolvimento de terapêuticas e

(iii) recursos para quem (con)vive com doenças raras. Foi ainda feito o levantamento dos projectos financiados em Portugal nos últimos cinco anos com foco em doenças raras.

#### *f) Inclusão social e cidadania*

A Comissão previa, para 2017, auxiliar as organizações da sociedade civil que prestam apoio às pessoas com doenças raras e suas famílias a desenhar as suas propostas de candidatura a financiamento externo. Não houve concursos elegíveis.

### **3) Considerações finais**

Algumas iniciativas não foram plenamente executadas por constrangimentos locais, relacionados com:

- Cortes orçamentais realizados no início do ano de 2017 na ordem dos 30%, em algumas instituições parceiras.
- Ausência de orçamento específico alocado às atividades da Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020.
- Impossibilidade de as entidades envolvidas poderem aceitar financiamento externo de entidades não governamentais com fins lucrativos.

Face ao exposto, as atividades para 2018 terão de ser programadas no estrito domínio de competências e recursos disponíveis dos diferentes parceiros da Estratégia, com eventual limitação na definição de alguns objetivos.